

## 先天異常学特論

[講義] 第1・2学年 前期 選択 2単位

《担当者名》太田 亨 ohta@hoku-iryo-u.ac.jp

### 【概要】

小児期に診断される先天異常・奇形証拠群の各症候群の臨床症状・発症機序を学ぶ。  
先天異常・奇形証拠群の診断のための遺伝子解析・染色体解析の技術を学ぶ。  
各症候群の患児が、より良い生活がおくれるためのリスクや経過を理解する。  
最近急速に進歩するゲノム関連技術や希少疾患薬を学ぶ。

### 【学修目標】

一般目標：分子遺伝学的手法を用いて、先天異常症候群の診断・カウンセリング技術を身につける。

行動目標：

1. 主な奇形証拠群の症状が説明できる。
2. DNA・RNA・染色体の分子遺伝学的機能が説明できる。
3. 遺伝子診断の原理が説明できる。
4. メンデル遺伝性疾患のリスクや、染色体異常のリスクの説明ができる。
5. 遺伝性疾患のカウンセリングの初歩が理解できる。

### 【学修内容】

回	テーマ	授業内容および学修課題	担当者
1～3	分子遺伝学の基礎	転写・翻訳とセントラルドグマ、ゲノムの構造、エピジェネティクスについて学ぶ。	太田 亨
4～6	メンデル遺伝	メンデル遺伝、メンデル遺伝とその関連、表現促進、浸透率、座位異質性、その他について学ぶ。	太田 亨
7～9	非メンデル遺伝病	ミトコンドリア性疾患、多因子遺伝病、インプリンティング疾患、染色体異常について学ぶ。	太田 亨
10～15	分子遺伝学的解析法	CGHマイクロアレイ、サンガー法による塩基配列解析、疾患の遺伝子をデータベースから解析、希少疾患治療薬の現状を知る。	太田 亨

### 【授業実施形態】

遠隔授業

授業実施形態は、各学部（研究科）、学環、学校の授業実施方針による

### 【評価方法】

レポート100%

### 【教科書】

遺伝医学への招待 新川 詔夫（著）、太田 亨（著） 南江堂

### 【参考書】

ヒトの分子遺伝学 第4版 村松正實（監修，翻訳），木南 凌（監修，翻訳） 出版社メディカル・サイエンス・インターナショナル

### 【学修の準備】

関連の文献等関係資料を各自調査し学習すること（80分）。

復習は、プリント、講義メモを活用して学習を深めること（80分）。

### 【ディプロマ・ポリシー（学位授与方針）との関連】

リハビリテーション領域における臨床的課題に対し、医科学・心理学・社会福祉学などの学際的視点を取り入れながら科学的に分析・解決する能力を身につけているというリハビリテーション科学専攻博士前期（修士）課程のディプロマ・ポリシーに適合している。

### 【実務経験】

医師

### 【実務経験を活かした教育内容】

( 2026年度・大学院 リハビリテーション科学研究科 )

医師としての実務経験を活かした講義により、医療現場で役立つ知識、技術、態度の習得に寄与する教育を実践している。