

## 先天異常学演習

[演習] 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】

数千種類ある先天異常・奇形症候群の診断法・症状・予後などの知見を得るため、OMIMやGeneReviewsなどのデータベース活用方法を学ぶ。

遺伝子診断・染色体検査の特殊な倫理規定に基づいたインフォームド・コンセントを取る手法を学ぶ。  
簡単な遺伝子解析の計画と実行を行う。

### 【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着ける。

行動目標：

1. 主な奇形証候群の症状、予後、診断方法、遺伝率などをデータベースを用いて説明できる。
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	OMIM、GeneReview、UCFC Genome Browser、および他のデータベースの利用法を習得する。 これに基づき、さまざまな先天性症候群の臨床症状をまとめる。	太田 亨
4～6	DNA、RNA抽出	インフォームドコンセントの実際を体験する。 さまざまな倫理指針を調査する。	太田 亨
7～10	遺伝子解析の計画	目的の遺伝子構造をData Baseから習得する。 PCRクローニングの設計を行う。 サンガーシーケンスで塩基配列を解析する。	太田 亨
11～15	分子遺伝学的解析法	CGHマイクロアレイを見学する。 疾患の遺伝子をデータベースから遺伝カウンセリングを体験する。 希少疾患治療薬の現状を調査する。	太田 亨

### 【授業実施形態】

面接授業と遠隔授業の併用

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）。

### 【実務経験】

医師

### 【実務経験を活かした教育内容】

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。