

# 臨床遺伝学

【単位数：1単位，授業13コマ，予備3コマ（定期試験含まず）】

当該科目は医師としての臨床経験を持つ教員が担当する授業科目である。

## 1 科目責任者

高木潤子 教授（特任）（内分泌・代謝内科）

## 2 教育目標

### （1）ねらい（Ⅲ-4-c）

- ① 臨床遺伝学を理解するために、医学生は遺伝子疾患の病態と症候を学び、他者の多様な価値観を尊重しながら、全人的な医療行為を実践できるプロフェッショナリズムを取得する。
- ② 臨床遺伝学とは、遺伝子疾患の診断、治療、予防を目的として、人類遺伝学の基礎知識を、医学に応用する学問である。ゲノム医療は、現在選択可能な診療方針の一つであり、臨床遺伝に関する包括的理解を必要とする。遺伝学的知識、診断治療、また遺伝診療が抱える社会的課題に対するカウンセリングマインドを以って臨床実習に備える。

### （2）学修目標

- ① 臨床遺伝学に含まれる医療行為について、概念を説明できる。
- ② ヒトゲノムの多様性と表現型について、概略を説明できる。
- ③ 遺伝様式と遺伝子異常について、疾患と関連付けた説明ができる。
- ④ 遺伝情報に基づいた家系図を作成できる。
- ⑤ 生殖細胞及び体細胞変異による疾患について、概略を説明できる。
- ⑥ 主要な遺伝子疾患の原因、病態、治療を説明できる。
- ⑦ 遺伝医療における医学的及び社会的問題点と、これに対する配慮と解決策を説明できる。
- ⑧ 遺伝カウンセリングの主旨を理解し、ロールプレイができる。
- ⑨ 遺伝診療における、他職種との関わりと役割について、概略が説明できる。
- ⑩ 臨床所見から、具体的な遺伝子疾患名を想起し説明できる。

## 3 成績の判定・評価

### （1）総合成績の対象と算出法

	成績対象	割合	方法・コメント
定期試験	○	90%	記述式を原則とし、一部多肢選択問題を含む場合がある。
レポート	○	10%	配付された用紙に各自ロールプレイの内容を記載して、終了時に提出する。
態度	○	—	態度不良の場合は「問題行動学生報告書」を提出する。

出席：定期試験を受験するためには欠席率が3分の1を超えてはならない。

### （2）合格基準

評価対象の合計が60%以上（又は60点以上）で合格とする。

### （3）再試験・再評価の方法

上記（2）で総合成績が60%未満の場合は、再試験を実地する。

再試験は、定期試験に準ずる試験を行う。60%以上を合格とする。

#### (4) 課題(試験やレポート)へのフィードバック

定期試験の成績の総括を学年メールで通知する。

これにより理解が不十分な項目について再確認を促すとともに、定期試験が不合格となった者は再試験に備えること。

#### 4 教科書

書名	著者名	出版社	教科書として指定する理由
指定教科書なし			

#### 5 参考図書

書名	著者名	出版社	参考図書とする理由
コアカリ準拠 臨床遺伝学テキストノート -ゲノム医療に必要な考え方を身につける	日本人類遺伝学会 編集	診断と治療社	本邦の臨床遺伝に沿って、必要な内容を網羅している。
トンプソン&トンプソン遺伝医学 第2版	Robert L.Nussbaum Roderick R.McInnes Huntington F.Willard 監訳 福嶋義光	ELSEVIER	遺伝医学の全領域について詳細にまとめられている。世界で広く使われているテキスト。
Management of Genetic Syndromes	Suzanne B. Cassidy Judith E. Allanson	WILEY- BLACKWELL	臨床遺伝領域の診療において、实际的に役立つ。
遺伝性腫瘍 ケーススタディ100	一般社団法人 日本遺伝性腫瘍学会 監修	ヘルス出版	総論、各論が簡潔に書かれ、具体的な症例呈示がある。様子を思い浮かべながら読むことができる。
遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2024年版	大腸癌研究会	金原出版	遺伝性大腸癌患者の診療に役立つ。
遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療 ガイドライン 2021年版 第2版	日本遺伝性乳癌卵巣 癌総合診療制度機構	金原出版	遺伝性腫瘍の診療アルゴリズム、診療方針が示されている。

#### 6 準備学習(予習・復習)

講義前日までに、教科書又は参考図書を用いて、講義タイトルに相当する記載部分の総論、見出しを1時間以上読み、概略を把握する。

講義終了日に、講義内容を復習することにより知識を確認し、理解を深める。

#### 7 授業計画

##### (1) 講義の方法

基本的に臨床遺伝学に関する、知識伝達型講義であるが、一部講義中に講師との質疑応答やロールプレイを用いたアクティブ・ラーニングを導入する。

##### (2) 講義の内容

臨床遺伝学の総論と各領域の各論におけるポイントを絞り、学生の理解を深める講義を行う。