

科目・コース（ユニット）名： 臨床遺伝学
英語名称：Clinical genetics

【担当責任者】 門馬智之（遺伝診療部 部長、消化管外科学講座 准教授）

【連絡先】 消化管外科学講座・医局：024-547-1259 内線：2342, E-mail:tmomma@fmu.ac.jp

【開講年次】 4 年【学期】 前期 【必修／選択】 必修

【授業形態】 講義／演習

【概要】 臨床遺伝学とは、細胞生物学、分子生物学、遺伝子情報の解析技術といった基礎的な遺伝医学の理論や技法を、遺伝性疾患の診断・治療・予防など臨床へ応用する学問領域である。講義で遺伝性疾患について学び、演習で遺伝カウンセリングの体験とレポートの作成を行う。

【学習目標】

一般目標

1. 遺伝学の基礎と臨床に関する十分な素養を備え、ゲノムの多様性に基づく個体の多様性、遺伝子変異・染色体異常と疾患の発生との関連を理解する
2. 遺伝カウンセリングの演習（ロールプレイ）を通じて、臨床における遺伝医療の実践を体験する。

行動目標

1. 遺伝医療を理解し説明できる。
2. 家系図を理解し作成できる。
3. 染色体異常について理解し説明できる。
4. 出生前診断について理解し説明できる。
5. Mendel（メンデル）遺伝の様式を説明でき、代表的な遺伝性疾患を列挙できる。
6. 非メンデル遺伝の形式をとる主な疾患について、その機序を概説できる。
7. 多因子遺伝による疾患・体質を列挙し、その特徴を理解できる。
8. 遺伝医療における倫理的配慮と遺伝カウンセリングについて理解し実践できる

【教科書】

1. トンプソン&トンプソン遺伝医学 第3版 メディカルサイエンスインターナショナル 12,100 円
2. 新遺伝医学やさしい系統講義 19 講 メディカルサイエンスインターナショナル 5,060 円

【参考書】

1. 臨床遺伝学テキストノート 改訂第2版 診断と治療社 4,400 円

【成績評価方法】

成績評価は、出席状況、受講態度、小テストおよびレポートに基づき行う。

原則として3分の2以上出席すること。小テストは各講義内に実施する。

*受講態度が著しく不良な場合、小テストの受験、提出を認めないので注意すること。

【学習上の注意事項】

- 1 時限の講義で解説される内容は膨大であり、各自で知識の整理する努力が必要です。
- 講義は配布資料とスライドを主に用います。不明な点は、講義中に質問して解消してください。
- 講義への積極的な参加を期待する。
- 遺伝カウンセリングの体験は、ロールプレイ形式で行う。

【本学独自の、あるいは先端的な研究要素のある授業の実施内容】

- ロールプレイ形式による遺伝カウンセリングの演習を行う。

【授業スケジュール】

回数	年/月/日	曜日	時限	内 容	担当教員名	備考
1	2026/6/23	火	1	(講) 遺伝医療総論、家系図作成	門馬智之	
2	2026/6/30	火	1	(講) 染色体異常と出生前診断	安田 俊	
3	2026/7/7	火	1	(講) メンデル遺伝と単一遺伝子疾患	門馬智之	
4	2026/7/7	火	2	(講) 非メンデル遺伝と多因子遺伝病	門馬智之	
5	2026/7/14	火	1	(講) 遺伝医療における倫理的配慮と遺伝カウンセリング	門馬智之	
6	2026/7/14	火	2	(演) 遺伝カウンセリングのロールプレイ	門馬智之他	
7	2026/7/14	火	3	(演) 遺伝カウンセリングのロールプレイ	門馬智之他	

【担当教員】

教員氏名	職	所属
門馬 智之	准教授	消化管外科学講座
岡野 舞子	講師	乳腺外科学講座
安田 俊	准教授	産婦人科学講座
* ロールプレイ		遺伝診療部 部員

【医師として実務経験のある教員による授業科目】 該当する