

授業科目	基礎人類遺伝学演習			科目区分	GMP コース必須科目		
担当教員	(世話人) 田浦 裕三子			単位数	1 単位		
授業概要	遺伝子・染色体の解析方法や解釈、遺伝形式・遺伝的リスクの推定などについて、演習を通じて学ぶ。臨床遺伝学・臨床遺伝学演習と一連の流れで行うことで、知識やスキルの定着を目指す。						
全体の教育目標	検査手法を理解し、遺伝医療の知識を遺伝カウンセリングで実践するために必要な検査結果の解釈やデータ検索に関するスキルを修得する。						
個別の学習目標	<ul style="list-style-type: none"> ・検査の分析的妥当性・臨床的妥当性・臨床的有用性について説明できる。 ・遺伝形式推定、再発率計算を正確に行うことができる。 ・遺伝学的検査の方法について具体的に理解し、正確に説明することができる。 						
授業計画	回	月日	曜日	時限	授業内容	担当教員	講義室
	1	10/6	火	2	分子遺伝学的解析方法と遺伝学的検査の意義と分析的妥当性・臨床的妥当性・臨床的有用性	園田	
	2	10/13	火	2	染色体検査結果の解釈 (G-banding, FISH)	大野	
	3	10/20	火	2	染色体検査結果の解釈 (マイクロアレイ)	チョン ンフィー	
	4	10/27	火	2	胎児超音波検査、絨毛・羊水染色体検査、POC、NIPT	田浦	
	5	11/10	火	2	サンガー法・PCR 法・サザンプロット法	園田	
	6	11/17	火	2	新生児マススクリーニングの方法	落合	
	7	11/24	火	2	バリエント評価	才津	
	8	12/1	火	2	ボトルネック効果・モザイク率・ミトコンドリア DNA の検査方法	神吉	
	9	12/8	火	2	評価ツール使用方法	松崎	
	10	12/15	火	2	ベイズの定理	田浦	
11	12/22	火	2	アレル頻度の計算	園田		

	12	1/5	火	2	病理学的検査：MSI, IHC-MMR	岩崎	
	13	1/12	火	2	二次的所見とその対応（腫瘍を中心に）	松崎	
	14	1/19	火	2	診療録からの情報収集・医療情報の収集・遺伝形式の推定	石井	
	15	1/26	火	2	遺伝性造血器腫瘍：ドナー（HLA）	園田	
	16	2/2	火	2	試験	田浦	
テキスト	配布資料						
参考書	<ul style="list-style-type: none"> • Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling 3rd Edition. (OXFORD, ISBN: 978-0-19-530527-2) • GARDNER AND SUTHERLAND'S Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling 5th edition. (OXFORD, ISBN: 978-0-19-932900-7) • バリエントデータ検索&活用 達人レシピ (羊土社 2020, ISBN: 978-4-7581-2245-0) 						
成績評価の方法	積極的な演習への参加 70%、授業での参加態度 30%						
その他	世話人連絡先 田浦 裕三子 (Email: taura.yumiko.312@m.kyushu-u.ac.jp)						