

厚生労働科学研究費補助金

ヒトゲノム・再生医療等研究事業

ゲノムリテラシー向上のための人材育成と  
教育ツール開発に関する研究

平成17年度～19年度 総合研究報告書

主任研究者 福嶋 義光

平成20(2008)年3月

# 目 次

## I. 総括研究報告書

ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究 ----- 1

信州大学医学部 教授 福嶋義光

(資料1) 「遺伝」と「遺伝子」を正しく知ろう

(資料2) シナリオ 「あなたのそばに」

(資料3) シナリオ 「ゲノム・カード：あなたのゲノム、私のゲノム、  
個性に基づく明日の医療」

II. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 58

III. 研究成果の刊行物・別刷 ----- 62

ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究

主任研究者 福嶋義光 信州大学医学部教授

研究要旨

ゲノムについての「国民および社会の理解の促進」のために最も適切な啓発活動を考案し、実践・評価したのち、全国的な事業計画を提案することを目的とした研究を行ない下記の成果をあげた。

- ① 現状把握：一般市民，大学生，医療関係者を対象とした遺伝に関する知識，意識を調査した結果，わが国では，多くの市民にとって，遺伝の問題は自らがかわりうる身近な問題としては考えていないことを明らかにした．高校の生物学教科書調査および医学部・医科大学のシラバス調査により，わが国では十分な遺伝医学教育がなされていないことを明らかにした．
- ② 到達目標の設定と教育ツール開発：到達目標を「遺伝」の問題を自分自身にも関係し得る身近な問題としてとらえること，および近い将来実現することが予想されるゲノム情報を基盤にした個別化医療（オーダーメイド医療，テーラーメイド医療）の有用性と注意すべき点について理解を得ることとし，1）信州大学遺伝子診療部のスタッフで構成される劇団GENETOPIAが演じた遺伝ドラマ「あなたのそばに」を収録したビデオの上映とその前後にパワーポイントを用いた解説を行うもの，2）音声付きマンガCD「ゲノム・カード：あなたのゲノム，私のゲノム，個性に基づく明日の医療」の2種類の教育ツールを開発した．また，一般市民向けおよび医療従事者向けの情報提供サイトとして，GENETOPIA <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp> を管理運営し，種々の有用な情報を掲載した．
- ③ 人材育成：「国民および社会の理解の促進」のために活動する人材として，2005年度より開始された認定遺伝カウンセラー制度の充実をはかるべく，7大学の専門課程間の相互協力態勢の構築，遺伝カウンセリング教育の改善，認定遺伝カウンセラーの社会的認知の向上をめざした取組みを実施した．
- ④ 実践活動：認定遺伝カウンセラーが中心となり，上記2種類の教育ツールを用いて，いくつかの集団において，ゲノムリテラシー向上のための教育・啓発活動を実施した．実施後の調査において概ね良好な評価が得られ，教育ツールの有効性を確認した．
- ⑤ 全国遺伝子医療部門連絡会議：遺伝子医療をめぐる問題についての情報の共有および各施設間の情報交換，意見交換を行うため，全国遺伝子医療部門連絡会議を開催した．上記の教育ツールを参加施設を含むすべての大学病院に配布し，各施設において行なわれるゲノムリテラシー向上のための取組みに利用していただくことにした．全国遺伝子医療部門連絡会議は次年度以降も継続して，開催できる体制を構築した．

分担研究者

櫻井晃洋（信州大学医学部准教授）

千代豪昭（お茶の水女子大学教授）

玉井真理子（信州大学医学部准教授）

A. 研究目的

個人情報保護法の2005年4月完全施行に伴って検討されている3省（厚生労働省，文部科学省，経済産業省）の「ヒトゲノム・遺伝子

解析研究に関する倫理指針」の見直し案では，最も重要な基本方針として，人間の尊厳の尊重などとともに，第8番目の項目として，「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する啓発活動等による国民および社会の理解の促進と研究内容に応じて行う対話」が掲げられている．本研究は「国民および社会の理解の促進」のために最も適切な啓発活動を考案し，実践・評価したのち，全国的な事業計画を提案することを目的とする．

## B. 研究方法

### 1. 現状把握

わが国のゲノムリテラシーの現状を把握するために下記の調査，資料収集を行った。

- 1) 遺伝に関する知識，意識を問う自記式アンケート調査（対象：医学部医学科1年生，他学部（教育学部）1年生，一般市民，医療系民間企業社員，市中病院勤務医・開業医，病院看護師，保健師）
- 2) 高等学校の「生物」，「倫理および現代社会」で教えられている遺伝についての調査（教科書の記述と高校教員からの提言）
- 3) 医師養成のための教育課程における遺伝学教育および臨床遺伝学教育の実態調査（各大学の授業計画の解析）
- 4) 海外との比較

### 2. 到達目標作成と教育ツールの開発

現状把握の調査の結果，到達目標を「遺伝」の問題を自分自身にも関係し得る身近な問題としてとらえること，および近い将来実現することが予想されるゲノム情報を基盤にした個別化医療（オーダーメイド医療，テーラーメイド医療）の有用性と注意すべき点について理解を得ることとし，下記の2種類の教育ツールを開発した。

- 1) 遺伝教育パッケージ：信州大学遺伝子診療部のスタッフで構成される劇団 GENETOPIA が演じた遺伝ドラマ「あなたのそばに」を収録したビデオの上映とその前後にパワーポイントを用いた解説を行うもの
- 2) 音声付きマンガCD「ゲノム・カード：あなたのゲノム，私のゲノム，個性に基づく明日の医療」

これらの教育ツールを用いていくつかの集団を対象に実践活動を行い，その活動前後の遺伝についてのイメージの変化等についてのアンケート調査を行った。

一般市民向けおよび医療従事者向けの情報提供サイトとして，GENETOPIA <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp> を管理運営し，種々の有用な情報を掲載した。

### 3. 人材育成

「国民および社会の理解の促進」のために活動する人材として，2005年度より開始された認定遺伝カウンセラー制度の充実をはかるために認定遺伝カウンセラー養成のための修士課程をも

つ7つの大学の専門課程教員が一堂に会して各専門課程の課題を発表し議論を集約した。

### 4. 実践活動とその評価

これらの教育ツールを用いていくつかの集団を対象に実践活動を行い，その活動前後の遺伝についてのイメージの変化についてのアンケート調査を行った。

### 5. 全国遺伝子医療部門連絡会議の開催

わが国の遺伝子医療をめぐる問題についての情報交換，意見交換を行うために，全国遺伝子医療部門連絡会議を開催した。

## C. 研究結果

### 1. 現状把握

#### 1) 遺伝に関するアンケート調査結果

##### 1. 大学生

高校の生物で遺伝について学んだことのある学生は医学部で58%，教育学部で68%。両学部学生のいずれも「DNA」「遺伝子」「染色体」などについてはおおむね理解できていると回答したが，「ゲノム」については医学部学生の17%，教育学部学生の55%は意味がわからないと回答した。

##### 2. 一般市民

用語に関する知識では「ゲノム」の意味がわかる回答者は半数に満たなかった。「遺伝子診断」「出生前診断」の意味がわからないという回答はそれぞれ27%，9%で，教育学部学生と医学部学生の間の中間の値であった。

##### 3. 保健師

保健師は保健所での遺伝相談にも従事し，「遺伝子診断」「出生前診断」についてはほぼ全員がその意味を把握しており，遺伝性疾患がまれなものではないという認識も有していたが，一方で「ゲノム」については一般市民と同様半数はその意味がわからないと回答した。

##### 4. 医師

松本市医師会の協力のもとに，会員である勤務医，開業医を対象にしたアンケート調査を行い，日常臨床での遺伝に関する問題の経験の有無，問題に遭遇した際の対応などについて調査した。その結果，地域医療の最前線にいる一般臨床医の多くが日常診療で遺伝を意識する事例を経験しているが，遺伝子医療部門を利用した医師は少ないことが明らか

となった。また臨床現場では遺伝医療に関する情報が十分に届いておらず、情報提供を求める意見が多かった。

#### 5. 病院勤務の看護師

病院勤務の看護師に対し、日常臨床での遺伝に関する問題の経験の有無、問題に遭遇した際の対応などについて調査を行った。看護師の半数近くは遺伝に関する質問を患者や周囲の者から受けた経験があったが、その時の対応として最も多かったのは自分の知っている範囲で回答したというものであった。しかしながら遺伝に関する用語については、正確な内容を理解していないという回答が多かった。

#### 2) 高等学校の「生物」、「倫理および現代社会」で教えられている遺伝についての調査

「生物」の教科書では、メンデルによる遺伝の法則が中心であり、仮定としての遺伝子のまま、法則の研究史的説明に終始する傾向がある。遺伝子の実態としては染色体との関係を中心とし、DNA としての理解は、物質名と関連づけるレベルである。このため、ゲノムという総体としての理解に至らず、ゲノムについての記述が不十分なまま、ヒトゲノムなどの説明に入っている記述が散見された。また、遺伝子と病気とを安易に結び付けた理解につながりやすく、また、どのような概念を身につけるべきかという共通理解が希薄なせいも、新しい知見が増えた場合に単に羅列的に記述するか、恣意的に選択する状態になっていると思われる。全体を通して、ゲノム全体についての理解を軸とした遺伝と環境の相互作用としての視点に欠け、差別的な人間理解に陥るのではないかという危惧がもたれた。

「倫理および現代社会」の教科書では、「バイオテクノロジーの発達」「(先端)医療技術の発展」「遺伝子への介入・遺伝子の操作」「生命への介入・生命の操作」などの語句が数多く掲載されており、生命倫理の問題に関する関心が高いことが伺えるが、具体的に扱われている内容を見ると、「脳死・臓器移植」についてはかなりの教科書で取り上げられているものの、ゲノムリテラシー関連の記述は少ない。学習指導要領では、「生命」の問題（「現代社会」では「科学技術の発達と生命の問題」）を取り上げるべきことが書かれているのみで、その具体的なトピックについて指定されてい

るわけではなく、生命倫理のどの項目を重視するかは、教科書によって異なっている状況となっている。

最近改訂された生物学の教科書をみてもポストゲノム時代に、どのような概念を身につけることが必要かは見えてこない。また、遺伝子が決定的要素であるという記述が中心となっており、差別的な人間理解に陥らないためのよりいっそうの配慮が必要である。

#### 3) 医師養成のための教育課程における遺伝学教育および臨床遺伝学教育の実態調査

ヒトゲノム解析研究の進展に伴い、医療の場においても個人遺伝情報が取り扱われる機会が急増することが予想される。2004年に厚生労働省が定めた「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」には、遺伝情報を診療に活用する場合の取扱いとして「医療機関が遺伝学的検査を行う場合には臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族の心理社会的側面での支援を行うことができる者により遺伝カウンセリングを実施する必要がある」と記載されている。しかし、文部科学省が2001年に提唱した「医学教育モデル・コア・カリキュラム」に、臨床遺伝学や遺伝カウンセリングに関する項目は含まれていない。

2005年に行なったわが国の医学部における遺伝学教育の実態調査データの解析によれば、ほとんどの大学において遺伝学教育は行われているものの、その多くは1・2年を対象としたもの、すなわち生物学としての教育であり、医療の場で必要とされる臨床遺伝学および遺伝カウンセリングの知識・技能・態度の習得のためのカリキュラムを持つ大学は極めて少ないことが明らかにされた。

さらに、2007年に全国80の医育機関を対象に臨床遺伝学教育（生物学としての遺伝学とは別に、診療の場面で直接必要となる遺伝学の知識・技能・態度についての教育）の実態調査を行なった。臨床遺伝学教育の系統講義を実施しているのは44校、臨床遺伝学教育の演習・実習を実施しているのは28校にすぎず、臨床遺伝学教育の項目についても、遺伝カウンセリングについての教育を行なっているのは48校、染色体検査の意義と核型記載法 47校、遺伝学的検査の目的と方法 46校、常染色体劣性遺伝病の保因者頻度 46校、遺伝性疾患の定義と頻度 46校、遺伝医学における倫理的課題 43

校, メンデル遺伝病における再発率 43 校, 家系図記載法 43 校, common disease における遺伝要因 41 校, 遺伝性疾患の治療と予防 35 校, 遺伝情報の扱い方のガイドライン 32 校, のみであった。

#### 4) 海外との比較

欧米におけるゲノムリテラシー向上の取組みに関する下記の情報を得た。

科学と技術、社会の相互関連を扱った各種カリキュラムの開発に積極的なアメリカでは、BSCS (Biological Science Curriculum Study: 生物学教育のカリキュラムセンター) を中心に早くから高等学校用の分子生物学や遺伝学に関する教育プログラムの開発がなされてきた。そこではヒトを中心とした遺伝学や遺伝子工学を題材として、知識内容の理解と科学的な問題解決、倫理的、社会的な諸課題に対する意思決定スキルの育成を行っている

スウェーデンでは、市民・社会への科学教育・啓蒙活動は、「科学と市民 (Vetenskap & Allmänhet)」という非営利団体を中心に、構成員である様々な機関がネットワークをつくり、市民・社会と医療者・研究者が触れ合う機会を設けている。これらの活動は、市民・社会と医療者・研究者間の永続的信頼関係を構築するために有益と考えられ、わが国においても参考にするべきである。

## 2. 教育ツールの開発

### 1) 遺伝教育パッケージ

国民および社会の理解の促進のための啓発活動に利用することを目的として、信州大学遺伝子診療部が制作した遺伝ドラマ「あなたのそばに」の DVD, 講演の際に用いる PowerPoint ファイルおよび遺伝と遺伝子についてわかりやすく解説したパンフレットをセットにした「遺伝教育パッケージ」を作成した。

### 2) ゲノムリテラシー向上を目的とした教育ツール

近い将来実現することが予想されるゲノム情報を基盤にした個別化医療 (オーダーメイド医療, テーラーメイド医療) の有用性と注意すべき点をわかりやすくまとめたマンガ「ゲノム・カード: あなたのゲノム, 私のゲノム, 個性に基づく明日の医療」を開発・作成した。

### 3) 遺伝ネットワーク “GENETOPIA”

<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp>

一般市民向けの情報としては「遺伝医学の基礎」および「遺伝子診療部の受診方法」などがあり、幅広く利用されている。医療従事者向けの情報としては「GeneReview Japan」, 「染色体異常をみつけたら」, 「遺伝カウンセリングの際に利用すると便利な資料集」などがある。さらに後述する「全国遺伝子医療部門連絡会議報告書」も掲載しており、幅広く臨床遺伝の専門家に利用されている。GENETOPIA は遺伝子診療関連としては最もヒット数が多いサイトとなっている。米国で公開されている GeneReviews は遺伝性疾患の症状や診断, 遺伝学的検査の方法など, 遺伝カウンセリングを行なうに際して有用な情報について, 専門家による解説が参照できる医療スタッフ向けの遺伝性疾患情報サイトである。臨床遺伝医学に関する総合情報サイト GeneTests (<http://www.geneclinics.org/>) のセクションのひとつとして公開されている。GeneReviews には 2008 年 2 月現在 423 項目が登録されているが, GeneTests の運営責任者の許可を得て, 鋭意翻訳を進め「GeneReviews Japan」上に公開してきた。作年度からは「GeneReviews Japan」を多くの専門家の協力を得られやすいように UMIN の新しいサイトに移設した。現在, 56 疾患について掲載しており, 多くの全国の臨床遺伝専門医を中心とする医療関係者に利用され, わが国の遺伝医療のレベルアップに貢献している。

### 3. 人材育成

平成 17 年 4 月に認定遺伝カウンセラー制度が発足し, わが国で初めての認定遺伝カウンセラーが現場に参入しつつある。一方で, 人材養成の方法や認定制度の問題, 職場の確保など多くの問題が集積しているため, わが国の 7 大学において認定された専門コースの代表者からなる遺伝カウンセラー養成教育連絡会議を組織し, 下記に関するワーキング研究を行なった。

1) 専門課程の教育の充実 (統合カリキュラムの作成, 問題解決型教育システムの開発, 科目履修と教員連携制度の導入, 実習施設の確保と指導体制の確立, わが国における認定遺伝カウンセラー養成専門課程の紹介ガイドブックの出版)

2) 遺伝カウンセラー養成専門課程の認定と認

定試験受験資格の審査方法の充実

- 3) 認定試験と専門課程のカリキュラムの整合性の担保
- 4) 遺伝カウンセラーの社会的認知を図る方法
- 5) 遺伝カウンセラーをめざす学生のスキル向上および医療現場に必要な倫理的態度の学習のあり方

#### 4. 実践活動とその評価

遺伝教育パッケージを用いて、認定遺伝カウンセラーが中心となって、いくつかの集団を対象に実践活動を行い、その活動前後の遺伝についてのイメージの変化についてのアンケート調査を行った。その結果、遺伝性疾患が特別なものではなく、身近な問題として認識できたという意見が多く、これはこの実践活動で強調した点であり、その意図はおおむね達成されていた。したがって、本教育ツールはゲノムリテラシー向上のために有用であると考えられた。

#### 5. 全国遺伝子医療部門連絡会議

全国遺伝子医療部門連絡会議は、ゲノム時代に必須の遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展、遺伝子医療をめぐる問題についての情報の共有、および各施設間の情報交換、意見交換を目的として、遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院など）からの代表者および本会の趣旨に賛同する者に呼びかけ、年1回、開催している。

2005年は東京女子医科大学（11月5日、65施設から180名が出席）、2006年は大阪大学（11月18日、70施設から137名が出席）、2007年は千葉大学（11月17日、50を超える大学等関連施設を中心に130名が出席）において開催され、活発な情報提供と情報交換が行われた。全国遺伝子医療部門連絡会議の報告書は<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp>に掲載されている。

本研究班で作成した教育ツールを全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設に配布し、各施設において行なわれるゲノムリテラシー向上のための取組みに利用していただくことにした。

#### D. 考察

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展により、個々人の病気の質および個々人の薬物反応性などの体質の違いを明らかにした上で、個々人に

最も適した治療・予防を行うオーダーメイド医療が実現化されつつある。しかし、オーダーメイド医療は個々人の遺伝情報を明らかにした上での医療であるため、遺伝情報の意味が正しく認識されていない社会においては様々な混乱がおきることが懸念される。特に我国では学校教育において「遺伝」がタブー視され十分な教育がなされておらず、また、我国固有の「遺伝の問題は恥ずべきもの、秘匿すべきもの」という文化的背景もあり、国民および社会の「遺伝」「ゲノム」「遺伝情報の意味」についての理解（ゲノムリテラシー）は極めて不十分である。「国民および社会の理解の促進」のために最も適切な教育・啓発活動の方法を確立し、全国的事業として推進することは喫緊の課題である。

本研究班で開発した、教育ツール（信州大学遺伝子診療部のスタッフで構成される劇団 GENETOPIA が演じた遺伝ドラマ「あなたのそばに」を収録したビデオの上映とその前後にパワーポイントを用いた解説を行うもの）を全国遺伝子医療部門連絡会議の参加施設に配布し、各施設において行なわれるゲノムリテラシー向上のための取組みに利用していただくことにした。「国民および社会の理解の促進」に役立つことを願うものである。

遺伝ドラマ「あなたのそばに」は結婚を前に、母から「あなたの父親は優性遺伝形式の神経難病のために死亡した」ことを告げられた女性、その婚約者、婚約者の両親と妹、妹の友人、など、それぞれの立場の人々の遺伝についての悩み、思いが語られており、人間だれしも遺伝の問題に直面する可能性があることを表現している。「遺伝の問題を自分自身にも関係し得る身近な問題としてとらえること」については、十分目的を達することのできる教育ツールであると自負しているが、これは稀で重篤な単一遺伝病をとりあげており、オーダーメイド医療の際に必要な遺伝リテラシーと異なるのではないかという批判もいただいた。

そこで、本研究計画の最終年度には、近い将来実現することが予想されるゲノム情報を基盤にした個別化医療（オーダーメイド医療、テーラーメイド医療）の有用性と注意すべき点をわかりやすくまとめた音声付きマンガCD「ゲノム・カード：あなたのゲノム、私のゲノム、個性に基づく明日の医療」を開発・作成した。ゲノムリテラシー向上のための教育ツールとして、広く利用されることを願っている。

遺伝子医療の実践のために、臨床遺伝専門医を中心とする医療従事者に正確な情報を提供することは極めて重要である。米国においては米国のNIHおよびU.S. Department of Energyのサポートを受け、University of Washingtonのスタッフによって運営されているGeneReviewsがこの役割を果たしている。我々はGeneTestsの運営責任者であるDr. Roberta A Pagon (Professor, Department of Pediatrics, University of Washington, Children's Hospital Regional Medical Center, Seattle, Washington)の許可を得て、重要性の高いと思われる項目を中心に日本語訳を進め、

「GeneReviews Japan」として公開している。遺伝子検査や遺伝カウンセリングについては、必ずしも日本の現状に則していないものがあるため、極力、「訳者註」を加筆するとともに、利用者が本サイトに掲載されている情報を利用して医療行為に利用する際には、その責任はすべて利用者に帰属することと、医療行為に利用する際には、利用者は事前に必ず原文を確認することについての同意を利用者に求めるなど、情報の独り歩きがないように慎重な姿勢で臨んでいる。

認定遺伝カウンセラーについては、養成コースを持つ7大学の代表者が集い、より充実した教育のあり方について検討した。また、認定遺伝カウンセラーはゲノムについての国民および社会の理解の促進のために活動する人材としても期待されている。実際、認定遺伝カウンセラー資格をもつ研究支援員に遺伝教育パッケージを用いて、一般市民を対象とした啓発活動を実践していただいております。極めて円滑に啓発活動を進めることができている。

平成15年から毎年開催している全国遺伝子医療部門連絡会議はゲノム時代に必須の遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展、遺伝子医療をめぐる問題についての情報の共有、および各施設間の情報交換、意見交換を目的としている。毎回50を超える大学等関連施設の代表が集いわが国の遺伝子医療の充実を目的に活発なディスカッションと情報交換が行われている。特に毎回遺伝子医療に関連する種々の課題について討議するグループワークは極めて有意義なものであり、わが国の遺伝子医療の発展に大きく貢献している。ここでは参加者が15~25名程度のグループに分かれ、次のようなテーマについて深い討議を行なってい

る。人材の確保、施設内および地域への浸透、受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れ、フォローアップの方法、出生前診断への対応、発症前診断への対応、遺伝医学教育、サポートグループとの協働などである。これらの各テーマについて、1) 現状、2) 問題点の整理、3) 具体的解決方法、などの論点について情報を交換し、それぞれの施設における遺伝子医療の向上に役立てている。この討議内容は極めて示唆に富むものであり、その概要は報告書にまとめられ、すべての医学部・医科大学に送付されるとともにホームページ上に公表され、わが国の遺伝子医療の向上、充実のために役立てられている。

今まで厚生労働科学研究費により行なわれていた全国遺伝子医療部門連絡会議は平成20年度より、維持機関会員制度に移行し、これからも恒久的に開催されることとなった。「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の第8番目の基本方針として、掲げられた「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する啓発活動等による国民および社会の理解の促進と研究内容に応じて行う対話」のために、全国遺伝子医療部門連絡会議がこれからも継続した役割を果たすことができるようになったことは本研究の大きな成果であると考えられる。

## E. 結論

本研究はヒトゲノム・遺伝子解析研究の重要性および遺伝情報の特殊性とその意義について、国民および社会から理解を得るのに最も適切な教育・啓発活動を考案し、その教育・啓発活動を実践・評価したのち、全国的な事業計画を提案することを目的として研究を進めてきた。現状評価に関する調査、遺伝教育パッケージの作成、ホームページの運営、遺伝教育の実践活動と評価、全国遺伝子医療部門連絡会議の継続的開催に向けた準備など、本研究は予想を上回る成果をあげることができたと考えられる。

## F. 健康危険情報

本研究課題では健康危機に関わる問題は生じないが、ヒトゲノム・再生医療等研究事業の他の研究において生じる可能性のある問題、とくに遺伝情報の不適切な扱い方による危険性等については、本研究班としても迅速に対応することとしていたが、研究実施中、そのような状況は全く生じなかった。



## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- The International HapMap Consortium (173 persons including Fukushima Y): A haplotype map of the human genome. *Nature* 437:1299-1320, 2005
- Fukushima Y: Guidelines on Genetic Testing. *JMAJ (Japan Medical Association Journal)* 48:429-431, 2005
- 福嶋義光: 序文 (日本臨床増刊号: 遺伝子診療学—遺伝子診断の進歩と遺伝子治療の展望—). *日本臨床* 63 (増刊号 12): 1-4, 2005
- 福嶋義光: 遺伝子解析に関する指針・ガイドライン (日本臨床増刊号: 遺伝子診療学—遺伝子診断の進歩と遺伝子治療の展望—). *日本臨床* 63 (増刊号 12): 9-15, 2005
- 福嶋義光: 遺伝子治療臨床研究指針 (日本臨床増刊号: 遺伝子診療学—遺伝子診断の進歩と遺伝子治療の展望—). *日本臨床* 63 (増刊号 12): 475-476, 2005
- 福嶋義光: 遺伝子診断・治療に関するガイドライン・倫理指針 *日本臨床* 63:389-393, 2005
- 福嶋義光: 遺伝カウンセリング (第1章 疾患ゲノム解析). *実験医学* 23:65-69, 2005
- 福嶋義光: 遺伝性疾患とは (特集: 遺伝性疾患). *日本病院薬剤師会雑誌* 41:1369-1370, 2005
- 福嶋義光: 多因子遺伝病研究と診療の倫理問題. (増刊: 臨床遺伝子学'05). *最新医学* 60: 2200-2207, 2005
- 櫻井晃洋, 福嶋義光: 大学病院 / 大学附属病院における遺伝医療 (特集: それぞれの立場からみた遺伝性腫瘍の現状認識と将来の展望). *癌と化学療法* 32: 945-947, 2005
- 福嶋義光, 櫻井晃洋: 遺伝子診療 (遺伝子医療) 体制の整備 現状と課題 (連載 10「遺伝子診断の最前線」). *医学のあゆみ* 213:1135-1139, 2005
- 福嶋義光: 連載開始にあたって (連載「遺伝子診断の最前線」). *医学のあゆみ* 212:1085, 2005
- 福嶋義光: 総論 一遺伝子診断の定義・分類および倫理指針・ガイドライン (連載 1「遺伝子診断の最前線」). *医学のあゆみ* 212:1086-1090, 2005
- 福嶋義光: 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会 臨床遺伝専門医 (特集: 産婦人科医が関わる専門医制度マニュアル). *産婦人科の実際* 54:711-718, 2005
- 櫻井晃洋, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子, 玉井真理子, 川目裕, 福嶋義光: 医学教育における遺伝カウンセリング・ロールプレイ実習. 家族性腫瘍 5:51-56, 2005
- 櫻井晃洋: 遺伝医学教育, 社会啓発 —正しい遺伝の知識を広めるために. *医学のあゆみ* 212:1137-1141, 2005
- 福嶋義光: 遺伝子診断のガイドライン. 小児科の新しい流れ (編集: 柳澤正義, 衛藤義勝, 五十嵐隆) (先端医療シリーズ 34). 先端医療技術研究所 (東京) pp. 22-26, 2005
- 福嶋義光: 遺伝カウンセリング. 予防医学事典 (編集: 松島綱治, 酒井敏行, 石川昌, 稲寺秀邦). 朝倉書店 (東京) pp. 209-211, 2005
- 福嶋義光: 出生前遺伝カウンセリングのあり方 (特集: 出生前診断を考える). *産科と婦人科* 73: 825-830, 2006
- 福嶋義光: 新生児医療に必須の遺伝カウンセリングの基礎知識. *日本未熟児新生児学会雑誌* 18: 17-22, 2006
- 涌井敬子, 福嶋義光: 遺伝子・染色体検査 (生体試料の取り扱いと倫理 その3, 検査室の安全管理). *検査と技術* 34: 271-275, 2006
- 福嶋義光: ゲノム情報と生命倫理・ガイドライン. バイオ解析・診断技術のテーラーメイド医療への応用 (監修: 山本重夫). シーエムシー出版 pp. 23-27, 2006
- 福嶋義光: 生命倫理. バイオインフォマティクス事典 (日本バイオインフォマティクス学会編集). 共立出版 pp. 340-341, 2006
- 福嶋義光: 遺伝子診断を行う際の注意点. きこえと遺伝子 —難聴の遺伝子診断と遺伝カウンセリング (宇佐美真一 編). 金原出版 pp. 11-13, 2006
- 福嶋義光, 宇佐美真一: 難聴の遺伝カウンセリング. きこえと遺伝子 —難聴の遺伝子診断と遺伝カウンセリング (宇佐美真一 編). 金原出版 pp. 33-41, 2006
- The International HapMap Consortium (composed of 72 institutes, including Fukushima Y): A second generation human haplotype map of over 3.1 million SNPs. *Nature* 449:851-861, 2007
- The International HapMap Consortium (composed of 72 institutes, including Fukushima Y): Genome-wide detection and characterization of positive selection in human populations. *Nature* 449:913-918, 2007
- Yoshida K, Wada T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y: Nation wide survey on predictive genetic testing for late-onset, incurable neurological diseases in Japan. *J Hum Genet* 52:675-679, 2007
- Sakurai A, Katai M, Yamashita K, Mori J, Fukushima Y, Hashizume K: Long-term follow-up of patients with multiple endocrine neoplasia type 1. *Endocrine Journal* 54: 295-302, 2007
- Rotimi C, Leppert M, Matsuda I, Zeng C, Zhang H, Adebamowo C, Ajayi I, Aniagwu T, Dixon M, Fukushima Y, Macer D, Marshall P, Nkwodimma C, Peiffer A, Royal C, Suda E, Zhao H, Wang VO, McEwen J; International HapMap Consortium. Community engagement and informed consent in the International HapMap project. *Community Genet.* 10:186-98, 2007
- Kosho T, Takahashi J, Momose T, Nakamura A, Sakurai A, Wada T, Yoshida K, Wakui K, Suzuki T, Kasuga K, Nishimura G, Kato H, Fukushima Y: Mandibuloacral dysplasia and a novel LMNA mutation in a woman with severe progressive skeletal changes. *Am J Med Genet* 43A: 2598-2603, 2007
- 福嶋義光: 遺伝学的検査実施時のガイドライン. *総合臨床* 56 (2): 361-362, 2007
- 涌井敬子, 福嶋義光: 遺伝学的検査に関する注意点. *検査と技術* 35 (2) 162-165, 2007
- 櫻井晃洋, 木村貞治, 福嶋義光, 多田剛, 相澤徹:

グループワークを中心とした医学科・保健学科  
合同新入生ゼミナールの実施. 医学教育 38  
(1): 23-28, 2007

福嶋義光, 玉井真理子 (編), 遺伝医療と倫理・法・  
社会, pp. 1-215, メディカルドゥ, 東京, 2007.

山内泰子, 金井誠, 福嶋義光. 【臨床遺伝学 診療に  
必要な最新情報】 産婦人科診療での臨床遺伝専  
門医と認定遺伝カウンセラーの役割, 臨床婦人科  
産科 61 巻 9 号 Page1106-1113, 2007

涌井敬子, 福嶋義光. 検査じょうほう室 診療支援  
遺伝学的検査に関する注意点. 検査と技術 35 巻  
2 号 Page162-165, 2007

福嶋義光: 我が国の遺伝診療の充実に向けた取り組  
み: ガイドラインの整備と遺伝カウンセリング  
体制の構築. 遺伝診療をとりまく社会 - その科  
学的・倫理的アプローチ- (監修: 水谷修紀,  
吉田雅幸, 編集: 吉田雅幸, 小笹由香). プレー  
ン出版 pp. 95-101, 2007

和田敬仁, 福嶋義光: 近親婚のリスクと遺伝カウ  
ンセリング. 日本医事新報 4338: 96-97, 2007

千代豪昭・滝澤公子(監修執筆): 遺伝カウンセラー、  
その役割と資格取得に向けて、真興交易医書出版、  
2006

千代豪昭・田村智英子: 専門職遺伝カウンセラーの  
養成、医学のあゆみ、219 (4)、276-277, 2006

千代豪昭: 遺伝カウンセリングの歴史、臨床眼科、  
60 (12): 1891-1897, 2006

千代豪昭: 遺伝カウンセリングの歴史、臨床眼科、  
60 (12): 1891-1897, 2006

千代豪昭: 遺伝カウンセリングの目標と準備、臨床  
眼科、60 (13): 2017-2025, 2006

千代豪昭: ロジャースのカウンセリング理論、臨床  
眼科、61 (1): 27-33, 2007

千代豪昭: カウンセラーの基本的態度とコミュニケ  
ーション・スキル(1)、臨床眼科、61(2):175-183,  
2007

千代豪昭: カウンセラーの基本的態度とコミュニケ  
ーション・スキル(2)、臨床眼科、61(3):299-309,  
2007

千代豪昭: 遺伝カウンセリングに役立つ心理介入の  
理論と技術、臨床眼科、61 (4): 501-511, 2007

千代豪昭: 遺伝確率に関する情報提供とカウンセリ  
ング技法、臨床眼科、61 (5): 727-737, 2007

千代豪昭: 遺伝カウンセリングにおける「説得」の  
理論と技術の応用、臨床眼科、61 (6): 943-952,  
2007

千代豪昭: 「悪い知らせ」の伝え方と援助技法、臨床  
眼科、61 (7): 1167-1178, 2007

千代豪昭: 遺伝カウンセリングと倫理問題 (1)、臨  
床眼科、61 (8): 1391-1401, 2007

千代豪昭: 遺伝カウンセリングと倫理問題 (2)、臨  
床眼科、61 (9): 1611-1622, 2007

千代豪昭: 遺伝カウンセリングの記録方法、臨床眼  
科、61 (10): 1817-1828, 2007

四元淳子, 千代豪昭: 遺伝カウンセリングにおける  
遺伝情報の収集、臨床眼科、61 (12): 2009-2020,  
2007

千代豪昭: クライアント中心型の遺伝カウンセリ  
ング、オーム社、2007.5 (印刷中)

## 2. 学会発表

福嶋義光. 認定遺伝カウンセラーの多彩な役割 (シ  
ンポジウム4「認定遺伝カウンセラー制度の発  
足とわが国の遺伝医療」) 第50回日本人類遺  
伝学会 2005年9月19~22日 倉敷 岡山

櫻井晃洋, 川目裕, 福嶋義光. 「劇団 GENETOPIA」に  
よる遺伝ドラマの上演 第50回日本人類遺伝学  
会 2005年9月19~22日 倉敷 岡山

山内泰子, 森由紀, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子,  
玉井真理子, 櫻井晃洋, 福嶋義光. 医学教育に  
おける遺伝医学教育の現状 第50回日本人類遺  
伝学会 2005年9月19~22日 倉敷 岡山

森由紀, 山内泰子, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子,  
櫻井晃洋, 吉田邦広, 山下浩美, 玉井真理子,  
福嶋義光. 遺伝子診療部と地域保健活動との連  
携強化の試み: 遺伝啓発ドラマを用いた研修プ  
ログラム 第50回日本人類遺伝学会 2005年9  
月19~22日 倉敷 岡山

涌井敬子, 福嶋義光. 米国における遺伝医学関連の  
専門家研修と認定制度 第50回日本人類遺伝学  
会 2005年9月19~22日 倉敷 岡山

櫻井晃洋, 北村隆始, 大塚亜紀子, 福嶋義光. 医療  
関連企業における遺伝医学研修とその意義 第  
50回日本人類遺伝学会 2005年9月19~22日  
倉敷 岡山

古山順一, 黒木良和, 千代豪昭, 藤田潤, 福嶋義光,  
左合治彦, 松原洋一, 奥山虎之. 遺伝子医療の  
基盤整備に関する研究 第50回日本人類遺伝学  
会 2005年9月19~22日 倉敷 岡山

丸山康孝, 櫻井晃洋, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬  
子, 山下浩美, 玉井真理子, 中村昭則, 吉田邦  
広, 福嶋義光. 総合的遺伝情報サイト  
“GENETOPIA”の運営管理とその解析 第50回  
日本人類遺伝学会 2005年9月19~22日 倉  
敷 岡山

涌井敬子, 福嶋義光. 染色体異形性をめぐる問題点  
と今後の課題 第30回日本遺伝カウンセリング  
学会 2006年5月26~28日 大阪

山内泰子, 櫻井晃洋, 涌井敬子, 玉井真理子, 古庄  
知己, 森由紀, 和田敬仁, 中村昭則, 山下浩美,  
福嶋義光. 地域の臨床医の臨床遺伝に関する意  
識調査 第30回日本遺伝カウンセリング学会  
2006年5月26~28日 大阪

古庄知己, 森由紀, 山内泰子, 和田敬仁, 涌井敬子,  
櫻井晃洋, 山下浩美, 玉井真理子, 福嶋義光.  
神経線維腫症1型患者家族への包括的支援 第  
30回日本遺伝カウンセリング学会 2006年5月  
26~28日 大阪

櫻井晃洋, 山下浩美, 玉井真理子, 山内泰子, 福嶋  
義光. ミトコンドリア糖尿病の遺伝カウンセリ  
ングからの教訓 第30回日本遺伝カウンセリ  
ング学会 2006年5月26~28日 大阪

森由紀, 櫻井晃洋, 玉井真理子, 山下浩美, 福嶋義  
光. 妊婦の不安と遺伝医療の役割について-MEN1  
疑いの妊婦との関わりから- 第30回日本遺伝  
カウンセリング学会 2006年5月26~28日 大  
阪

山下浩美, 玉井真理子, 古庄知己, 福嶋義光. 出生  
前診断で望まない結果を告げられた夫婦へのか  
かわり 第30回日本遺伝カウンセリング学会

- 2006年5月26~28日 大阪  
 櫻井晃洋, 丸山康孝, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子, 福嶋義光. 遺伝性疾患情報サイト「GeneReviews Japan」の発足と経緯 第13回日本遺伝子診療学会 2006年7月28~29日 東京
- 堤正好, 福嶋義光. 遺伝子・染色体検査受託の現状と推移について 第13回日本遺伝子診療学会 2006年7月28~29日 東京
- 関島良樹, 池田修一, 福嶋義光. 家族性アミロイドポリニューロパチーの生物学的・化学的発症機序の研究 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 櫻井晃洋, 古庄知己, 涌井敬子, 和田敬仁, 福嶋義光. 医学部新入生は「遺伝」をどうとらえているか: 高校教育との関連性 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 森由紀, 山下浩美, 玉井真理子, 鈴木八潮, 山内泰子, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子, 櫻井晃洋, 福嶋義光. 大学病院に勤務する看護職者の遺伝に関する意識調査 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 田村智英子, 千代豪昭, 福嶋義光, 富和清隆, 巽純子, 石井拓磨, 平林史樹. Genetic Counseling Education: Connecting the Global Community 国際会議報告 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 金井誠, 花岡由里子, 高津亜希子, 芦田敬, 岡賢二, 小西郁生, 古庄知己, 福嶋義光. 前回妊娠中の胸部大動脈瘤破裂の既往等から血管型 Ehlers-Danlos 症候群合併妊娠を強く疑われた一症例 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 山内泰子, 櫻井晃洋, 涌井敬子, 玉井真理子, 古庄知己, 森由紀, 和田敬仁, 山下浩美, 福嶋義光. 日常診療と臨床遺伝医療との連携: 地域の臨床医の臨床遺伝に関する意識調査から 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 河村理恵, 涌井敬子, 山内泰子, 櫻井晃洋, 玉井真理子, 関島良樹, 吉田邦広, 中村昭則, 山下浩美, 森由紀, 和田敬仁, 古庄知己, 小杉眞司, 沼部博直, 福嶋義光. 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における受診記録の類型化 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 涌井敬子, 原田直樹, 水口剛, 金井誠, 関島良樹, 櫻井晃洋, 和田敬仁, 古庄知己, 山下浩美, 玉井真理子, 松本直通, 福嶋義光. 遺伝医学の進展に伴う世代を越えた遺伝医療のあり方を考える: Pelizaeus-Merzbacher 病の一家系の経験から 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 和田敬仁, 齊藤伸治, 福嶋義光. 日本の家族性精神遅滞症例における ATRX 遺伝子変異の解析 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 松田和之, 日高恵以子, 涌井敬子, 今川英里, 宇原美帆, 山内一由, 櫻井晃洋, 福嶋義光. 正常変異と考えられた19番染色体短腕セントロメア近傍の変化について 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 福嶋義光, 池内達郎, 稲澤譲治, 大橋博文, 黒澤健司, 原田直樹, 涌井敬子. 遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン(案) 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 清水健司, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子, 関島良樹, 櫻井晃洋, 福嶋義光, 大野義幸, 藤井敏男, 西村玄. Cleft hand and absent tibia の同胞例) 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 古庄知己, 渡辺徳, 増田浩三, 菊川誠, 林賢, 和田敬仁, 櫻井晃洋, 関島良樹, 渡邊淳, 篠持淳, 池田宇一, 福嶋義光. 血管型エーラスダンロス症候群における動脈病変のスクリーニング: Multi-Detector CT の有用性 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 丸山康孝, 櫻井晃洋, 古庄知己, 和田敬仁, 涌井敬子, 福嶋義光. 遺伝性疾患情報サイト「GeneReviews Japan」の運営と課題 第51回日本人類遺伝学会 2006年10月17日~20日 米子
- 福嶋義光: 招待講演 “Establishment of guidelines for genome research and genetic testing and qualification system of clinical genetics in Japan”, Ajou University, 2006年11月16, 17日, 韓国
- 河村理恵, 高田史男, 黒澤健司, 小口弘毅, 福嶋義光: 染色体検査の事前説明と遺伝カウンセリングに関する満足度の調査. 日本遺伝カウンセリング学会 (2007.5.25-27, 東京)
- 福嶋義光, 和田敬仁, 山内泰子, 河村理恵, 古庄知己, 涌井敬子, 櫻井晃洋, 吉田邦広: 全国の大学病院・国立高度医療機関における遺伝子医療部門の現状. 日本遺伝カウンセリング学会 (2007.5.25-27, 東京)
- 升野光雄, 黒木良和, 福嶋義光, 山内泰子, 河村理恵, 高田史男, 丹羽雅之, 鈴木康之: インターネットを利用した連携型遺伝カウンセラー教育の試み. 日本遺伝カウンセリング学会 (2007.5.25-27, 東京)
- 山内泰子, 櫻井晃洋, 森由紀, 河村理恵, 涌井敬子, 古庄知己, 和田敬仁, 福嶋義光: 中高年の遺伝に関する意識調査. 日本遺伝カウンセリング学会 (2007.5.25-27, 東京)
- 涌井敬子, 古井 陽介, 篠木 加奈, 福井 崇史, 河村理恵, 古庄知己, 和田敬仁, 横山 士郎, 東 央晋, 福嶋義光: MLPA 法による染色体サブテロメア解析の有用性と留意点の検討. 日本遺伝子診療学会 (2007.7.26-28, 松山)
- 櫻井 晃洋, 福嶋 義光: 医療職者のゲノムリテラシー. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)
- 福嶋 義光: すべての医療の実践に必要な遺伝医学教育と遺伝子診療体制: わが国の現状 と課題. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)
- 松原 洋一, 福嶋 義光, 小崎 健次郎, 堤 正好, 成澤 邦明, 青木 継稔, 鎌谷 直之, 山口 清次, 小杉 眞司, 奥山 虎之, 櫻井 晃洋, 呉 繁夫: 稀少遺伝性疾患に対する遺伝子診断ネットワーク構築の試み日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15,

東京)

関島 良樹, 池田 修一, 古庄 知己, 和田 敬仁, 涌井 敬子, 櫻井 晃洋, 福嶋 義光: トランスサイレチン四量体を安定化する低分子化合物を用いた家族性アミロイドポリニューロパチーに対する薬物療法の開発. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

河村 理恵, 涌井 敬子, 齋藤 章治, 和田 敬仁, 加藤 光広, 古庄 知己, 福嶋 義光: 10Mb 以上の欠失と稀な合併症を伴う 1p36 欠失症候群の一例. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

涌井 敬子, 古井 陽介, 篠木 加奈, 福井 崇史, 河村 理恵, 木下 由子, 古庄 知己, 和田 敬仁, 横山 士郎, 東 央晋, 福嶋 義光: MLPA 法による染色体サブテロメア量的不均衡についての解析結果とその細胞遺伝学的解釈について. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

山内 泰子, 河村 理恵, 涌井 敬子, 櫻井 晃洋, 玉井 真理子, 山下 浩美, 森 由紀, 和田 敬仁, 古庄 知己, 関島 良樹, 吉田 邦広, 中村 昭則, 福嶋 義光: 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における受診記録の類型化—第2報—. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

今川 英里, 古庄 知己, 松田 和之, 樋口 由美子, 宇原 美帆, 山内 一由, 勝山努, 日高 恵以子, 柴 直子, 荒井 史, 涌井 敬子, 福嶋 義光: Subtelomeric FISH 法により確認された pure dup 9q34 の一例. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

木下 由子, 涌井 敬子, 古井 陽介, 篠木 加奈, 福井 崇史, 河村 理恵, 横山 士郎, 東 央晋, 福嶋 義光: 12 番染色体構造異常例における分子細胞遺伝学的サブテロメアの解析と結果解釈の留意点. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

古庄 知己, 山崎 雅則, 河内 繁, 高橋 淳, 和田 敬仁, 涌井 敬子, 櫻井 晃洋, 関島 良樹, 福嶋 義光: Cold-induced sweating syndrome の1例. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

鈴木 八潮, 和田 敬仁, 福嶋 義光: 小児における周期性発作症状を呈する症例に対する CACNA1A 遺伝子の解析. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

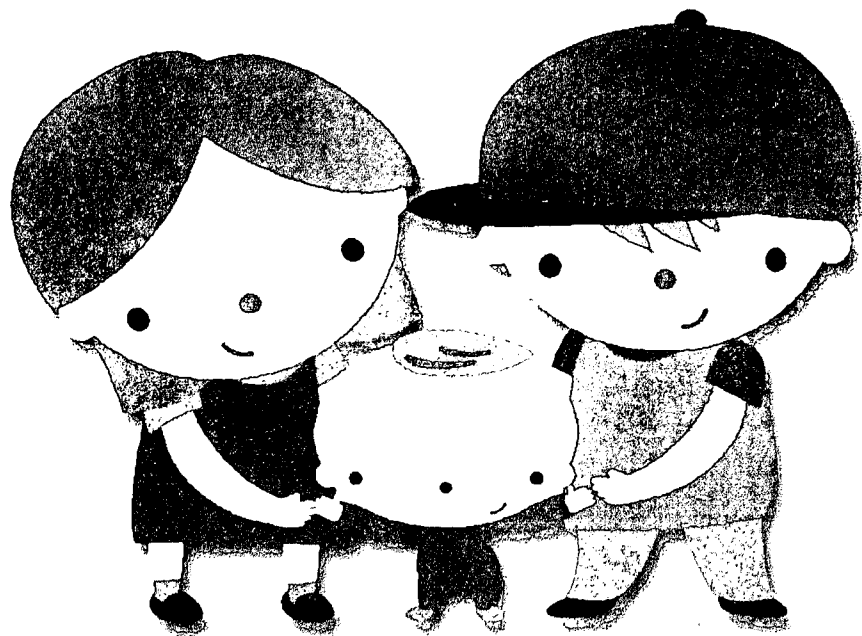
吉田 邦広, 和田 敬仁, 涌井 敬子, 櫻井 晃洋, 池田 修一, 福嶋 義光: 成人発症の遺伝性神経難病に対する発症前遺伝子診断 —全国アンケート調査—. 日本人類遺伝学会 (2007.9.13-15, 東京)

清水 健司, 古庄 知己, 関島 良樹, 池田 修一, 大橋 博文, 松本 直通, 福嶋 義光: 小脳低形成と著明な筋萎縮を認めた TGFBR2 遺伝子変異の一例. 清水 健司, 古庄 知己, 関島 良樹, 池田 修一, 大橋 博文, 松本 直通, 福嶋 義光

K. Wakui, Y. Kinoshita, Y. Furu, K. Shinogi, T. Fukui, R. Kawamura, N. Gondo, S. Yokoyama, H. Higashi, Y. Fukushima. : Discrepancies of the results between MLPA and FISH, and between MLPA kits, observed in a case of subtelomeric imbalances of chromosome 12. The American Society of Human Genetics 57th Annual Meeting, 2007.10.23-27, San Diego, USA

H. 知的財産権の出願・登録状況  
なし

# 「遺伝」と「遺伝子」 を正しく知ろう



信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座  
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

## 「遺伝」と「遺伝子」を正しく知ろう について

皆さんは「遺伝」について考えてみたことがありますか。「遺伝」についてどのようなことをご存知でしょうか。最近では医療以外のところでも「遺伝子」とか「DNA」といった言葉を目にすることがありますが、これらが本来どのようなものかをご存知でしょうか。

私達、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部、信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座では、ひとりでも多くの方に遺伝について正しく知っていただこうと、さまざまな活動を行っています。2006年には松本市熟年体育大学の受講生の方々を対象とした、遺伝に関する意識、知識のアンケート調査も行い、多くの方にご協力いただきました。

今回、そのアンケート調査の結果をまとめ、遺伝に関するわかりやすい解説を加えたこの冊子を作成いたしました。この資料が、皆様に遺伝についての理解を深めていただくためのきっかけとなれば幸いです。

なお今回の研究は、厚生労働科学研究費補助金「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究」の一環として実施いたしました。結果については報告書に掲載するとともに、関連学会等でも発表し、わが国での遺伝に関する意識向上、よりよい遺伝医療の実現のために活用させていただきたいと考えております。

390-8621 松本市旭 3-1-1

信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座

信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

研究代表者 福嶋 義光

TEL : 0263-37-2618

FAX : 0263-37-2619

<目次>

「遺伝」と「遺伝子」を正しく知ろう	1
「遺伝」	2
「遺伝子」	3
「DNA」	4
「染色体」	5
「ゲノム」	7
「優性遺伝／劣性遺伝」パート1	8
「優性遺伝／劣性遺伝」パート2	9
「優性遺伝／劣性遺伝」パート3	10
「遺伝性疾患」	11
「遺伝子診断」	12
「発症前診断」	13
「保因者診断」	14
「出生前診断」	15
“遺伝情報を知る”ということの特殊性	16
「遺伝カウンセリング」	17
「遺伝子診療部」	18
参考文献・ホームページ	19

松本市熟年体育大学受講者を対象とした

— 遺伝に関する意識・知識調査 — 21

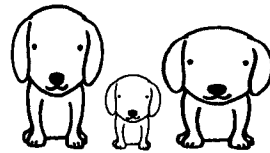
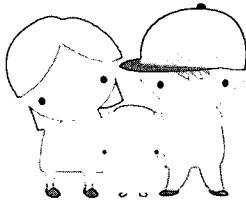
「遺伝」と「遺伝子」を正しく知ろう



## 「遺 伝」

- ・ 「遺伝する」とは…親の特徴が子どもに受け継がれることを言います.
- ・ イヌの子はイヌ, トンビはタカを産みません…。ヒトの子はヒトなのです.
- ・ 親の特徴を『設計図』として考えてみると, 子どもは父親からと, 母親からの 2 組の『設計図』を持って生まれます.
- ・ つまり, 私たちがヒトとして生まれてきたのは, 両親からヒトの『設計図』を受け継いだからです.

### いろんな親子



- ・ では, この生命の『設計図』とは, 一体何でしょうか??
- ・ ・ ・ 答えは, 「**遺伝子**」です.
- ・ ヒトの体の特徴には遺伝子で決まるものと, 遺伝子だけでは決まらないものがあります.
- ・ 例えば性別, 血液型や生まれた時の髪の色 (黒髪, 金髪など) は遺伝子で決まります.
- ・ 身長, 体格, 血圧などはある程度遺伝子に影響されますが (両親が長身の子は平均的に背が高い), 栄養や運動などの生活習慣も大きく影響してきます.

## 「遺伝子」

- ・ 体の設計図である遺伝子には、どのような役目があるのでしょうか？
- ・ 遺伝子には「タンパク質の作り方」が書いてあります。
- ・ …タンパク質というと、お肉やお豆腐を思い浮かべる方もいるかと思いますが、ヒトの皮膚や内臓、酵素、抗体など、ヒトの体のほとんどがタンパク質でできています。
- ・ 父親と母親から1組ずつ受け継いだ『設計図』（遺伝子）にしたがって、1個の受精卵から体のさまざまな部分が作られていきます。
- ・ では、遺伝子の実体はなんでしょう？
- ・ 遺伝子は、二重らせん構造をした「DNA」の一部です。

あ！これ、どこかで見たことあるぞ。



DNA



簡単に示すと…

- ・ DNAのうち遺伝子として働いているのは、3～5%といわれています。
- ・ 遺伝子はDNA上に散在していて、遺伝子と遺伝子の間の部分にも、何らかの働きがあるとされています。

DNA

遺伝子

遺伝子

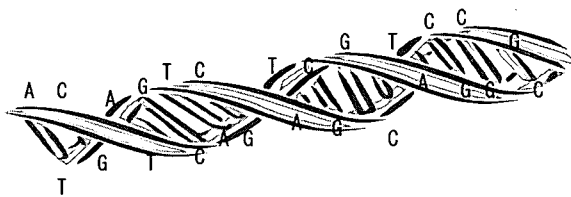
遺伝子



じゃあ、DNAは何からできているの？

# 「DNA」

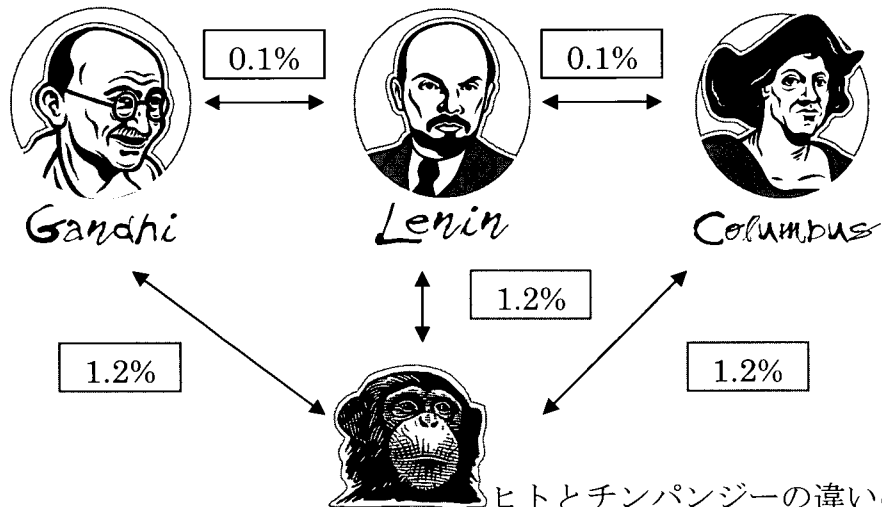
- 二重らせんの DNA には, A (アデニン), T (チミン), G (グアニン), C (シトシン) という 4 種類の塩基が 1 対ずつ向かい合っただ並んでいます. これを塩基対といいます. 遺伝情報を構成する単位です.
- DNA には遺伝情報が 4 つの文字 (塩基) の配列で記されています.



ハシゴみた  
いだね。



- 文字の配列はヒトどうしを比べるとごくわずかつ異なっています. では, DNA に書かれた遺伝情報はどれくらい個人差があるのでしょうか?
- ... 答えは **0.1%** です.



- この 0.1% の DNA の違い (1000 個に 1 個の塩基の違い) が, 体質的な個人差をつくっています.
- 体質的な個人差とは…
  - \* 病気になる・ならない
  - \* 病気になりやすい・なりにくい
  - \* 運動で筋肉が付きやすい・つきにくい などさまざま

体質的な個人差については, <ひとくちメモ 2> もお読みください

## 「染色体」

- DNA は細胞の中にある「核」というところに入っています。
- 1 個の細胞の中の DNA を実際に 1 本にほぐすと、約 2 メートルの長さになります。
- 1 個の細胞が 2 個に分裂する時にはこの長い DNA は折りたたまれます。
- 折りたたまれた DNA を染色体といいます。
- 染色体には長いものから順に 1~22 番と名づけられた 22 種類の常染色体と、X または Y と呼ばれる性染色体があります。
- ヒトは通常 22 種類の常染色体を 2 本ずつ、性染色体を 2 本、合計 46 本の染色体を持っています。精子や卵子は常染色体を 1 本ずつ、性染色体を 1 本の合計 23 本の染色体を持っています。
- 精子と卵子が受精することによって受精卵はふたたび 46 本の染色体を持つようになります。
- 性染色体は性別を決めるのに重要な遺伝子を含んでいます。男性は通常 X 染色体と Y 染色体を 1 本ずつ、女性は X 染色体を 2 本持っています。

