

CONTENTS

まえがき III

Unit 1

遺伝看護学の基礎

人体の成り立ちと遺伝情報

Chapter 1

私たちのからだとゲノム 1

学習目標：① 細胞の構造を説明できる。

② ゲノムの構造と染色体と遺伝子の関係性を説明できる。

③ 受精から器官形成の過程について説明できる。

1-1 私たちのからだ：細胞とタンパク質 2

1-2 生命の設計図：ゲノム 2

1-2-1 ゲノムの媒体(伝達手段)：染色体

1-2-2 ゲノムの本体：DNA

1-3 遺伝子発現と私たちのからだ——受精から器官形成の過程 6

1-3-1 遺伝子発現の流れ——セントラルドグマ

1-3-2 遺伝子発現① DNAからRNA：転写

1-3-3 遺伝子発現② RNA からタンパク質：翻訳

1-4 ゲノムのもう1つの媒体(伝達手段)：ミトコンドリアDNA 11

Chapter 2

多様性・継承性とゲノム 13

学習目標：① ゲノムの多様性にもとづく個人の多様性について概説できる。

② 細胞周期と細胞分裂を説明できる。

③ 遺伝の基本的機序を説明できる。

2-1 ゲノムの多様性——ゲノムから得られる情報 14

2-1-1 ゲノムによる多様性の指標：アレル(対立遺伝子)と遺伝型

2-2 細胞から細胞への継承：細胞分裂——体細胞分裂と減数分裂 16

2-2-1 個人内でゲノム情報を維持する細胞分裂：体細胞分裂

2-2-2 体細胞分裂によるDNA損傷・修復

2-2-3 次世代へゲノム情報を継承する細胞分裂：減数分裂

2-2-4 生延細胞形成：減数分裂によるゲノム分配と継承

2-3 遺伝子継承の規則：メンデルの法則	21
2-3-1 メンデルの法則① 分離の法則	
2-3-2 メンデルの法則② 独立の法則	
2-3-3 メンデルの法則③ 優性の法則(優性・劣性)	

疾病の成り立ちと遺伝情報

Chapter 3

疾病の成り立ちとゲノム——遺伝性疾患

学習目標：① 主な遺伝性疾患を分類できる。

- ② 生殖細胞系列変異と体細胞変異の違いを説明できる。
- ③ がんの原因や遺伝子変化を説明できる。
- ④ 遺伝学的検査や体細胞遺伝子検査の目的と適用を説明できる。

3-1 遺伝性疾患	26
3-2 病的変異——生殖細胞系列変異と体細胞変異の違い	27
3-3 がんと遺伝子変異	28
3-4 遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)と体細胞遺伝子検査——検体の選択	29
3-4-1 遺伝学的(生殖細胞系列)検査で得られる遺伝情報	
3-5 ゲノム解析の手法——解析する大きさ	30

Chapter 4

家族歴と家系図

学習目標：① 家族歴を聴取し，家系図を作成，評価できる。

- ② 遺伝性疾患における未発症者，保因者の位置づけを説明できる。

4-1 遺伝性疾患の特徴——表現型と家族集積性	35
4-2 近親度：家系内での遺伝情報共有割合	36
4-3 家族歴	36
4-4 家系図	37
4-5 家族歴からの家系図の作成と評価	41

Chapter 5

遺伝性疾患①

1 遺伝子レベルの変化が関わる疾病

—— 単一遺伝子疾患 44

学習目標：① 主な遺伝性疾患(単一遺伝子疾患)を説明でき、代表的な疾患を列挙できる。

5-1 単一遺伝子(メンデル遺伝)疾患	45
5-2 メンデルの法則に則る継承のタイプ——遺伝形式	46
5-2-1 遺伝形式① 常染色体優性遺伝(AD)疾患	
5-2-2 遺伝形式② 常染色体劣性遺伝(AR)疾患	
5-2-3 遺伝形式③ X連鎖遺伝疾患	
5-3 家系内での評価——再発率・再発リスク	50
5-3-1 常染色体優性遺伝疾患の理論的再発率	
5-3-2 常染色体劣性遺伝疾患の理論的再発率	
5-3-3 X連鎖劣性遺伝疾患の理論的再発率	
5-4 未発症者と保因者	51

Chapter 6

遺伝性疾患②

遺伝要因と環境要因が関わる疾病 54

学習目標：① 疾病や障害の遺伝要因と環境要因について説明できる。

② 主な多因子遺伝疾患を列挙できる。

③ 遺伝的多様性をふまえたうえで、環境と健康・生活との関連について理解できる。

6-1 疾患の原因——遺伝要因と環境要因	55
6-2 多因子遺伝疾患——疾患易罹患性(病気のなり易さ).....	55
6-3 胎児の発育に影響する疾患	56
6-4 先天性疾患	57
6-5 ミトコンドリア病	58

Chapter 7

遺伝性疾患③

染色体レベルの変化が関わる疾病

—— 染色体異常症61

- 学習目標：① 主な遺伝性疾患(染色体異常)を説明でき、代表的な疾患を列举できる。
② 染色体検査の目的と適応を説明し、結果を解釈できる。

7-1 染色体異常	62
7-1-1 染色体異常① 数的異常	
7-2-2 染色体異常② 構造異常	
7-2 がんにおける染色体異常	68
7-3 染色体検査	68
7-3-1 染色体検査① 分染法(核型分析)	
7-3-2 染色体検査② FISH法	
7-3-3 染色体検査③ マイクロアレイ染色体検査	

Chapter 8

遺伝医療・ゲノム医療.....73

- 学習目標：① 遺伝医療・ゲノム医療の特性を概説できる。
② 遺伝・ゲノム医療において関係機関・職種と連携する重要性を説明できる。
③ 遺伝性疾患に関わる社会資源を概説できる。
④ 薬物の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を概説できる。
⑤ 遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる。

8-1 遺伝性疾患に対する医療の特徴——遺伝医療	74
8-2 遺伝医療に関わる社会資源	74
8-2-1 社会資源① 医療費支援	
8-2-2 社会資源② 社会福祉支援	
8-2-3 社会資源③ 患者支援団体	
8-3 遺伝カウンセリング	76
8-4 遺伝医療からゲノム医療へ	78
8-4-1 ゲノム医療① ファーマコゲノミクス(PGx)	
8-4-2 ゲノム医療② ゲノムの網羅的診断：クリニカルシーケンス	
8-4-3 ゲノム医療③ 個別化医療	
8-5 ゲノム医療における看護職の役割	81

Unit 2

遺伝看護の展開

Chapter 9

遺伝看護実践のための総論.....84

- 学習目標：① 遺伝看護の視点から＜健康＞＜疾病＞＜診断と治療＞の概念を説明できる。
- ② 遺伝・ゲノム医療の役割を説明できる。
- ③ 遺伝性疾患を経験している人々の心理社会的側面を説明できる。
- ④ 当事者を取り巻く社会の状況を説明できる。
- ⑤ 遺伝看護の視点を説明できる。

9-1 健康・疾病・診断と治療の概念.....	85
9-1-1 看護における＜多様性＞と＜継承性＞の理解	
9-1-2 健康の概念	
9-1-3 疾病の成り立ちの概念	
9-1-4 診断と治療の概念	
9-2 遺伝・ゲノム医療の役割.....	88
9-2-1 あらゆる人を対象とした医療	
9-2-2 遺伝性疾患に対する恐れや偏見をなくし多様性を受け入れる社会づくり	
9-3 遺伝性疾患をめぐる課題と心理社会的側面の理解.....	89
9-3-1 遺伝情報の特徴にもとづく課題	
9-3-2 遺伝性疾患をもつ人とその関係者が自責の念をもちやすい	
9-3-3 生涯にわたる生活管理・症状管理上で様々な体験をする	
9-3-4 同じ体験者との交流がもたらす効果は高い	
9-3-5 身近な地域社会での生活の支えが不可欠である	
9-4 当事者を取り巻く社会.....	91
9-4-1 遺伝学的検査の普及がもたらすもの	
9-4-2 遺伝情報の特性をふまえ、個人の尊厳を守る倫理的配慮が求められる	
9-4-3 希少疾患の患者家族のサポートグループと医療者のパートナーシップ	
9-4-4 切れ目ないサポート、必要な社会資源の提供	
9-5 遺伝看護の視点.....	93
9-5-1 遺伝性疾患による症状や苦悩を緩和し、潜在する力を発揮するための看護	
9-5-2 遺伝情報を役立てる看護	
9-5-3 家族どうし、同疾患をもつ者どうし、地域関係者と共に取り組む看護	
コラム.....	97

Chapter 10

小児期に発症する遺伝性疾患を有する子ども・家族への看護.....98

- 学習目標：**① 小児期に発症する遺伝性疾患，先天性疾患の種類と特徴について説明できる。
 ② 遺伝性疾患をもつ子どもとその家族に生じうる身体的，心理的，社会的問題について説明できる。
 ③ 遺伝性疾患をもつ子どもの生涯にわたる支援の必要性和成人への移行(トランジション)について説明できる。
 ④ 子どもに対する遺伝看護の視点が説明できる。

10-1 健康・疾病・診断と治療の概念	99
10-1-1 小児期に発症する遺伝性疾患における多様性と継承性	
10-1-2 小児の健康の概念	
10-1-3 小児期に発症する遺伝性疾患の成り立ち	
10-1-4 小児の診断と治療の概念	
10-2 遺伝・ゲノム医療の役割	103
10-3 遺伝性疾患をもつ子どもと家族の心理社会的側面の理解	103
10-3-1 遺伝性疾患と向き合う子どもの思い	
10-3-2 親の受容過程	
10-3-3 きょうだいの思い	
10-4 当事者を取り巻く社会	107
10-4-1 患児の生活の場は病院・施設から家庭に移行	
10-4-2 子どもの成長に有益なあらゆる情報を共有する	
10-4-3 小児期から成人期に向けた生涯医療と社会保障の整備	
10-5 遺伝看護の視点	108
10-5-1 遺伝情報を役立てる看護	
10-5-2 成長発達，トランジション，さらにライフスパンの視点	
10-5-3 家族ダイナミクス(関係性)を考慮したヘルスマネジメント	

Chapter 11

生殖・妊娠領域における遺伝性疾患を有する患者・家族への看護	112
--	-----

- 学習目標：**① 生殖・妊娠領域における<健康><遺伝要因><診断と治療>の概念を説明できる。
 ② 出生前診断の概要と，生殖ならびに胎児の成長に不安をもつ妊婦と家族の心理社会的側面について説明できる。
 ③ 生殖・妊娠領域の遺伝看護の視点を説明できる。

11-1 健康・疾病・診断と治療の概念	113
11-1-1 生殖・妊娠領域に関連する遺伝性疾患の特徴	
11-1-2 生殖・妊娠領域における健康の概念	
11-1-3 生殖・妊娠領域の遺伝性疾患の成り立ち	
11-1-4 生殖・妊娠領域での診断と治療の概念	
11-2 遺伝・ゲノム医療の役割	117
11-2-1 生殖補助・周産期医療と遺伝・ゲノム医療	
11-2-2 生殖補助・周産期医療における遺伝学的検査	

11-3 生殖・妊娠領域における課題と心理社会的側面の理解	120
11-3-1 遺伝情報の特性による課題	
11-3-2 心理社会的側面の理解	
11-4 当事者を取り巻く社会	121
11-4-1 遺伝学的検査の普及がもたらすもの	
11-4-2 遺伝情報の特性をふまえた倫理的配慮	
11-4-3 切れ目ないサポート，必要な社会資源の提供	
11-5 遺伝看護の視点	123
11-5-1 いのちの多様性と尊厳を護る看護	
11-5-2 遺伝情報を役立てる看護	
11-5-3 家族どうし，同疾患をもつ者どうし，地域関係者と共に取り組む看護	

Chapter 12

単一遺伝子疾患(成人発症)を有する患者・家族への看護

- 学習目標：**
- ① 単一遺伝子疾患を有する家系に生じうる身体的，心理的，社会的問題と，患者・家族への支援を，疾患が治療/予防可能(actionable)な場合とそうでない場合のそれぞれについて説明することができる。
 - ② 単一遺伝子疾患を有する家系にとって有益な社会資源(公的補助，患者会，ピアサポート)について概要を説明できる。
 - ③ 単一遺伝子疾患を有する家系への遺伝看護の視点を説明できる。

12-1 健康・疾病・診断と治療の概念	126
12-1-1 単一遺伝子疾患における多様性と継承性	
12-1-2 単一遺伝子疾患患者における健康の概念	
12-1-3 単一遺伝子疾患の成り立ち	
12-1-4 単一遺伝子疾患の診断と治療の概念	
12-2 遺伝・ゲノム医療の役割	129
12-2-1 単一遺伝子疾患の発症確率の予測	
12-2-2 単一遺伝子疾患と遺伝・ゲノム医療	
12-3 単一遺伝子疾患に関わる課題と心理社会的側面の理解	130
12-3-1 遺伝情報の特性による課題	
12-3-2 actionableな単一遺伝子疾患をもつ人(家系)の心理社会的側面の理解	
12-3-3 unactionableな単一遺伝子疾患をもつ人(家系)の心理社会的側面の理解	
12-4 当事者を取り巻く社会	132
12-4-1 遺伝学的検査の普及がもたらすもの	
12-4-2 遺伝情報の特性をふまえた個人の尊厳を守る倫理的配慮	
12-4-3 希少疾患の患者家族のサポートグループと医療者のパートナーシップ	
12-4-4 切れ目ないサポート，必要な社会資源の提供	
12-5 遺伝看護の視点	134
12-5-1 単一遺伝子疾患による生活への影響の適切な評価と看護介入	
12-5-2 遺伝情報を用いた患者・家族の適応支援	
12-5-3 家族どうし，同疾患をもつ者どうし，地域関係者と共に取り組む看護	

多因子遺伝疾患を有する患者・家族への看護…………… 137

- 学習目標：① 多因子遺伝疾患と単一遺伝子疾患の違いを説明できる。
 ② 多因子遺伝疾患を有する家系に生じうる身体的，心理的，社会的問題を説明できる。
 ③ 多因子遺伝疾患を有する家系への遺伝看護の視点を説明できる。

13-1 健康・疾病・診断と治療の概念……………	138
13-1-1 多因子遺伝疾患における多様性と継承性	
13-1-2 多因子遺伝疾患患者における健康の概念	
13-1-3 多因子遺伝疾患の成り立ち	
13-1-4 多因子遺伝疾患の診断と治療の概念	
13-2 遺伝・ゲノム医療の役割……………	141
13-2-1 多因子遺伝疾患の遺伝と家系内集積性	
13-2-2 多因子遺伝と遺伝・ゲノム医療	
13-3 多因子遺伝疾患に関わる課題と心理社会的側面の理解……………	142
13-3-1 遺伝情報の特性による課題	
13-3-2 多因子遺伝疾患に特有な心理社会的側面の理解	
13-4 当事者を取り巻く社会……………	143
13-4-1 遺伝学的検査の普及がもたらすもの	
13-4-2 ゲノム情報の特性をふまえた個人の尊厳を守る倫理的配慮	
13-4-3 患者家族のサポートグループと医療者のパートナーシップ	
13-5 遺伝看護の視点……………	144
13-5-1 多因子遺伝疾患による生活への影響の適切な評価と看護介入	
13-5-2 遺伝情報を用いた患者・家族の適応支援	
13-5-3 家族どうし，同疾患をもつ者どうし，地域関係者と共に取り組む看護	

がんゲノム医療・遺伝性腫瘍に関わる患者・家族への看護…………… 147

- 学習目標：① がんゲノム医療の概要を理解し，がんゲノム医療を予防，診断，治療，予後予測の4つの側面から説明できる。
 ② がんゲノム医療が患者や家族に及ぼす影響を理解し，必要な看護を検討できる。
 ③ 遺伝性腫瘍の遺伝学的，身体的，心理社会的特徴を理解し，遺伝要因の寄与の評価にもとづいた援助を説明できる。

14-1 健康・疾病・診断と治療の概念……………	148
14-1-1 がんにおける多様性と継承性	
14-1-2 がん患者における健康の概念	
14-1-3 がんの遺伝学的成り立ち	
14-1-4 がんの遺伝学的診断と治療の概念	
14-2 がん医療における遺伝・ゲノム医療の役割……………	152

14-3 遺伝性腫瘍に関わる課題と心理社会的側面の理解	153
14-3-1 遺伝情報の特性による課題	
14-3-2 遺伝性腫瘍に特有な心理社会的側面の理解	
14-4 当事者を取り巻く社会	154
14-4-1 がんゲノム医療の拡がり	
14-4-2 遺伝・ゲノム医療に関する情報の氾濫	
14-4-3 高額な医療費による経済的負担	
14-5 遺伝看護の視点	155
14-5-1 がん発症における遺伝学的リスクアセスメント	
14-5-2 遺伝医療への橋渡しとフォローアップ	
14-5-3 がんゲノム医療に関する適切な情報提供と意思決定支援	
14-5-4 遺伝性腫瘍と診断された人への継続した援助	

Chapter 15

遺伝看護とELSI

- 学習目標：① 遺伝情報(不変性, 共有性, 予見性)の特性を理解し, その取り扱いについて配慮すべき事項を説明できる。
 ② 遺伝情報に関連して生じうる倫理的・法的・社会的課題(ELSI)を説明できる。
 ③ ELSIを考慮した遺伝看護の視点を説明できる。

15-1 人の遺伝情報とELSI	161
15-2 遺伝・ゲノム医療とELSI	161
15-2-1 <Ethical>倫理的課題	
15-2-2 <Legal>法的課題	
15-2-3 <Social>社会的課題	
15-2-4 遺伝カウンセリングにおけるELSI	
15-3 遺伝・ゲノム医療と社会	165
15-3-1 偶発的所見・二次的所見	
15-3-2 遺伝子検査ビジネス, 消費者直結型(DTC: Direct To Consumer)遺伝子検査	
15-4 遺伝看護の視点	168
15-4-1 患者・家族の自律性の尊重: ナラティブアプローチ	
15-4-2 真実の告知	
15-4-3 患者・家族の秘密(プライバシー)の保持	
15-4-4 患者の権利擁護(アドボカシー)と看護師の一貫性(インテグリティ)	

付録—— 遺伝看護に役立つ情報ソース

索引

本書はどのChapter からでもお読みいただけます。他のChapter で解説済み, あるいは解説予定の事項は, 本文中に「～である²⁻¹⁻¹」(この場合は必要に応じてChapter 2 の2-1-1 をご参照ください)のように示してあります。知識の関連付けにご活用ください。

本書の各Chapterと看護教育の各科目との対応表

Unit		Chapter		対応する科目
Unit 1 遺伝看護学の基礎	人体の成り立ちと 遺伝情報	Chapter 1	私たちのからだとゲノム	臨床遺伝学 生化学
		Chapter 2	多様性・継承性とゲノム	臨床遺伝学 生化学 病理学
	疾病の成り立ちと 遺伝情報	Chapter 3	疾病の成り立ちとゲノム —— 遺伝性疾患	臨床遺伝学 生化学 病理学
		Chapter 4	家族歴と家系図	臨床遺伝学 等
		Chapter 5	遺伝性疾患① 1 遺伝子レベルの変化が関わる 疾病 —— 単一遺伝子疾患	臨床遺伝学 生化学 病理学
		Chapter 6	遺伝性疾患② 遺伝要因と環境要因が関わる 疾病	臨床遺伝学 生化学 病理学
		Chapter 7	遺伝性疾患③ 染色体レベルの変化が関わる 疾病 —— 染色体異常症	臨床遺伝学 生化学 病理学
		Chapter 8	遺伝医療・ゲノム医療	臨床遺伝学 生化学 病理学 薬理学
Unit 2 遺伝看護の展開	Chapter 9	遺伝看護実践のための総論	統合看護	
	Chapter 10	小児期に発症する遺伝性疾患を 有する子ども・家族への看護	小児看護学 母性看護学 家族看護学 成人看護学	
	Chapter 11	生殖・妊娠領域における遺伝性疾 患を有する患者・家族への看護	母性看護学 家族看護学	
	Chapter 12	単一遺伝子疾患(成人発症)を有 する患者・家族への看護	成人看護学	
	Chapter 13	多因子遺伝疾患を有する患者・ 家族への看護	成人看護学	
	Chapter 14	がんゲノム医療・遺伝性腫瘍に関 わる患者・家族への看護	成人看護学 がん看護学	
	Chapter 15	遺伝看護とELSI	統合看護 医療情報学	