

◆ 推薦のことば	櫻井晃洋	3
◆ はじめに		4

第1章

「ヒトのゲノム」を解剖する —染色体・遺伝子・DNA

◆ 概 論		12
1 ヒトのゲノム① 染色体：常染色体と性染色体		16
ヒトのゲノム② ゲノムDNAと構造遺伝子		20
ヒトのゲノム③ ミトコンドリアとミトコンドリアDNA		25
2 細胞遺伝学① 細胞分裂：減数分裂・体細胞分裂		27
細胞遺伝学② 染色体の多様性：交叉・組換え		31
3 分子遺伝学① 遺伝子発現：セントラルドグマ		33
分子遺伝学② 転写		34
分子遺伝学③ 翻訳		39
分子遺伝学④ DNA損傷と修復		43
4 エピジェネティクスとインプリンティング		46
5 発生における遺伝子のかかわり		49
6 ゲノム情報① アレル・遺伝型・連鎖		53
ゲノム情報② 多様性：多様体(変異と多型)		56
7 集団遺伝① ハーディー・ワインベルク平衡		59
集団遺伝② ハーディー・ワインベルク平衡に合わない条件		61
集団遺伝③ 量的遺伝		63

第2章

「ヒトのゲノム」の変化で起きる疾患 — 遺伝性疾患

◆ 概 論	64
1 家族歴・家系図	67
2 単一遺伝子病① メンデルの法則	71
単一遺伝子病② 遺伝形式：常染色体とX染色体	73
単一遺伝子病③ 常染色体遺伝形式	75
単一遺伝子病④ X連鎖遺伝形式	77
単一遺伝子病⑤ 優性遺伝病の発症メカニズム	79
単一遺伝子病⑥ 優性遺伝病の発症に影響する因子	80
単一遺伝子病⑦ 劣性遺伝病の発症に影響する因子	84
単一遺伝子病⑧ 単一遺伝子病の例外	85
3 エピジェネティクス異常	86
4 ミトコンドリア病	88
5 染色体異常① 染色体異常とは	90
染色体異常② 数的異常	92
染色体異常③ 片親性ダイソミー (UPD)	94
染色体異常④ 構造異常	96
6 多因子病	101
7 CDCV仮説とCDRV仮説	103
8 先天性疾患	106
9 がん① がん関連遺伝子	108
がん② 家族性腫瘍・遺伝性腫瘍	112

第3章

「ヒトのゲノム」で診断する — 遺伝子関連検査・染色体検査

◆ 概 論	116
1 核酸検査① 検体となる核酸の種類：ゲノムDNA・RNA	120
核酸検査② 核酸抽出	121
核酸検査③ 核酸の特性を活用した解析	122
核酸検査④ DNAの増幅法：PCR法	126

核酸検査⑤	特定部位の検出手法	128
核酸検査⑥	塩基配列決定法	131
核酸検査⑦	次世代シーケンサー (NGS)	133
核酸検査⑧	組換えDNA技術	135
2	染色体検査① 分染法	137
	染色体検査② FISH法・マイクロアレイ染色体検査	140
3	網羅的解析 オミクス解析	142
4	遺伝子関連検査	144
5	遺伝学的検査① 病的変異とは	145
	遺伝学的検査② 確定診断	148
	遺伝学的検査③ 結果をどのように伝えるか	150
	遺伝学的検査④ 発症前診断	152
	遺伝学的検査⑤ 出生前診断	153
	遺伝学的検査⑥ 易罹患性検査	156
6	体細胞遺伝子検査	157
7	病原体遺伝子検査	159
8	消費者直結型 (DTC) 遺伝子検査	160
9	ガイドライン① 遺伝子関連検査の現状・ガイドライン	162
	ガイドライン② 遺伝学的検査のガイドライン	165

第4章

ゲノム情報を治療に生かす

◆	概論	168
1	代謝物へのアプローチ 新生児マス・スクリーニング	170
2	遺伝子産物へのアプローチ タンパク質 (酵素) 補充療法	172
3	遺伝子へのアプローチ 遺伝子治療	173
4	個別化医療・ファーマコゲノミクス (PGx) 検査	177
5	分子標的薬	181

第5章 ゲノム医療で活用される統計

◆ 概 論	182
1 ゲノム診療① 遺伝性疾患の再発率（リスク）	183
ゲノム診療② 条件下でのリスク計算：ベイズの定理	187
2 ゲノム研究① 相対危険率（相対リスク比）・オッズ比	192
ゲノム研究② 検定・統計的有意差	194
3 検査① 感度・特異度	196
検査② 陽性適中率・陰性適中率	199

第6章 ゲノム医療をとりまくもの —研究から診療へ

◆ 概 論	202
1 ゲノム研究① ELSI（倫理的・法的・社会的課題）	204
ゲノム研究② ヒトゲノム・遺伝子解析研究の流れ	208
ゲノム研究③ ゲノム・遺伝子研究の指針，ガイドライン	210
ゲノム研究④ 遺伝子マッピング：連鎖解析	212
ゲノム研究⑤ 関連解析	215
ゲノム研究⑥ 包括的網羅的手法によるゲノム解析	217
ゲノム研究⑦ ゲノムコホート	218
ゲノム研究⑧ バイオインフォマティクス	220
2 ゲノム診療① 遺伝カウンセリング	225
ゲノム診療② 社会資源	229
3 ゲノム医療の実用化の現状とこれから：先制医療へ	230
4 「ヒトの遺伝・ゲノム」リテラシー	232
◆ 付録 医学教育モデル・コア・カリキュラム対応表	237
◆ 索引	238