

平成 23 年度 臨床遺伝・臨床倫理試験問題

【1】正しい組み合わせは次のどれか？

- 1) ナンセンス変異とは、アミノ酸のかわらない塩基置換である
- 2) コーディング領域での 2 塩基欠失はフレームシフトをきたす
- 3) DNA を鋳型として RNA が作られるステップを転写 (transcription) という
- 4) 相同染色体の組み換えは減数分裂の際におこる
- 5) 1 つのアミノ酸には 1 つのコドンが対応している

a) 1), 2), 3) b) 1), 2), 5) c) 2), 3), 4) d) 3), 4), 5) e) 1), 4), 5)

【2】スプライシング異常について正しいものの組み合わせはどれか？

- 1) スプライドナー部位 (5' スプライス部位) の最も重要なコンセンサス配列はそのイントロンの 5' 末端の 2 塩基 gt である
- 2) スプライスアクセプター部位 (3' スプライス部位) の最も重要なコンセンサス配列はそのイントロンの 3' 末端の 2 塩基 ag である
- 3) スプライシング異常ではフレームシフトをきたさない
- 4) エクソン内変異ではスプライシング異常をきたさない
- 5) GT-AG rule の 1 塩基に塩基置換があればスプライシング異常をきたす

a) 1), 2), 3) b) 1), 2), 5) c) 2), 3), 4) d) 3), 4), 5) e) 1), 4), 5)

【3】ヒトの遺伝情報について正しい組み合わせはどれか？

- 1) ヒトの遺伝子の数は 10 万個程度と考えられている
- 2) 蛋白に翻訳されない RNA のなかには遺伝子発現を制御する RNA もある
- 3) ヒトの染色体は 46 本である
- 4) 女性では 2 本の X 染色体は、細胞ごとに 1 本は不活化されている
- 5) 男性では 1 本の X 染色体は、不活化されている

a) 1), 2), 3) b) 1), 2), 5) c) 2), 3), 4) d) 3), 4), 5) e) 1), 4), 5)

【4】ダウン症の確定診断に用いられる方法は以下のどれか？

- 1) 染色体検査 G 分染法
- 2) 21 番染色体プローブによる FISH 法
- 3) Comparative Genomic Hybridization 法 (CGH 法)
- 4) マイクロアレイによる遺伝子発現検査
- 5) DNA シークエンス

a) 1), 2), 3) b) 1), 2), 5) c) 2), 3), 4) d) 3), 4), 5) e) 1), 4), 5)

【5】常染色体優性遺伝疾患について正しいのはどれか

- 1) 家系においては通常各世代に患者が認められる。
- 2) 父親が患者である場合には、子どもには遺伝しない。
- 3) 両親ともが患者でない場合、子どもに発症することはない。
- 4) 母親が患者である場合には、子どもは一般に 1/2 の確率で患者となる。
- 5) 遺伝子異常をもつ個体でも浸透率の低い疾患では発症しないこともある。

a) 1), 2), 3) b) 1), 2), 5) c) 2), 3), 4) d) 3), 4), 5) e) 1), 4), 5)

【6】常染色体劣性遺伝疾患について、ある集団において発症頻度が4万人に一人という患者頻度である。この場合にその集団において Hardy-Weinburg の式が成立するとすると、保因者頻度は以下のどれか？

- a) 100人に一人
- b) 400人に一人
- c) 1000人に一人
- d) 4000人に一人
- e) 1万人に一人

【7】副腎白質ジストロフィーの特徴でないのはどれか。

- a. brain demyelination
- b. adrenal insufficiency
- c. neurological regression
- d. inborn error of metabolism
- e. X-linked recessive inheritance

【8】X連鎖劣性遺伝病患者の男の子どもが発病する確率（%）はどれか。

- a. 0
- b. 25
- c. 50
- d. 75
- e. 100

【9】正しいのはどれか。

- a 単独性口唇裂は多因子疾患である。
- b 多因子疾患の全人口の有病率は約5%である。
- c 多因子疾患では、一卵性双胎より二卵性双胎における疾患一致率が高い。
- d 多因子疾患をもつ人の血縁者への遺伝形式は、メンデル遺伝の法則に従う。
- e ある多因子疾患の遺伝要因をもつ人は、その発症を予防することはできない。

【10】誤っているのはどれか。

- a 数的染色体異常は、染色体不分離により発生する。
- b 常染色体異常症は、性染色体異常症より重症である。
- c 同一の染色体領域であれば、トリソミーはモノソミーより重症である。
- d 染色体構造異常は、卵子形成過程より精子形成過程における発生が多い。
- e 染色体異常症の三大症状は、子宮内発育遅延、精神遅滞、多発奇形である。

【11】ダウン（Down）症候群について正しいのはどれか。

- a 平均余命は50歳に近い。
- b 先天性心疾患を9割に認める。
- c 18番染色体のトリソミーである。
- d 正常核型とモザイク型が最も多い。
- e 父年齢の増加に伴い出生頻度が増加する。

【12】MODYについて正しいものはどれか？2つ選びなさい。

1. 日本人 MODY 患者の8割の原因遺伝子は判明している。
2. 常染色体劣性遺伝形式をとる。
3. HNF-1 α とHNF-1 β はともに転写因子で原因遺伝子である。
4. HNF-1 β の遺伝子異常には microdeletion が多い。
5. グルコキナーゼも原因遺伝子で転写因子である。

【13】2型糖尿病発症の遺伝・環境素因について正しいものはどれか？2つ選びなさい。

1. 一卵性双生児では、片方が糖尿病なら必ずもう片方も糖尿病が発症する。
2. 子宮内環境が生後の糖尿病発症に関わることがある。
3. 現在までに同定された遺伝素因で遺伝率の半分くらいは説明できる。
4. 発症惹起効果が10倍程度の大きな単一の遺伝素因が存在した。
5. 全ゲノム関連解析は高頻度の感受性遺伝子多型を同定するのに適している。

【14】ミトコンドリア糖尿病について間違っているものはどれか？2つ選びなさい。

1. 患者はやせ型が多い。
2. 一般にミトコンドリアのDNAは全て異常である。
3. 感音性難聴を伴うことが多い。
4. 遺伝形式は父系遺伝である。
5. 症状の多様性や浸透率の低下の原因はヘテロプラスミー状態で説明される。

【15】母体保護法に関する記述について、正しいものを選び

- a. 医師の資格があれば人工妊娠中絶ができる。
- b. 経済的理由が母体の健康を著しく害する場合は人工妊娠中絶が認められない。
- c. 不妊手術を受けた者が婚姻する時は相手方に対して術を受けた旨を通知する必要はない。
- d. 胎児の状態についての条項がある。
- e. 姦淫に関する条項がある。

【16】遺伝学的検査・診断をする際に配慮すべき遺伝情報の特性について、正しいものを選び

- a. 被検者と被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性がある。
- b. 非発症保因者の診断はできない。
- c. 出生前診断に利用できる場合はない。
- d. 血縁者間で全部共有されている。
- e. 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が完全に予測できる。

【17】ヒトゲノム・遺伝子解析研究を行う際の保護すべき個人情報に関する記述について、誤っているものを選び

- a. 個人情報とは氏名など他の情報と照合ができ特定の個人を識別できるものをいう。
- b. 職務上知り得た個人情報を正当な理由なく漏らしてはいけない。
- c. 海外の研究機関との共同研究で得られた個人情報についても保護される。
- d. 連結不可能匿名化した情報も個人情報になる。
- e. 個人情報に該当せずとも個人の特徴や体質を示す情報は適切に扱う必要がある。

【18】遺伝性神経疾患に関して正しいものを2つ選択してください。

- 1) 明らかな家族歴がない場合は遺伝性疾患を否定してよい。
- 2) 特定の遺伝子変異を有する場合は必ず同じ発症形式をとる。
- 3) 発症前診断は患者本人の希望さえあれば行ってよい。
- 4) 地域集積性のある遺伝性神経疾患がある。
- 5) 患者自身の判断能力にも留意した病状説明が必要である。

【19】成人の遺伝性神経筋疾患のうちトリプレット・リピート病を2つ選択してください。

- 1) Huntington disease (HD)
- 2) Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A)
- 3) Multiple sclerosis
- 4) Myasthenia Gravis
- 5) Myotonic dystrophy type 1 (DM1)

【20】常染色体優性遺伝形式を認める遺伝性神経筋疾患を2つ選択してください。

- 1) Kennedy-Alter-Sung syndrome (KAS, SBMA)
- 2) Huntington disease (HD)
- 3) Guillain-Barre syndrome (GBS)
- 4) Spinocerebellar ataxia 3 (SCA 3)
- 5) Mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episode (MELAS)

【21】家族性大腸腺腫症について正しいのは、どれか。2つ選べ。

- a. p53 遺伝子が原因遺伝子である。
- b. 手術術式は直腸切断術である。
- c. 常染色体優性遺伝である。
- d. デスモイドを合併しやすい。
- e. 癌化することは少ない。

【22】遺伝性非ポリポーシス性大腸癌（HNPCC）について正しいのはどれか。2つ選べ。

- a. 高齢者に発症する。
- b. DNA ミスマッチ修復遺伝子の異常が原因とされる。
- c. 大腸癌全体の約 30%を占める。
- d. 右側結腸癌が多い。
- e. 常染色体劣性遺伝する。

【23】正しいのはどれか。2つ選べ。

- a. 若年性大腸ポリポーシスでは過誤腫性ポリープである。
- b. Peutz-Jeghers 症候群の原因遺伝子は p53 遺伝子である。
- c. 家族性大腸腺腫症のおおくは 40 歳を超えて発症する。
- d. 家族性大腸腺腫症患者の家系は遺伝子検索を行うことにより、発症前診断に用いることができる。
- e. 若年性大腸ポリポーシスは癌化しない。

【24】ミトコンドリア DNA がコードする遺伝子はどれか。

- a. 制限酵素
- b. 解糖系酵素
- c. β 酸化系酵素
- d. 電子伝達系酵素
- e. 尿素サイクル系酵素

【25】次の記載で正しい組み合わせはどれか？

- 1) 兄弟は一般に遺伝情報の半分ほどを共有している
- 2) 親子は遺伝情報の半分を共有している
- 3) いとこは遺伝情報の 1/8 ほどを共有している
- 4) ヒトはたいてい 10 個以上の常染色体劣性遺伝性疾患のキャリアーと考えられている

- a. 1)2)のみ
- b. 1)3)4)のみ
- c. 1)2)3)のみ
- d. 1-4 のすべて