

平成 24 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) スプライスドナー部位 (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 塩基に塩基置換がはいると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】次の記載でただ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

【6】～【8】

以下の症例に関して問題6，7，8に答えなさい

59歳男性。不随意運動を主訴に妻、息子とともに来院。両親はすでに他界しており、遺伝性を極度に心配している。家族に発症者がいない。父親は25歳で戦死したという情報がある。5年前から不随意運動が生じ、緩徐に進行し、現在の状態となる。

診察上は、体をねじらせたり、口をもぐもぐさせたりと落ち着きがないが、判断力は保たれていた。頭部MRI検査では両側尾状核の萎縮を認めた。赤血球の形は正常でCKは正常、自咬症はなく、糖尿病や脳血管障害の既往もなし。

一人息子がいて、インターネットの情報をみて、ハンチントン病ではないかと考え、

【6】正しいものを1つ選べ

- a) 家族歴がないため、常染色体優性遺伝形式は除外した
- b) この疾患には、ヘテロプラスミーがみられる
- c) トリプレット・リピート病である
- d) 患者の息子に対して無条件で遺伝子診断を実施した
- e) 患者の遺伝子診断に対し本人の同意をえず実施した

【7】この疾患の一般的な遺伝形式について正しいものを1つ選べ

- a) 常染色体優性遺伝 b) 常染色体劣性遺伝 c) 母系遺伝 d) X染色体劣性
- e) 遺伝性はない

【8】この疾患と同じ遺伝形式を来す神経筋疾患を2つ選べ

- a) 脊髄小脳変性症3型 b) 筋強直性ジストロフィー1型 c) 有棘赤血球舞蹈病
- d) 球脊髄性筋萎縮症 e) 慢性進行性外眼筋麻痺

【9】我が国で着床前診断が承認されていない疾患はどれか

- a) Duchenne型筋ジストロフィー
- b) 筋強直性ジストロフィー
- c) ダウン症候群
- d) Leigh脳症
- e) 均衡型相互転座による習慣流産

【10】35歳の女性がダウン症候群の児を出産する確率はどれか

- a) 1/10
- b) 1/100
- c) 1/300
- d) 1/500
- e) 1/1000

【11】次のうち間違っているのはどれか

- a) 不妊症の頻度はおよそ15%である。
- b) 不育症の頻度は4%である。
- c) 体外受精による20代の女性の生産率はおよそ20%である。
- d) 体外受精による40代の女性の生産率はおよそ20%である。
- e) 我が国の妊産婦死亡率は10万人あたり4～5人である。

【12】MODYについて間違っているものはどれか？

- 1. 日本人MODY患者の8割の原因遺伝子は判明している。
- 2. 常染色体優性遺伝形式をとる。
- 3. HNF-1 α とHNF-1 β はともに転写因子でそれぞれMODY遺伝子である。
- 4. HNF-1 β の遺伝子異常にはmicrodeletionが多い。
- 5. インスリンもMODY遺伝子である。

【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正しいものはどれか？3つ選べ。

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、正しいものを選べ

- 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、正しいものを選べ

- 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べ

- 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】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)

【19】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

【20】家族性大腸腺種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。

【21】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. p53 遺伝子の異常が原因とされる。
- c. Lynch 症候群とも呼ばれる。
- d. 左側結腸癌が多い。
- e. 常染色体優性遺伝する。

【22】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 KRAS 遺伝子である。
- c. Turcot 症候群はポリポーシスに中枢神経系腫瘍を合併した病態である。
- d. 家族性大腸腺腫症患者の家系は 20 歳から遺伝子カウンセリング後遺伝子検索が推奨される。
- e. Cronkhite-Canada 症候群は遺伝性の消化管ポリポーシスである。

【23】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. X-linked recessive inheritance
- e. effective dietary therapy available

【24】X連鎖劣性遺伝病患者の子どもが発病する確率はどれか。

- a. 0%
- b. 25%
- c. 50%
- d. 100%
- e. 予測困難

【25】ミトコンドリア DNA がコードする遺伝子はどれか。

- a. 解糖系酵素
- b. β 酸化系酵素
- c. 電子伝達系酵素
- d. 尿素サイクル系酵素
- e. グリコーゲン分解系酵素
- f.