

## 平成 27 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 シーケンス

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】ハンチントン病の遺伝に関して正しいものを2つ選んでください。

- A) 家族歴がない場合、本疾患を否定してよい。
- B) 不随意運動を来す疾患である。
- C) 遺伝子診断には家族の同意が必須である。
- D) 把握ミオトニアがみられる疾患である。
- E) トリプレットリピート病である。

【7】遺伝性脊髄小脳変性症について正しいものを2つ選んでください。

- A) 30種類以上の原因遺伝子が報告されている。
- B) 文部科学省の定める特定疾患で公費対象である。
- C) 脊髄小脳変性症の5%程度が遺伝性である。
- D) ヘテロプラスミー現象がみられる疾患である。
- E) 地域により頻度の高いタイプがみられる。

【8】家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）について正しいものを2つ選んでください。

- A) 熊本県、長野県、石川県に集積地がある。
- B) P0 遺伝子の変異例がみられる。
- C) Val30Met FAP では自律神経障害を伴いやすい。
- D) 本邦の遺伝性ニューロパチーでは最多である。
- E) TTR 型 FAP は常染色体劣性遺伝形式である。

【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. 常染色体劣性遺伝形式をとる。
- 3. HNF-1 $\alpha$  と HNF-1 $\beta$  はともに転写因子でそれぞれ MODY3 と MODY5 の原因遺伝子である。
- 4. MODY5（HNF-1 $\beta$  遺伝子異常）では腎のう胞が高頻度に認められる。
- 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. 常染色体優性遺伝である。
- b. 手術術式は直腸切断術である。
- c. KRAS 遺伝子が原因遺伝子である。
- d. 大腸癌全体の約 10%を占める。
- e. デスモイドを合併しやすい。

【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. DNA ミスマッチ修復遺伝子の異常が原因とされる。
- b. 大腸癌全体の約 20%を占める。
- c. 右側結腸癌が多い。
- d. 常染色体劣性遺伝する。
- e. Peutz-Jeghers 症候群とも呼ぶ。

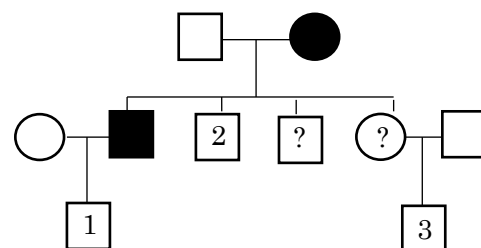
【22】正しいのはどれか。2つ選べ。

- a. 家族性大腸腺腫症のおおくは 40 歳を超えて発症する。
- b. 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。
- c. 若年性大腸ポリポーシスは癌化しない。
- d. Cowden 病の原因遺伝子は SMAD4 遺伝子である。
- e. 若年性大腸ポリポーシスでは過誤腫性ポリープである。

【23】■が X 連鎖劣性遺伝病患者、□が保因者とする、1, 2, 3 の男性が患者となる確率（%）の正しい組合せはどれか。

（? の遺伝情報は不明で、□○は遺伝的異常なしと仮定する）

|   | 男性 1 | 男性 2 | 男性 3 |
|---|------|------|------|
| a | 100% | 50%  | 50%  |
| b | 100  | 25   | 25   |
| c | 0    | 50   | 25   |
| d | 0    | 25   | 50   |
| e | 50   | 100  | 0    |



【24】X連鎖劣性遺伝病でないのはどれか。

- a. Fabry 病
- b. 血友病 A
- c. Wilson 病
- d. Bruton 型無γグロブリン血症
- e. Duchenne 型筋ジストロフィー

【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

【26】iPS 細胞について正しいものはどれか。

- (1) iPS 細胞は初期胚由来の多能性幹細胞である
  - (2) iPS 細胞の形態は間葉系幹細胞に酷似している
  - (3) iPS 細胞は 1998 年にウィスコンシン大学の Thomson 教授によって樹立された
  - (4) 米国や英国ではヒト iPS 細胞株を用いた臨床試験が開始している
  - (5) iPS 細胞は ES 細胞と同じ方法で細胞を維持・増殖が可能である
- a (1)    b (2)    c (3)    d (4)    e (5)

【27】わが国で実際に行われていない再生医療はどれか。

- (1) 食道潰瘍患者に対する口腔粘膜由来の細胞シートを用いた治療

- (2) 末梢神経切断患者に対する人工神経チューブを用いた治療
  - (3) 肺癌患者に対する 3D プリンターを用いた細胞治療
  - (4) 加齢黄斑変性患者に対する自己 iPS 細胞を用いた治療
  - (5) 心不全患者に対する筋肉細胞由来の細胞シートを用いた治療
- a (1)    b (2)    c (3)    d (4)    e (5)

- 【28】わが国のヒト ES 細胞や iPS 細胞の生命倫理について正しいものはどれか
- (1) ヒト ES 細胞やヒト iPS 細胞から生殖細胞を作成することが禁止されている
  - (2) ヒト受精卵は「人」として扱うべきとされている
  - (3) 人クローン胚の人の胎内への移植は禁止されている
  - (4) ヒト iPS 細胞の研究使用に際して国への届出が必要である
  - (5) ヒト ES 細胞やヒト iPS 細胞の人の胎内への移植は容認されている
- a (1)    b (2)    c (3)    d (4)    e (5)