

## 平成 29 年度 (2017 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) の全て

【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) 有棘赤血球舞踏病
- 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】ミトコンドリア病に関する記載のうち正しいものはどれか。

- 1. 欠失のあるミトコンドリア DNA は子に伝達されやすい。
- 2. 罹患している父の子は、ミトコンドリア病にならない。
- 3. 変異ミトコンドリアの割合が低い場合は、次世代においても発症しない。
- 4. ミトコンドリア DNA の変異は、代謝エネルギーを多く必要とする組織に障害を与える。
- 5. ミトコンドリア遺伝病では、どの細胞でも同じミトコンドリアの異常が検出される。

【13】ミトコンドリア DNA に関する記載のうち誤っているものはどれか。

1. 2 本鎖環状構造である。
2. 13 種類のたんぱく質をコードする。
3. 変異には点変異、欠失や重複がある。
4. イントロンは存在しない。
5. ホモプラスミーの変異を持つ男性の子は、その変異を受け継ぐ。

【14】遺伝学的診察における対応として適切なものはどれか。

1. 出生前診断の非侵襲的検査として、母体血清マーカー検査を提示した。
2. ミトコンドリア病の重症度の判定のために血液検体からの情報を用いて判断した。
3. 常染色体優性遺伝疾患の家庭で、両親が発症していないので児は発症しないと判断した。
4. 未成年者における非発症保因者の診断は、両親等の代諾で遺伝学的検査を実施できる。
5. 臨床診断の確認のために実施した遺伝学的検査で、変異を検出できなかったため、その疾患を否定した。

【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】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】 家族性大腸腺腫症について正しいものはどれか。 2つ選べ。

- a. 常染色体優遺伝である。
- 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】 ムコ多糖症の特徴でない所見はどれか。

- a. demyelination                      b. facial dysmorphism                      c. hearing difficulty
- d. short stature                      e. valvular diseases

【24】 X 連鎖劣性遺伝病でないのはどれか。

- a. Burton 型無  $\gamma$  グロブリン血症
- b. Duchenne 型筋ジストロフィー
- c. Gaucher 病
- d. 血友病 B
- e. 副腎白質ジストロフィー

【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.  $\beta$  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 細胞の正式な日本語名称は刺激惹起性多能性獲得細胞である
  - (2) iPS 細胞は初期胚由来の多能性幹細胞である
  - (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)

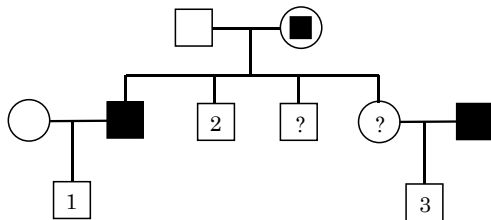
【27】わが国で実際に行われていない再生医療はどれか。

- (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) 末梢神経切断に対する人工神経チューブを用いた治療
  - (3) 関節軟骨損傷に対する骨髄間葉系細胞を用いた治療
  - (4) 加齢黄斑変性に対する自己 iPS 細胞を用いた治療
  - (5) 心不全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

【29】■が X 連鎖劣性遺伝病患者、●が保因者だとすると 1、2、3 の男性が患者となる確率 (%) の正しい組み合わせはどれか。(？の人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    | 25   | 100  |
| d | 0    | 50   | 50   |
| e | 0    | 50   | 25   |

【30】X 連鎖劣性遺伝を示さないのはどれか。

- a. 血友病 A
- b. フェニルケトン尿症
- c. 赤緑色盲 (色覚多様性)
- d. 副腎白質ジストロフィー
- e. Bruton 型無  $\gamma$  グロブリン血症