

臨床遺伝・臨床倫理コース 試験問題 20210312

【注】新型コロナウイルス感染症(COVID-19)の影響により、オンラインでの word ファイル提出（1 時間以内）に変更になりました

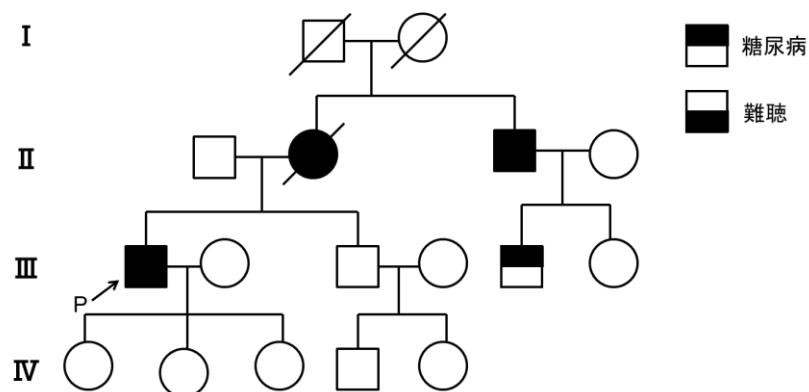
問題用紙は計 5 ページありますので、末尾までまずは確認してください。

（計 4 問 25 点*4 問 合計 100 点）

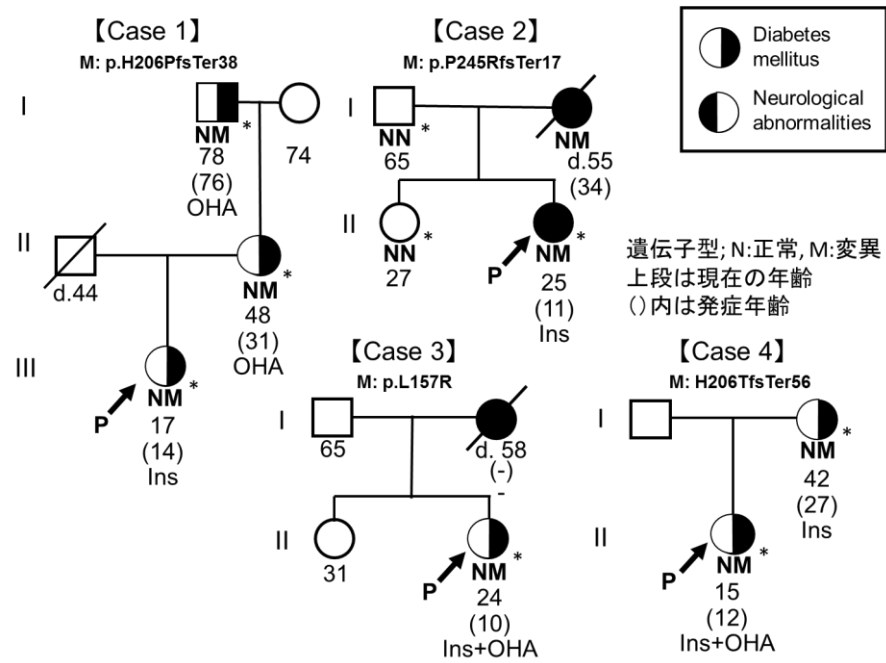
それぞれ 100～150 字程度で記載してください

問題 1 下記の家系図から想定される単一遺伝子異常型糖尿病について知るところを記載してください。（25 点）

【家族歴】母：糖尿病・難聴・心疾患で死亡（50 歳台）
母方叔父：糖尿病・難聴（インスリン治療中）
叔父の息子：糖尿病（透析中）



問題 2 下記の家系図は若年発症糖尿病の4家系のものです。
原因遺伝子の遺伝形式や発症機構などについて想定されることを記載してください。(25 点)



家族性地中海熱が疑われた症例に対して遺伝子検査を行いました。下記の2症例について診断結果、治療について患者さんへの説明を考えて記載してください。

・末尾に令和2年度に厚労省自己炎症疾患研究班が策定した最新の診断フローチャートを示しますので参照してください。

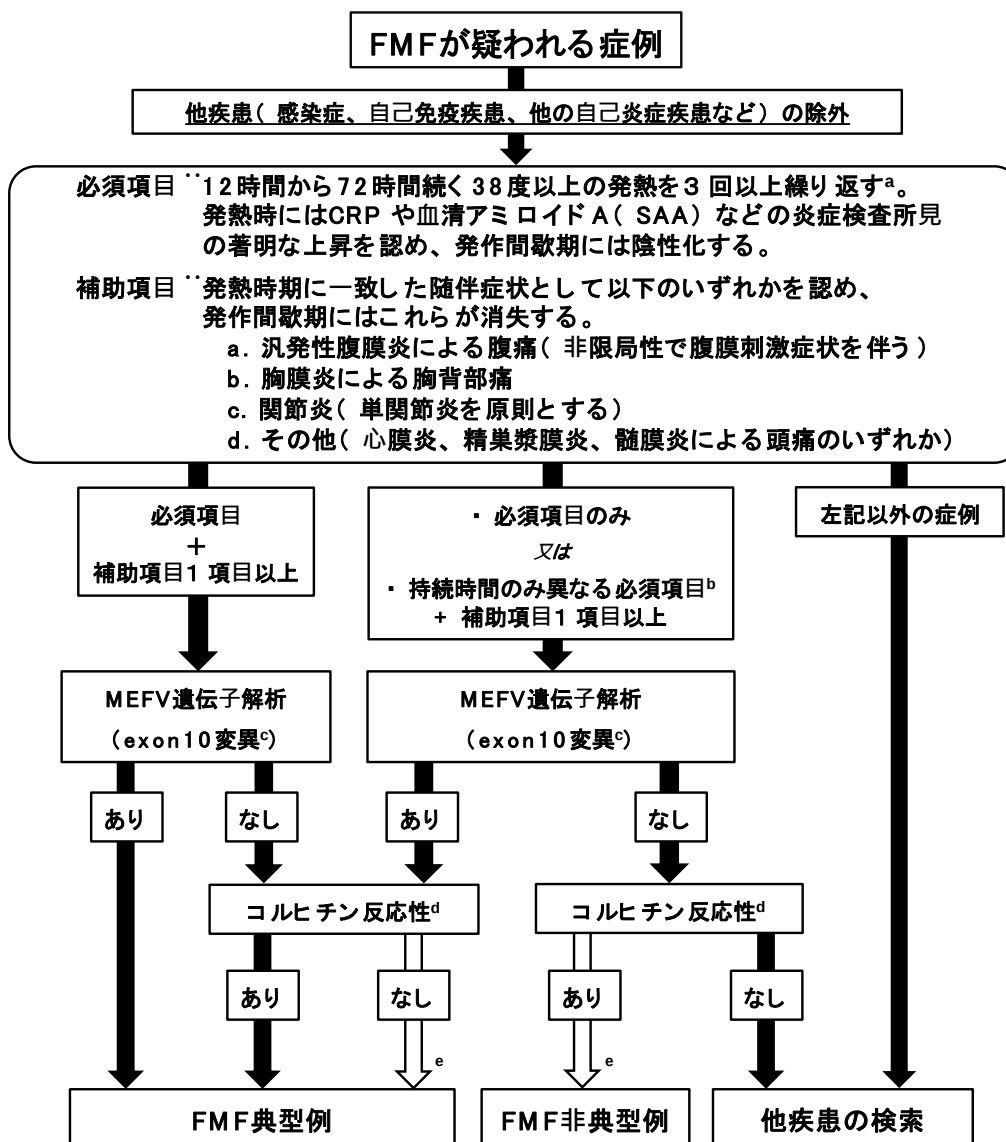
問題3 症例は42歳男性。20年ほど前から原因不明の強い腹痛を定期的に認めている。10年程前には虫垂炎の診断で緊急開腹手術を受けたが、その後も1～3カ月程度の周期で発熱を伴う腹痛を繰り返していた。腹痛は毎回3日も経たずに自然に改善するため経過観察となっていた。最近、職場の検診で尿蛋白を指摘された。家族歴として、5歳男児と10歳女児がいるが同様の症状は出現していない。遺伝子検査でMEFV遺伝子にE148Q(exon2)、M694I(exon10)がそれぞれヘテロ接合性に同定された。

診断結果、治療について患者さんへの説明を考えて記載してください。(25点)

問題 4 症例は 3 歳女児。1 年くらい前から発熱、腹痛を繰り返している。発熱は 3-4 週間に 1 回のペースで出現し、腹痛と嘔吐を伴うことが多い。発熱時に血液検査で WBC 数、血清 CRP 値の上昇を認めるため、近医で抗菌薬の点滴加療を受けていたが、治療の有無に関わらず 4-6 日持続した後解熱していた。家族歴として母親が幼少期に発熱を繰り返していたため扁桃摘出術を受け、その後繰り返す発熱はみられなくなっている。家族性地中海熱が疑われ遺伝子検査を施行したところ、MEFV 遺伝子に E148Q(exon2)、P369S(exon3) がそれぞれヘテロ接合性に同定された。

診断結果、治療について患者さんへの説明を考えて記載してください。(25 点)

家族性地中海熱（FMF）診断フローチャート 案



(個人的分析)

例年は過去問通りの問題でしたが、2020 年度は前述のとおり新型コロナウイルス (COVID-19) の影響で全く違う問題となりました。ただ、オンラインだったのでレジュメを見ながら解答でき、難易度は高くなかったです (問題 2 の家系図もレジュメにそのまま載っていました)。また、オンライン講義では出席票の提出があり、評価の半分を占めていたようです。

追試者 不明 (掲示、再試験の連絡なし)