

2021 年度『臨床遺伝・臨床倫理』コース 筆記試験

2022 年 1 月 21 日実施

問題が A3 サイズ両面印刷 2 枚 (30 問)、解答用紙が 1 枚あるので、試験開始時に必ず確認すること。解答は解答用紙に記載すること。問題の持ち帰り可。解答は開示しない。

〔五肢択一問題 30 問〕(各問題 配点 3.33 点、合計得点を小数点以下切り上げ)

【1】家族性大腸腺腫症 (familial adenomatous polyposis; FAP) について、正しいのを 1 つ選べ。

- 1) 大腸腺腫の個数が 100 個以上認めた場合を密生型 FAP と定義する。
- 2) 常染色体潜性 (劣性) 遺伝形式である。
- 3) デスモイド腫瘍を合併しやすい。
- 4) 放置すると約 50% に大腸癌が発生する。
- 5) *SMAD4* 遺伝子が原因遺伝子である。

【2】リンチ症候群について誤っているのはどれか。1 つ選べ。

- 1) DNA ミスマッチ修復遺伝子の異常が原因とされる。
- 2) 大腸癌全体の約 10% を占める
- 3) 右側結腸癌が多い。
- 4) 常染色体顕性 (優性) 遺伝である。
- 5) 大腸癌以外に子宮内膜癌を発症することがある。

【3】次のうち正しいのはどれか。1 つ選べ。

- 1) 若年性大腸ポリポーシスは過誤腫性ポリープである。
- 2) 若年性大腸ポリポーシスの原因遺伝子は *MLH1* 遺伝子である。
- 3) Peutz-Jeghers 症候群の原因遺伝子は *p53* 遺伝子である。
- 4) Cowden 症候群の原因遺伝子は *STK11* 遺伝子である。
- 5) Cronkhite-Canada 症候群は常染色体顕性 (優性) 遺伝疾患である。

【4】母体保護法に関する記述について、正しいのを 1 つ選べ。

- 1) 医師の資格があれば人工妊娠中絶ができる。
- 2) 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。
- 3) 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。
- 4) 胎児の状態についての条項がある。
- 5) 姦淫に関する条項がある。

【5】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、正しいのを1つ選べ。

- 1) 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。
- 2) 非発症保因者の診断はできない。
- 3) 出生前診断に利用できる場合はない。
- 4) 判明したすべての結果は血縁者間で共有すべきである。
- 5) 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。

【6】「人を対象とする生命科学・医学系研究」に関する個人情報保護の記載について、正しいのを1つ選べ。

- 1) 死者の試料・情報は個人情報ではない。
- 2) 健康診断で得られたデータは要配慮個人情報に当たらない。
- 3) ヒトゲノム・遺伝子の用語の定義には次世代に受継がれない体細胞変異は含まれない。
- 4) 塩基配列を文字列で表記したヒトゲノム情報は個人識別符号として管理が必要である。
- 5) 共同研究では取得した試料と匿名化に用いた対応表を代表機関に送らなければならない。

【7】糖尿病と遺伝・発症要因に関連して、誤っているのを1つ選べ。

- 1) 2型糖尿病の感受性遺伝子を調べることで、将来の糖尿病発症の約80%を予測できる。
- 2) 2型糖尿病の発症要因として胎児期の子宮内環境が影響する。
- 3) 糖尿病の原因遺伝子を特定することで、病型にあった治療法を選択できるようになる。
- 4) 双生児の片方に1型糖尿病を発症した場合、もう片方の同胞にも発症する確率は一卵性双生児の方が二卵性より明らかに高い。
- 5) ダウン症候群患者は健常者より糖尿病の発症リスクが高い。

【8】次の糖尿病患者のうち、単一遺伝子異常による糖尿病をより疑う症状・事象として、当てはまらないものを1つ選べ。

- 1) 難聴を伴う糖尿病が母と子に存在する。
- 2) 生後半年以内に糖尿病と診断された。
- 3) 1型糖尿病と診断されているが、内因性インスリンが何年にも渡り残存している。
- 4) 若年(25歳未満)で発症した糖尿病患者が三代にわたって存在している。
- 5) 学校検尿で尿糖陽性の判定を契機に1型糖尿病と診断された。

【9】生殖医療と倫理について正しいのを1つ選べ。

- 1) 遺伝子解析研究は、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針を順守して実施する。
- 2) 遺伝子解析研究において遺伝カウンセリングを行うことが法律によって定められている。
- 3) ヒポクラテスの誓いは研究倫理を定めた最古の記載である。
- 4) 体外受精を用いた40歳の女性の治療あたりの出産率は約25%である。
- 5) 日本では白血病に対する着床前診断が実施された症例がある。

【10】本邦の日本産科婦人科学会において、着床前診断が承認されていない疾患はどれか。1つ選べ。

- 1) Duchenne 型筋ジストロフィー
- 2) 筋強直性ジストロフィー
- 3) ダウン症候群
- 4) Leigh 脳症
- 5) 均衡型相互転座による習慣流産

【11】40歳の女性がダウン症候群の児を出産する確率として、以下のうち最も近いのはどれか。

- 1) 1/90
- 2) 1/180
- 3) 1/300
- 4) 1/500
- 5) 1/1000

【12】次のうち誤っているのを1つ選べ。

- 1) 妊娠22週未満の妊娠終結が流産と定義される。
- 2) 我が国の習慣流産の頻度はおよそ1%である。
- 3) 我が国の不妊症の頻度はおよそ3%である。
- 4) 我が国の不育症の頻度はおよそ5%である。
- 5) 我が国の妊産婦死亡率は10万人あたりおよそ3人である。

【13】トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーについて正しいのを1つ選べ。

- 1) 集積地以外で発症する例の特徴として、若年の男性例が多い。
- 2) 家系内で遺伝子診断されたものがある場合でも、発症前診断は行われない。
- 3) 本邦では核酸医薬による治療は承認されていない。
- 4) 深部感覚障害による歩行障害で発症するケースが多い。
- 5) 本邦のトランスサイレチン遺伝子の病的バリエントはV30M (Val30Met) 変異が多い。

【14】筋強直性ジストロフィーについて正しいのを1つ選べ。

- 1) 睡眠関連呼吸障害を呈する。
- 2) 近位筋優位の筋力低下を呈する。
- 3) 針筋電図検査は診断には有用でない。
- 4) 心伝導障害は予後には関連しない。
- 5) 常染色体潜性（劣性）遺伝形式を示す。

【15】脊髄小脳変性症について誤っているのを1つ選べ。

- 1) いずれの病型においても小脳性運動失調を示すことが多い。
- 2) マシャド・ジョセフ病では、びっくり眼を呈する。
- 3) 若年で発症する歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症においては、てんかんを伴う。
- 4) 脊髄小脳変性症 31 型 (SCA31) は、発症年齢の平均が 20 歳と若年である。
- 5) 本邦では、遺伝性形成対麻痺も同一のカテゴリーとして扱われる。

【16】iPS 細胞について正しいのを1つ選べ。

- 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) 高齢者の細胞由来の iPS 細胞は若年者由来の iPS 細胞と比しその多能性が劣るとされる。
- 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。

【17】わが国で実際に行われている再生医療として、誤っているのを1つ選べ。

- 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) 甲状腺摘出術後甲状腺機能低下症に対する自己 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

【18】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のを1つ選べ。

- 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は禁止されている。
- 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。

【19】次のうち誤っているのを1つ選べ。

- 1) ナンセンス変異とは、アミノ酸のコドンを終止コドンに変える塩基置換である。
- 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。

【20】ヒトの遺伝情報について誤っているのを1つ選べ。

- 1) ヒトの遺伝子の数は20,000~23,000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) ヒトの染色体は通常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。

【21】次のうち誤っているのを1つ選べ。

- 1) 同胞は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) 非血縁者どうしの核ゲノムの同一性は90%程度である。
- 5) ヒトはたいてい10個以上の常染色体潜性(劣性)遺伝性疾患の保因者(キャリア)と考えられている。

【22】ミトコンドリア遺伝病について正しいのを1つ選べ。

- 1) 女性患者が多い。
- 2) 両親が保因者である。
- 3) 次子の罹患率を予測できる。
- 4) 子は親より重症化する傾向がある。
- 5) ミトコンドリア遺伝子の点変異は母から子に伝達する。

【23】ミトコンドリアDNAに関する記載のうち誤っているのを1つ選べ。

- 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。

【24】遺伝学的診察における対応として適切なものを1つ選べ。

- 1) 染色体異常のみでは遺伝カウンセリングの対象とならない。
- 2) 常染色体顕性(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。
- 3) 未成年者における非発症保因者の確定のため、両親の代諾による遺伝学的検査を推奨した。
- 4) 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。
- 5) 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。

【25】ある常染色体潜性（劣性）遺伝疾患について、ある集団において患者の発生頻度が1万人に1人である。この場合に、その集団が均質であり Hardy-Weinberg の式が成立すると仮定すると、その疾患の保因者の頻度として、最も近いのを1つ選べ。

- 1) 50 人に1人
- 2) 100 人に1人
- 3) 400 人に1人
- 4) 1000 人に1人
- 5) 2500 人に1人

【26】32歳の経産婦（2妊1産）。妊娠12週。出生前診断について相談するため、遺伝カウンセリング外来に夫婦で来院した。これまでの妊娠経過に異常を認めない。28歳の時に出産した子供が Down 症候群であった。無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）について知りたいという。説明として適切なのはどれか。1つ選べ。

- 1) 「羊水を使って検査を行います」
- 2) 「検査のために流産する確率は0.3%です」
- 3) 「検査で先天性疾患の80%が診断できます」
- 4) 「検査の結果が陽性であっても確定診断にはなりません」
- 5) 「妊娠16週以降にならないと検査することができません」

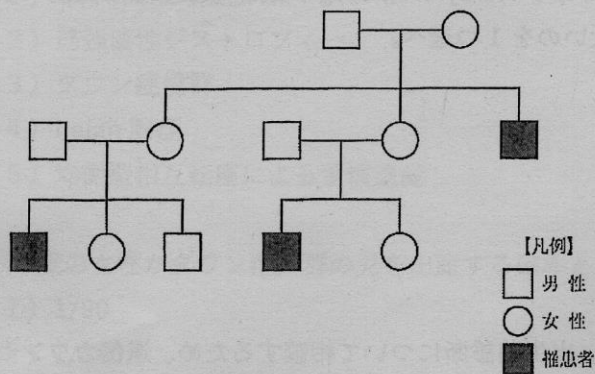
【27】日齢12の新生児。呼吸障害のため入院中である。在胎37週、出生体重2,345g、身長46cmで帝王切開で出生した。筋緊張低下、色白な皮膚、矮小陰茎と停留精巣があり、哺乳障害を認める。FISH法にて15番染色体長腕に微細欠失を認める。最も考えられるのはどれか。

- 1) Werdnig-Hoffmann 症候群
- 2) Prader-Willi 症候群
- 3) Klinefelter 症候群
- 4) Angelman 症候群
- 5) DiGeorge 症候群

【28】血友病Aに罹患した父親をもつ女性が、健常な夫との間の挙児希望のため遺伝カウンセリング外来を受診した。女性に血友病Aの発症はない。女兒が生まれた場合、血友病Aの保因者となる確率として最も近いものはどれか。

- 1) 0%
- 2) 25%
- 3) 50%
- 4) 75%
- 5) 100%

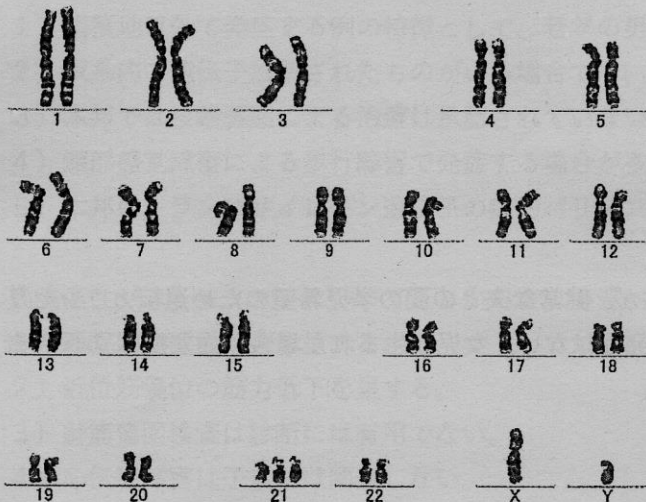
【29】 遺伝性疾患（浸透率 100%）を持つ家系の家系図を下に示す。この疾患の遺伝形式はどれか。



- 1) 常染色体顕性（優性）遺伝
- 2) 常染色体潜性（劣性）遺伝
- 3) X連鎖顕性（優性）遺伝
- 4) X連鎖潜性（劣性）遺伝
- 5) Y連鎖遺伝

【30】 生後 15 日の新生児。第 2 子として正期産、頭位分娩で出生した。筋緊張低下、独特の顔貌、手掌の単一手掌横線、耳介低位などを認める。両親の了解を得て染色体検査を実施した。20 個中 20 の細胞全てに図に示すような核型を認めた。親に対する説明として正しいのはどれか。

染色体核型報告書



- 1) 「兄弟の染色体検査が必要です」
- 2) 「両親の染色体検査が必要です」
- 3) 「次の子が同じ病気になる確率は約 25%です」
- 4) 「次の子が男児なら同じ病気になる確率は約 50%です」
- 5) 「次の子が同じ病気になる確率は性別に関連しません」