

遺伝子検査技術

— 遺伝子分析科学認定士テキスト —

改訂 第2版

全体目次

発刊にあたって、本書の構成、執筆者一覧 巻頭

【基礎編】

第1章 医学的基礎知識

A. 生化学.....	1
B. 生理学.....	16
C. 解剖学.....	26
D. 免疫学.....	34
E. 血液学.....	41
F. 微生物学.....	55
G. 薬理学.....	65
H. 病理学.....	69
I. 臨床病態学.....	77
J. 分子生物学.....	90
K. 遺伝子工学.....	96
L. 人類遺伝学.....	108

第2章 遺伝子関連検査に必要な知識

A. ラボラトリーセーフティ.....	114
B. 機器の取扱い.....	124
C. 試薬の調製.....	137
D. 検体の取扱い.....	144
E. 遺伝子・染色体検査の精度管理.....	149
F. 遺伝子・染色体検査に関連する法律.....	155

第3章 臨床遺伝学的検査

A. 疾患関連遺伝子の同定.....	167
B. 検査結果の解釈.....	174
C. 検査の利用.....	179

【実践編】

第 1 章 遺伝子関連検査の技術

A. 遺伝子関連検査の分類	185
B. 核酸抽出	188
C. 核酸増幅	192
D. 検出技術	200
E. 検査トラブルとその対策	212
F. 動物の遺伝子解析	216
G. 植物の遺伝子解析	220

第 2 章 遺伝学的検査の実践

A. 遺伝医療	224
B. ウェブ上で得られる 遺伝子に関連した情報	230
C. 倫理	236

第 3 章 遺伝子関連検査結果の評価

A. 感染症	240
B. 血液疾患	245
C. 固形腫瘍	250
D. 主な単一遺伝子疾患	258
E. 生活習慣病	270
F. 個人識別	274

G. 再生医療	280
H. ファーマコゲノミクス	284

第 4 章 染色体検査の技術

A. 構造と機能	289
B. 分類と核型記載法	293
C. ヒトの染色体地図	295
D. 動物の染色体解析	300
E. 植物の染色体解析	304

第 5 章 染色体検査の実践

A. 細胞培養法	306
B. 標本作製	313
C. 染色法	316
D. 核型分析	319
E. 蛍光 <i>in situ</i> ハイブリダイゼーション (FISH) 法	323
F. マイクロアレイ染色体検査	328

第 6 章 染色体検査結果の評価

A. 染色体異常の種類	332
B. 腫瘍と染色体異常	337
C. 環境変異原と染色体異常	341

略語一覧、用語解説、索引	巻末
--------------	----

遺伝子検査技術

— 遺伝子分析科学認定士テキスト —

改訂 第2版

目 次

発刊にあたって、本書の構成、執筆者一覧 巻頭

【基礎編】

第1章 医学的基礎知識

A. 生化学.....	1	h. 泌尿器系.....	32
a. 生命と細胞.....	1	i. 神経・感覚器系.....	32
b. 糖 質.....	2	D. 免疫学.....	34
c. 脂 質.....	3	a. 生体防御と免疫.....	34
d. タンパク質.....	5	b. 抗 原.....	35
e. 酵 素.....	6	c. 抗 体.....	35
f. ビタミン・電解質.....	8	d. 補体系.....	36
g. 核 酸.....	10	e. 輸血・移植.....	37
h. 遺伝子と染色体.....	12	f. 免疫疾患.....	38
B. 生理学.....	16	E. 血液学.....	41
a. 体液と血液.....	16	a. 血液の性状と機能.....	41
b. 循環・呼吸・消化吸収.....	16	b. 血 球.....	42
c. 代 謝.....	19	c. 止血機構、血小板、凝固・線溶系.....	45
d. 生 殖.....	20	d. 血液・造血器疾患.....	47
e. 神経・感覚.....	21	F. 微生物学.....	55
f. 生体防御機構.....	24	a. 微生物の分類.....	55
C. 解剖学.....	26	b. 微生物の形態と性状.....	55
a. 細胞と組織.....	26	c. 細菌の発育と培養.....	56
b. 骨格・筋系.....	27	d. 遺伝と変異.....	57
c. 脈管系.....	28	e. 消毒と滅菌.....	58
d. 呼吸器系.....	29	f. 化学療法.....	59
e. 消化器系.....	30	g. 微生物と疾患.....	60
f. 内分泌系.....	31	G. 薬理学.....	65
g. 生殖器系.....	31	a. 薬理作用と作用機序.....	65

b. 副作用・有害作用	66	c. タンパク質の合成と成熟	93
c. 薬物動態	66	K. 遺伝子工学	96
d. 薬物相互作用	68	a. 遺伝子組換え操作の流れ (サブクローニング)	96
e. 薬理遺伝子	68	b. 大腸菌培養法	97
H. 病理学	69	c. プラスミドの取扱い	97
a. 病因	69	d. 酵素処理	99
b. 先天異常	69	e. 遺伝子導入	99
c. 組織細胞障害と修復	70	f. ゲル電気泳動	100
d. 物質代謝異常	73	g. ハイブリダイゼーション法	101
e. 各器官系の病理	74	h. 塩基配列決定法	102
I. 臨床病態学	77	i. 人工遺伝子合成	104
a. 病気の原因	77	j. プローブ作製	105
b. 循環器疾患	78	k. プローブハイブリダイゼーション を使ったサザンブロット法・ ノザンブロット法	106
c. 呼吸器疾患	79	L. 人類遺伝学	108
d. 消化器疾患	80	a. ヒトゲノムの構造と遺伝子発現調節	108
e. 内分泌疾患	82	b. ヒト染色体の構造と染色体異常	109
f. 腎・尿路・生殖器系疾患	83	c. タンパク質をコードする遺伝子 異常による疾患	110
g. 神経・運動器系疾患	84	d. 集団遺伝学	111
h. 免疫疾患	86	e. 臨床遺伝学(ゲノム異常と臨床像、 臨床的応用)	112
i. 代謝・栄養疾患	87		
j. 感覚器系疾患	88		
J. 分子生物学	90		
a. 遺 伝	90		
b. 遺伝情報	91		

第 2 章 遺伝子関連検査に必要な知識

A. ラボラトリーセーフティ	114	d. 電気泳動装置	125
a. バイオセーフティ	114	e. 遠心分離装置	126
b. ケミカルハザード	117	f. 滅菌装置	127
c. フィジカルハザード(電離放射線、 紫外線、電磁波)	120	g. 顕微鏡	128
d. 廃液と廃棄物処理	121	h. 写真撮影装置	128
e. その他	123	i. 水の精製装置	129
B. 機器の取扱い	124	j. 分光光度計	130
a. クリーンベンチ・安全キャビネット	124	k. 核酸増幅装置	130
b. 炭酸ガス培養装置 (CO ₂ インキュベーター)	124	l. プロットティング装置	131
c. 恒温水槽	125	m. トランスイルミネーター	132
		n. 塩基配列決定	132
		o. 染色体解析システム	135

C. 試薬の調製	137	F. 遺伝子・染色体検査に 関連する法律	155
a. 水	137	a. 遺伝子組換え生物等の使用等の規制 による生物の多様性の確保に関する 法律(財務省、文部科学省、厚生労働省、 農林水産省、経済産業省、環境省)	155
b. 濃度	138	b. 研究開発等に係る遺伝子組換え生物等 の第二種使用等に当たってとるべき 拡散防止措置等を定める省令	156
c. 計量・混合	139	c. 認定宿主ベクター系等を定める告示 (研究開発等に係る遺伝子組換え生物等 の使用等に当たって執るべき拡散防止 措置等を定める省令の規定に基づき 認定宿主ベクター系等を定める件)	156
d. pH測定	141	d. ヒトに関するクローン技術等の 規制に関する法律	157
e. 緩衝液	142	e. 医療・介護関係事業者における個人 情報の適切な取扱いのためのガイド ライン	160
f. 検査試薬の取扱い	143	f. 遺伝子解析研究・人を対象とする 医学系研究に関する倫理指針	162
D 検体の取扱い	144		
a. 血液、骨髓血	144		
b. 血清	145		
c. 尿・体液	145		
d. 糞便	146		
e. 喀痰	146		
f. 組織・生検材料	147		
g. 口腔粘膜細胞	147		
h. バイオハザード	147		
E. 遺伝子・染色体検査の精度管理	149		
a. 真度と精密さ	149		
b. 感度・特異度	150		
c. 誤差	152		
d. 精度管理法	153		

第3章 臨床遺伝学的検査

A. 疾患関連遺伝子の同定	167	b. 検査成績の統計的処理法	176
a. 遺伝子クローニング	167	C. 検査の利用	179
b. 単一遺伝子疾患の原因遺伝子同定	168	a. 発症者検査・診断	179
c. 多因子遺伝性疾患の感受性 遺伝子同定	171	b. 発症前検査・診断	179
d. 疾患関連遺伝子の検証	173	c. 保因者検査・診断	180
B. 検査結果の解釈	174	d. 新生児マス・スクリーニング検査	181
a. 検査成績の読み方	174	e. 出生前検査・診断	182

【実践編】

第1章 遺伝子関連検査の技術

A. 遺伝子関連検査の分類	185	D. 検出技術	200
a. 病原体核酸検査	187	a. DNA プローブ法	200
b. 体細胞遺伝子検査(遺伝子検査)	187	b. サザンブロット法およびノザン ブロット法	201
c. 生殖細胞系列遺伝子検査 (遺伝学的検査)	187	c. DNA マイクロアレイ法	203
B. 核酸抽出	188	d. バイオチップ	204
a. DNA 抽出(動物・植物・ヒト)	188	e. CGH 法	205
b. RNA 抽出(動物・植物・ヒト)	189	f. 一塩基多型解析(SNP)	205
c. 核酸の保存	190	g. マイクロサテライト解析	208
C. 核酸増幅	192	h. 塩基配列解析	209
a. 意義と原理	192	i. タンパク質解析法	210
b. プライマー合成	192	E. 検査トラブルとその対策	212
c. PCR 法	193	F. 動物の遺伝子解析	216
d. RT (Reverse transcriptase)-PCR 法	195	a. 感染症	216
e. Real time PCR 法	195	b. 遺伝性疾患	217
f. その他の遺伝子増幅技術 (LAMP, NASBA, TMA, LCR, bdNA)	198	G. 植物の遺伝子解析	220
		a. 植物病検査	220
		b. 遺伝子組換え検査	221
		c. 植物同定検査	222

第2章 遺伝学的検査の実践

A. 遺伝医療	224	b. 国内外の情報ソースとネットワーク	231
a. 遺伝子変異と疾患	224	c. 遺伝学的検査の精度保証	233
b. 遺伝子診断	226	d. 遺伝子情報ビジネス	234
c. 遺伝カウンセリング	227	C. 倫理	236
d. チーム医療	228	a. 遺伝学的検査の目的	236
B. ウェブ上で得られる遺伝子に 関連した情報	230	b. 遺伝倫理	238
a. 施設間連携	230	c. インフォームド・コンセント	238
		d. 遺伝情報管理	239

第3章 遺伝子関連検査結果の評価

A. 感染症	240	f. 腎疾患	263
a. ウイルス	240	g. 眼疾患	264
b. 細菌	243	h. 難聴	265
c. 真菌	244	i. 骨・結合組織疾患	267
d. 原虫	244	j. 血液・凝固・免疫系疾患	268
B. 血液疾患	245	k. ミトコンドリア病	269
a. 白血病	245	E. 生活習慣病	270
b. 悪性リンパ腫	246	a. 生活習慣病と遺伝要因	270
c. 先天性凝固・線溶異常	247	F. 個人識別	274
d. ヘモグロビン異常症	248	a. 血液型	274
C. 固形腫瘍	250	b. 臓器移植	275
a. 家族性腫瘍	250	c. DNA多型	276
b. がん遺伝子	252	d. 法科学	278
c. がん抑制遺伝子	253	G. 再生医療	280
d. サイトカイン遺伝子	253	a. 臓器・組織の機能再生	280
e. DNA修復関連	254	b. リコンビナント製剤	281
f. アポトーシス関連	255	c. 体性幹細胞	282
g. 細胞周期関連	256	d. 胚性幹細胞	282
h. 展望	257	e. クローン技術	283
D. 主な単一遺伝子疾患	258	H. ファーマコゲノミクス	284
a. 神経・筋疾患	258	a. ファーマコゲノミクス検査	284
b. 代謝疾患	260	b. 薬物代謝酵素	285
c. 内分泌疾患	261	c. コンパニオン診断薬	286
d. 呼吸器疾患	262	d. 治療反応性遺伝子	287
e. 循環器系疾患	262		

第4章 染色体検査の技術

A. 構造と機能	289	b. 生殖細胞系列	294
a. 染色体の構造	289	c. 核型	294
b. 染色体の複製と分離	290	C. ヒトの染色体地図	295
c. 性染色体	292	a. 遺伝子マッピング	295
e. X染色体の不活性化	292	b. 生物の進化と核型進化	298
B. 分類と核型記載法	293	D. 動物の染色体解析	300
a. 体細胞系列	293	E. 植物の染色体解析	304

第5章 染色体検査の実践

A. 細胞培養法	306	b. 分染法	316
a. 培養準備	306	c. 姉妹染色分体分染法	318
b. 末梢血リンパ球培養	307	d. 高精度分染法	318
c. 皮膚線維芽細胞培養	309	D. 核型分析	319
d. 骨髄細胞培養	309	a. 顕微鏡観察	319
e. リンパ球細胞株の樹立	310	b. 写真撮影	319
f. 羊水細胞培養	310	c. 核型分析	320
g. 絨毛細胞培養	311	d. 染色体異常の記載法	320
h. 固形腫瘍細胞培養	311	E. 蛍光 <i>in situ</i> ハイブリダイ ゼーション (FISH) 法	323
i. 高精度分染用培養	312	a. 染色体 FISH	325
B. 標本作製	313	b. 間期核 FISH	325
a. 低張処理	313	c. 染色体ペインティング法 (SKY 法、M-FISH 法)	325
b. 固定	314	d. 領域特異的プローブを用いた FISH	326
c. 展開	314	F. マイクロアレイ染色体検査	328
d. 保存	315		
C. 染色法	316		
a. 通常ギムザ染色	316		

第6章 染色体検査結果の評価

A. 染色体異常の種類	332	b. 固形腫瘍	339
a. 常染色体異常	332	C. 環境変異原と染色体異常	341
b. 性染色体異常	333	a. 放射線と染色体異常	341
c. 隣接遺伝子症候群	334	b. 化学物質と染色体異常	342
d. 染色体不安定性症候群	336	c. ウイルスと染色体異常	343
B. 腫瘍と染色体異常	337		
a. 白血病・リンパ腫	337		

略語一覧、用語解説、索引 巻末