２００８年度　臨床遺伝学　本試

1. 宮下

　以下の表の穴埋めをしなさい。ただし、症状の特徴は３つ書くこと。

＊【　】のところが問題。

１．【ダウン症候群】

特徴　【内眼角贅皮、斜めに釣り上った眼瞼裂、広い両眼間隔、知能障害など】

核型　【２１トリソミー】

２．猫鳴き症候群

特徴　【猿線、精神運動遅滞、新生児の猫鳴き様蹄泣】

核型　５ｐ⁻

３．クラインフェルター症候群

特徴　【比較的高身長、女性化乳房、ほとんどが不妊、無精子症、表現型は男性】

核型　【４７XXY】

４．ターナー症候群

特徴　【低身長、翼状頚、表現型は女性、性腺機能不全】

核型　【４５X】

５．【Edwards症候群】

特徴　　――――

核型　【１８番染色体過剰】

1. 宮下
2. ゲノムインプリンティングについて、病名を二つ挙げて説明せよ。

→(ex.)プラダーウィリー症候群、アルジェルマン症候群など

1. 隣接遺伝子症候群について(１)とかぶらない疾患名を挙げて説明しなさい。

→(ex.)ベックウィズウィ－デマンなど

1. 宮下

　正誤問題、５択の中から間違っているものを二つ選ぶ。

(エキソンが原因やハプロタイプがどうたらと知らないものも出たが、プリントを理解していれば解ける)

1. 常染色体劣性遺伝について五択
2. X染色体優性遺伝について五択
3. X染色体劣性遺伝について五択
4. 宮下

　問題文忘れたので解答だけで(>\_<)

　宮下先生が途中まででも部分点をくれると言っていました。

1. 問題文よりA/Aが0.36のとき、A/A、a/aの確率を求める。

ｐ²＝0.36⇔ｐ＝0.6

A/a⇔２ｐｑ＝2×0.6×(1－0.6)＝0.48

a/a⇔ｑ²＝(1－0.6)²＝0.16

1. 第一子がa/aのときの確率を求めよ。

(ⅰ)A/Aのとき、配偶者がA/a、a/aのときは、共に子供はa/aにならないので、確率は

　　０である。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | a | a |
| A | Aa | Aa |
| A | Aa | Aa |

(ⅱ)A/aのとき、配偶者がA/aのときに子供がa/aになるのは

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | A | a |
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

　　　　1/4×0.48×0.48＝0.0576

　　A/aのとき、配偶者がa/aのときに子供がa/aになるのは

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | a | a |
| A | Aa | Aa |
| a | aa | aa |

　　　　　1/2×0.48×0.16＝0.0384

　(ⅲ)a/aのとき、配偶者がa/aのときに子供がa/aになるのは

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | a | a |
| a | aa | aa |
| a | aa | aa |

　　　　　1×0.16×0.16＝0.0256

　　a/aのとき、配偶者がA/aのときに子供がa/aになるのは

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | A | a |
| a | Aa | aa |
| a | Aa | aa |

　　　　　　1/2×0.16×0.48＝0.0384

(ⅰ)～(ⅲ)より

０＋0.0576＋0.0384×2＋0.0256＝０．１６

1. 常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X染色体優性遺伝、X染色体劣性遺伝、Y染色体遺伝、ミトコンドリア遺伝の家系図が出て、それぞれどの図か選ぶ。

さらに、その図のところどころ■や●や保因者の穴埋めをする箇所があった。

1. 高山

次の中から一つ選び、知るところを述べよ。

1. X染色体と不活化現象について
2. 近新婚の遺伝的特徴について
3. トリソミーの発生機序について
4. 忘れた。。

以上　全４枚

【テスト前の宮下先生のコメント】

・過去問で大事なところをつかんでおくように。

・染色体異常は病名と特徴的症状をしっかり覚える。(記述、正誤)

・染色体表記はメインのものを覚えておく。

・核型をみて疾患名が分かるように。

・ゲノムインプリンティングは概念と代表疾患について押さえておく。

・家系図を見てどんな遺伝かわかるように。

・メンデル遺伝病は出ない。

・ロッド値法は概念のみ(例題はいらない)