

授業科目名 Course Title	人類遺伝学実験研究 Experimental Reserch on Human Genetics
担当教員 Instructor	荻 朋男 発生・遺伝学 教授 Tomoo Ogi, Department of Genetics, Professor
単位数 Number of Credits	6単位 6 credits
期間・曜日・時限 Time and Date	通年（前期・後期） 毎週 火、木、金曜日 9：00-12：00 The course is held at 9:00 to 12:00 every Tuesday, Thirsday and Friday throughout the year.
実施場所 Place	環境医学研究所 本館3階 発生遺伝学教室 Department of Genetics, Research Institute of Environmental Medicine (RIeM) 3F
授業形態 Type of Class	実験・実習 Experimental practice
授業の目的 Objectives of the Course	目的は、DNA修復欠損により生じるゲノムの不安定化と多種多様な遺伝性疾患との関係を理解することである。 The goal is to understand the relationship between genome instability caused by defects in DNA repair and a wide variety of genetic diseases.
学習到達目標 Goals of the Course	さまざまな希少遺伝性疾患（ゲノムの安定維持に必要な分子機能に異常を伴う難治性の疾患、発育発達障害、早期老化症、がん等）のゲノム・病態解析研究と関連臓器の発生発達および機能解析を進めるために必要な幅広い実験手法を体得する。 The exercises cover a wide range of experimental techniques to pursue the analysis of various genetic disorders, cancer biology, pathophysiology, development and functional analyses of DNA repair mechanisms.
授業の構成 Course Content	基本的な組換えDNA実験、生化学、細胞培養、動物実験の手技に加えて、プロテオミクスや次世代ゲノム(NGS)解析機器と大型計算機を利用したヒトゲノム解析や、ハイコンテントスクリーニング(HCS)システムを利用した創薬スクリーニング、質量分析・プロテオミクスなど、先端研究機器を使用した高度な遺伝学・分子生物学・細胞生物学的研究手法の習得が可能である。各研究テーマに応じて、次世代シーケンサーを使用した遺伝性疾患の責任遺伝子変異同定に必要な手法を習得する。 The exercises include basic manipulations of DNA/RNA, biochemistry, cell culture, next-generation sequencing, proteomics, and animal experiments. Depending on the projects that the student is engaged in, the exercises cover determination of pathogenic mutations in patients with genetic disorders by NGS technique.
教科書・参考図書等 Textbooks/References	適宜指示する。 To be presented on demand.
成績評価方法・基準 Course Evaluation Method and Criteria	演習におけるプレゼンテーション、ディスカッション等により総合的に判断する。 To be comprehensively assessed based on presentations and discussions by the student.
履修条件・関連する科目 Prerequisites/Related Courses	適宜指示する。 To be presented on demand.
時間外学習等 Self-directed Learning Outside Course Hours	適宜指示する。 To be presented on demand.
質問への対応方法 How to Respond to Questions	適宜指示する。 To be presented on demand.
備考 Additonal Information	