

頁	場所	修正前	修正後	補足	掲載日
第2章					
53	図2-11		※1参照		2022/9/30
67	上から4行目	…13番と14番の 組換え が最も多い…	…13番と14番の 組み合わせ が最も多い…		2022/9/30
第3章					
75	2) 制限酵素処理 2行目	…100種類以上あるが、 <i>Eco</i> R I や <i>Hind</i> III などが…	…100種類以上あるが、 <i>Eco</i> R I や <i>Hind</i> III などが…		2022/9/30
76	図3-2		※2参照		2022/9/30
77	図3-5		※3参照		2022/9/30
77	4) サザンブロット法の応用 11行目	ゲノムDNAを <i>Hind</i> III で切断して泳動し、…	ゲノムDNAを <i>Hind</i> III で切断して泳動し、…		2022/9/30
78	写真3-3 図説3行目	…を <i>Hind</i> III で切断して泳動し、…	…を <i>Hind</i> III で切断して泳動し、…		2022/9/30
78	上から2行目	… <i>J_H</i> プローブに結合する <i>Hind</i> III の…	… <i>J_H</i> プローブに結合する <i>Hind</i> III の…		2022/9/30
第4章					
111	図4-6		※4参照		2022/9/30
115	図4-10		※5参照		2022/9/30
135	3) SNPアレイとLOH 2～3行目	…から、2コピー〔相同染色体（ 対立遺伝子 ）が2本〕でLOHであるか、1コピー〔相同染色体（ 対立遺伝子 ）が1本〕でLOHであるかを…	…から、2コピー（相同染色体が2本）でLOHであるか、1コピー（相同染色体が1本あるいは当該領域が1カ所）でLOHであるかを…		2022/9/30
136	側注 タイトル	マイクロサテライト 不安定性	マイクロサテライトを用いた キメリズム解析		2022/9/30
136	同 7行目	…ズム 検査 に应用されている。	…ズム 解析 に应用されている。		2022/9/30
138	図4-27		※6参照		2022/9/30
第6章					
177	側注	PBS phosphate-buffered saline	PBS (phosphate-buffered saline) カルシウムおよびマグネシウムを含まないPBSを明示するためにはPBS (-) と表記する。	p.178側注より本文を移動し、略語解説→関連事項の側注に	2022/9/30
178	2 メイギムザ染色標本を用いたFISH法 [準備] 5～6行目	0.005%トリプシン/PBS (-) (50mL調整… (略) …溶液1mLをPBS (-) 49mL…	0.005%トリプシン/PBS (50mL調整… (略) …溶液1mLをPBS49mL…		2022/9/30
178	同 側注	PBS (-) カルシウムおよびマグネシウム…	側注を削除	補足してp.177の側注に集約	2022/9/30
178	同 [手順] (1) ⑥	0.005%トリプシン/PBS (-) 中に入れ…	0.005%トリプシン/PBS中に入れ…		2022/9/30
178	同⑦	PBS (-) で5分間洗浄する。	PBSで5分間洗浄する。		2022/9/30
179	上から1行目	…塩化マグネシウム溶液を、PBS (-) で…	…塩化マグネシウム溶液を、PBSで…		2022/9/30
179	[手順] (1) ⑥	PBS (-) で5分間洗浄する。	PBSで5分間洗浄する。		2022/9/30
179	4 パラフィン固定標本を用いたFISH法	4 パラフィン 固定 標本を用いた FISH法	4 ホルマリン固定 パラフィン 包埋 標本	タイトル変更	2022/9/30
179	同 [手順] (1) ③	2×SSC [あるいはPBS (-)] で5分間洗浄する。	2×SSC (あるいはPBS) で5分間洗浄する。		2022/9/30

184	2 バリエント 1) バリエント 7 行目	…polymorphism ; SNP) も含めて) 使用しないことにした.	…polymorphism ; SNP) も含めて) を使用しないことにした.		2022/9/30
184	新規側注		スプライシング部位変異 DNAが転写されメッセンジャーRNA (mRNA) 前駆体がつくられる。その後、イントロン部分が取り除かれmRNAがつくられることをスプライシングという。イントロンの両端の配列がスプライシングに関与しており、その変異によって遺伝子・タンパク質の機能に影響をもたらすものをスプライシング部位変異という。エクソンの直下流でイントロンの開始部位の2塩基であるgt (mRNA前駆体ではgu) やエクソンの直上流でイントロンの終了部位の2塩基であるagは多くのこの部位に共通 (gt-agルール) するコンセンサス配列であり、この部位の塩基に変化が起これば、1つのエクソンが抜け落ちるエクソンスキッピングや、イントロン配列をエクソンとして読んで新しい終止コドンを読み取ってしまうリーディングスルーなどが起こりうる。	関連事項の側注を追加	2022/9/30
184	新規側注		フレームシフト DNAのエクソン領域の塩基の挿入または欠失が起これば、コドンの読み枠がずれることによってタンパク質構造に影響を与えるものである。コドンは3塩基の読み枠なので、1塩基あるいは2塩基など3の倍数ではない数の挿入または欠失 (アウトオブフレーム) が起こればフレームシフトが起これば、一方3の倍数の挿入または欠失 (インフレーム) が起これば、その部分のアミノ酸の挿入、欠失が起これば、それ以降の読み枠のずれは起これば、一般にフレームシフト (アウトオブフレーム) のほうがインフレームよりタンパク質の機能に影響を与え、疾患も重症の型を示すとされるが、理論どおりにならない場合もある。	関連事項の側注を追加	2022/9/30
184	側注 トリプレットリピート病 4 ~5行目	…起これば一群の遺伝性疾患で、神経疾患が多い。 …	…起これば遺伝性疾患の総称で、神経・筋疾患が多い。 …	修正後、 p.185に移動	2022/9/30
190	図7-6		※8参照		2022/9/30
190	(1) 常染色体顕性 (優性) 遺伝形式 8~10行目	…である場合が多い。常染色体顕性 (優性) 遺伝形式では、原因遺伝子の疾患原因バリエントを有しているがまだ発症しておらず、将来発症する可能性の高い者 (未発症者) が存在することがある。	…である場合が多い。		2022/9/30

190	(2) 常染色体潜性(劣性)遺伝形式 4行目	…罹患者の両親は 変異 原因となるバリエーション…	…罹患者の両親は 疾患 原因となるバリエーション…		2022/9/30
191	上から4行目	…コードする遺伝子の多くは この 形式である。…	…コードする遺伝子の多くは 常染色体潜性(劣性)遺伝 形式である。…		2022/9/30
192	上から6行目の後	…難聴の一部である。	…難聴の一部である。 ミトコンドリア病のなかで 頻度が高い のは MELAS (ミトコンドリア脳筋症、乳酸アンダーシス、脳卒中様エピソード)で、 m.3243A>G が 80% 程度に認められる。このバリエーションは 感音難聴、糖尿病 を起こすことがある。	改行して赤字部分を追加	2022/9/30
194	上から2行目	…イエントのどちら か を指している…	…イエントのどちらを指している…		2022/9/30
194	2) 基本理念 8行目	…もし 自分 がカウンセリングできないような状況…	…もし 医療者自身 が 遺伝 カウンセリングできないような状況…		2022/9/30
195	3) 遺伝カウンセリングの特徴 3行目	…区別し、1~2時間 を かけて行う。	…区別し、1~2時間かけて行う。		2022/9/30
195	4) 使ってはいけない言葉 7行目	…あるいはwild(ワイルド)とよぶ。	…あるいはwild(ワイルド)とよぶ こと が望ましい。		2022/9/30
196	1 病原体核酸検査 1行目	…「病原体核酸検査」 を用いる ことが…	…「病原体核酸検査」 とよぶ ことが…		2022/9/30
199	2) 発症前検査・診断 16~17行目	…診断が有効であるものには、一部の 家族性腫瘍 がある。	…診断が有効であるものには、 多発性内分泌腫瘍症1型、2型 など一部の 遺伝性腫瘍 がある。		2022/9/30
202	4 ファーマコゲノミクス 8行目	…薬剤が存在する。 ERBB2(HER2) 遺伝子の…	…薬剤が存在する。 病理組織でERBB2(HER2) 遺伝子の…		2022/9/30
202	同 10行目	…乳癌卵巣癌症候群では原因遺伝子の…	…乳癌卵巣癌症候群では 末梢血 で原因遺伝子の…		2022/9/30
208	新規側注		新型コロナウイルス感染症に対するワクチン 新型コロナウイルス感染症で注目を浴びている新しいワクチン技術は、遺伝子治療への応用が期待されている。mRNAワクチンでは、脂質などでおおわれたmRNAが注射部位近くのマクロファージに取り込まれ、細胞内のリボソームがmRNAの情報からスパイク蛋白をつくる。それに対して抗体がつくられる。mRNAワクチンにはファイザー社製、モデルナ社製などがあり、アデノウイルスベクターワクチンにはアストラゼネカ社製、ジョンソン&ジョンソン社製がある。	(3) 蛋白質-DNA複合体 関連事項の側注	2022/9/30

図表

※1 以下の図への差し替えをお願いいたします(一時卵母細胞を一次卵母細胞に訂正).

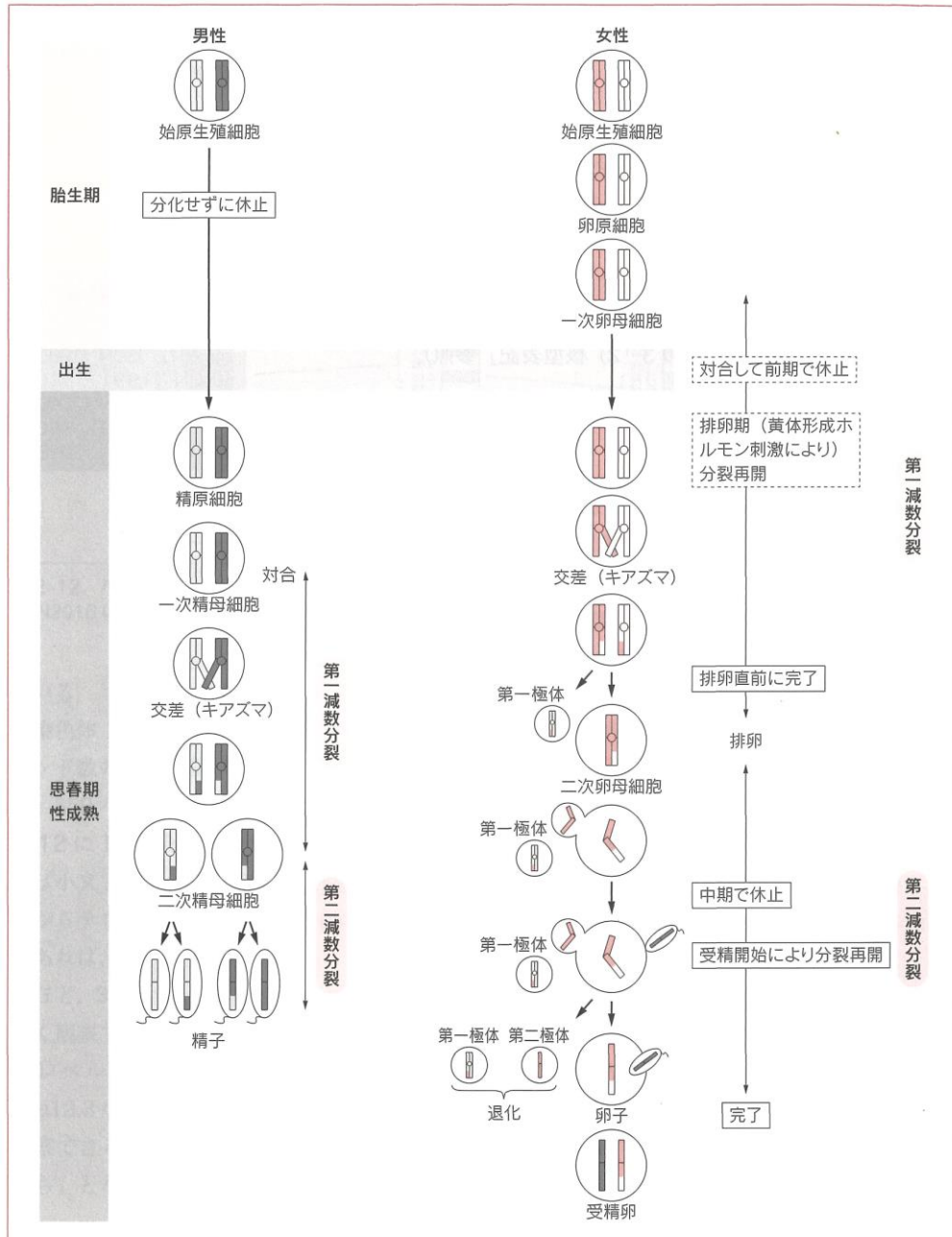


図 2-11 配偶子形成と減数分裂の進行

※2 以下の図への差し替えをお願いいたします(名称のイタリック体を立体に訂正).

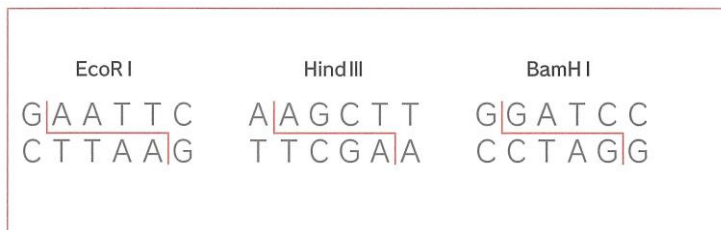


図 3-2 おもな制限酵素の DNA の切断の仕方

※3 以下の図への差し替えをお願いいたします(名称のイタリック体を立体に訂正).

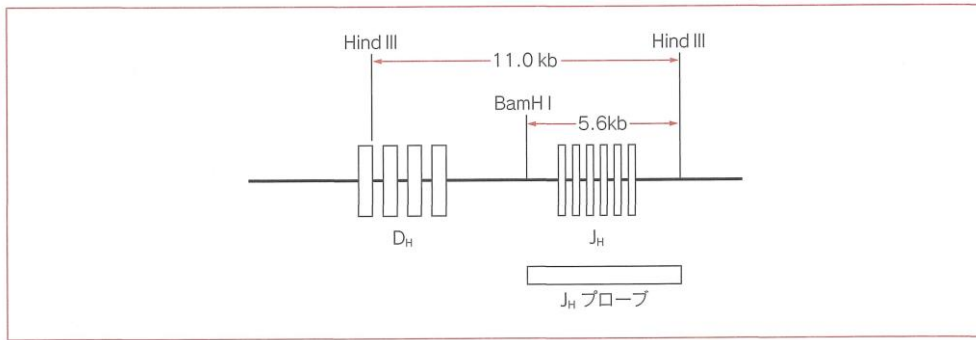


図 3-5 J_H領域の制限酵素地図

※4 以下の図への差し替えをお願いいたします(中央の図 左端の実線を破線に訂正).

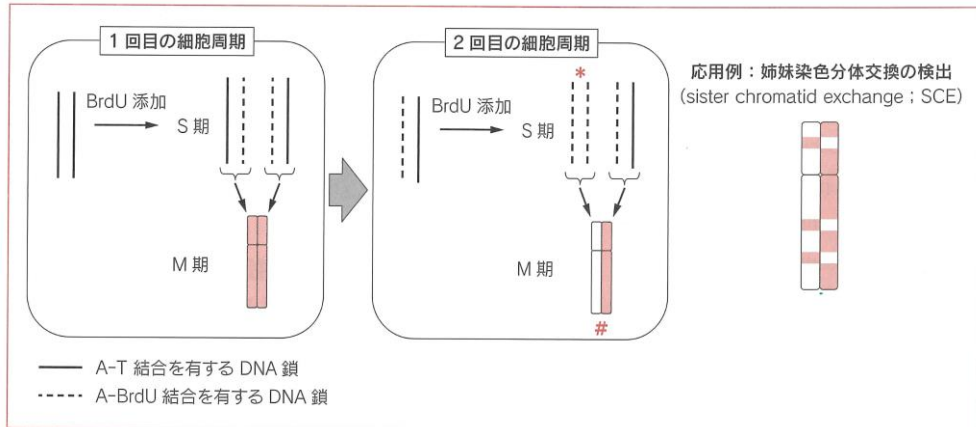


図 4-6 姉妹染色分体染色法

2回目の複製期を経た DNA 鎖では、二本鎖に A-BrdU を取り込んだ状態となる (図中*).

一本鎖と二本鎖に A-BrdU が取り込まれている姉妹染色分体では、染色性に違いが生じるため識別が可能になる (図中#).

※5 以下の図への差し替えをお願いいたします(上段左図 ターゲット (RNA) をターゲット (DNA) に訂正).

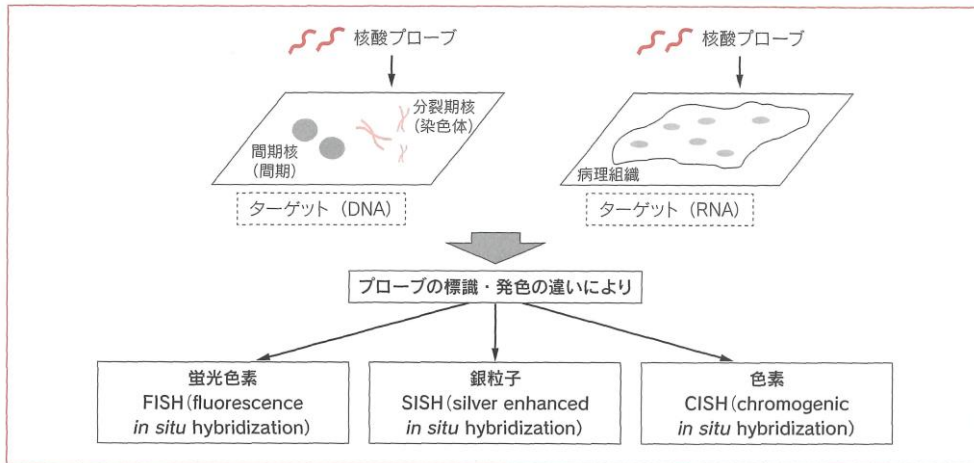


図 4-10 *in situ* ハイブリダイゼーション

※6 以下の図への差し替えをお願いいたします(図右端の矢印の色を訂正).

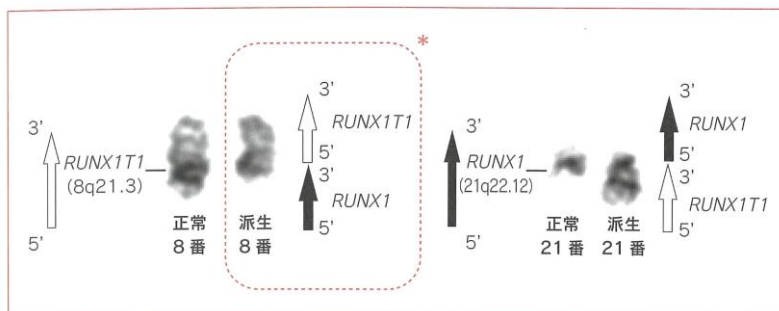


図 4-27 t(8;21) 転座と RUNX1-RUNX1T1 融合遺伝子の転写方向

* : 単純な相互転座であれば、RUNX1-RUNX1T1 融合遺伝子は、派生 8 番染色体上に形成される。

※8 以下の図への差し替えをお願いいたします(神経線維腫症の詳細を補足).

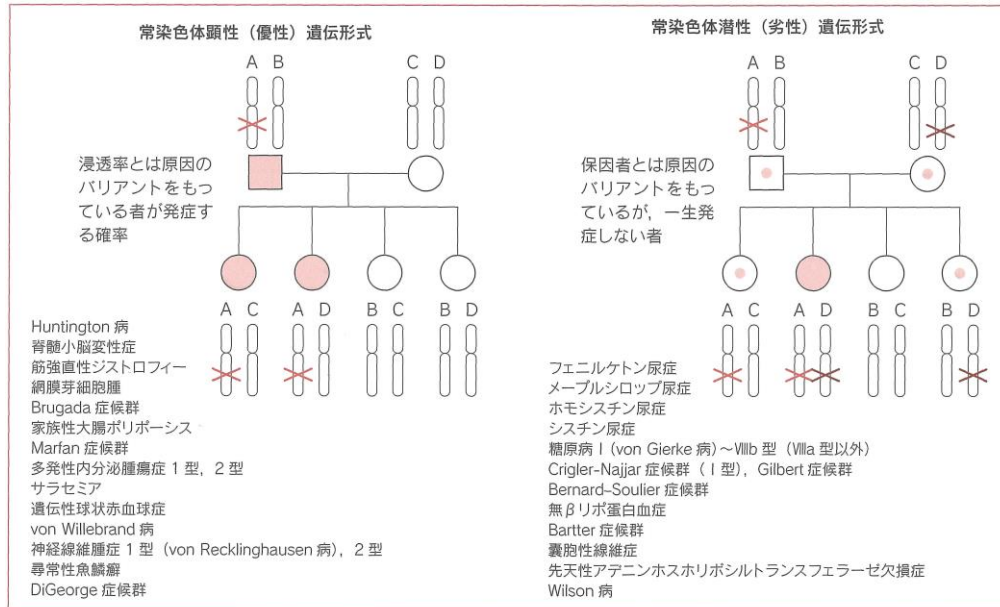


図 7-6 常染色体顕性（優性）遺伝と常染色体潜性（劣性）遺伝