

# 先天代謝異常学・臨床遺伝学

## 授業概要

遺伝と疾患の関わりについて理解することを目標に、単因子遺伝性疾患における遺伝様式、先天代謝異常をはじめとする遺伝子異常の分類、病因、病態、早期診断、発症予防、治療とその研究法、生活習慣病と遺伝因子の関連とその研究法について概説する。特に質量分析を中心とした臨床診断法、代謝障害に基づく病態の解析法について詳しく学ばせる。

## 担当教員

並河 徹 (主担当)	教授・病態病理学
山口清次	教授・小児科学
長井 篤	教授・臨床検査医学
福田誠司	准教授・小児科学
磯村 実	講師・病態病理学

## 一般目標

1. 遺伝子と疾患の関わりを理解する。
2. 遺伝性疾患の診断法を理解する。

## 行動目標

1. 遺伝性疾患の遺伝様式を説明できる。
2. 先天性代謝異常の検査法を説明できる。
3. 遺伝性疾患の診断における遺伝カウンセリングの意義を説明できる。
4. 遺伝-環境相互作用と生活習慣病発症について説明できる。

## 授業の形式

オムニバス形式を基本とする。

## 教育内容

1. 遺伝と疾患の関わりについて単因子遺伝性疾患を中心に解説し、さらに、生活習慣病における遺伝因子のかかわりについて、および、そのような遺伝因子を同定するための方法論について概説する。
2. 先天性有機酸代謝異常、ミトコンドリア $\beta$ 酸化異常症を中心に、生化学診断法、酵素診断法、遺伝子解析法を修得させる。
3. 生活習慣病（脳血管障害や虚血性心疾患、癌など）の疫学調査の結果からその危険因子を理解させ、予防に至るため危険因子のうちで、遺伝因子の占める意義を学ばせる。
4. 遺伝子検査、遺伝子診断の特殊性を理解し、遺伝カウンセリングの重要性を学ばせる。

## 成績評価の方法

出席、レポートなどにより総合的に評価する。

## 使用テキスト・参考文献

ヒトの分子遺伝学 4版 村松正實、木南凌監修 MEDSI  
遺伝医学やさしい系統講義 18講 日本人類遺伝学会第55回大会事務局 MEDSI  
トンプソン&トンプソン 遺伝医学 福嶋義光 MEDSI