

分子病態学Ⅱ

授業概要

本講義では、分子病態学Ⅰで学んだ分子病態学の基礎的知識をもとにして、その臨床的応用を中心に講義する。すなわち、遺伝子変異または遺伝子多型（体質）が背景にある遺伝性疾患などの種々の疾患または病態を、分子レベルで解釈する理論、および分子病態学によるファーマコカイネティクスへの応用理論を講義する。

担当教員

山口清次（主担当）	教授・小児科学
並河 徹	教授・病態病理学
長井 篤	教授 臨床検査医学（神経内科）
伊藤孝史	講師・腎臓内科
磯村 実	講師・病態病理学

一般目標 general instructional objectives

1. 疾患遺伝子の解析法を理解する。
2. 遺伝子異常と病気の発症メカニズムを理解する。
3. 遺伝子多型と疾患の発病、予防について理解する。
4. 遺伝性疾患原因遺伝子の解析法を理解し、症例に適用できる。
5. 腎疾患の病態形成に関与する分子解析の手法を理解する。
6. 眼科疾患の分子病態を理解する。

行動目標 specific behavioral objectives

1. 疾患遺伝子とその結果を説明できる。
2. 遺伝子と酵素活性調節を説明できる。
3. 遺伝病の遺伝様式の特徴を説明できる。
4. 遺伝カウンセリングの意義を説明できる。
5. 遺伝子の解析法の原理を説明できる。
6. 細胞培養、細胞融合などの手技が説明できる。

成績評価の方法

すべての講義および演習が終わった後、規定の出席率（2/3以上）を満たした学生に対し、課題を呈示し、レポートの提出等を指示する。そのレポート等を行動目標の達成度を主眼に評価する。

使用テキスト・参考文献

- 1) Scriver CR, et al (ed): Metabolic & Molecular Basis of Inherited Disease, 8th ed, MacGraw Hill Co., New York, 2001.
- 2) Strachan and Read: Human Molecular Genetics 3 BIOS

教育内容（講義および演習）

回	授業内容	担 当
1	先天代謝異常の遺伝子診断の手法と臨床的意義	山口清次
2	先天代謝異常の遺伝子変異と代謝調節の理論	〃
3	先天代謝異常における酵素タンパク解析法	〃
4	先天代謝異常におけるメタボローム解析	〃
5	先天代謝異常の治療戦略	〃
6	遺伝カウンセリングの技術	〃
7	遺伝性疾患と遺伝様式	磯村 実
8	遺伝性疾患の遺伝子解析方法論	〃
9	遺伝子診断と遺伝カウンセリング	並河 徹
10	遺伝子診断と遺伝カウンセリング 2	〃
11	神経内科疾患の分子病態	長井 篤
12	神経変性疾患の解析手法	〃
13	IgA 腎症の分子病態	伊藤孝史
14	先天性腎疾患の分子病態	〃
15	多発性嚢胞腎の分子病態	〃