

先天異常 I

Congenital Anomalies I

単位数：5単位

○竹谷 健 教授：小児科学
鞆嶋有紀 准教授：小児科学
嘱託講師

山崎 修 教授：皮膚科学
千貫祐子 准教授：皮膚科学

1. 科目の教育方針

先天異常に関する最新の分子レベルの情報を含めた基礎知識と一般のおよび特殊な研究方法、それらを用いた研究の現状などについて、講義・セミナー等において主に実際の研究事例を通して学び、さらに、皮膚科領域および小児科領域についての特論をオムニバス形式で学ぶ。

2. 教育目標

一般目標 general instructional objectives

- 1) 先天異常の概要を理解する。
- 2) 先天異常に関する研究法の概要を理解する。
- 3) 先天異常の発症機構に関する現在の研究状況を把握する。
- 4) 遺伝的要因の関与する皮膚疾患の病因へのアプローチ法を理解する。
- 5) 遺伝的要因の関与する小児疾患の病因へのアプローチ法を理解する。

行動目標 specific behavioral objectives

- 1) 先天異常の分類、頻度、原因などを説明できる。
- 2) 先天異常に関する主な研究法とその応用例を説明できる。
- 3) 原因遺伝子の解明された遺伝性皮膚疾患の遺伝子解析法及びその病態を説明できる。
- 4) 原因遺伝子の解明された小児遺伝子性疾患の解析方法およびどの病態を説明できる。

3. 教育の方法、進め方

講義、学生によるプレゼンテーション、討論によって進める。講義は主として面接授業で行うが、新型コロナウイルス感染拡大状況を鑑みて、オンライン授業に変更する場合もある。オンライン授業の場合は、Teams 等によるライブ配信を中心にオンデマンドを併用する。講義方法に変更がある場合には都度、連絡を行う。

4. 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。

5. 使用テキスト・参考文献

O' Rahilly & Müller, Human Embryology & Teratology, 3rd ed. Wiley-Liss, NewYork, 2001

その他、項目ごとに適宜関連論文を示す。

6. 教育内容

回	授業内容	担 当
1	先天異常概論	竹谷 健
2	先天異常研究の方法論	竹谷 健
3	DOHaD (Developmental Origins of Health and Disease)	嘱託講師
4	器官系の主な先天異常 (中枢神経系・頭頸顔面部・筋・骨格系)	竹谷 健
5	器官系の主な先天異常 (内臓・感覚器系)	竹谷 健
6	遺伝性皮膚疾患特論 1 遺伝性疾患の遺伝子解析法	山崎 修
7	遺伝性皮膚疾患特論 2 変異遺伝子が及ぼす蛋白質機能変化の評価方法	山崎 修
8	遺伝性皮膚疾患特論 3 遺伝性皮膚疾患の臨床と病態解析 1	山崎 修
9	遺伝性皮膚疾患特論 4 遺伝性皮膚疾患の臨床と病態解析 2	千貫祐子
10	先天異常学特論	嘱託講師
11	小児遺伝性疾患特論 1 遺伝性疾患の遺伝子解析法	竹谷 健
12	小児遺伝性疾患特論 2 遺伝性疾患の病態解明のアプローチ法	鞆嶋有紀
13	小児遺伝性疾患特論 3 遺伝性疾患の病態解析 1	竹谷 健
14	小児遺伝性疾患特論 4 遺伝性疾患の病態解析 2	鞆嶋有紀
15	小児遺伝性疾患特論 5 遺伝性疾患の治療開発	竹谷 健