

臨床病理論3 火曜4限

医療経営学科

研究室 7階 第5研究室

江原 朗

疾患の種類(1)

- 遺伝と先天異常
 - 遺伝子病
 - 胎児病、胎芽病
 - 発生異常
- 細胞・組織の障害
 - タンパク質、脂肪、糖質の変性
 - 萎縮

遺伝子と染色体

- ・ 人体の設計図：
 - 男 46XY
 - 女 46XX
- 3つの塩基でアミノ酸を指定(トリプレット)
- 遺伝形式
 - ・ 常染色体(優性、劣性)
 - ・ 伴性(劣性)

遺伝子病(1)

- 常染色体優性遺伝
 - 運動器系や神経系など
 - マルファン症候群、ハンチントン舞踏病
 - 鎌形赤血球症など

異常なたんぱくを作っている場合などは
他の遺伝子がカバーできない。

遺伝子病(2)

- ・ 常染色体劣性遺伝
 - 酵素が先天的に欠損する先天性代謝異常など
 - 1本の遺伝子異常では、対の遺伝子がカバー
- フェニルケトン尿症、アルカプトン尿症、スフィンゴリピド蓄積症、糖原病など

遺伝子病(3)

- ・ 伴性劣性遺伝：X連鎖遺伝病
 - 女性では、他のX遺伝子がカバーするが、男性では1本しかないの
で発病
 - 色盲、デシヤンヌ型筋ジストロフィー
、血友病など

胎児の発育異常による疾患

- 配偶子病：染色体の数や構造異常
ダウンス症候群、ターナー症候群、クラインフェルター症候群など
- 胎芽病：妊娠3～8週の器官形成期の異常
– サリドマイド児、先天性風疹症候群など
- 胎児病：妊娠9週以降の異常
– 先天梅毒、トキソプラズマ症、血液型不適合妊娠など

発生異常

- 無形成、発育不全：無脳症、脾欠損、小顎症など
- 分離・融合障害：馬蹄腎、兔唇、双角子宮など
- 残存・遺残：PDA、卵円孔開存など
- 癒着・開通障害：胆道狭窄など
- 位置異常：全内臓逆位、異所性膵など

催奇形因子

- 遺伝子異常
- 染色体異常
- 両親の年齢
- 母体の感染：ウイルスや原虫の感染
- 母体内分泌疾患：糖尿病、甲状腺機能低下
- 栄養因子：葉酸など
- 化学因子：アルコールなど
- 物理因子：羊水過多、放射線被ばくなど

遺伝子工学と医療

- 人工的に遺伝子を組み替えて、
 - 薬品やホルモンを作成
 - DNA診断
 - 遺伝子治療
 - 技術：組み換えDNA、シーケンシング、遺伝子合成技術