

病理総論 7 2005 年 1 月 25 日 (火) 担当 : 深山

### 遺伝的疾患と発生異常

**先天異常** : 個体の遺伝子異常、発生異常に基づく機能的、形態学的異常の総称。

遺伝子病 / 配偶子病 / 胎芽病 / 胎児病

奇形 : 先天異常の中で肉眼的にわかる形態学的異常。

外表奇形, 内臓奇形

単発奇形, 多発奇形

大奇形, 小奇形 (臨床的分類 : 異常状態が生命に直接関係するものを大奇形)

奇形症候群

単体奇形 (single malformation, single monster),

対称性 (完全) 二重体 : 連結している場合に奇形。

頭蓋結合体 craniopagus / 頭胸結合体 cephalothoracopagus / ヤーヌス体 Janus

胸腹部結合体 thracoomphalopagus / 殿結合体 pygopagus

対称性 (不完全) 二重体 : 側面で一部重複。上部二重体, 下部二重体。

非対称性二重体無心体 acardius / 寄生体 parasite

奇形の成因 - 遺伝的要因, 環境因子

頭部顔面奇形の謎 :

環境因子 : 放射線による小頭症 / 風疹 rubella / サリドマイド / 有機水銀

高年齢での出産

### 染色体異常

Down 症候群

Turner 症候群

### 病気の遺伝学

遺伝学の基本知識

量的変異

劣性ホモ型

半数不全型

ヘテロ接合性の消失

インプリンティング

遺伝子重複型

質的変異

機能獲得型変異

ドミナントネガティブ型変異

複合型 : トリプレットリピートの増大

位置効果変異

## 疾患の原因

遺伝的要因と環境要因

## 環境要因と疾患

### A) 感染性病原体

慢性感染症の成立

免疫学的機序との関わり

日和見感染症：カリニ肺炎／カンジダ症／クリプトコッカス症／トキソプラズマ脳症／  
サイトメガロウイルス／非定型抗酸菌症／クリプトスポリジウム／赤痢アメーバ／PML

### B) 化学物質

#### 1) 喫煙

慢性気管支炎・肺気腫／喉頭癌・肺癌／虚血性心疾患

#### 2) 産業：

アスベスト：胸膜べんち，肺線維症，胸膜中皮腫

アルミニウム：アルツハイマー病

#### 3) アルコール：

慢性アルコール中毒／肝硬変／ウェルニッケ脳症

### C) 物理学的作用

#### 1) 放射線障害

放射線症：前駆症状と被爆量／放射線火傷／臓器障害  
遺伝影響／発がん

## 治療による疾患像の修飾

### A) 薬剤による臓器障害

肺傷害：メトトレキサート／イレッサ／小柴胡湯

### B) 放射線治療の効果

放射線治療の組織像／副作用

### C) 臓器置換

人工弁，人工血管

冠動脈バイパス

### D) 臓器移植

血液幹細胞移植 Graft versus host 病／血栓性微小血管障害