

(別記様式第3号)

論文審査の結果の要旨及び担当者

報告番号	博(医)甲第1196号	氏名	岩永 洋
論文審査担当者		主査教授	丹羽 正美
		副査教授	森 望
		副査教授	森内 浩幸
<p>論文審査の結果の要旨</p> <p>1 研究目的の評価 本研究は、常染色体優性遺伝性痙性対麻痺の新しい遺伝子診断を試みたもので、目的は十分に妥当である。</p> <p>2 研究手法に関する評価 パラメトリック連鎖解析、genomic DNA シークエンス法、RT-PCR 法、サザンプロット法などを用いて遺伝子解析を行い、また患者 20 名のインフォームドコンセントを得て検体を得ており、研究手法も妥当である。</p> <p>3 解析・考察の評価 上記手法で解析した結果、第 2 番染色体短腕 Spast in 遺伝子に、従来知られていなかった 5'-UTR からイントロン 1 にかけて 2307bp の欠失を発見し、常染色体優性遺伝性痙性対麻痺など遺伝性疾患の診断と治療の進展がおおいに期待される。</p> <p>以上のように、本論文は運動ニューロン遺伝子病の診断と治療へ貢献するところ大であり、審査委員は全員一致で博士(医学)の学位に値するものと判断した。</p>			

(注) 報告番号は記入しないこと。