

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 104 号	氏名	菊池 妙子
学位審査委員	主査	小澤 寛樹	
	副査	松山 俊文	
	副査	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、発作性運動誘発性コレオアテトーシス (PKC) の疾患座領域を狭めるため、新規に集積した日本人 4 家系の連鎖解析を行うと同時に、従来解析した 3 家系を含めて候補領域内の遺伝子の変異解析によって原因遺伝子を同定し、発症機構の明らかにしようとしたもので、目的は十分に妥当である。</p> <p>2. 研究手法に関する評価 新たに集積した 4 家系 21 名 (うち罹患者 16 名) の DNA 多型を用いた連鎖解析により疾患座を特定した。また、7 家系から罹患者各 1 名について直接塩基配列決定法により、候補領域中の 157 遺伝子に関する変異解析を行った。さらに、変異解析にて非同義的変異を認めた遺伝子について、ゲノムコピー数変化の検出も試みたものであり、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、PKC 座は従来特定されている領域内であることが再確認された。変異解析では疾患原因遺伝子の同定には至らなかったものの、候補領域内の全遺伝子をスクリーニングした上で、エクソン内以外の変異が原因である可能性を示したことにより、今後の PKC 原因遺伝子同定の研究が進展することが大いに期待される。</p> <p>以上のように、本論文は、発作性運動誘発性コレオアテトーシスの原因遺伝子の同定や発症機構の解明に貢献することが大であり、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>			