

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 87 号	氏名	野村 昌代
学位審査委員	主査 佐藤 伸一 副査 平山 謙二 副査 関根 一郎		
<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、良性汎発性萎縮型表皮水疱症 (GABEB) に通常認められない水疱周囲の好酸球浸潤と全身性アミロイドーシスを合併した日本人1家族の3症例において、新しい亜型である可能性を検討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 1家系13名(うち患者3名)のリンパ球よりDNAを抽出し、GABEBの原因遺伝子領域について分子遺伝学的解析により変異の同定を試みた。また好酸球の化学遊走に関与する遺伝子の発現をRT-PCRで検討し、さらに変異蛋白に対する自己抗体の有無をウェスタンブロット法にて検討したもので、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、患者3名はCOL17A1エクソン5への2塩基挿入がホモ接合として求められ、蛋白質切断変異をもつことが同定された。好酸球の化学遊走に関与する遺伝子の発現には差はなく、変異型蛋白質に対する自己抗体も検出されなかったものの、COL17A1の新しい変異部位の同定は高く評価できる。</p> <p>以上のように本論文は好酸球浸潤と全身性アミロイドーシスを合併したGABEBの解明に貢献するところが大きく、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>			