

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 341 号	氏名	伊達木 澄人
学位審査委員	主査 吉浦 孝一郎 副査 山下 俊一 副査 北岡 隆		
論文審査の結果の要旨			
<p>1. 研究目的の評価</p> <p>本研究は、先天性下垂体機能低下症患者における Orthodenticle Homeobox 2 (OTX2) 遺伝子変異を探索し、その関与の程度を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</p> <p>眼奇形を伴う先天性下垂体機能低下症患者および眼奇形を伴わない先天性下垂体機能低下症患者の合計 94 名を対象として、PCR 法による OTX2 遺伝子のエキソン内の塩基置換、小さな欠失・挿入の検出、MLPA 法・aCGH 法による大きな小さな欠失・挿入の検出を行っている。また、検出した変異タンパクの転写活性を測定しており、その研究手法は妥当である。</p>			
<p>3. 解析・考察の評価</p> <p>94 例中の 5 例に DNA 変異 (2 例が de novo のフレームシフト変異, 2 例がナンセンス変異, 1 例が 2.86 Mb の欠失) を見出し、フレームシフト変異およびナンセンス変異に関して、転写活性が低下していることおよび優性阻害効果がないことを示した。また、これらの変異と臨床症状、特に眼奇形との関連を考察しており、結果の解析および考察は妥当である。</p>			
<p>以上のように本論文は OTX2 遺伝子の下垂体機能低下症および眼奇形に対する役割の研究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>			