

Relationships between long-term observations of motor milestones and genotype analysis results in childhood-onset Japanese spinal muscular atrophy patients

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2019-06-17 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 金子, 芳 メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.20780/00032189

様式 (6)

学 位 審 査

学 位 番 号	甲 第 662 号	氏 名	金 子 芳
審 査 委 員 会	主 査 教 授	山 本 俊 至	
<p>論文審査の要旨 (400 字以内)</p> <p>脊髄性筋萎縮症(SMA)の医師主導治験のために登録された SMA 患者を主な対象としている。運動発達の自然歴をアンケート調査した結果を審査対象者が集計して、従来の I 型から III 型までの各型に分類される患者群をそれぞれさらに 2 つの亜型に分類できることを示した。対象となった患者は全例 SMN1 遺伝子のホモ接合欠失を示すが、臨床分類は SMN1 近傍に位置する SMN2 遺伝子のコピー数に依存することが知られている。そこで SMN2 遺伝子のコピー数を MLPA 法、あるいはデジタル PCR を用いて審査対象者自身が確認し、臨床分類との相関を解析したが、Ia と Ib の間で有意差を認めたものの、それ以外の亜型間では有意な差を認めず、臨床症状とのゆるやかな関連が示されるとの結論を導いている。今後本研究の成果が、新たに臨床応用される分子治療の評価に応用されることとなるため、大変有用な科学的知見が得られたものと考え、自ら研究を主導する高い能力を示したものであり、学位授与に値する。</p> <p>本要旨は当該論文が第二次審査に合格した後の 1 週間以内に医学部学務課へご提出下さい。(本学学会雑誌に公表) [学校教育法学位規則第 8 条]</p>			