

Characteristic findings of skeletal muscle MRI in caveolinopathies

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2020-01-20 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 石黒, 久美子 メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.20780/00032432

様式 (6)

学 位 審 査

学 位 番 号	甲 第 702 号	氏 名	石 黒 久 美 子
審 査 委 員 会	主 査 教 授	永 田 智	
<p>論文審査の要旨 (400 字以内)</p> <p>カベオリン異常症は、CAV3 遺伝子変異に伴い発症し日常生活に重大な損失をもたらす筋疾患であるが、早期に診断すれば、理学療法など適切な治療介入により生活の質を向上させることができる。稀少疾患とされてはいるが、現状では筋生検のような侵襲的な診断法しかないため、多くの例が診断に至っていない可能性が指摘されている。本検討では、小児期発症の Rippling muscle disease (RMD) と暫定診断後、遺伝学的確定診断された 28 歳女性、6 歳と 8 歳の兄弟例、2 歳女兒の 3 家系 4 症例と二次性カベオリン欠損を有する先天性全身性リポジストロフィーⅣ型の 3 歳男児の画像所見の比較検討を行ったところ、大腿直筋周囲に特異的なリング状様変化がみられ、疾患の経過と共に拡大がみられることが証明された。同所見の発見により、画像解析は、小児期発症カベオリン異常症の筋生検に代わる非侵襲的なスクリーニング検査として、同疾患の診断学の進歩に大きく貢献するものと考えられた。</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>			