

## Congenital fiber type disproportion myopathy caused by LMNA mutations

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2014-01-29 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 梶野, 幸子 メールアドレス: 所属:
URL	<a href="http://hdl.handle.net/10470/30332">http://hdl.handle.net/10470/30332</a>

様式 (6)

## 学 位 審 査

学 位 番 号	甲第 566 号	氏 名	梶野 幸子
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>先天性筋線維タイプ不均等症(CFTD)と核膜蛋白質 A 型ラミンをコードする LMNA 遺伝子異常の関係をみるため、臨床診断基準を満たした 80 例の患者を対象に、LMNA 遺伝子変異解析を行った。さらに CFTD の原因遺伝子である ACTA1, TPM3 遺伝子の変異解析を行い、臨床病理学的に比較した。その結果、2 例の LMNA 遺伝子中にヘテロ接合体変異をそれぞれ検出した。これらは、同年齢の対照群と比較してタイプ 2 線維肥大による CFTD を認めた。また、選択的なタイプ I 線維委縮はあるが、タイプ 2 線維肥大のない CFTD において、ACTA1 遺伝子変異 7 例、TPM3 遺伝子変異 2 例を見出した。以上の所見より、CFTD の診断の際、LMNA ミオパチーの可能性を考慮すべきであり、これに起こり易い心不全の予防に努めるべきとの結論を得た。LMNA 遺伝子変異は、突然の心停止を来し、患者の予後を左右するものであり、CFTD の予後を占う上で、同遺伝子異常を検索することは有意義なことと思われ、当論文は、十分な学術的価値をもつものである。</p> <p>本要旨は当該論文が第二次審査に合格した後の 1 週間以内に学務部医学部大学院課へご提出下さい。(本学学会雑誌に公表) [学校教育法学位規則第 8 条]</p>			