

様式 (6)

学 位 審 査

学 位 番 号	甲 第 600 号	氏 名	久保 祐二
審 査 委 員 会	主 査 教 授	齋藤 加代子	
論文審査の要旨 (400 字以内)			
<p>脊髄性筋萎縮症 (SMA) は脊髄前角細胞の変性により筋萎縮と進行性筋力低下を示す難病である。I 型は生涯人工呼吸管理、II 型は歩行不可能、III 型は歩行機能喪失を示す重篤な疾患である。近年、ゲノム配列に対する根本治療法が開発され、国際共同研究による治験が開始された。SMA の原因遺伝子である <i>SMN1</i> は 5 塩基以外類似構造を示す <i>SMN2</i> の存在のために、その遺伝子変異同定には限界があった。本論文では、Long-Range PCR による新たな <i>SMN1</i> 遺伝子単離法の開発に成功し、本法を用いて新規 <i>SMN1</i> 遺伝子変異を同定した。ゲノム配列が同定されることにより、SMA の根本治療への進展が期待される。SMA における <i>SMN1</i> 遺伝子の全領域をカバーする変異同定法を確立した本論文は、高い学術的意義を有する。</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>			