

Characteristics of patients with benign partial epilepsy in infancy without PRRT2 mutations

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2016-11-25 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 三宮, 範子 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/31547

様式 (6)

学 位 審 査

学 位 番 号	甲 第 610 号	氏 名	三宮 範子
審 査 委 員 会	主 査 教 授	安藤 智博	
論文審査の要旨 (400 字以内)			
<p>Proline-rich transmembrane protein 2 (<i>PRRT2</i>) 遺伝子変異は、運動誘発性ジスキネジア (paroxysmal kinesigenic dyskinesia: PKD) や乳児良性部分てんかん (benign partial epilepsy in infancy: BPEI) を引き起こす。しかし、BPEI 患者の約半数は <i>PRRT2</i> 変異陰性である。<i>PRRT2</i> 変異陰性の BPEI 患者の特徴を明らかにするため、BPEI 患者 63 例の遺伝子解析を行った。サンガーシーケンス法による解析を行ったところ、33/63 例 (52%) で <i>PRRT2</i> 変異陽性であった。そのうち 28 例は共通変異 (c. 649dup) であり、2 家系で新規フレームシフト変異 (c. 232dup, c. 503_504del) を認めた。<i>PRRT2</i> 変異陰性家系において 16p11.2 微細欠失の有無を解析したが欠失例はなかった。家族性 BPEI 患者における <i>PRRT2</i> 変異の陽性率は 21/31 例 (68%) であるのに対し、孤発例は 12/32 (38%) と低く、2 群間で有意差を認めた。本研究で 20 例の BPEI 患者は孤発例であり、<i>PRRT2</i> 変異陰性であった。これらの患者における発症要因には複雑な遺伝的な背景が関連している可能性が示唆された。</p> <p>今後に繋がる研究であり臨床に貢献する可能性がある論文です。</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>			