

氏名	虫本 雄一
学位の種類	博士 (医学)
学位記番号	甲第352号
学位授与年月日	平成23年3月22日
審査委員	主査 教授 土屋 美加子 副査 教授 山口 修平 副査 教授 堀口 淳

論文審査の結果の要旨

グルタル酸血症1型 (glutaric acidemia type 1, GA1) は、常染色体性劣性の代謝疾患で、その原因は、必須アミノ酸であるリシン、トリプトファンの異化経路におけるグルタリル CoA 脱水素酵素 (glutaryl-CoA dehydrogenase, GCDH) の欠損であり、これによってグルタル酸、3-ヒドロキシグルタル酸などの蓄積とともに頭囲拡大、錐体外路症状などを引き起こす。申請者は日本人 GA1 患者の臨床的特徴、遺伝的背景を明らかにする目的で、日本人患者 19 例について、臨床分類と遺伝子変異同定を行った。その結果としてこれまでに報告された地域の患者群とは異なる遺伝子的特徴を明らかにし、また遺伝子変異が同じであっても臨床経過が明らかに異なるなど診断および治療開始の時期が臨床像を左右する可能性が高いことを示し、従って新生児マススクリーニングによる発症前診断が GA1 患者の予後改善に重要であると結論づけた。この成果は GA1 のよりよい診断・治療法の開発に寄与するものである。