

## 学位論文審査の概要

博士の専攻分野の名称      博士（医学）      氏名 柳 輝希

|       |    |    |         |
|-------|----|----|---------|
|       | 主査 | 教授 | 山 本 有 平 |
| 審査担当者 | 副査 | 教授 | 清 水 宏   |
|       | 副査 | 教授 | 守 内 哲 也 |
|       | 副査 | 教授 | 寺 沢 浩 一 |
|       | 副査 | 教授 | 笠 原 正 典 |

### 学位論文題名

道化師様魚鱗癬の出生前診断とモデルマウスの解析による病態解明

審査会では、申請者より 1)道化師様魚鱗癬モデルマウスの解析による病態解明、2) 道化師様魚鱗癬の出生前診断の 2 つについての研究内容が発表された。1) では、分子生物学的手法、病理組織学的解析、生理学的手法により ABCA12 ノックアウトマウスを解析し、このノックアウトマウスがヒト道化師様魚鱗癬を忠実に再現する道化師様魚鱗癬モデルマウスであるということを示した。2) では、日本人家系における世界初の DNA レベルでの出生前除外診断について報告し、出生前診断の有用性を示した。

審査では、1) 道化師様魚鱗癬モデルマウスの解析について、ABCA3 と ABCA12 で互いに補う性質がないかどうか、また輸送している脂質の差について問われた。申請者からは、現時点では相補性は明らかになっていないこと、脂質解析を今後予定しているとの回答が得られた。

2) 出生前診断については、発端者の死因について問われた。申請者からは、剖検では肺水腫と皮膚の変化以外認められなかったという回答を得た。さらに、出生前に罹患していることが分かった場合にはどうするのかについて問われた。申請者からは、最終的には依頼者（依頼した夫婦）が決定するとの回答を得た。

この学位論文は道化師様魚鱗癬の病態メカニズムを明らかにする重要な手掛かりを提起した点、また出生前診断による臨床現場への応用という点で高く評価され、今後のさらなる病態解明や治療法の開発などにつながる第一歩となることが期待される。

審査員一同は、これらの成果を高く評価し、大学院課程における研鑽や取得単位なども併せ申請者が博士（医学）の学位を受けるのに十分な資格を有するものと判定した。