

## 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 新熊 悟

	主査	教授	山本有平
審査担当者	副査	教授	清水 宏
	副査	教授	瀬谷 司
	副査	教授	守内哲也
	副査	准教授	篠原信雄

### 学位論文題名

先天性乏毛症および掌蹠の梅毒性角化病変における分子生物学的発症メカニズムの解明

第一章の先天性乏毛症の発症メカニズムの解明では、常染色体劣性乏毛症の遺伝子変異検索を行い同定された *LIPH* 遺伝子変異について、分子生物学的手法を用いて発症機序を解明するという研究内容の発表がなされた。*LIPH* 遺伝子変異による毛髪以外の症状の有無に関する問い対し、発表者からは、様々な臓器で *LIPH* 遺伝子は発現しているが、患者では毛髪以外に明らかな異常が認められないという回答が得られた。さらに、その理由として同様の機能を持つタンパクの存在などについて触れた。また、今回同定された *LIPH* 遺伝子変異が日本人特有か否かの問いに対し、発表者は日本以外では同じ変異は報告されておらず、この変異を世界各地で解析することにより、民族の移動経路などを特定する足掛かりになる可能性について言及した。今後の展望として、発表者は受容体活性化能解析に用いた系を利用した新薬の開発を挙げた。

第二章、掌蹠の梅毒角化性病変の項では、巨大な尋常性疣贅様の皮疹を呈した角化型梅毒疹の発症メカニズムの解明に関する研究内容が発表された。発表者は非典型的な臨床像をとった二期梅毒疹と診断した根拠として血液学的検査、病理組織学的検査、治療に対する反応性などを挙げ、さらにこのような著明な角化性病変を呈する原因としてヒト乳頭腫ウイルスの合併を疑うに至った経緯などについて言及した。

この学位論文は、第一章、第二章ともに実際に臨床の現場で経験した遺伝性および感染性皮膚疾患に対し、異なる側面から発症メカニズムを明らかにする重要な手掛かりを提起したといった点で高く評価され、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。