

氏名	高橋幸雄
学位の種類	医学博士
学位授与番号	甲第641号
学位授与の日付	昭和62年3月31日
学位授与の要件	医学研究科内科系小児科学専攻 (学位規則第5条第1項該当)
学位論文題目	Determination of EsteraseD (EsD) Genotype in Cases with Trisomy 13 [13トリソミー症例におけるエステラーゼD (EsD) 遺伝型の決定]
論文審査委員	教授 大田原俊輔 教授 産賀敏彦 教授 小田琢三

学位論文内容の要旨

EsteraseD (EsD) 遺伝子座位は13q14.1 に決定されており、網膜芽細胞腫の遺伝子座位と近接している。EsDは2種類の対立遺伝子EsD¹およびEsD²により支配され、その蛋白構造は2量体で、表現型により酵素活性が大きく異なる。EsDの遺伝子量効果の判定は網膜芽細胞腫を伴う13q欠失の症例では単純であるが、13トリソミーの症例では複雑である。そこで、13トリソミーにおける遺伝子量効果を研究する理論的根拠を確立する目的で、13番染色体長腕部分トリソミーおよび標準型13トリソミーの5症例で、赤血球EsD活性値と、澱粉ゲル泳動法および等電点電気泳動法によるEsDアイソザイム活性分布を解析し、EsDの遺伝子量効果を検討した。

まず正常対照197例の各EsD表現型の平均活性値から、13トリソミー症例で予想される各遺伝型のEsD総活性値および各アイソザイム活性の分布比の理論値を算出した。次いで5症例でEsD総活性値および澱粉ゲル電気泳動法による各アイソザイムの活性分布比を実測した結果、それぞれの症例で推測されるEsD遺伝型の期待値と実測値はよく一致した。一方、等電点電気泳動法による実測値では一部の遺伝型の判別が困難であった。

以上の結果より、13トリソミーのEsD遺伝型の決定にはEsD活性値の測定および澱粉ゲル泳動法によるEsDアイソザイムの解析が最も有用であり、またこの解析は13トリソミーの過剰染色体の起源の同定にも応用可能であると考えられた。

なお、本論文は共著論文であり、共著者の協力を得て完成したものである。

論文審査の結果の要旨

本研究は13トリソミーにおける遺伝子量効果を研究する目的で、赤血球 Esterase D (EsD) 活性値と澱粉ゲル泳動法及び等電点電気泳動法によるEsDアイソザイム活性分布を解析し、その有用性を明らかにしたものであり、価値ある業績と認める。

よって、本研究者は医学博士の学位を得る資格があると認める。