学位論文内容の要旨

本邦で報告されている高分子キニノゲン欠損症5家系を対象として、第1編ではキニノゲンに対するモノクローナル抗体を用いたimmunoblottingによりタンパク質レベルでの解析を、第2編ではキニノゲン遺伝子のcDNAをプローブとしたSouthern blottingにより遺伝子レベルでの解析を試みた。immunoblottingでは、いずれの家系においても異常分子は認められず、完全欠損症であることが確認された。Southern blottingでは、高分子・低分子両キニノゲン欠損症4家系においても正常人と比較して大きな変化が見られず、数百塩基対に及びdeletion, insertion, rearrangementは考えにくいように思われた。高分子キニノゲン単独欠損症1家系においてはintron7の部分欠失が疑われ、この異常がalternative splicingに何等かの影響を与えている可能性が考えられた。

論文審査の結果の要旨

本研究は本邦で報告されている高分子キニノゲン欠損症5家系を対象として、第一編ではキニノゲンに対するモノクローナル抗体を用いたimmunoblottingによりタンパク質レベルでの解析を、第二編ではキニノゲン遺伝子のcDNAをプローブとしたSouthern blottingにより遺伝子レベルでの解析を試みたものである。immunoblottingでは、いずれの家系においても異常分子は認めず、完全欠損症であることを確認し、Southern blottingでは高分子キニノゲン単独欠損症1家系においてはintron7の部分欠失を疑った。本研究は本症の本態に迫る価値ある業績であり、本研究者は学位を得る資格があると認める。