

氏 名	松 薦 構 佑
授 与 し た 学 位	博 士
専 攻 分 野 の 名 称	医 学
学 位 授 与 番 号	博 甲第5478号
学 位 授 与 の 日 付	平成29年3月24日
学 位 授 与 の 要 件	医歯薬学総合研究科 生体制御科学専攻 (学位規則第4条第1項該当)
学 位 論 文 題 目	'PrP systemic deposition disease': clinical and pathological characteristics of novel familial prion disease with 2-bp deletion in codon 178 (新規プリオノン遺伝子変異「コドン178の2塩基欠失」により引き起こされる「PrP systemic deposition病」の臨床及び病理学的な特徴)
論 文 審 査 委 員	教授 浅沼幹人 教授 小林勝弘 准教授 山田浩司

学 位 論 文 内 容 の 要 旨

著者達は以前に自律感覚神経障害を主徴とする新しい病型のプリオノン病の存在について報告したが、本論文において、発病後の臨床経過と剖検による病理所見を中心にさらなる知見を報告した。症例は37歳女性と36歳男性の同胞で、プリオノン蛋白遺伝子 (PRNP) のコドン178の2塩基欠失 (D178fs25) により30歳で自律神経障害を発病後、37歳で死亡した女性に対して病理解剖を行った。孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病などこれまで報告してきたプリオノン病では脳と脊髄に異常プリオノン蛋白質が沈着するが、本症例では脳と脊髄に加え、全身臓器に異常プリオノン蛋白質の沈着を認め、特に交感神経節と末梢神経において沈着がより著明であった。全身に異常プリオノン蛋白質が沈着するプリオノン病の存在は著者達と英国の研究グループがこれまでに論文報告を行っており、D178fs25変異は世界初のPRNP変異例である。著者達は病理学的所見に基づき、本疾患を「PrP systemic deposition病」と命名し、新規病型のプリオノン病として報告を行った。

論 文 審 査 結 果 の 要 旨

本研究は、本研究者が世界で初めて報告したプリオノン遺伝子のコドン178の2塩基欠失で引き起こされる自律神経障害を主徴とする遺伝性プリオノン病についての同胞も含めた臨床病態と病理学的特徴を詳細に検討したものである。孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病などと異なり脳脊髄に加え、末梢神経、特に交感神経系において著明な異常プリオノン蛋白の沈着を認め、「PrP systemic deposition病」という新規の病型を提唱したという点で価値のある業績であると認める。

よって、本研究者は博士（医学）の学位を得る資格があると認める。