

氏名	香 山 紀 代 子
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 1811 号
学位授与の日付	平成10年9月30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4条第1項該当)
学位論文題目	羊水細胞培養における染色体異常モザイシズムの問題と Primed in situ labeling 法の診断への応用
論文審査委員	教授 工藤 尚文 教授 難波 正義 教授 清水 憲二

学位論文内容の要旨

染色体異常モザイシズムの存在は、出生前診断における重大な問題である。過去に実施した羊水細胞診断1,098例で、その出現頻度および発生の危険要因を検討した。真性モザイシズムは4例(0.4%)、偽性モザイシズムは93例(8.5%)に認められた。羊水穿刺適応、妊娠週数、母体年齢あるいは胎児性別は、いずれもモザイシズムの危険要因とは考えられなかった。また、新しく開発された分子遺伝学的手法であるprimed in situ labeling (PRINS)法を間期細胞核に応用したところ、10%以上のトリソミー細胞モザイク比率を示した症例では、過剰なシグナルをもつ細胞が、正常対照に比して有意に高率であった。以上より、羊水細胞診断で、染色体異常モザイシズムは決して稀ではなく、再穿刺や胎児血分析などの慎重な対応が必要であることが示唆された。多数の間期細胞を短時間で分析しうるPRINS法は、簡便で経済性に優れており、異数性染色体異常モザイシズムの診断に汎用し得ることを示した。

論文審査結果の要旨

出生前診断において一部の細胞に染色体異常が限局するモザイシズムに遭遇することは稀ではない。

過去15年間に実施した1098例の羊水分析のうち、真性モザイシズム0.4%および偽性モザイシズムは8.5%であったが、本研究はモザイシズムが真性か偽性かを鑑別するために、新しく開発されたPRINS法の臨床応用の可能性を検討したものである。

その結果、PRINS法は簡便で、経済性に秀れており、染色体異常モザイシズムの確認に有用であることを示した秀れた論文である。

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。