

氏名	寺岡通雄
授与した学位	博士
専攻分野の名称	医学
学位授与番号	博乙第3382号
学位授与の日付	平成11年9月30日
学位授与の要件	博士の学位論文提出者 (学位規則第4条第2項該当)
学位論文題目	45,X/46,X,idic(Yq) Mosaicism: Clinical, Cytogenetic, and Molecular Studies in Four Individuals (45,X/46,X,idic(Yq)モザイシズム：4症例の臨床的、細胞 分子遺伝学的研究)
論文審査委員	教授 清水 憲二 教授 二宮 善文 教授 難波 正義

学位論文内容の要旨

45,X/46,X,idic(Yq)モザイクは男性、混合型性腺形成不全症、ターナー症候群と異なる性の表現型をとる。その原因として未分化性腺での45,X cell line による dilutional effect や SRY 遺伝子(SRY)の変異が想定されている。我々は本モザイクの4症例で細胞、分子遺伝学的な研究を行った。このうち2例は男性、2例はターナー症候群であった。末梢血リンパ球、皮膚線維芽細胞を用いた染色体分析で idic(Yq)染色体を持つ細胞の割合と症例の性とは相関しなかった。4症例とも SRY、PABY、ZFY 遺伝子は正常に認められた。SRY を用いて FISH を行ったところ、男性とターナー症候群の一例では SRY が2コピー認められたが、もう一例のターナー症候群では1コピーのみ認められた。従って 45,X/46,X,idic(Yq)モザイクの多様な性表現型には idic(Yq)上の SRYではなく、45,X cell line が強く関与していると考えられた。

論文審査結果の要旨

本研究は45,X/46,X,idic(Yq)モザイシズムがヒト症例の性決定過程にどのように関与するかを検討したものである。45,X/46,X,idic(Yq)モザイクは男性、混合型性腺形成不全症、ターナー症候群と異なる性の表現型を表わす。その原因として未分化性腺での45,X cell line による希釈効果や SRY 遺伝子の変異が想定されているが、決定的な知見は得られていなかった。

本研究者は本モザイクの4症例で細胞学的、分子遺伝学的解析を行った。4症例中2例は男性、2例は女性(ターナー症候群)であった。末梢血リンパ球、皮膚線維芽細胞を用いた染色体分析では idic(Yq) 染色体をもつ細胞の割合と症例の性とは相関せず、また4症例ともに SRY、PABY、ZFY 遺伝子は正常に認められた。SRY を用いて FISH を行ったところ、男性とターナー症候群の1例では SRY が2コピー認められたが、もう1例のターナー症候群では1コピーのみ認められた。従って、45,X/46,X,idic(Yq)モザイクの多様な表現型には SRY 自体よりも45,X cell line がより強く関連していると考えられた。しかしながら、本研究者はその後の発展研究として別の idic(Yp) 症例について詳細に解析し、未分化性腺における SRY 陽性細胞の比率が性を決定することを示唆する結果を得ている。

以上のように、本研究はダイセントリックY染色体に起因するY染色体モザイクがヒトの性決定にどのように関係するかを明らかにしたもので、意義のある研究成果と認めた。

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。