

平成 19年 3月

# 松本則子 学位論文審査要旨

主 査 大 野 耕 策  
副主査 久 留 一 郎  
同 難 波 栄 二

## 主論文

Imprinting status of paternally imprinted DLX5 gene in Japanese patients with Rett syndrome

(日本人レット症候群患者における父性刷り込みを受けるDLX5遺伝子の刷り込み状態)

(著者：松本(板場) 則子、前川真治、山縣英久、近藤郁子、押村光雄、難波栄二)

平成19年 Brain & Development 掲載予定

## 審 査 結 果 の 要 旨

本研究はレット症候群患者由来のリンパ芽球細胞株を用いて、本疾患の原因遺伝子となるMECP2遺伝子変異とMECP2タンパクにより発現制御を受けるDLX5遺伝子の刷り込み状態との相関性について検討したものである。その結果、MECP2遺伝子のMBD内に変異を有する検体では変異MECP2アレルの発現が低く、TRD内に変異を有する検体では変異MECP2アレルの発現が高いほどDLX5遺伝子の刷り込みに異常が生じる傾向が認められた。このことからMECP2遺伝子内のMBD変異では細胞の増殖が抑制され、TRD変異ではDLX5遺伝子の刷り込み異常を引き起こす可能性が明らかになった。本論文の内容は神経科学の分野で、レット症候群の発症機構の一部を解明したもので、明らかに学術水準を高めたものと認める。