

平成19年2月

早田美和 学位論文審査要旨

主 査 難 波 栄 二
副主査 入 澤 淑 人
同 中 島 健 二

主論文

Clinical and genetic epidemiological study of 16q22.1-linked autosomal dominant cerebellar ataxia in Western Japan

(西日本における16q22.1に連鎖する常染色体優性遺伝性小脳失調症の臨床的、遺伝疫学的研究)

(著者：林美和、足立芳樹、森昌忠、中野俊也、中島健二)

平成19年 Acta Neurologica Scandinavica掲載予定

審 査 結 果 の 要 旨

本研究は、16q22.1-linked ADCAの有病率をはじめて明らかにし、また本疾患の臨床的、画像的特徴を検討したものである。その結果、16q22.1-linked ADCAはこの地域で二番目に頻度の多い疾患であり、一見孤発性の患者においても本疾患が見いだされたことは注目すべき点である。また臨床的には、一般的に純粋小脳失調を呈すると報告されているが、本研究では、それ以外にも錐体路症状や錐体外路症状、認知症が頻繁に見られることを明らかにしている。本論文の内容は、神経学の分野で、神経変性疾患における新しい疾患概念を確立したものであり、明らかに学術水準を高めたものと認める。