

藤本正伸 学位論文審査要旨

主 査 渡 邊 達 生
副主査 谷 口 晋 一
同 神 崎 晋

主論文

Clinical overview of nephrogenic diabetes insipidus based on a nationwide survey in Japan

(日本における全国調査に基づく腎性尿崩症の臨床的概要)

(著者：藤本正伸、岡田晋一、鞆嶋有紀、西村玲、宮原直樹、河場康郎、花木啓一、
難波栄二、根東義明、五十嵐隆、神崎晋)

平成26年 Yonago Acta medica 掲載予定

参考論文

1. Familial short stature is associated with a novel dominant-negative heterozygous insulin-like growth factor 1 receptor (IGF1R) mutation

(優性阻害効果を持つヘテロ接合性新規インスリン様成長因子1受容体変異と関連した家族性低身長症)

(著者：鞆嶋有紀、伯野史彦、岡田晋一、母坪智行、木下朋絵、藤本正伸、西村玲、
福嶋俊明、花木啓一、高橋伸一郎、神崎晋)

平成25年 Clinical Endocrinology DOI:10.1111/cen.12317 3pages

2. Leprechaunism (Donohue syndrome) :A case bearing novel compound heterozygous mutations in the insulin receptor gene

(妖精症(ドナヒュー症候群)：インスリン受容体遺伝子に複合ヘテロ接合性の新規変異を認めた1例)

(著者：鞆嶋有紀、西村玲、宇都宮朱里、香川礼子、船田裕昭、藤本正伸、花木啓一、
神崎晋)

平成25年 Endocrine Journal 60巻 107頁～112頁

審 査 結 果 の 要 旨

本研究は大規模なアンケート調査に基づいて、日本における腎性尿崩症の診断年齢や合併症を含む臨床像、及び遺伝学的背景の把握に注目して検討を行ったものである。その結果、適切な診断と治療が予後を改善する最も重要な因子であり、更に適切な治療方法の選択や、同胞のNDIの早期診断に遺伝子診断が施行されるべきであることを示した。本論文の内容は、小児内分泌学及び内分泌学の分野で、腎性尿崩症の適切な診断・治療や遺伝子診断の重要性を示唆するものであり、明らかに学術水準を高めたものと認める。