

学位論文審査結果の要旨

博士課程 甲・㉔	第 55 号	氏 名	池田 俊郎
審 査 委 員		主 査 氏 名	中里雅光
		副 査 氏 名	浅田祐士郎
		副 査 氏 名	高宮彦博
<p>[論文題名] TBCD may be a casual gene in progressive neurodegenerative encephalopathy with a typical infantile spinal muscular atrophy (Journal of Human Genetics, in press)</p> <p>[要 旨] 進行性大脳萎縮を合併する脊髄性筋萎縮症 SMA Ⅱ型患者の全エクソーム解析を行い、 tubulin-folding cofactor D (TBCD) 遺伝子の R942Q 変異と、the bromo-adjacent homology domain and coiled coil-containing 1 (BAHCC1) 遺伝子の H250Q 変異を同定した。 <i>in silico</i> 解析により、TBCD 遺伝子変異が病因遺伝子であると推定した。TBCD 遺伝子は、運動神 経と中枢神経系の tubulin 重合に重要な役割を果たしており、その遺伝子変異が進行性大脳 萎縮を伴う SMA Ⅱ型をもたらす新規病因遺伝子であることを示唆した。</p>			