

申請者領域・氏名	感覚統合科学領域 眼科学教育研究分野 昌原英隆
指導教授氏名	中澤 満
論文審査担当者	主査 若林孝一 副査 澤村大輔 副査 伊藤悦朗

(論文題目)

Exclusion of Influences of ARMS2 Polymorphisms on the Central Visual Field in Retinitis Pigmentosa

(網膜色素変性の臨床像におよぼす ARMS2 遺伝子多型の影響)

(論文審査の要旨)

網膜色素変性 (RP) は夜盲を初発症状として視野狭窄をきたし、最終的には失明に至る可能性のある遺伝性・進行性の網膜疾患である。その臨床像には、同一遺伝子異常であっても多様性が認められることから、何らかの修飾因子の存在が考えられている。一方、加齢黄斑変性 (AMD) の発症に ARMS2 遺伝子 A69S 多型の関与が報告されており、その遺伝子産物は視細胞内節ミトコンドリアに発現するタンパク質であるという報告もある。そこで、RP 患者にも約 35%で存在するはずの ARMS2 遺伝子多型が RP の進行度の修飾因子であるか否かについて検討した。

本学倫理委員会の承認のもと、60 名の RP 患者（常染色体優性遺伝 10 名、常染色体劣性遺伝 4 名、伴性劣性遺伝 1 名、孤発性 45 名）を対象とした。各患者の ARMS2 遺伝子多型は GG (AMD のノンリスクホモ) 、 GT (ヘテロ) 、 TT (AMD のリスクホモ) の 3 群に分類した。さらに、各群においてハンフリー自動視野計 (HFA) 10-2 プログラムの視野狭窄と中心 4 点の平均閾値低下の進行度について検討した。

得られた結果は以下の通りである。

- 1) 遺伝子多型の割合は、GG:33.3%、GT:58.3%、TT:8.3%であった。
- 2) HFA10-2 の視野狭窄の進行度ならびに中心 4 点の平均閾値低下の進行度には、クラスカル・ワーリス検定にて 3 群間に統計学的有意差は認められなかった。

以上の結果は、AMD の危険因子である ARMS2 遺伝子多型は少なくとも RP 患者の中心視野障害には影響がないことを示すものである。

本論文は RP の視機能に ARMS2 遺伝子多型がおよぼす影響を初めて解析したものである。このことは RP の臨床的多様性の理解に有用な情報を提供するものであり、学位授与に値する。

公表雑誌名	Ophthalmologica
-------	-----------------