

[別紙2]

## 審査の結果の要旨

氏名 荻野周史

本研究では常染色体性劣性脊髄筋萎縮症(以下、SMA)の責任遺伝子である SMN1 の定量解析を用いることにより、SMN1 の種々のアレルと遺伝子型の頻度を初めて正確に測定し、それについての分子遺伝・病理診断学への応用方を開発した。続いて、この SMN1 遺伝子定量解析において、SMN1 とそのホモログである SMN2 の間で heteroduplex が形成されることを発見し、その定量も行われた。最後に種々の SMA キャリアー(type I, type II, type III)と(キャリアーでない)正常群において SMN1 遺伝子定量解析を行い SMN1 と SMN2 のコピー数の分布の差異を比較した。その結果は SMN2 が SMA の症状の軽重に影響を与えるという仮説に加えて、SMN1 と SMN2 との間の遺伝子転換が起こるとする仮説を裏付けるものであった。

以上、本研究は SMA の責任遺伝子である SMN1 の遺伝子定量解析に関連して、多くの新知見をもたらした。その結果、本研究は SMA の病理学的発生の解明に大きく寄与するものと考えられ、学位授与に値すると、全員一致で判断した。