

審 査 結 果 の 要 旨

報告番号	乙 第 2985号	氏名	七種 朋子
審査担当者	主 査	谷脇 孝幸	(印)
	副主査	西 昭徳	(印)
	副主査	田中 永一郎	(印)
主論文題目： Meaningful word acquisition is associated with walking ability over 10 years in Rett syndrome (Rett 症候群では有意語の獲得が 10 歳以上の歩行機能に関連する)			

審査結果の要旨（意見）

<p>レット症候群は MECP2 遺伝子変異による運動・姿勢の障害、退行などと特徴とする疾患であり、早期に運動機能を予測して、早期介入や家族支援を行うことが重要である。本研究は日本のレット症候群データベース登録患者 100 名を対象とし、歩行能力とそれに関連する因子を、臨床症状および MECP2 遺伝子の genotype の中から評価した。その結果、有意語の獲得の有無が、10 歳以上の歩行能力を予測できた。この研究成果はレット症候群の治療、介護に大きく貢献できるものであり、学位論文として高く評価できる。</p>

論文要旨

<p>レット症候群 (RTT) は MECP2 遺伝子変異による乳児期から始まる姿勢・運動の障害、常同運動、退行などを特徴とする疾患で、10 歳以降では運動機能が低下する。MECP2 の genotype により運動機能が重症となる群が報告されるが、X 染色体の不活化の程度により歩行可能な群から寝たきりまで症状の軽重がある。早期に運動機能を予測し早期介入や家族支援を行うことが重要と考えた。日本の RTT データベース登録患者 100 人を対象に歩行能力とそれに関連する因子を単変量および多変量解析を用いて評価した。周産期情報、発達歴、体重、身長、BMI、頭囲、合目的な手の使用喪失の年齢、常同的運動の開始年齢、自閉症の有無、退行時の年齢、てんかん発作、MECP2 遺伝子の genotype と歩行能力の関連を分析した。全年齢における単変量解析では、歩行獲得は有意語獲得、小頭、および四つ這いの獲得と有意に相関した。10 歳以上の歩行能力は 有意語獲得、小頭症、および BMI と有意に相関した。MECP2 変異の R306C、R133C、および R294X の群は、有意に四つ這い、歩行を獲得した。R306C、R133C、および R294X の群を除外した多変量解析では、有意語の獲得のみが 10 歳以上の歩行能力と有意に相関していることが明らかになった。有意語の獲得が、10 歳以上の歩行能力を予測できる。</p>
