

Lack of association between E148Q MEFV variant and Kawasaki disease

山口, 賢一郎

<https://doi.org/10.15017/1500445>

出版情報 : Kyushu University, 2014, 博士 (医学), 論文博士

バージョン :

権利関係 : Public access to the fulltext file is restricted for unavoidable reason (2)

(別紙様式2)

氏名	山口 賢一郎			
論文名	Lack of association between E148Q <i>MEFV</i> variant and Kawasaki disease			
論文調査委員	主査	九州大学	教授	松尾 恵太郎
	副査	九州大学	教授	富永 隆治
	副査	九州大学	教授	砂川 賢二

論文審査の結果の要旨

川崎病は本邦で発見された原因不明の全身性血管炎である。川崎病と同様に血管炎をその主たる病態とする家族性地中海熱は、その原因遺伝子が **MEFV** であることが知られている。本研究では、**MEFV** のアミノ酸置換を伴う一塩基多型、特に日本人で頻度の高い **E148Q** 多型と川崎病罹患並びに罹患後の冠動脈病変発生との関連を検討した。

申請者は、1991～2003年に九州大学病院、関連病院にて川崎病と診断された138名、川崎病罹患歴のない健常児170名を対象に、**MEFV** 遺伝子多型と①川崎病罹患、②川崎病罹患後の冠動脈病変との関連を検討した。冠動脈病変に関して、**MEFV** の exon 領域のシーケンスを実施し、**L110P, R202Q, P369S, R408Q** の存在を確認した。これに既知の **E148Q** 多型を加え、①、②に関して検討した。本症例数のサイズは、①に関してはオッズ比 1.45～2.07、②に関してはオッズ比 1.68～2.45 を検出するのに十分なものであったが、どの遺伝子多型も、川崎病罹患、冠動脈病変発症の何れにも統計学的有意な関連を示さなかった。本研究結果は、川崎病罹患への **MEFV** 遺伝子の関与が十分な大きさではない事を示唆するものであると結論づけた。

以上の成績は、**Human Immunology** 誌に掲載され、この方面の研究として意義ある成果であると考えられる。本論文についての試験において、研究目的、方法、研究結果についての説明を求めた。さらに、各調査委員より専門的な観点から各種質問を行い、概ね満足すべき回答を得た。

以上より、調査委員合議の結果、試験は合格であると判断した。