

## 論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 1009 号	氏名	Daniel Toshio Harrell
学位審査委員	主査 篠原 一之 副査 川上 純 副査 柳原 克紀		
論文審査の結果の要旨			
<p>1 研究目的の評価 従来、QT 延長症候群の遺伝子型と表現型については、強い関連性が報告されてきたが、QT 短縮症候群 (SQTS) 症例は稀で、研究がなされていなかった。本研究は、SQTS の遺伝子型と表現型の関連を調べようとしたもので、目的は十分に妥当である。</p>			
<p>2 研究手法に関する評価 日本人 SQTS 発端者 5 人について、<i>KCNQ1</i>, <i>KCNH2</i>, <i>KCNJ2</i> の全エクソンをシーケンシングし遺伝子変異を同定し、cDNA を発現させた <i>cos-7</i> 細胞のホールセルパッチクランプ法で機能解析を行い、心筋細胞コンピューターシミュレーションモデルにてチャネル特性と臨床症状との関連性を評価しており、研究手法も妥当である。</p>			
<p>3 解析・考察の評価 上記手法で解析した結果、SQTS に関し、新たな遺伝子変異が同定され、その機能解析の結果得られたチャネル特性から、コンピューターシミュレーションにより臨床像が再現されたことより、SQTS の遺伝子型と表現型の関連を明らかにしたものであり、今後の SQTS の診断・治療など臨床研究への進展が大いに期待される。</p>			
<p>以上のように本論文は SQTS の分子生物学的研究に貢献するところが大きく、審査委員は全員一致で博士 (医学) の学位に値するものと判断した。</p>			