

氏名	石丸文彦
学位の種類	医学博士
学位授与番号	博乙第2142号
学位授与の日付	平成2年9月30日
学位授与の要件	博士の学位論文提出者(学位規則第5条第2項該当)
学位論文題目	本邦におけるキニノゲン欠損症の分子生物学的研究 第1編 キニノゲンに対するモノクローナル抗体による各ドメインの検索 第2編 キニノゲン遺伝子の Southern blotting による検討
論文審査委員	教授 太田善介      教授 辻 孝夫      教授 産賀敏彦

### 学位論文内容の要旨

本邦で報告されている高分子キニノゲン欠損症5家系を対象として、第1編ではキニノゲンに対するモノクローナル抗体を用いた immunoblotting によりタンパク質レベルでの解析を、第2編ではキニノゲン遺伝子の cDNA をプローブとした Southern blotting により遺伝子レベルでの解析を試みた。immunoblotting では、いずれの家系においても異常分子は認められず、完全欠損症であることが確認された。Southern blotting では、高分子・低分子両キニノゲン欠損症4家系においていずれも正常人と比較して大きな変化が見られず、数百塩基対に及ぶ deletion, insertion, rearrangement は考えにくいように思われた。高分子キニノゲン単独欠損症1家系においては intron 7 の部分欠失が疑われ、この異常が alternative splicing に何等かの影響を与えている可能性が考えられた。

### 論文審査の結果の要旨

本研究は本邦で報告されている高分子キニノゲン欠損症5家系を対象として、第一編ではキニノゲンに対するモノクローナル抗体を用いた immunoblotting によりタンパク質レベルでの解析を、第二編ではキニノゲン遺伝子の cDNA をプローブとした Southern blotting により遺伝子レベルでの解析を試みたものである。immunoblotting では、いずれの家系においても異常分子は認めず、完全欠損症であることを確認し、Southern blotting では高分子キニノゲン単独欠損症1家系においては intron 7 の部分欠失を疑った。本研究は本症の本態に迫る価値ある業績であり、本研究者は学位を得る資格があると認める。