

## 論文審査の要旨

報告番号	総研第 <b>373</b> 号		学位申請者	野妻 智嗣
審査委員	主査	橋口 照人	学位	博士 (医学)
	副査	下堂 菌 恵	副査	西 順一郎
	副査	池田 正徳	副査	石堂 康弘

**Familial Clusters of HTLV-1-Associated Myelopathy/Tropical Spastic Paraparesis**  
(HTLV-1 関連脊髄症における家族内集積に関する検討)

末梢血中の HTLV-1 プロウイルス量やいくつかの宿主遺伝子が HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) の発症に関わると報告されてきた。しかしながら HAM の家族内集積性に関して検討した報告はほとんどない。今回学位申請者らは家族内に複数の HAM を発症した家系を調査し、臨床的な特徴や検査結果について検討を行った。

その結果、本研究で以下の知見が明らかにされた。

- 1) HAM 784 例中に家族性 HAM は 40 例 (5.1%) 存在した。
- 2) 家族性 HAM は孤発性 HAM と比較して、発症年齢が低く、観察期間が長いにもかかわらず運動機能障害度が低く、発症から車いす使用に至った期間が長く、急速進行例が少なく、髄液蛋白量が有意に低かった。
- 3) 末梢血 HTLV-1 プロウイルス量や血清および髄液抗 HTLV-1 抗体価、髄液細胞数およびネオプテリン値においては家族性 HAM、孤発性 HAM の両群において有意差は認めなかった。
- 4) 孤発性 HAM 群において末梢血 HTLV-1 プロウイルス量は急速進行群で緩徐進行群よりも低かった。
- 5) 罹患同胞相対危険率を全患者の家族がキャリアと仮定し算出すると 8.3 であった。

家族性 HAM の臨床的特徴として、発症年齢が低いのが緩徐に進行する、ということが明らかとなった。HAM の罹患同胞相対危険率は 8.3 と推定され、HAM の発症には遺伝的要素が関与することが明らかとなった。家族性 HAM に特徴的な検査所見は得られず、家族内発症を促進する遺伝的背景はプロウイルス量以外の因子であることが示唆された。

本研究は、家族性 HAM の臨床的特徴を明らかにし、HAM の発症に遺伝的要素が関与することが明らかになった点で非常に興味深い。よって本研究は学位論文として十分な価値を有するものと判定した。