

授与機関名 順天堂大学

学位記番号 甲第 1844 号

Genetic risk of Klinefelter Syndrome in ART

(体外受精におけるクラインフェルター症候群の遺伝学的リスク)

御木 多美登 (みき たみと)

博士 (医学)

#### 論文審査結果の要旨

本論文は、従来不妊治療によってその児が出生した場合、児も同様な疾患となる可能性があると言われていたクラインフェルター症候群についてのものである。同症候群患者は無精子症となるため、絶対的不妊であったが、近年の不妊治療の技術革新によりその児が出生するようになってきた。ただし、その児も同症候群となる可能性があるため、必ずそのリスクをインフォームド consent した後、不妊治療を行うべきであるとガイドライン上にも明記してある。そのリスクが実際どれくらいであるかを推定したところに本論文の意義はある。実際、同症候群患者の配偶子、および出生した児からは異常なものは全く見られなかった。また、その発生様式を推測するために同症候群の由来を遺伝子解析によって明らかにしたところクラインフェルター症候群の由来は父性由来というより、むしろ母性由来の可能性が高いという結果が導かれた。

以上よりクラインフェルター症候群患者に不妊治療を行い、その児が出生した場合、同症候群が発生する確たる証拠は見られなかった。つまりそのリスクは健常人と大差ないということである。この結果は従来のガイドラインが書き換えられる可能性すらあり、新しい知見である。

よって、本論文は博士 (医学) の学位を授与するに値するものと判定した。