

授与機関名 順天堂大学

学位記番号 甲第 2031 号

Clinical heterogeneity of FTDP-17 caused by MAPT N279K mutation in relation to tau PET features

(タウ PET 所見と関連した MAPT N279K mutation を有する FTDP-17 患者の臨床的多様性)

池田 彩 (いけだ あや)

博士 (医学)

論文審査結果の要旨

本論文は、2013年に発表された [¹¹C] PBB3 タウ PET を用いて、希少疾患である FTDP-17 (MAPT N279K 変異) 患者のタウ蓄積を評価し、その臨床経過や症状、病理学的所見と比較した臨床的に意義ある論文である。近年アルツハイマー型認知症など、比較的発症頻度の高い疾患に関しては、タウ PET を用いてタウ蓄積を評価しているが、FTDP-17 の患者でこれを行い、さらに病理所見との比較を行っている論文はこれまで報告がなく、新規性という点で優れている。

また N279K 変異を有する 3 家系の患者に対し評価をしており、そのハプロタイプは共通で創始者を同じくするにも関わらず、臨床症状や疾患の進行速度には多様性があり、タウ蓄積の程度の違いや、遺伝子の修飾因子が存在し得るという考察は、大変興味深い。タウ PET が今後臨床的および病理学的進行を予測するツールとして応用することができる可能性を示しており、今後のさらなる研究成果が期待されるテーマである。

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。