

審査結果報告書

2020 年 1 月 25 日

主 査 氏 名 海野 信也



副 査 氏 名 宮崎 浩二



副 査 氏 名 高山 吉永



副 査 氏 名 中西 秀彦



1. 申請者氏名 : DM17026 堀 あすか

2. 論文テーマ :

母体血中 cell-free DNA を用いた胎児 RhD 血液型判定法の実用化に向けた検討

3. 論文審査結果 : 母児間の Rh(D)血液型の不適合は、児の予後に大きな影響を与える。Rh(D)陰性妊婦において胎児の Rh(D)血液型の低侵襲の出生前診断が可能になれば、児が Rh(D)陰性の場合の不必要な医療介入を防ぐことが可能になり、その臨床的意義は大きい。表現型が Rh(D)陰性の場合、欧米では RhD 陰性アレルの 99%以上が RHD 遺伝子欠失型であり、既に次世代シーケンサーを用いて母体血中 cell-free DNA における RHD 遺伝子の増幅の有無をみることによる出生前診断が臨床応用されているのに対し、東アジア人種では Rh(D)陰性者の 25%程度は RHD 遺伝子を有する非欠失型であるため、遺伝子変異（点変異型、組換え変異型）による非欠失型の RhD 陰性の児をも検出する検査法の開発が必要となっている。申請者の研究は、日本人の主要 RHD アレルを判定する目的で開発されたアンプリコンシーケンス法の実用化をめざしたものである。模擬 cell-free DNA 及び実際の妊婦検体を用いた検討により、本研究により導入された 1 step-PCR 法は工程の簡略化を、分子バーコード法は検査精度の向上をもたらすことが示唆された。本研究の成果は、母体血中 cell-free DNA を用いた、血液型不適合妊娠における胎児の血液型診断の実用化に向けた重要なステップと考えられた。

審査の結果、申請者の発表態度及び質疑に対する応答は適切で、医学博士号授与にふさわしいと判断された。