

# 審査結果報告書

2022 年 1 月 日

主 査 氏 名 戸内 康雄 

副 査 氏 名 宮城 健 

副 査 氏 名 中西 秀彦 

副 査 氏 名 吉田 一成 

1. 申請者氏名 : 西 健太郎

2. 論文テーマ: Detailed clinical manifestations at onset and prognosis of neonatal-onset-Denys-Drash syndrome and congenital nephrotic syndrome of the Funnish type  
(新生児期発症の Denys-Drash 症候群とフィンランド型先天性ネフローゼ症候群の臨床的兆候と予後)

3. 論文審査結果 : Denys-Drash 症候群(DDS)は WT1 遺伝子変異によって急速進行性の腎障害、46XY 性分化異常、Wilms 腫瘍を特徴とする。特に新生児期発症型(NODDS)の腎予後、生命予後は不良で、早急な診断と治療開始(予防的腎摘出と腎代替療法開始)が必要となる。しかし NODDS は高度蛋白尿を伴い、フィンランド型先天性ネフローゼ症候群(CNF)などと同様な病像を呈するため両者の鑑別は困難である。両者の治療方針は相反するための確な診断が求められる。新生児医療において極めて稀な、しかし重要な課題について申請者は貴重な臨床的検討を行ったものである。両病態共に患者数が極めて限られる中で NODDS 8 例と CNS 15 例で検討を行った。少数といえ本研究の解析に必要な症例を絞る上では先天性腎疾患の遺伝子異常、新生児小児腎疾患の診断と治療に対する申請者の十分な理解が伺える。結果として発症時の血清クレアチニン値と胎盤/胎児体重比が両病態の鑑別に有用であることを示した。本知見はこれまで成されていなかったことであるが、論文内では本結果の意味付けも十分に説明されていた。 今後は 1) 大規模調査を計画していただき更に詳細を検討頂くこと、2) (NO)DDS における急速進行性腎障害の病態と機序についての研究を進めていただくことを期待したい。以上、申請者の知見は全国で悩んでいる小児科医の今後の新生児期腎疾患診療に貢献するものである。申請者による発表後、副査および主査から広範な質問が出されたが、おおむね適切に回答し申請者の学識の高さを示した。副査および主査は学位論文の内容に加えて、質疑応答の適確さから、医学博士の学位に相応しいと判断した