

 Open access • Journal Article • DOI:10.1080/13816810490514298

Clinical relevance of optineurin sequence alterations in Japanese glaucoma patients

— [Source link](#) 

Tomoko Umeda, Toshihiko Matsuo, Mikio Nagayama, Naoyuki Tamura ...+2 more authors

Institutions: Okayama University

Published on: 31 Mar 2004 - Ophthalmic Genetics (Taylor & Francis)

Topics: Normal tension glaucoma, Optineurin, Glaucoma and Trabeculectomy

Related papers:

- [Evaluation of optineurin sequence variations in 1,048 patients with open-angle glaucoma.](#)
- [Molecular genetic analysis of optineurin gene for primary open-angle and normal tension glaucoma in the Japanese population.](#)
- [Adult-onset primary open-angle glaucoma caused by mutations in optineurin.](#)
- [Different optineurin mutation pattern in primary open-angle glaucoma.](#)
- [Prevalence of myocilin and optineurin sequence variants in German normal tension glaucoma patients.](#)

Share this paper:    

View more about this paper here: <https://typeset.io/papers/clinical-relevance-of-optineurin-sequence-alterations-in-2y50qgebzp>

氏名	榎 田 知 子
授与した学位	博 士
専攻分野の名称	医 学
学位授与番号	博甲第 2785 号
学位授与の日付	平成16年3月31日
学位授与の要件	医学研究科外科系眼科学専攻 (学位規則第4条第1項該当)
学位論文題目	Clinical relevance of optineurin sequence alterations in Japanese glaucoma patients (日本人緑内障患者におけるoptineurin遺伝子変異と臨床所見との関連)
論文審査委員	教授 二宮 善文 教授 清水 憲二 教授 西崎 和則

学 位 論 文 内 容 の 要 旨

緑内障は失明の主要な原因である。近年、緑内障家系の連鎖解析により開放隅角緑内障の原因遺伝子として optineurin 遺伝子が同定された。今回の研究では、日本人における optineurin 遺伝子変異について検討し、さらに変異と緑内障の臨床所見との関連について解析した。Rezaie らにより報告されたエクソン4における c.458G>A(Glu50Lys)、エクソン6における c.691_692insAG は、患者群、対照群ともに一例もみられなかった。エクソン6における c.603T>A(Met98Lys)の頻度は、対照群に比較して患者群で有意に高く、日本人における開放隅角緑内障発症の遺伝的危険因子と考えられる。エクソン16における c.1944G>A(Arg545Gln)の頻度は有意差なく遺伝子多型と考えられる。c.412G>A(Thr34Thr)がある患者では、最終受診時の C/D 比が有意に大きく、mean deviation(dB)が有意に低下し、手術既往歴が有意に多かった。c.412G>Aは日本人における開放隅角緑内障の進行に関連した遺伝的危険因子である可能性がある。

論 文 審 査 結 果 の 要 旨

本研究は、緑内障の原因遺伝子として同定されている optineurin 遺伝子について、日本人における遺伝子多型について検討し、緑内障の臨床所見との関係について解析したものである。その結果、Rezaieらによる先行研究による変化は認められなかったが、エクソン5における c.603T>A(Met98Lys)の頻度が高く、日本人における開放隅角緑内障発症の遺伝的危険因子であると考えられた。他にエクソン4にも遺伝的危険因子の可能性あることを検知した。以上の研究結果は、日本人の緑内障の発症との関係に重要な知見を得たものとして価値ある業績と認める。

よって本研究者は、博士(医学)の学位を得る資格があると認める。