

## 論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 2 号	氏名	三宅 紀子
学位審査委員	主 査	森内 浩幸	
	副 査	森 望	
	副 査	小澤 寛樹	
<p>論文審査の結果の要旨</p> <p>1 研究目的の評価          本研究は、多岐にわたる機序で発症する先天性奇形症候群のうち、Sotos 症候群、12q 部分欠失、Cornelia de Lange 症候群(CDLS)、歌舞伎メーキャップ症候群(KMS)そして非症候性精神遅滞について、種々の解析法を駆使し疾患発症機構を解明しようとしたもので、目的は十分に妥当である。</p> <p>2 研究手法に関する評価          Microsatellite marker を用いたハプロタイプ解析、FISH 法、直接塩基配列決定法、そして全ゲノム・マイクロアレイ法といった様々な手法で解析したもので、研究手法も妥当である。</p> <p>3 解析・考察の評価          上記手法で解析した結果、Sotos 症候群における欠失が多くの場合父親起源であること、12q の欠失領域と表現型との関連、CDLS の原因遺伝子 NIPBL の異常が同定されない例が多いこと、KMS で最近報告された染色体領域の異常は実際は殆どの例で認められないこと、そして非症候性精神遅滞の一部が微細異常による遺伝子(群)欠失が原因となっていることを明らかにし、今後の分子遺伝学的研究への進展が大いに期待される。</p> <p>以上のように本論文は先天性奇形症候群の分子遺伝学研究に貢献するところが大きく、審査委員は全員一致で博士(医学)の学位に値するものと判断した。</p>			

(注) 報告番号は記入しないこと