

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 326 号	氏名	高畑 太一
学位審査委員	主査	由井 克之	
	副査	松山 俊文	
	副査	森内 浩幸	
<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、先天性両眼性白内障などを発症する希な遺伝疾患、マリネスコ・シェーグレン症候群の日本人家系の遺伝子変異を解析したもので、目的は十分に妥当である。</p> <p>2 研究手法に関する評価 罹患者3名と両親・同胞の候補遺伝子 <i>SIL1</i> 遺伝子について、マイクロサテライト解析、array based comparative genomic hybridization 等、最先端のゲノム解析技術を駆使して解析しており、研究手法も妥当である。</p> <p>3 解析・考察の評価 患者は、<i>SIL1</i> 遺伝子について父親由来の5塩基欠失と母親由来の5.8K塩基欠失の両変異遺伝子を受け継いだコンパウンド・ヘテロであることが明らかになった。PCRによる通常の塩基配列決定では異常を示さない新たな遺伝子内欠失を見いだしており、高く評価できる。</p> <p>以上のように、本論文は遺伝子変異疾患の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>			