

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 334 号	氏名	津田 雅由
学位審査委員	主 査	蒔田 直昌	
	副 査	松山 俊文	
	副 査	高橋 晴雄	
<p>論文審査の結果の要旨</p> <p>1 研究目的の評価 唇裂・唇顎口蓋裂の発症に関わる遺伝子の報告は多いが、口蓋裂の関連遺伝子に関する報告は稀である。本研究は、常染色体優性遺伝を示す軟口蓋裂の家系の遺伝学的解析を検討したもので、目的は十分に妥当である。</p> <p>2 研究手法に関する評価 対象は軟口蓋裂と粘膜下口蓋裂患者を含む3世代15人の家系である。GeneChip Mapping Array を用いた SNP 遺伝子型タイピングと連鎖解析、候補遺伝子の直接シーケンスとコピー数解析を行ったもので、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、2つの染色体領域（2p24.2-p24.1, p21-p12）に LOD 高値を認めた。本領域に存在する9個の候補遺伝子には、エキソンシーケンス異常やコピー数異常は認めなかった。今後、家族性軟口蓋裂患者の原因遺伝子解明への貢献が大いに期待される。</p> <p>以上のように本論文は形成外科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>			