

# 論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 532 号	氏名	佐々木 健作
学位審査委員		主査	永山 雄二
		副査	宮崎 泰司
		副査	森内 浩幸
論文審査の結果の要旨			
<p>1 研究目的の評価 本研究は、両親のうち母親のみが責任遺伝子 Cullin7 に異常を持つ常染色体劣性遺伝疾患である 3M 症候群症例において、発症メカニズムを詳細に検討したもので、目的は十分に妥当である。</p>			
<p>2 研究手法に関する評価 上記目的のために、塩基配列決定、染色体検査、Fluorescence in situ hybridization (FISH) 解析、single-nucleotide polymorphism (SNP) 解析などを駆使した研究手法は妥当である。</p>			
<p>3 解析・考察の評価 上記手法で解析した結果、患児に第 6 染色体に位置する Cullin7 遺伝子にホモの点変異（第 2975 塩基におけるグアニンからシトシンへのミスセンス変異で、そのため第 992 番目アミノ酸がアルギニンからプロリンへ変異する）を認めたが、同じ変異は母親のみにヘテロで認められた。さらに患児では、第 6 染色体全体において父性アレルが欠失し、かつ母性片親性アイソダイソミーとヘテロダイソミーのため CUL7 のホモ異常となっていることを明らかにした。これらの結果は、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>			