

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 283 号	氏名	国場 英雄
学位審査委員	主 査	松山 俊文	
	副 査	増崎 英明	
	副 査	前村 浩二	
論文審査の結果の要旨 1. 研究目的の評価 新川らによって見出された Kabuki 症候群はまれな多発奇形／精神遅滞症候群であるが未だに原因遺伝子は同定されていない。本研究ではその同定を目指したもので目的は十分妥当である。 2. 研究手法に関する評価 原因遺伝子の同定のために第一に行った転座切断点からのアプローチでは中国人患者 1 例から同定された 8q23-24, 8q21 の欠失部に含まれる 27 遺伝子について患者 30 人のゲノム DNA を用いて変異解析をした。第二に行った分子核型分析では患者 17 人のゲノム DNA を用いて oligonucleotide array によって微細欠失、微細重複を同定しそこに含まれる 4 つの遺伝子について患者 41 人のゲノム DNA を用いて変異解析をした。第三のアプローチでは多発奇形症候群の原因遺伝子が含まれることで注目されている RAS-MAP kinase 経路に関連する 16 遺伝子について患者 30 人のゲノム DNA を用いて変異解析をした。これらの研究手法は目的に沿った妥当なものである。 3. 解析・考察の評価 本研究からは Kabuki 症候群の原因遺伝子を同定することは出来なかったもののいくつかの候補遺伝子についての貴重な情報を示すことが出来た。ここでの研究成果は先天奇形症候群の今後の解析に寄与するところが大きく高く評価できる。審査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。			