

論文審査の結果の要旨

報告番号	博(医歯薬)甲第 861 号	氏名	渡辺 聡
学位審査委員	主 査	副 査	副 査
	宮崎 泰司	増崎 英明	永山 雄二
論文審査の結果の要旨			
<p>1 研究目的の評価</p> <p>本研究は、稀な先天性疾患である 1q 部分重複症候群における重複染色体領域と臨床症状及び予後との関連を明らかにしようとするもので、目的は十分に妥当である。</p>			
<p>2 研究手法に関する評価</p> <p>1q 部分重複症候群症例の検討のために 1q 重複症候群研究コンソーシアムを立ちあげ、26 例を登録してその臨床情報を収集すると共に、末梢血を用いて分子遺伝学的解析（マイクロアレイなど）を行った。こうして得られたデータを臨床データと比較検討しているが、必要に応じて蛍光 in situ hybridization 解析を追加するなど、研究手法も妥当である。</p>			
<p>3 解析・考察の評価</p> <p>上記手法で解析した結果、染色体の重複サイズ、重複の形式を明らかにすると共に、世界で初めての報告となったテトラソミー症例の発見もあった。さらに、種々の臨床症状と重複領域との関連についてこれまでに提唱されていない結果を報告するなど、今後の先天性疾患研究への進展が大いに期待される。</p>			
<p>以上の様に本論文は人類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>			