

Target Resequencing of Neuromuscular Disease-Related Genes Using Next-Generation Sequencing for Patients with Undiagnosed Early-Onset Neuromuscular Disorders

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2016-11-25 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 北村, 裕梨 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/31561

様式 (6)

学 位 審 査

学 位 番 号	甲 第 625 号	氏 名	北村 裕梨
審 査 委 員 会	主 査 教 授	齋藤 加代子	
論文審査の要旨 (400 字以内)			
<p>遺伝性神経筋疾患は筋力低下、筋緊張低下などの共通症候を呈するが、多くの疾患より構成され、複数の原因遺伝子が存在する。臨床所見、生化学検査、生理学検査、病理学検査、さらに従来のシーケンス法でも未診断の症例が多い。そのような症例を対象に、次世代シーケンサー(NGS)を用いた遺伝子解析を実施した論文である。本論文は、従来の遺伝学的解析による未診断例 42 例を対象とした NGS ターゲット遺伝子解析により、19 例(45.2%)に原因遺伝子変異を同定した。迅速かつハイスループット網羅的解析である NGS の臨床応用の有効性を示し、遺伝性神経筋疾患におけるクリニカルシーケンスのアルゴリズムを提唱した。疾患の原因遺伝子変異同定は、発症機序解明とゲノム配列に対する核酸医薬品等の新規治療開発にも繋がる。本論文は、Precision Medicine 実現に、そして難治性疾患治療への発展に貢献する高い学術的意義を有する。</p>			
本要旨は当該論文が第二次審査に合格した後の 1 週間以内に学務部医学部大学院課へご提出下さい。(本学学会雑誌に公表) [学校教育法学位規則第 8 条]			