

Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2022-07-07 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 村松, みゆき メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.20780/00033276

学位論文の要旨

Genotype-phenotype correlation in six patients with interstitial deletions spanning 13q31

(13q31 を含む染色体中間部欠失を有する 6 人の患者における遺伝子型-表現型相関)

東京女子医科大学大学院
先端生命医科学専攻遺伝子医学分野
(指導：山本 俊至 教授) ⑩
村松 みゆき
NO TO HATTATSU (accepted)

【要 旨】

13 番染色体には特徴的な臨床症状との関連が確立している領域があり、それらの領域では、特定の遺伝子の関わりが明らかになっている。しかしながら、13q31 領域の染色体中間部欠失を示す患者は稀であり、この領域の欠失を示す患者で認められる神経発達遅滞の原因となる遺伝子は未だに特定されていない。そこで本研究では 13q31 領域における候補遺伝子を絞り込むことを目的とした。これまでに神経発達遅滞を示す患者の診断目的で行ったゲノムコピー数解析により、13q31 領域の染色体微細欠失が認められた患者 6 名を対象とした。染色体微細欠失の範囲と成育歴などの詳細な臨床情報を基に、遺伝子型-表現型相関分析を行った。過去の報告により疾患関連ではないとされた領域や症状のない家族においても認められた欠失領域を除外し、3 名の患者間で共通している最小欠失領域 (chr13:75691448_83625667) に焦点を当てた。この領域に含まれる遺伝子の情報を詳細に分析した結果、*MYCBP2* は pLI スコアが 1 を示していることからハプロ不全不耐性が示唆され、疾患関連の可能性のある候補遺伝子の 1 つと見なされた。13q31 領域の染色体微細欠失の情報は少なく、この領域に位置する遺伝子が臨床症状にどのように関わっているかよりよく理解するにはさらに多くの情報を蓄積する必要がある。