Twinkle 東京女子医科大学学術リポジトリ
Tokyo Women's Medical University - Information & Knowledge Database
https://twinkle.repo.nii.ac.jp

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

様式（6）

学　位　審　査

学　位　番　号	甲　第 755 号	氏　　名	村松　みゆき
審　査　委　員　会	主　査　教　授	三谷　昌平	

論文審査の要旨（400 字以内）

13 番染色体の 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。そこで申請者は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名を対象として候補遺伝子の絞り込みを行った。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。

学位申請者は本データに基づいてプレゼンテーションを行い、主査・副査の審査に合格した。

本要旨は当該論文が第二次審査に合格した後の 1 週間以内に医学部学務課へご提出下さい。（本学学会雑誌に公表）[学校教育法学位規則第 8 条]