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

Mild developmental delay and obesity in two patients with mosaic 1p36 deletion syndrome.

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 公開日: 2014-06-19 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 島田, 姿野 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/30636

様式（6）

学　位　審　査

学　位　番　号	甲第 568 号	氏　　名	島田　姿野

審　査　委　員　会	主　査　教　授	永田　智

論文審査の要旨（400 字以内）

申請者は、先天性多発奇形症候群の一つである 1p36 欠失症候群 50 例を対象としたマイクロアレイを用いた網羅的なゲノムコピー数解析を行い、２例において非常に稀なモザイク欠失例を同定した。この２例はいずれも、他人とのコミュニケーションや独歩が可能であり、他の多くの症例に比べ症状がやや軽いことが示され、欠失部分が小さい上にモザイク状態であることがその理由であろうと推測された。これまで 1p36 欠失症候群の中で過食や肥満を呈する例が存在することが知られ、その要因が明らかでなかったが、当該研究の結果によりその答えを見出すことができるであろうことが、臨床的にも大きな意義をもつものと思われ、学位授与に値する検討と判断する。

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]