

Breakpoint junction analysis for complex genomic rearrangements with the caldera volcano-like pattern

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 公開日: 2021-07-06 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 柳下, 友映 メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.20780/00032838

様式 (6)

学 位 審 査

学 位 番 号	甲 第 741 号	氏 名	柳下 友映
審 査 委 員 会	主 査 教 授	本 田 浩 章	
論文審査の要旨 (400 字以内)			
<p>近年、次世代シーケンサーの進歩により、微細な遺伝子の増幅や欠失を同定することが可能り、病態への理解が進んでいる。</p> <p>申請者らは、精神発達遅滞を認める小児症例 2 例を対象としてマイクロアレイ染色体検査 (aCGH) を行い、疾患例-1 に 1 番染色体に、疾患例-2 に X 染色体に共に重複を認め、重複の両端部分にさらなるコピー数の増加 (カルデラ火山様染色体配列) を見出した。この部分について Nanopore sequencing によりゲノムを解読し、その情報を Robin 法により解析したところ、切断点は重複した塩基を介したミスリードであり、重複部分の両端で切断が起こり、その部分が数回読まれさらに内部を欠失することにより上記のコピー数変化を生じることが明らかとなった。</p> <p>これまで報告が無いカルデラ火山様染色体配列の発症機序について明らかとした意義ある研究であり、医学博士の授与に該当すると判断する。</p>			
<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]</p>			