

平成21年 2月

大塚晋 学位論文審査要旨

主 査 大 野 耕 策
副主査 押 村 光 雄
同 難 波 栄 二

主論文

Fragile X carrier screening and FMR1 allele distribution in the Japanese population

(日本人における脆弱X症候群保因者のスクリーニングとFMR1対立遺伝子の分布)

(著者：大塚晋、坂本裕美子、塩見春彦、板倉光夫、山本賢司、松本英夫、佐々木司、
加藤進昌、難波栄二)

平成21年 Brain & Development 掲載予定

審 査 結 果 の 要 旨

本研究は正常日本人および日本人自閉症患者由来のゲノムDNAを用いて、オートシーケンサーおよびハイブリダイゼーション法を利用し、ヒト脆弱X症候群の原因となるFMR1遺伝子の転写開始領域に存在するCGG繰り返し配列の配列長とその分布について検討したものである。その結果、前変異および完全変異は存在しなかったものの、中間長の対立遺伝子をはじめ確認され、日本人では脆弱X症候群の頻度が低い可能性が示された。また、自閉症とCGG繰り返し配列との関連性はなかった。本論文の内容は、人類遺伝学を含めた小児神経科学分野で、日本人の遺伝的背景の相違および自閉症に関連する遺伝的背景の一部について明らかにし、明らかに学術水準を高めたものと認める。