

# 足立香織 学位論文審査要旨

主 査 難 波 栄 二

副主査 久 留 一 郎

同 二 宮 治 明

## 主論文

Expansion of genetic testing in the division of functional genomics, research center for bioscience and technology, Tottori University from 2000 to 2013

(2000年から2013年の間に鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野において行った遺伝学的検査の拡充)

(著者：足立香織)

平成26年 Yonago Acta medica 掲載予定

## 参考論文

1. Clinical and serial MRI findings of a sialidosis type I patient with a novel missense mutation in the *NEUI* gene

(*NEUI*遺伝子に新規ミスセンス変異を持つシアリドーシスI型患者の臨床所見及び長期MRI所見)

(著者： 関島良樹、中村勝哉、岸田大、成田綾、足立香織、大野耕策、難波栄二、池田修一)

平成25年 Internal Medicine 52巻 119頁～124頁

2. A novel mutation of the *GAA* gene in a patient with adult-onset pompe disease lacking a disease-specific pathology

(特長的な病理所見を欠いた成人発症ポンペ病患者における*GAA*遺伝子の新規変異)

(著者： 藤本将平、真邊泰宏、藤井大樹、香西由子、松藺構佑、高橋義秋、奈良井恒、大森信彦、足立香織、難波栄二、西野一三、阿部康二)

平成25年 Internal Medicine 52巻 2461頁～2464頁

## 審 査 結 果 の 要 旨

本研究は国内外の病院から受け付けた検体を用いて、鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野にて遺伝学的検査の診断システムの構築と改良を行ったものである。その結果、計1,006検体のうち287検体（28.5%）に変異を確認すると共に、2週間程度で遺伝学的検査を実施するシステムを構築した。本論文の内容は、遺伝学的検査の効率化と質の向上を図り、その結果、国内外の病院へ多くの遺伝学的検査を提供したものであり、遺伝医療の分野で明らかに学術水準を高めたものと認める。