

# 恵比木満喬 学位論文審査要旨

主査 網崎孝志  
副査 前垣義弘  
同 難波栄二

## 主論文

Comparison of causative variant prioritization tools using next-generation sequencing data in Japanese patients with Mendelian disorders

(日本人メンデル遺伝病患者の次世代シーケンシング解析データを用いた疾患原因バリエント優先順位付けツールの比較)

(著者：恵比木満喬、岡崎哲也、甲斐政親、足立香織、難波栄二)

令和元年 Yonago Acta Medica 掲載予定

## 参考論文

1. Recurrent erythema nodosum in a child with a SHOC2 gene mutation

(SHOC2遺伝子変異による小児における再発性結節性紅斑)

(著者：岡崎哲也、斎藤義朗、杉田和成、野坂加苗、大野光洋、平岡弓枝、笠城典子、恵比木満喬、奈良井哲、鞆嶋有紀、高野周一、甲斐政親、足立香織、山元修、難波栄二、前垣義弘)

平成31年 Yonago Acta Medica 62巻 159頁～162頁

# 審査結果の要旨

近年、遺伝学的診断を目的とした次世代シーケンサー (NGS) を用いた遺伝子解析において、疾患の原因となるバリエントを特定するソフトウェアが複数開発されている。これらはヒト疾患の概念体系的な語彙としてのHuman Phenotype Ontology (HPO) とVariant Call Format (VCF) ファイルとを併用するが、日本人の遺伝情報における有用性は未だ確認されていない。本研究ではこれらのソフトウェアから5種類を選出して、疾患の原因となる遺伝子バリエントの同定率について、日本人の臨床データをもとに評価した。その結果、hiPHIVEとPhenIXで高い同定率が確認された。本論文の内容は、臨床遺伝を含めた遺伝学の分野で、疾患の原因となるバリエントをHPOとVCFファイルを併用して特定するソフトウェアの日本人患者における有用性を示唆するものであり、明らかに学術水準を高めたものと認める。