

# 岡崎哲也 学位論文審査要旨

主査 花 木 啓 一  
副主査 難 波 栄 二  
同 前 垣 義 弘

## 主論文

Clinical diagnosis of Mendelian disorders using a comprehensive gene-targeted panel test for next-generation sequencing

(次世代シーケンシング用の網羅的な遺伝子標的パネル検査を使用したメンデル遺伝病の臨床診断)

(著者：岡崎哲也、村田恵、甲斐政親、足立香織、中川奈保子、笠城典子、松村渉、前垣義弘、難波栄二)

平成28年 Yonago Acta medica 59巻 118頁～125頁

## 参考論文

1. Pharmacoresistant epileptic eyelid twitching in a child with a mutation in *SYNGAP1*  
(薬剤抵抗性のでんかん性瞬目発作を有する小児の*SYNGAP1*変異)

(著者：岡崎哲也、斎藤義朗、平岩里佳、齋藤伸治、甲斐政親、足立香織、西村洋子、難波栄二、前垣義弘)

平成29年 Epileptic Disorders 19巻 339頁～344頁

2. Probing the inhibitor versus chaperone properties of  $sp^2$ -iminosugars towards human  $\beta$ -glucocerebrosidase: a picomolar chaperone for Gaucher disease

(ヒト  $\beta$ -グルコセブレブロシダーゼに対する  $sp^2$  イミノ糖の阻害物質とシャペロン特性の調査：ゴーシェ病のためのピコモルシャペロン)

(著者：Teresa Mena-Barragán、M. Isabel García-Moreno、Alen Sevšek、岡崎哲也、難波栄二、檜垣克美、Nathaniel I. Martin、Roland J. Pieters、José M. García Fernández、Carmen Ortiz Mellet)

平成30年 Molecules DOI : 10.3390/molecules23040927

## 審査結果の要旨

本研究は、遺伝性疾患の原因遺伝子のみを搭載した遺伝子パネルを用いて次世代シーケンス解析を行うことにより、メンデル遺伝病が想定される未診断症例の原因となる遺伝子バリエーションを、同じく次世代シーケンサーによる全エクソーム解析に比して、より効率的に同定できるかどうかを検討したものである。その結果、対象となった17家系20例について原因と考えられる遺伝子バリエーションの同定率は35%、臨床徴候により特定の遺伝性疾患が強く疑われる場合には45%と、それぞれ既報より高い同定率が得られた。本論文の内容は、原因とは無関係の多数のバリエーションが検出されることの多い次世代シーケンス解析において、原因となる遺伝子バリエーションを効率的に見出すための方法を提示した有用なものであり、明らかに学術水準を高めたものと認める。