

論文審査の要旨(甲)

申請者領域・分野 氏名	精神・神経分子科学教育研究分野 氏名 坂本 由唯
指導教授氏名	中村 和彦
論文審査担当者	主 査 照井 君典 副 査 下田 浩 副 査 井原 一成
(論文題目) Copy number variations in Japanese children with autism spectrum disorder (日本の自閉スペクトラム症児におけるコピー数多型)	
(論文審査の要旨) 自閉スペクトラム症 (autism spectrum disorder: ASD) の発症には遺伝要因と環境要因の両者が複雑に関与しているとされているが未解明である。遺伝要因としては、これまでに多くのコピー数多型 (copy number variations: CNV) と一塩基多型が報告されているが、そのほとんどが欧米からの報告である。日本人における ASD 関連 CNV が欧米人と異なる可能性があると考え以下の解析を行った。 弘前市 5 歳児発達健診の二次検診参加者から対象者をリクルートし、最終的に ASD 68 人、対照群 124 人を解析対象とした。患者末梢血から DNA を抽出し、DNA マイクロアレイ解析を行った。1 kb より大きい CNV 領域を解析対象とし、CNV の平均数と平均サイズを算出した。 平均 CNV 数は ASD 群とコントロール群との間に有意差はなかった。ASD に関連する CNV として、12p11.1 欠失、4q13.2 重複、8p23.1 重複、18q12.3 重複の 4 つが検出され、平均サイズはそれぞれ 5,621 bp、67,503 bp、487,020 bp、5,322 bp であった。これらの CNV はサイトバンドレベルでは欧米の報告と一致していたが、詳細な位置やサイズは一致していなかった。4q13.2 重複と 8p23.1 重複には複数の遺伝子が含まれていたが、既知の ASD 関連遺伝子は含まれていなかった。これらの CNV は日本人の ASD 児において特徴的なものである可能性が示唆された。本研究は日本人の ASD 患者が欧米人とは異なる CNV を保有している可能性を示唆するものであり、学位授与に値する。	
公表雑誌等名	Psychiatr Genet. 2021 Jun 1;31(3):79-87.

※論文題目が英文の場合は () 内に和訳を付記する。

※論文審査の要旨は 900 字程度で本ページ 1 枚以内とする。

※論文審査の要旨の最後には、～「学位授与に値する。」と記入する。