

学位論文審査の要旨

		要 旨
学位申請者	甲畑（照井）宏子 【ライフサイエンス専攻 平成22年度生】	<p>ある特定の遺伝子にみつかる遺伝的変異が、その個人の表現型、特に遺伝性腫瘍症候群とどのように関連するかを明らかにし、その情報をどのように診断と予防および治療に用いるかは、ライフサイエンスにおける大きな問題の一つである。本学位論文は、変異が見つかった個人にどのような心理的問題が発生するかの調査から始まり、遺伝的変異から癌発症リスクを推定する生命情報学的手法の開発、さらには、患者から得た塩基配列および分子生物学的データをもとに、どのようなカウンセリングが可能かをまとめている。まず、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の原因遺伝子に見つかる臨床的意義不明変異が、癌発症のリスクとどの程度関連するのかを正確に評価することが非常に難しいことと、不明確なリスクを患者に開示することによって、患者に誤解を与えることを定量的に示し、判断が不明確であることの問題点を明らかにした。そこで不明確なリスクを減少させるために、生命情報学的手法、特に機械学習の手法を駆使して、リンチ症候群のMSH6に見つかる変異が疾患と関連する可能性を予測する新規手法を開発し、現存する他の手法よりも、高い精度で関連を予測することに成功した。さらに、大腸癌患者のMSH6遺伝子塩基配列情報と分子生物学的情報を取得し、本研究で開発した手法も含めて様々な判断基準を総合して、見いだされた変異にどの程度の大腸癌発症リスクがあるかを判断した。ここでは、MSH6の変異による大腸癌発症に関する、日本人固有のデータもはじめて明らかにした。</p> <p>審査委員会は、遺伝カウンセリングの必要性が高まっている現在、本論文は興味深い研究であり、かつ学術的にも高いレベルにあることを認め、本論文が博士論文として十分な内容であると評価した。論文の記述に関して、章立ての変更と曖昧な記述の修正を指摘し、当該申請者による修正稿をもって、学位論文として適切であると判断した。</p> <p>本論文の研究成果は、いずれも申請者が第一著者として、Journal of Biomedical Science (欧文誌)、Oncology Reports (欧文誌)、および日本遺伝カウンセリング学会誌 (邦文誌) に掲載されている。</p> <p>以上のことより、本審査委員会は、本論文をお茶の水女子大学人間文化創成科学研究科の博士 (理学)、Ph. D. in Genetic Counselingの学位授与に相応しいと判断した。</p>
論文題目	遺伝性腫瘍症候群における遺伝学的検査の曖昧な結果に関する心理社会的および情報・遺伝医学的研究	
審査委員	(主査) 教授 由 良 敬	
	教授 沼 部 博 直	
	教授 松 浦 悦 子	
	准教授 近 藤 る み	
インターネット公表	埼玉県立がんセンター 科長兼部長 赤 木 究 ○ 学位論文の全文公表の可否 (再 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 否) ○ 「否」の場合の理由 ア. 当該論文に立体形状による表現を含む イ. 著作権や個人情報に係る制約がある ウ. 出版刊行されている、もしくは予定されている エ. 学術ジャーナルへ掲載されている 、もしくは予定されている オ. 特許の申請がある、もしくは予定されている ※ 本学学位規則第24条第4項に基づく学位論文全文のインターネット公表について	