学 位 論 文 審 査 の 要 旨

学位申請者	浄住　佳美 2018年3月単位修得退学		論文題目	がんゲノム医療における遺伝カウンセリングの役割 －臨床ゲノム研究で検出された遺伝性腫瘍症候群、特にLynch症候群への対応経験から－	
審査委員	主　　査:	三宅　秀彦　教 授	インターネット公表	学位論文の全文公表の可否 ：	可
	副　　査:	由良　　敬　教 授		「否」の場合の理由	
	副　　査:	菅原 ますみ　教 授		☐ ア. 当該論文に立体形状による表現を含む	
	審査委員:	近藤　　るみ　准教授		☐ イ. 著作権や個人情報に係る制約がある	
	審査委員:	佐々木 元子　助 教		☐ ウ. 出版刊行されている、もしくは予定されている	
学位名称	博　士	（学術）		☐ 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	
（英語名）	(Ph. D. in Genetic Counseling)			☐ オ. 特許の申請がある、もしくは予定されている	
				※本学学位規則に基づく学位論文全文のインターネット公表について	

学 位 論 文 審 査 ・ 内 容 の 要 旨

本学位論文は、ゲノム情報の医療への応用が最も進められている領域であるがんのゲノム医療について、その臨床における応用と遺伝カウンセリングについて研究したものである。がん遺伝子パネル検査を含む、がんの網羅的遺伝子解析は、最適な治療薬の選択や治療方針の決定だけでなく、創薬、バイオマーカーの開発などの産業利用も期待されている。一方、網羅的遺伝子解析では、一度に膨大な遺伝情報を得ることができるため、本来目的とする所見以外に、生殖細胞系列に疾患発症に関わる二次的所見（secondary findings：SF）が検出される可能性がある。また、単一遺伝子検査では解析される機会の少なかった浸透率の低い遺伝子なども解析対象に含まれ、臨床的意義不明なバリアント（variant of unknown significance：VUS）や、過去にデータベース登録のないバリアントの検出が増えることが予想される。本学位論文では、静岡県立静岡がんセンターで行われた、がんゲノム医療の先行研究「プロジェクトHOPE」で得られた、がんゲノム医療における生殖細胞系列遺伝子のVUSや新規バリアント、SFの実際の頻度とそれらへの対応について、遺伝性腫瘍のひとつであるLynch症候群を中心とした検討を通して、遺伝カウンセリングの役割について考察した。

本研究の内容は、筆頭著者としてそれぞれ独立した論文として発表された。第1部第1章は、査読付き英文誌（*Cancer Medicine*）に原著論文として、第1部第2章は、査読付き英文誌（*Human Genome Variation*）にデータレポートとして、第2部は査読付き和文誌（*日本遺伝カウンセリング学会誌*）に、それぞれ掲載されている。

学位論文の審査にあたって、分子生物学、臨床心理学、生命情報学、臨床遺伝学、遺伝カウンセリング学に精通した審査委員により構成される審査委員会を設置した。第1回審査委員会（令和元年12月21日）において論文内容は十分であるとされたが、論文構成や書式の一部に対して修正意見が出され、第2回審査委員会（令和2年1月15日）ではさらに追加の修正意見があった。第3回審査委員会では、適切に修正がなされていることが確認された。令和2年2月19日に開催された公開発表会では、全ての質問に対して的確な回答がなされた。

審査委員会は、本論文は、Lynch症候群におけるVUSの病原性評価に関する有用な臨床的な知見を見いだし、ゲノム医療における遺伝カウンセリングおよび遺伝カウンセラーの役割から、今後のがんのゲノム医療提供体制について提案を行った。したがって、遺伝医療の実践のみならず社会における医療提供体制の構築においても重要な研究と考え、かつ学術的にも高いレベルにあることも認められた。

上記の理由より、本論文が博士論文として十分な内容であると評価した。

以上より、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（学術）、Ph.D. in Genetic Counselingの学位授与に相応しいと判断した。