[課程-2]

審査の結果の要旨

氏名　江里口陽介

本研究では思春期の患者の生活の質を大きく損なう、トゥレット症候群の遺伝的基盤を明らかにするために、孤発例に注目した。まず孤発例と家族例の重症度について比較し、重症のトゥレット症候群の病態解明として、孤発例を研究対象とすることの意義を検討した。次にエクソームシークエンスを用いて、トゥレット症候群孤発例の De novo 変異を同定し、変異遺伝子の機能を調査し、トゥレット症候群発症と関連の深い遺伝子の特定を試みた。

本論文はトゥレット症候群の孤発例において、有望な候補遺伝子を明らかにした。本研究はこれまで十分に探索されてこなかった、トゥレット症候群の遺伝的基盤の解明に重要な貢献をなすと考えられ、学位の授与に値するものと考えられる。

※今後 1 年以内に学術雑誌に本論文の内容を投稿予定のため、詳細は不記載。