

審査の結果の要旨

氏名 大木 秀一

本研究は簡便な質問紙による小児期双生児の卵性診断の精度を明らかにするため、遺伝子/DNAマーカーを用いて卵性を確定した224組の同性双生児（一卵性双生児159組、二卵性双生児65組）に対して卵性診断用質問紙票（母親用、双生児本人用）により卵性の判定を試みたものであり、下記の結果を得ている。

1. 多重ロジスティック分析の結果、母親用質問紙票における身体的類似度に関する16項目を用いた場合の診断の正確度は91.5%、全体的類似度に関する3項目を用いた場合の診断の正確度は91.5%であることが示された。全19項目を用いた場合の診断の正確度は95.1%であり、一卵性双生児の96.2%、二卵性双生児の92.3%が正しく卵性を判定された。この場合「二人が間違えられた頻度」、「指のかたち」、「眉のかたち」が有意な項目であることが示された。
2. 多重ロジスティック分析の結果、双生児本人用質問紙票による正確度は93.3%であった。双生児一人の回答を利用した場合には正確度は92.0%であることが示され、二人の情報を併用した場合と比較して大幅な正確度の減少は認められなかった。母親用質問紙票と双生児本人用質問紙票の回答を同時に分析しても正確度の大幅な改善は見られないことが示された。
3. 双生児二人の類似度を反映させた3段階ないし4段階の回答の得点の単純な合計得点による分析の結果では、卵性による合計得点の分布の違いが明瞭に認められた。一卵性では合計得点は小さい値（類似度が高い）に分布し、

二卵性では合計得点は大きい値（類似度が低い）に分布した。ただし、分布にはかなりのオーバーラップが認められた。母親用質問紙票に対して Ooki et al (1993)の判定基準（全体的な類似に関する3項目の回答の合計得点）を用いると正確度は89.7%であり、双生児本人用に対して Ooki et al (1990)の基準（全体的な類似度に対する双生児二人の回答の合計得点）を用いると正確度は90.2%であり、検討の余地が残った。母親用質問紙票の項目のうち全体的な類似に関する3項目と身体的な類似に関する2項目（「指のかたち」、「眉のかたち」）を用いて卵性を判定すると正確度は94.6%（一卵性に対して95.5%、二卵性に対して93.8%）であり、多重ロジスティック分析の結果と比較しても遜色がない事が示された。

以上、本論文は小児期双生児の卵性診断に際して、全体的な類似の傾向と身体的な特徴の類似を養育者から得る事で、正確度が高い卵性診断が可能である事を明らかにした。本研究は、これまでわが国において存在しなかった精度が高く簡便で、客観的で、汎用性の高い卵性診断を開発したものであり、遺伝疫学、母子保健学の発展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。