

審査の結果の要旨

氏名 丸井 徹也

自閉症は遺伝的要因が重要な役割を示し、連鎖解析研究では 7q その他の領域が自閉症の候補領域とされている。本研究はこれらの先行研究に基づき、7q 領域における 5 遺伝子について case-control study を行い、自閉症の関連遺伝子探索を試みたものである。本研究では下記の結果を得ている。

1. NRCAM 遺伝子では、SNPs、ハプロタイプ共に case-control 間において多形の分布に有意差が見られた。これらの有意差は multiple corrections をかけても有意差を示した。有意差を示した SNPs、ハプロタイプ共に NRCAM のプロモーター領域に存在した。
2. S-SCAM 遺伝子では genotype 分布に case-control 間で有意差が見られたが、multiple corrections を行うと有意では無かった。
3. FOXP2 遺伝子では男性に限り、SNPs の分布に有意差が見られたが、multiple corrections を行うと有意では無かった。
4. その他、PTPRZ1, TAC1, NPTX2 の各遺伝子については自閉症との関連は示されなかった。

以上、本論文は自閉症と正常検体間の case-control study において、NRCAM 遺伝子の自閉症への関与の可能性を示した。本研究は multiple corrections を適用後に NRCAM と自閉症との関連を示した初めての研究であり、自閉症関連遺伝子の探索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。