

## 審査結果報告書

平成 29 年 1 月 31 日

主 査 氏 名 宮下俊之 

副 査 氏 名 堺 隆一 

副 査 氏 名 隈部俊宏 

副 査 氏 名 伊藤道新 

1. 申請者氏名 : DM13018 小金渕佳江

2. 論文テーマ :

A study of anthropological population genetics about East Asian specific single nucleotide polymorphism

(東アジア特異的な変異に関する人類集団遺伝学研究)

3. 論文審査結果 : 合格

上記学位論文は 3 部からなるものである。1 部はアルコール代謝遺伝子 *ADH1B* と *ALDH2* の多型を解析、2 部は大型遺伝子の次世代シーケンス解析に向けた BAC キャプチャー法を開発したもの、3 部はもやもや病感受性遺伝子 *RNF213* の変異を解析したものである。

上記の 3 遺伝子に見られる東アジア集団に特異的、もしくは高頻度である 1 塩基多型は、東アジア大陸から日本列島へ特定の時期に起こった移住を主要因とし、現在の日本列島でも一定頻度観察されることを示した。

本研究によって、東アジアの人類集団の形質や疾患（もやもや病）の成り立ちの理解が進んだ。また次世代シーケンサーを用いて特定ゲノム領域の解析を行なう際の有用な条件提示も行なわれている。

論文は明快かつ説得力をもって書かれており、図表もわかり易いものであった。学位審査会当日の発表もよく準備されたわかり易いものであった。主査、副査からの質問にも的確に答えられた。

以上の点から学位論文として十分にふさわしい研究と判断した。