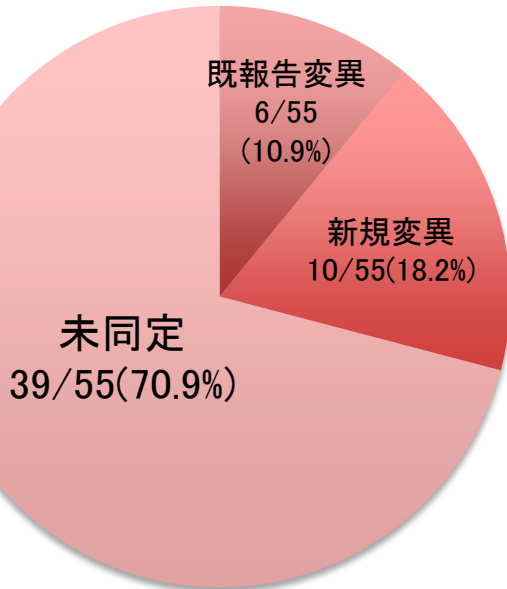


# 小脳失調症の網羅的遺伝子診断

▶ 遺伝性小脳失調症 (SCA1, 2, 3, 6, 7, 8, 12, 31, DRPLAのリピート伸張異常陰性, プリオン遺伝子変異陰性) 55症例のエクソーム解析結果

変異同定率 29.1%



既報告変異	
遺伝子	報告されている表現型
<i>CACNA1A</i>	SCA6/episodic ataxia
<i>KCND3</i>	SCA13
<i>GRID2</i>	mild adult-onset cerebellar ataxia
<i>DNMT1</i>	Cerebellar ataxia, Deafness & Narcolepsy
<i>PEX10</i>	Ataxia + Motor Neuropathy
<i>NOTCH3</i>	CADASIL
新規変異	
遺伝子	報告されている表現型
<i>PRKCG</i>	SCA14
<i>TMEM240</i>	SCA21
<i>ELOVL4</i>	SCA34
<i>CCDC88C</i>	SCA40
<i>KCNA1(2 family)</i>	Episodic ataxia
<i>SPG7</i>	SPG7
<i>SPG21</i>	SPG21
<i>KIF1A</i>	SPG30
<i>AP5Z1</i>	SPG40

研究分担者: 高嶋博, 崎山佑介, 安藤匡宏, 樋口 雄二郎, 吉村明子, 西郷隆二, 兒玉憲人, 田代雄一, 岡本裕嗣 (鹿児島大学)

## 【目的】

- ① 平成28年度の本学会議において、我々は遺伝性小脳失調症の網羅的遺伝子解析として次世代シーケンサーを用いたwhole exome sequencingによる網羅的遺伝子解析(エクソーム解析)の有用性を報告した。
- ① 遺伝性小脳失調症に対するエクソーム解析の解析を進め、症例数を増やしてきた。その結果について報告を行う

## 【成果】

1. 遺伝性小脳失調症が疑われる55症例にエクソーム解析を行い、6症例に既報告変異、10症例に新規変異を認めた。変異の同定率は29.1% (16例/55例)であった。
2. 本研究で同定された*CACNA1A*遺伝子点変異や*KCNA1*遺伝子変異は一般的に周期性失調症の原因として知られている。エクソーム解析は、同一遺伝子による新しい表現型を見いだす上でも有用であると考えられた。