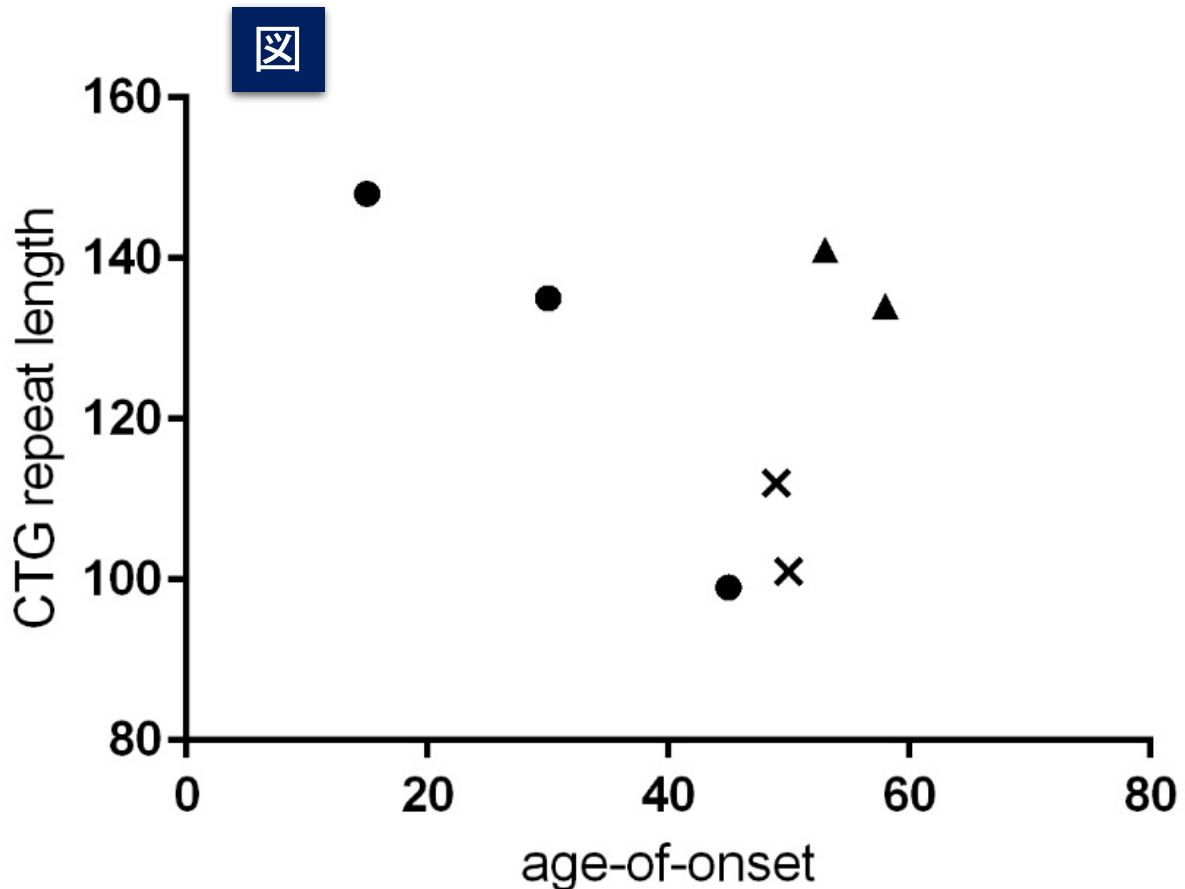


脊髄小脳失調症8型(SCA8)の疾患頻度解明



研究分担者: 石川欽也 (東京医科歯科大学)

Hu Y. et al. "Sequence configuration of spinocerebellar ataxia type 8 repeat expansions in a Japanese cohort of 797 ataxia subjects." J Neurol Sci. 2017 Nov 15;382:87-90.より。●は純粋なCTGリピート、×はCTA挿入リピート、▲は純粋なCTGリピートとCTAまたはCTG挿入型リピートのホモ接合体患者。

【目的】

これまで不明確であったSCA8の遺伝子診断の意義を明らかにし、同時にこの疾患の頻度と臨床像を明らかにすること。

【成果】

1. SCA8の疾患頻度は自験797名の脊髄小脳変性症患者の1.7%であった。
2. SCA8の内部配列には大まかに3種類あり、①純粋なCTGリピート、②CTA挿入リピート、③CCG挿入リピート、である。
3. SCA8の内部配列を各症例で確認し、その臨床像や発症年齢との関連を細かく検討してゆくことが本疾患の遺伝子診断の意義を明らかにするうえで非常に重要と考えられた。