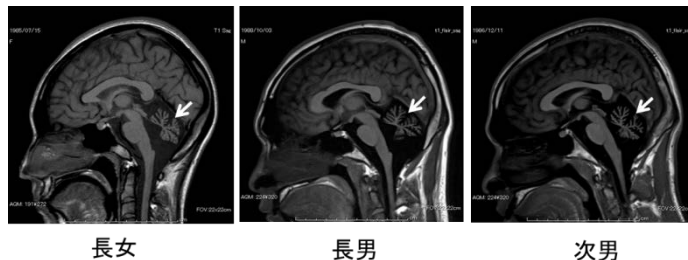
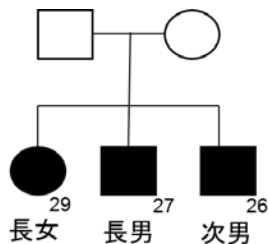


常染色体劣性遺伝性小脳変性症 (ARCA) の原因遺伝子同定に向けて

運動失調症の医療基盤に関する調査研究班
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学 阿部康二

最近、常染色体劣性遺伝性小脳変性症 (以下ARCA) に様々なペルオキシソーム病が含まれることが分かってきており、当科からもペルオキシソーム形成に関与する PEX10 遺伝子に複合ヘテロ接合体変異 c.2T>C (p.M1T)/c.920G>A (p.C307Y) も持つ3兄弟例を報告している。

Yamashita T & Abe K. J Neurol Sci. 2017



遺伝子検査からのアプローチ

J-CAT (Japan Consortium of Ataxias) に積極的にARCA患者を登録し、必要に応じて全エクソーム解析等を行っていく。

その際、なるべく家系ごとに多数症例を同時登録することで、原因遺伝子特定につなげていく。

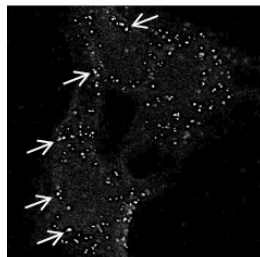
ペルオキシソーム代謝産物の測定からのアプローチ

① 血清脂肪酸分析 (スクリーニング)

- 飽和極長鎖脂肪酸 (C24:0/C22:0, C25:0/C22:0, C26:0/C22:0)
- フィタン酸
- プラスマローゲン
- DHA

② 皮膚線維芽細胞の免疫染色

異常があれば



ペルオキシソーム膜タンパクである抗PMP70抗体を用いた染色例

ARCAの原因遺伝子を明らかにし、新規治療法開発へつなげる。