

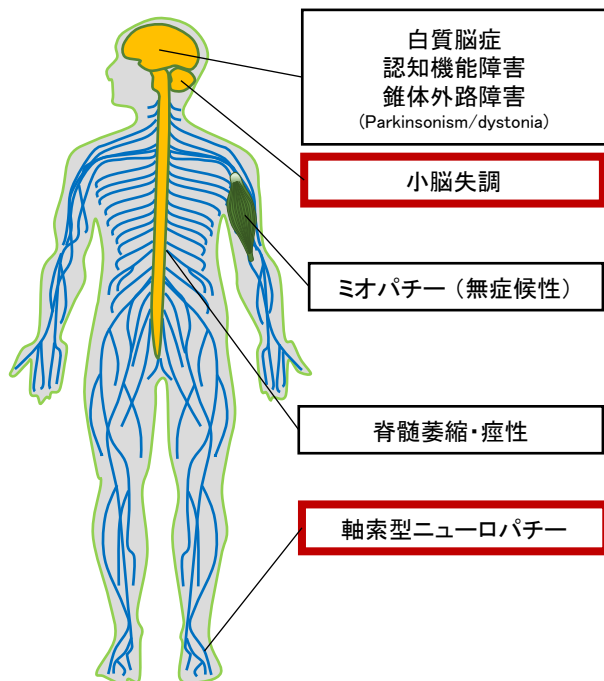
脊髄小脳変性症の臨床的・遺伝学的検討 - COA7 遺伝子異常による臨床的多様性を中心に -

研究分担者 高嶋博, 樋口雄二郎, 吉村明子, 安藤匡宏
崎山佑介, 岡本裕嗣, 松浦英治 (鹿児島大学)

図1

図2

COA7 異常による臨床像のまとめ

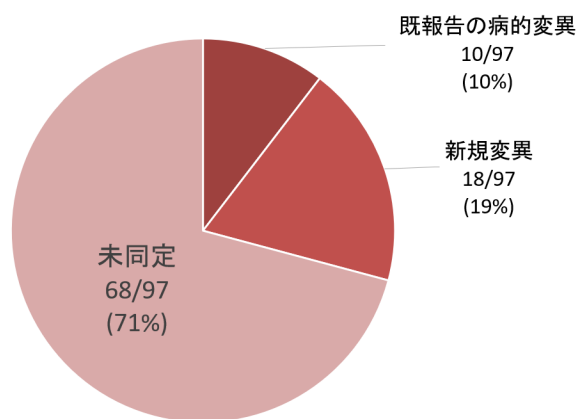


新しい表現型を確立

Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive, with axonal neuropathy 3; SCAN3 (OMIM, #618387)

遺伝性小脳失調症97症例※ エクソーム解析結果

※ SCA1, 2, 3, 6, 7, 8, 12, 31, DRPLAのリポート伸張異常陽性例およびプリオン遺伝子変異陽性例は除外



既報告変異	<i>CACNA1A, KCND3, GRID2, DNMT1, PEX10, NOTCH3, KIF5A, PMP22del, SH3TC2</i>
新規変異	<i>PRKCG, TMEM240, ELOVL4, CACNA1A, CCDC88C, KCNA1, SPG7, SPG21, SPAST, KIF1A, AP5Z1, GRM1, ERCC6, ANO10, SYNE1, PTRH2</i>

【目的】

平成30年度に新規に同定した原因遺伝子COA7(Cytochrome c oxidase assembly factor 7)変異家系の臨床的特徴および病態を明らかにする。また原因未同定の脊髄小脳変性症を対象に次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝解析を継続して実施する

【成果】

- COA7 遺伝子異常により小脳失調症以外に軸索型ニューロパチーおよび錐体外路障害、痙性、認知機能障害、ミオパチーなど多系統の障害をきたすことが明らかになった(図1)。
- 原因未同定症例を対象(累計96例)にしたエクソーム解析では、KIF5A、SH3TC2などの既報告の病的変異、GRM1、PTRH2、ANO10、SYNE1などの新規変異を同定した(図2)。