

Target Resequencing of Neuromuscular Disease-Related Genes Using Next-Generation Sequencing for Patients with Undiagnosed Early-Onset Neuromuscular Disorders

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2016-11-25 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 北村, 裕梨 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/31561

主論文の要旨

Target Resequencing of Neuromuscular Disease-Related Genes Using Next-Generation Sequencing for Patients with Undiagnosed Early-Onset Neuromuscular Disorders

(未診断の早期発症神経筋疾患患者に対して行った次世代シーケンサーを用いた神経筋疾患関連遺伝子のターゲットリシーケンス解析)

東京女子医科大学大学院
先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野
(指導：斎藤加代子教授)

【要 旨】

北村裕梨

神経筋疾患は遺伝学的異質性を示す疾患群である。これらの原因遺伝子は遺伝子サイズが巨大、遺伝子型と表現型が広く重なっている等の理由から、診断において従来のサンガー法による解析では多大な労力を要する。未診断の早期発症神経筋疾患が疑われる患者 42 例（筋ジストロフィー (MD) 群：20 例、先天性ミオパチー群 (CM)：17 例、脊髄性筋萎縮症 (SMA) 群：5 例) を対象に、次世代シーケンサー (NGS) を用いて神経筋疾患に関連する 74 個の遺伝子についてターゲットリシーケンス (TR) 解析を行った。42 例中 19 例 (45.2%) で原因遺伝子を同定、MD 群 20 例中 12 例 (60.0%) (先天性筋ジストロフィー 6 例、ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) 2 例、肢帯型筋ジストロフィー 3 例、福山型筋ジストロフィーと BMD の合併 1 例、CM 群 17 例中 7 例 (41.1%) (ネマリンミオパチー 3 例、中心核ミオパチー 1 例、先天性筋線維タイプ不均等症 1 例、ミオシンミオパチー 1 例、先天性筋無力症候群 1 例、SMA 群では原因遺伝子は同定されなかった。以上より、未診断の神経筋疾患が疑われる症例において、NGS を用いた TR 解析により高率 (45.2%) に効率良く確定診断が可能となった。