

Congenital fiber type disproportion myopathy caused by LMNA mutations

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2014-01-29 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 梶野, 幸子 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/30332

主論文の要旨

Congenital fiber type disproportion myopathy caused by *LMNA* mutations

(*LMNA* 遺伝子変異による先天性筋線維タイプ不均等症に関する検討)

東京女子医科大学大学院

内科系専攻小児科学分野

(指導：永田 智教授)

梶野 幸子

Neuromuscular Disorders に投稿中

【要 旨】

乳児期早期からの全般性筋力低下および筋緊張低下と、筋病理所見でジストロフィー変化を伴わない筋線維タイプ不均等 (FTD) より、当初先天性筋線維タイプ不均等症 (CFTD) と診断された後に、特徴的な臨床症状を呈したことで *LMNA* ミオパチーを疑われ、*LMNA* 遺伝子のヘテロ接合性変異が同定された男児例を経験した。この経験から、CFTD と *LMNA* 遺伝子異常の関係を見るために、臨床的診断基準を満たした 80 人の患者を対象に、*LMNA* 遺伝子変異解析を行った。加えて、CFTD の原因遺伝子として知られている *ACTA1* および *TPM3* 遺伝子の変異解析を行い、臨床病理学的に比較検討した。その結果、上記男児を含む 2 名の *LMNA* 遺伝子中に c.99_101delGGA と c.367_369delAAG のヘテロ接合性変異をそれぞれ見出した。重要な点として、*LMNA* 遺伝子変異例 2 名ともに、年齢を合わせた対照群と比較しタイプ 2 線維肥大による FTD を認めた。また、選択的なタイプ 1 線維萎縮はあるが、タイプ 2 線維肥大のない CFTD において、*ACTA1* 遺伝子変異を 7 名に、*TPM3* 遺伝子変異を 2 名に見出した。

FTD は *LMNA* ミオパチーにおいて常にみられる筋病理所見とはいえない。しかしながら、CFTD の診断の際には常に *LMNA* ミオパチーの可能性も考慮すべきであり、*LMNA* ミオパチーに起こり易い心不全の予防に努めるべきである。