

SSPE患者と両親のエキソーム解析による 疾患感受性候補遺伝子の検索

研究分担者：産業医科大学小児科 楠原浩一

(共同研究者：九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 石崎義人, 原 寿郎)

SSPE患者とその両親の血液
が得られた2家系(A, B)6検体

SSPE患者とその母親の血液
が得られた1家系(C)2検体

エクソーム解析

AとCの2家系で共通する500
以上の遺伝子変異を検出

最も可能性が高い疾患感受性候補遺伝子と
してcoiled-coil domain containing 150
(CCDC150)遺伝子に複合ヘテロ変異を抽出

A家系：それぞれの変異が両親由来

C家系：1つの変異は母親由来
もう1つは父親由来と推定

解 説

1. SSPE患者3名を含む3家系8検体のエクソーム解析を行った。
2. 遺伝モデルを常染色体劣性遺伝形式でのホモ接合変異または複合ヘテロ変異と想定して疾患感受性候補遺伝子の絞り込みを行った。
3. 最も可能性が高い候補遺伝子としてcoiled-coil domain containing 150 (CCDC150)遺伝子に複合ヘテロ変異を認めた。