

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(第3報)

研究分担者:産業医科大学小児科 楠原浩一

研究協力者:九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 竹本竜一

九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 石崎義人

九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 大賀正一

SSPE患者とその両親の血液が
得られた2家系

SSPE患者とその母親の血液が
得られた1家系

エキソーム解析

2家系でcoiled-coil domain containing 150 (CCDC150)遺伝子
に3つ変異で構成される複合ヘテロ変異を検出

CCDC150 を疾患感受性候補遺伝子として
フィリピン人SSPE患者60名を対象に上記の
変異が位置する3エクソンを解析

- ・ 上記の変異は認められず、3名にそれらの以外の3つ変異を認めた
- ・ 複合ヘテロ変異は認めなかった

解 説

1. SSPE患者3名を含む3家系のエキソーム解析の結果より、CCDC150遺伝子がSSPEの疾患感受性候補遺伝子である可能性が高いと考えられた。
2. フィリピン人SSPE患者60名を対象に、エクソーム解析で認められた複合ヘテロ変異を構成する3つの変異が位置する3エクソンの解析を行った。
3. 上記の変異は認められず、3名に認められたこれら以外の3つ変異は複合ヘテロではなかった。