

電位依存性Caチャネル(CACNA1S)遺伝子異常によるもの

Mutation		Exon	Position	Phenotype	Clinical Features	Reference		
c.1583G>A	p.R528H	11	IIS4	hypokalemic PP	男性がより重症 甲状腺機能異常	CACNL1A3遺伝子のmissense mutationを認めた常染色体優性低K性周期性四肢麻痺の一家 CACNL1A3遺伝子異常を認めた家族性低カリウム性周期性四肢麻痺の1家系 遺伝子診断で骨格筋L型CaチャネルにArg528His変異が認められた家族性低カリウム性周期性四肢麻痺の一例 骨格筋L型カルシウムチャネル(CACNL1A3)遺伝子の変異が確認された家族性低カリウム性四肢麻痺(Hypo PP)の女児例 甲状腺機能異常が疑われ遺伝子異常が確認された低カリウム性周期性四肢麻痺の1例 A family of hypokalemic periodic paralysis with CACNA1S gene mutation showing incomplete penetrance in women 低カリウム性周期性四肢麻痺6家系の遺伝子解析 低カリウム性周期性四肢麻痺の遺伝子解析と臨床的検討	臨床神経1996;36:1447 臨床神経2000;40:91 臨床神経2001;41:747 小児科臨床2002;55:373 臨床神経2003;43:60 Internal Med 2004;43:218 臨床神経2005;45:1031 臨床神経2008;48:1103	群馬大 名古屋日赤、鳥取大 大阪大、三重大 金沢大小兒科 兵庫県立姫路循環器病センター、三重大 兵庫県立西宮病院、群馬大 鳥取大 鹿児島大 *, 三重大 *, 大阪大 大阪大 *, 三重大 *, 三重大 *, 三重大 近畿大、大阪大 鳥取大 鹿児島大 山形県立日本海病院小兒科、 鳥取大 鳥取大 愛知医大 鹿児島大 *, 大阪大 *, 三重大
c.2698A>G	p.R900G	21	IIIS4	hypokalemic PP	de novo	A novel mutation in the calcium channel gene in a family with hypokalemic periodic paralysis. 家族性低カリウム性周期性四肢麻痺の1家系 家族性低カリウム性周期性四肢麻痺が疑われた家系のCACNL1A3遺伝子の解析	J Neurol Sci 2011; 309:9–11. 臨床神経1998;38:567 臨床神経1999;39:1478	
c.3716G>A	p.R1239H	30	IVS4	hypokalemic PP	de novo	CACNL1A3遺伝子のArg1239His突然変異による低カリウム血性周期性四肢麻痺の1男児例 低カリウム性周期性四肢麻痺6家系の遺伝子解析 CACNA1S遺伝子エクソン30にdeNOVO変異を認めた先天性周期性四肢麻痺 低カリウム性周期性四肢麻痺の遺伝子解析と臨床的検討	日本小兒科学会雑誌2005;109:1392 臨床神経2005;45:1031 臨床神経2007;47:63 臨床神経2008;48:1103	
イントロン26の14塩基挿入?				hypokalemic PP		低カリウム血性周期性四肢麻痺の2症例における誘発試験とVoltage-gated Ca ²⁺ channel alpha1-subunit遺伝子解析	日本内分泌学会雑誌2006;82:199	弘前大

* は未発表のため施設名を記載していません(記載施設は遺伝子解析施設のみです)