

電位依存性Clチャンネル(CLCN1)遺伝子異常によるもの

Mutation	Exon	遺伝形式	Reference	
c.313C>T	p.R105C	3	家族歴なし	
c.449A>C	p.Y150S	4	AR	先天性筋緊張症の遺伝子診断と臨床像の比較検討
c.644A>G	p.K215R	5	AD	Thomsen病家系の電気生理学的検討と遺伝子解析
				CLCN1ヘテロ変異(892G>A A298T)を認めたThomsen病の66歳男性例
c.892G>A	p.A298T	8	AD?	
			AD	
c.949C>T	p.R317X	8	家族歴なし	
	p.R421H		AR	新たな遺伝子変異を見出したBecker型先天性ミオトニアの37歳男性例
c.1333C>T	p.E445X	12	AR	Novel chloride channel gene mutations in two unrelated Japanese families with Becker's autosomal recessive generalized myotonia.
			AD	A novel CLCN1 mutation: P480T in a Japanese family with Thomsen's myotonia
c.1438C>A	p.P480T	13	AD	先天性筋緊張症の遺伝子診断と臨床像の比較検討
			不明	
			AD	電気生理学的検討が診断に有用であったP480T変異を認めたThomsen病の一例
				ヘテロなミスセンス変異T539AによるThomsen病3家系の臨床的検討
c.1615A>G	p.T539A		AD	
		15		ClチャンネルCLCN1に変異を認めたThomsen病の1症例
			AD	
c.1679T>C	p.M560T		AD	Thomsen病の31歳女性例
			不明	
			AD	
c.1976C>T	p.A659V	16	AR	Novel chloride channel gene mutations in two unrelated Japanese families with Becker's autosomal recessive generalized myotonia.
c.2551G>A	p.V851M	22	AR	
c.2848G>A	p.E950K	23	AD	

c.1615A>G + c.1679T>C	p.T539A + p.M560T	15	AD?	骨格筋型塩化物イオンチャンネル遺伝子(CLCN1)の複合ヘテロ接合体変異で重症化したThomsen病	<a href="#">臨床神経2013;53:316-319</a>	愛知医大, 三重大, 大阪大
c.871G>A + c.1357-1358insCC	p.E291K + p.R453Pr of sX14		AR			大阪大

\* 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)