

## 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 c.449A>C c.644A>G	p.R105C p.Y150S p.K215R	3 4 5	家族歴なし AR AD	先天性筋緊張症の遺伝子診断と臨床像の比較検討 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	臨床神経2002;42:1369 臨床神経2004;44:1146 臨床神経2011;51:634	* , 大阪大 長崎大 鹿児島大 埼玉医大, 箱根病院, 鹿児島大
c.892G>A	p.A298T	8	AD? AD			* , 大阪大 *, 三重大
c.949C>T	p.R317X p.R421H	8	家族歴なし 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 Novel chloride channel gene mutations in two unrelated Japanese families with Becker's autosomal recessive generalized myotonia.	臨床神経2011;51:364 <a href="#">Neuromuscul Disord. 1999 Dec;9(8):587-92</a>	* , 三重大
c.1333C>T	p.E445X	12	AR		<a href="#">Muscle Nerve. 2001 Mar;24(3):357-63</a>	熊本大, 三重大
c.1438C>A	p.P480T	13	AD AD 不明 AD	先天性筋緊張症の遺伝子診断と臨床像の比較検討 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	臨床神経2002;42:1369 臨床神経2012;52:613 臨床神経2006;526:1040	熊本大, 三重大 長崎大 *, 三重大 陶生, 大阪大 鹿児島大 大阪大 *, 大阪大
c.1615A>G	p.T539A	15	AD	ClチャンネルCLCN1に変異を認めたThomsen病の1症例	臨床神経2013;53:748	名古屋掖済会, 名古屋大, 鹿児島大 *, 三重大
c.1679T>C	p.M560T		AD AD 不明 AD	Thomsen病の31歳女性例	臨床神経2008;48:531	山口大 *, 大阪大 大阪大 *, 三重大
c.1976C>T	p.A659V	16	AR	Novel chloride channel gene mutations in two unrelated Japanese families with Becker's autosomal recessive generalized myotonia.	<a href="#">Neuromuscul Disord. 1999 Dec;9(8):587-92</a>	熊本大, 三重大
c.2551G>A c.2848G>A	p.V851M p.E950K	22 23	AR AD			*, 三重大 *, 大阪大

c.1615A>G +c.1679T>C c.871G>A + c.1357- 1358insCC	p.T539A + p.M560T + p.E291K + p.R453Pr ofsX14	15	AD?	骨格筋型塩化物イオンチャネル遺伝子(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 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)