

電位依存性Naチャネル(SCN4A)遺伝子異常によるもの

Mutation		Exon	Position	Phenotype	Clinical Features	Reference		注
c.664C>T	p.R222W	5	D1S4	hypokalemic PP	発作時のK値正常	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2008;48:1103	鹿児島大
c.673C>T	p.R225W		D1S6	PP/myotonia		SCN4A遺伝子の新規変異(R225W)が原因と考えられたNa channelopathyの一例	臨床神経2010;50:675	沖縄病院, 鹿児島大
c.1320T>A	p.N440K		D1S6	SCM		Myotonia congenitaを呈したSCN4A変異の一症例	臨床神経2010;50:763	大阪赤十字病院, 東大
c.1333G>A	p.V445M	9	D1S6	PP/myotonia	warm-up(+)、ナキソアザン有	筋強直症候群の一家系	脳と発達2007;39:S195	愛媛大小児科, 鹿児島大
				SCM		Unusual electrophysiological characteristics revealed by long exercise test in congenital myotonia associated with V445M sodium channel mutation.	Neurology2008;70:A305	東京大
						Naチャネル異常による筋疾患の臨床多様性	小児神経学会2014	岡山大, 鹿児島大
c.2006G>A	p.R669H	12	D2S4	hypokalemic PP				*、大阪大
				hypokalemic PP				*、三重大
				hypokalemic PP				*、三重大
c.2015G>A	p.R672H			hypokalemic PP				*、大阪大
				hypokalemic PP				*、三重大
				hypokalemic PP				*、三重大
c.2077A>C	p.I693L	13	D2S4-5	paramyotonia congenita/SCM		家族性低カリウム性周期性四肢麻痺2型の1例	第106回日本内科学会中国四国地方会	高知大学, 大阪大
				paramyotonia congenita		A novel mutation in SCN4A causes severe myotonia and school-age-onset paralytic crisis	J Neurol Sci. 2012;315:15-9.	岡山大, 鹿児島大
				paramyotonia congenita		長期経過中に両大腿筋萎縮を伴い、アセタゾラミドでミトニア症状が改善したparamyotonia congenitaの1例	第136回日本神経学会東海北陸地方会	名古屋大
c.2111C>T	p.T704M	14	D2S5	hyperkalemic PP	myopathy			*、三重大
				hyperkalemic PP				*、三重大
				hyperkalemic PP				*、三重大
c.2638_2640del	p.K880del	17		PP/paramyotonia	AD	電位依存性Naチャネル(SCN4A)遺伝子に変異を認めたmyotonia permanensの1例		*、大阪大
c.3238A>G	p.M1080V			hyperkalemic PP			臨床神経2011;51:452	聖隷三方原病院小児科
c.3395G>A	p.R1132Q			hyperkalemic PP				旭川赤十字・鹿児島大
c.3404G>T	p.R1135H	18		hypokalemic PP		Naチャネル遺伝子異常を認め、パラミトニア・正カリウム性周期性四肢麻痺を呈した1例		*、三重大
c.3445G>T	p.V1149L			PP?				*、三重大
c.3473C>T	p.P1158L			SCM				*、三重大
c.3472C>T	p.P1158S	19	D3S4-5	hypokalemic PP/myotonia		Naチャネル異常による筋疾患の臨床多様性	小児神経学会2014	岡山大, 鹿児島大
						SCN4A遺伝子のヘテロ変異(P1158L)によるsevere form of sodium channel myotonia	臨床神経2005;45:1072	鹿児島大
						Temperature-sensitive sodium channelopathy with heat-induced myotonia and cold-induced paralysis.	Neurology2000. 54(11):2179-81	福島医大
c.3875G>A	p.G1292D	21	D3S6	paramyotonia congenita	MG、骨格奇形	ミトニア/温度依存性低カリウム性周期性四肢麻痺の一家系とnovel Na channel変異	臨床神経2000;40(4):358-363	愛知医大, 大阪大
c.3877G>A	p.V1293I			paramyotonia congenita		A sodium channel myotonia due to a novel SCN4A mutation accompanied by acquired autoimmune myasthenia gravis.	Neurosci Lett. 2012;519:67-72.	神戸大, 三重大
				paramyotonia congenita		変動型ミトニアの1症例	臨床神経2010;50:764	大阪府済生会中津病院, 大阪大
c.3912+6_3912+10delins G	splicing異常	21i		SCM	高血糖でミトニア増悪	高血糖でミトニアが増悪するNaチャネル異常症(V1293I)の1例	Human Mutation2011;32:773-82	*、大阪大
c.3917G>C	p.G1306A			paramyotonia congenita		A mutation in a rare type of intron in a sodium-channel gene results in aberrant splicing and causes myotonia		大阪大, 三重大
c.3917G>T	p.G1306V			paramyotonia congenita				*、三重大
		22		paramyotonia congenita	de novo	Thr1313Met Mutation in Skeletal Muscle Sodium Channels in a Japanese Family with Paramyotonia Congenita	Intern med 2003;42:856-861	埼玉医大, 三重大
				paramyotonia congenita		骨格筋Na ⁺ channel遺伝子の点変異を認めたparamyotonia congenitaの1家系	臨床神経 1995;35:893-896	九州大学神経内科
				paramyotonia congenita		Paramyotonia congenita due to a de novo mutation: a case report	Muscle Nerve 2003;28:234-236	*、三重大
c.3938C>T	p.T1313M	22	D3-4c	paramyotonia congenita	先天性パラミトニアの一例		臨床神経2010;50:675	川柳医療センター, 鹿児島大
				paramyotonia congenita				*、大阪大
				paramyotonia congenita				沖縄県立中部病院, 鹿児島大
		23		paramyotonia congenita	先天性パラミトニアの1孤発例		小児科臨床2013;62:322-326	*、三重大
				paramyotonia congenita				*、三重大
				paramyotonia congenita				*、三重大
c.4078A>G	p.M1360V	23		hyperkalemic PP	アセタゾラミド有効	高カリウム血症性周期性四肢麻痺の1家系.	臨床神経2008;48:1102	東京都立神経病院
c.4085T>C	p.L1362P			SCM				*、大阪大
c.4108A>G	p.M1370V			paramyotonia congenita		先天性パラミトニアの一例	臨床神経2000;40:636	久留米大, 三重大
		24		paramyotonia congenita		Hyperkalemic periodic paralysis and paramyotonia congenita—a novel sodium channel mutation	J Neurol 2001;248(1):100-4	神戸大, 三重大
c.4342C>T	p.R1448C			paramyotonia congenita				大阪大, 三重大
				paramyotonia congenita				*、三重大
c.4343G>A	p.R1448H	D4S4		hyperkalemic PP		Paramyotonia congenita: From clinical diagnosis to in silico protein modeling analysis.	Pediatr Int. 2012 Apr 16.	*、大阪大
c.4343G>C	p.R1448P			paramyotonia congenita				神戸大
c.4352G>A	p.R1451H			normokalemic PP		新しいNa ⁺ チャネル遺伝子変異を認め、電気的ミトニアを伴ったカリウム性周期性四肢麻痺の1家系	臨床神経2008;48:1102	*、三重大
c.4367G>A	p.G1456E	24		paramyotonia congenita		A Novel Mutation in the Gene for the Adult Skeletal Muscle Sodium Channel -Subunit (SCN4A) That Causes Paramyotonia Congenita of von Eulenburg.	Arch Neurol. 1999;56(6):692-6	名古屋医療センター, 鹿児島大
				paramyotonia congenita				防衛医大, 三重大
				paramyotonia congenita				*、三重大
c.4427T>C	p.M1476T	D4S6		hyperkalemic PP				*、三重大
				paramyotonia congenita		著明な高CK血症と軽微な眼輪筋の筋強直を呈したナトリウムチャネル異常症の1例	臨床神経2011. 51(2):120-4	*、三重大
				hyperkalemic PP				兵庫医大, 大阪大
c.4774A>G	p.M1592V	C-ter		hyperkalemic PP	常優の家族歴			*、大阪大
				hyperkalemic PP		2 週間持続する脱力発作を呈したナトリウムチャネル異常症の1家系	臨床神経 2014;54:434-439	*、三重大
				hyperkalemic PP		New mutation of the Na channel in the severe form of potassium-aggravated myotonia.	Muscle Nerve 2003;35:900-904	京都府立医大, 三重大
c.4897C>G	p.Q1633E	c.5104G>A		SOM	新生児期チアノーゼ			大阪大, 三重大, 埼玉医大
c.5104G>A	p.E1702K			SOM		SCN4A遺伝子exon24領域のin frame shiftによるsodium channel myotoniaの検討	臨床神経2001;41:874	*、三重大
c.5120_28delinsTGT	p.L1707A.L1710PdelinsV			SOM				鹿児島大

*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)

SNVとしての報告ありhttp://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/snp_ref.cgi?rs=201152347

SNVとしての報告あり