

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2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 石崎義人

SSPE患者とその両親の血液が得られた2家系 (A, B) 6検体、および
SSPE患者とその母親の血液が得られた1家系 (C) 2検体

家系ごとのエクソーム解析

患者にホモ変異もしくは複合ヘテロ変異があり、かつ両親
またはいずれかの親にヘテロ変異がある遺伝子を検索

A家系:

ホモ変異2遺伝子

ADARB2, FAM171A1

複合ヘテロ変異9遺伝子

*DDX51, DSPP, EP400,
GOLGA5, MYOM2, MRO,
TBC1D3, SPEN, VPS13A*

B家系:

ホモ変異2遺伝子

LOR, RAX

複合ヘテロ変異4遺伝子

*CACNA1S, CYLC2,
EXOG, LRIG1*

C家系:

ホモ変異2遺伝子

AQP12A, GSPT1

複合ヘテロ変異7遺伝子

*AHNAK2, C17orf97,
CELSR1, FER1L6,
FRAS1, NEB, OBSCN*

解 説

1. SSPE患者3名を含む3家系8検体の家系ごとのエクソーム解析を行った。
2. 患者にホモ変異もしくは複合ヘテロ変異があり、かつ両親またはいずれかの親にヘテロ変異がある遺伝子を検索した。
3. 昨年度に報告した*CCDC150*の遺伝子に加えて新たに20のSSPE疾患感受性候補遺伝子を見出した。
4. これらの遺伝子について変異/多型の関連解析を行うことにより、SSPEの新たな疾患感受性遺伝子を明らかにすることができるものと思われる。

本研究は、「SSPEの診療ガイドラインの策定・改訂」に関連した研究である。