

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)

分担研究報告書

弾性線維性仮性黄色腫診断基準作成:

遺伝子解析領域

研究分担者 荻 朋男 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科附属原爆後障害医療研究施設 分子診断学研究分野分子生物学・分子遺伝学助教
研究協力者 岩永 聡 長崎大学病院皮膚科・アレルギー科 医員

研究要旨

弾性線維性仮性黄色腫患者の特に非典型・軽症・早期の症例には遺伝子解析が診断に役立つ。そのため遺伝子解析を試み、*ABCC6* 遺伝子解析を行い、その異常の有無を検討した。現時点では全 exon (31 個) の DNA シーケンスが終了したものは 3 例のみであるが、その 2 例でコンパウンドヘテロ、1 例でホモの異常を同定した。

A. 研究目的

患者血液・組織より遺伝子解析をゲノムの直接シーケンスにより遺伝し異常を発見する。

B. 研究方法

- ① PXE患者より皮膚および血液を採取し、そこからDNAを抽出する。
- ② 原因遺伝子と考えられる*ABCC6* 遺伝子を構成する31のExonをPCR法による遺伝子を増幅する。
- ③ 直接シーケンス法により遺伝子変異の特定を行う。

C. 研究結果ならびに D. 考案

3例において、エクソン9、エクソン27に同じ変異を同定した。この2つの部位が創始者効果を示している可能性がある。現時点ではまだ重篤な臓器障害の進行、予後等を予測できる相関をみるまでには至っていない。本遺伝子解析は最も問題である非典型的な症例の「見落とし」を無くし、また早期例でも診断を可能とする点で有力な手法となると考える。図はC>Tへのhomozygous mutationで、stop codonになる変異の同定された症例。

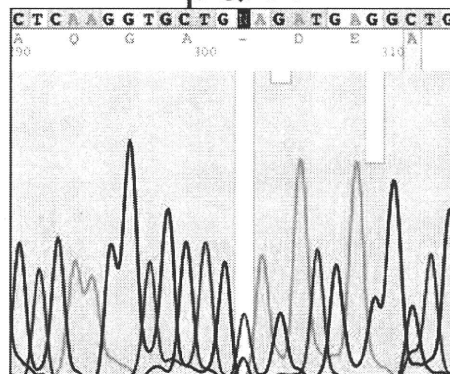
E. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

F. 知的財産権の出願・登録状況
なし

CAG>TAG

pQ>X



厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
弾性線維性仮性黄色腫診断基準作成

平成 22 年度 総括・分担研究報告書

発行 平成23年5月

発行所 弾性線維性仮性黄色腫診断基準作成班事務局
長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学分野内
〒852-8501 長崎市坂本 1-7-1
TEL 095-819-7333, FAX 095-849-7335

