

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
多系統蛋白質症 (MSP) 患者の全国実態調査と診療体制構築に関する研究班  
分担研究報告書

**VCP 遺伝子変異症例の臨床的特徴の検討**

研究分担者 高橋祐二 国立精神・神経医療研究センター・病院・脳神経内科  
共同研究者 森 まどか<sup>1)</sup>、西野 一三<sup>2)</sup>、大矢 寧<sup>1)</sup>、木村 円<sup>1)</sup>

研究協力者所属：1) 国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科  
2) 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部

**研究要旨** VCP 遺伝子変異症例 5 例の臨床的特徴、筋病理所見、遺伝子変異部位を、後方視的に検討した。診断前の疑い病名は封入体筋炎、遠位型ミオパチー、筋ジストロフィー、筋萎縮性側索硬化症であった。筋病理所見は施行された 3 例全例において縁取り空胞と神経原性変化を認めた。VCP 遺伝子変異は骨格筋、末梢神経、骨、中枢神経など幅広い障害を来し、臨床像は多彩である。

**A. 研究目的**

VCP 遺伝子変異症例を集積し、多系統蛋白症の臨床的特徴や筋病理所見、遺伝子変異部位を明らかにする。

**B. 研究方法**

VCP 遺伝子変異症例の臨床的特徴、筋病理所見、遺伝子変異部位を後方視的に検討した。

(倫理面への配慮)

臨床研究・ゲノム解析に関して倫理申請を行い、倫理委員会による承認を得た。

**C. 研究結果**

自験例の VCP 変異陽性例は 5 例であった。診断前の疑い病名は封入体筋炎、遠位型ミオパチー、筋ジストロフィー、筋萎縮性側索硬化症と多彩であった。末梢神経障害は 3/5 例に認めたが、明らかな認知機能障害・骨病変の合併は認めなかった。筋病理所見は施行された 3 例全例において縁取り空胞と神経原性変化を認めた。VCP 遺伝子変異は、全例ミスセンス変異であり N 末端側に認めた。

**D. 考察**

VCP 陽性例は臨床像が多彩でありしばしば診断が難しい。筋病理所見が特徴的であり診断に有用であると考えられる。

**E. 結論**

VCP 遺伝子変異は骨格筋、末梢神経 (運動神経、感覚神経、自律神経)、骨、中枢神経など幅広い障害を来し、臨床像は多彩である。

**F. 健康危険情報**

なし

**G. 研究発表**

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

**H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)**

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録  
なし

3. その他  
なし