

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¹⁾、西野 一三²⁾、大矢 寧¹⁾、木村 円¹⁾

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