

【Remudy ニュースター第 117 号】

配信日 : 2018 年 1 月 10 日

GNE ミオパチー国際登録からの報告を紹介します。この内容は、筆頭著者の Oksana 先生からメールでもご連絡を頂きました。西野一三先生も共著です。

Phenotypic stratification and genotype-phenotype correlation in a heterogeneous, international cohort of GNE myopathy patients: First report from the GNE myopathy Disease Monitoring Program, registry portion

Oksana Pogoryelova, Phillip Cammish, Hank Mansbach, Zohar Argov, Ichizo Nishino, Alison Skrinar, Yiumo Chan, Shahriar Nafissi, Hosein Shamshiri, Emil Kakkis, Hanns Lochmüller

GNEM-DMP(GNE myopathy Disease Monitoring Program)の

GNE ミオパチー国際登録のパートの研究報告

→ <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896617305709?via%3Dihub>

GNE ミオパチー国際登録に、2014 年 3 月から 2016 年 10 月の間に登録した 269 人のうち 150 人の患者さんの情報をまとめたものです。重症度の変化は、GNE myopathy functional activity scale (GNEM-FAS) が歩行可能群で-9.6%、歩行不可能群で-3.2%と低下し、1 年間で 4.3%が歩行可能から歩行不可能になりました。発症から車椅子使用までの平均は 11.9 年でした。発症から遺伝子解析までにかかった時間 = 診断の遅れは、5.2 年でした。また遺伝型と表現型の解析の結果も述べられています。例えば、p.Ala662Val は、p.Val727Met と比較して、重症な表現型と関係があるかもしれません。またエピ目レースドメインとカイネースドメインそれぞれに変異があるヘテロ接合体では、どちらか一つに二つの変異があるものよりも重症の表現型をとっています。この研究の制限はあるものの、GNEM-DMP によって前向きに病期の進行を記録していくことは、創薬・臨床研究の面で極めて重要であり、さらなる遺伝型-表現型の関連性を明らかにするために有用だとしています。

以上

外部リンクは予告なく切れる場合がございます。ご注意ください。