

【Remudy ニュースター第 97 号】

配信日 : 2016 年 11 月 22 日

DMD carrier についての論文をご紹介します

MD ニュースで紹介されていた、DMD carrier についての論文をご紹介します。

Bogue L, Ramchandren S. Outdated risk assessment in a family with Duchenne dystrophy: Implications for duty to reassess.

Neurol Genet 2016;2:e103.

この論文では、発端者となる splice site の微小変異による DMD 患児の 5 世代 70 人におよぶ家系図を検討し、10 人の carrier と 28 人の carrier の可能性がある女性がみつられています。このなかには、これまで carrier ではないとされていたり、1980 年代に “low carrier”、“high carrier”などと説明されていたケースもありました。

著者らは、専門家が遺伝子検査の方法やタイミングを確認し再評価することを推奨しており、特に、直接シーケンスが可能になった 2003 年以前に carrier のリスクがないと評価された DMD 家族において、その必要性を強調しています。

(あきた病院 神経内科 小林道雄)