

肥大型、及び拡張型心筋症におけるフォスフォランバン、FKBP12.6遺伝子解析

著者	藤野 陽
著者別表示	Fujino Noboru
雑誌名	平成18(2006)年度 科学研究費補助金 若手研究(B) 研究概要
巻	2004 2006
ページ	2p.
発行年	2016-04-21
URL	http://doi.org/10.24517/00061032



肥大型、及び拡張型心筋症におけるフォスフォランバン、FKBP12.6遺伝子解析

Research Project

All

Project/Area Number

16790414

Research Category

Grant-in-Aid for Young Scientists (B)

Allocation Type

Single-year Grants

Research Field

Circulatory organs internal medicine

Research Institution

Kanazawa University

Principal Investigator

藤野 陽 金沢大学, 医学系研究科, 講師 (40361993)

Project Period (FY)

2004 - 2006

Project Status

Completed (Fiscal Year 2006)

Budget Amount *help

¥3,600,000 (Direct Cost: ¥3,600,000)

Fiscal Year 2006: ¥500,000 (Direct Cost: ¥500,000)

Fiscal Year 2005: ¥1,400,000 (Direct Cost: ¥1,400,000)

Fiscal Year 2004: ¥1,700,000 (Direct Cost: ¥1,700,000)

Keywords

肥大型心筋症 / 拡張型心筋症 / フォスフォランバン遺伝子 / FKBP12.6遺伝子 / 遺伝子解析 / 遺伝子変異 / 心尖部型肥大型心筋症 / 非対称性中隔肥厚

Research Abstract

1.心筋症の試料収集ならびに家系調査:

北陸地方を中心に心筋症の調査を行い、新たに肥大型心筋症患者(発端者)10名、拡張型心筋症患者(発端者)5名を検出し、総計肥大型心筋症390家系、拡張型心筋症145家系を同定した。これらの患者に関して、計画実施案に従ってインフォームド・コンセントを得た後、家族に関する聞き取り調査、発端者ならびに家族の心電図、心臓超音波検査、遺伝子診断用採血(EDTA血10ml)を実施した。

2.フォスフォランバン及びFKBP12.6遺伝子変異の検索:

心筋症発端者に関し、末梢白血球からgenmic DNAを抽出し、PCR-SSCP法によりフォスフォランバン遺伝子変異、およびFKBP12.6遺伝子変異のスクリーニングを行った。PCR-SSCP法にて異常バンドが認められた場合、直接シーケンス法を用いてDNA配列を解析し、RFLP法にて確認を行った。

3.検索結果:

遺伝子検索の結果、肥大型心筋症2家系、拡張型心筋症1家系でPLN遺伝子変異を検出した。肥大型心筋症家系Aの発端者:70歳男性では、変異Ile38Thrが検出された。心電図では巨大陰性

T波が認められ、左室造影では典型的な心尖部型肥大型心筋症の形態が示された。肥大型心筋症家系Bの発端者は変異Ile45Valを有し、肥大型心筋症に典型的な非対称性中隔肥厚を示した。拡張型心筋症家系Cでは、変異Arg14delが検出された。家系内3名の女性全てで変異が認められ、心臓超音波検査では左室内腔の拡大と収縮能の低下が示された。FKBP12.6遺伝子の変異も検索を行ったが、心筋症の病因となる変異は認められなかった。

4.研究成果の発表ならびに情報の収集

日本心臓病学会、日本循環器学会などの国内の循環器関連学会、およびアメリカ心臓病学会において上記結果の一部を報告し、心筋症に関する最新情報の収集を行った。

Report (3 results)

2006 Annual Research Report

2005 Annual Research Report

2004 Annual Research Report

Research Products (13 results)

All	2007	2006	2005
-----	------	------	------

All	Journal Article
-----	-----------------

[Journal Article] Differences in diagnostic value of various criteria of negative T waves for hypertrophic cardiomyopathy based on a molecular genetic diagnosis. **2007** ▾

[Journal Article] Unusual Left Atrial Dilatation in Genotyped Hypertrophic Cardiomyopathy : Evidence from 10 Years Follow-up of the Cardiac Troponin I Mutation Carriers **2007** ▾

[Journal Article] Development of Left Ventricular Hypertrophy and Remodeling in Hypertrophic Cardiomyopathy Caused by a TNNT3 Gene Mutation : a Longitudinal Study **2007** ▾

[Journal Article] Progressive LV Remodeling and Adverse Cardiac Event in HCM Associated With Mutations in Cardiac Troponin Genes : Longitudinal 10 years Follow-up **2007** ▾

[Journal Article] 特発性心筋症における遺伝子変異と臨床病型との対応 **2006** ▾

[Journal Article] A Novel Missense Mutation Met1107Thr in Cardiac Ryanodine Receptor Gene is Associated with Hypertrophic Cardiomyopathy. **2006** ▾

[Journal Article] A novel mutation in the cardiac myosin-binding protein C gene is responsible for hypertrophic cardiomyopathy with severe ventricular hypertrophy and sudden death. **2006** ▾

[Journal Article] Differences in diagnostic value of four electrocardiographic voltage criteria for hypertrophic cardiomyopathy in a genotyped population. **2005** ▾

[Journal Article] Changes in cardiac tissue characterization in carriers with gene mutations associated with hypertrophic cardiomyopathy. **2005** ▾

[Journal Article] Long-Term Course of Patients with Cardiomyopathy Associated with Phospholamban Gene Mutations **2005** ▾

[Journal Article] Clinical Features of Hypertrophic Cardiomyopathy Caused by a Novel Val85Leu Missense Mutation in the Cardiac Troponin T Gene **2005** ▾

[Journal Article] Gene mutations in adult Japanese patients with dilated cardiomyopathy **2005** ▾

[Journal Article] Differentiation between patients with takotsubo cardiomyopathy and those with anterior acute myocardial infarction **2005** ▾

URL: <https://kaken.nii.ac.jp/grant/KAKENHI-PROJECT-16790414/>