心筋症における心不全関連遺伝子の解析

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2021-10-29 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: Shimizu, Masami メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.24517/00063071

This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 3.0 International License.

心筋症における心不全関連遺伝子の解析

Research Project

All

Project/Area Number

16590666

Research Category

Grant-in-Aid for Scientific Research (C)

Allocation Type

Single-year Grants

Section

一般

Research Field

Circulatory organs internal medicine

Research Institution

Kanazawa University

Principal Investigator

清水 賢巳 金沢大, 医学(系)研究科(研究院), 助教授 (20183402)

Project Period (FY)

2004 – 2006

Project Status

Completed (Fiscal Year 2005)

Budget Amount *help

¥3,100,000 (Direct Cost: ¥3,100,000)
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 / 心不全 / サルコメア / 遺伝子 / アンジアテンシンII受容体

Research Abstract

1.心筋症の家系調査ならびに試料収集
北陸地方を中心に心筋症の調査を行ない、新たに関連の認められない肥大型心筋症発端者患者23名、拡張型心筋症8名を見い出し、総計肥大型心筋症399家系、拡張型心筋症135家系を同定した。これらの新規患者に関して、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.病因遺伝子の検索

心筋症発端者患者に関し、末梢血白血球からgenomic DNAを抽出し、心筋βミオシン重鎖遺伝子、ミオシン結合蛋白C遺伝子、心筋トロポニンT遺伝子、心筋トロポニンI遺伝子の検索をPCR-SSCP法にてスクリーニングを行った。さらに、SSCPにて異常バンドが認められたものに対してはABI社製オートシーケンサーまたはSequencing-High(TOYOBO社製)を用いてDNA配列を調査しRFLP法にて確認を行った。
3.AT1受容体遺伝子変異の検索
上記遺伝子検索で病因遺伝子が同定されたもののうち、20歳以上の86名(心筋βミオシン重鎖遺伝子13名、ミオシン結合蛋白C遺伝子28名、心筋トロポニンT遺伝子16名、心筋トロポニンI遺伝子29名)を対象として、AT1受容体遺伝子A/C1166多型の検討を行った。その結果、A/C多型でA/A多型に比して心機能が低下していることが判明した。現在さらに計画実施案に従って他の遺伝子変異の有無ついて検討中である。
4.情報の収集
米国心臓病学会ならびに国内の心筋症ならびに遺伝子関連学会に出席し、心不全ならびに心筋症関連遺伝子に関する情報の収集を行った。

Report (1 results)

2004 Annual Research Report

URL: https://kaken.nii.ac.jp/grant/KAKENHI-PROJECT-16590666/

Published: 2004-03-31 Modified: 2016-04-21