

福山型筋ジストロフィーとは

福山型先天性筋ジストロフィー(FCMD)は、東京女子医大小児科の福山名誉教授により1960年最初に報告されました。筋肉の症状とともに、かなり重い知的発達遅滞、てんかんなど中枢神経症状を合併することが特徴的です。いままでのところ、報告例は日本人に限られています。台湾にも福山型とそっくりな症状をもつ人が報告されましたが、遺伝子変異は日本の福山型とは異なるものでした。(病因、病態、病理) 2,000 ないし 3,000 年前にあたる日本人の祖先に突然変異が起こり、それが日本全体に広がったと考えられています。第9染色体長腕(9q31)に遺伝子座があります。常染色体劣性遺伝をとり、日本人10万人に対し1ないし2人の患者さんがいると計算されています。また日本人の約80人に一人は遺伝子変異をもっている(保因者)と推定されています。東京大学医科学研究所(現:神戸大学大学院)の戸田達史先生らのグループにより、遺伝子はクローニングされています。それはcDNAで7,349bp、それがコードしているのは461個のアミノ酸からなる蛋白でフクチン(fukutin)と名付けられています。患者さんではフクチン遺伝子の3'非翻訳領域に3kbのレトロトランスポゾンが挿入されています。一部の患者さんではこの挿入変異と他の変異(点変異など)の組み合わせもあります。このフクチンは正常人では神経細胞の胞体の中にあります。その機能はまだよく分かっていません。中枢神経系の異常は局所性の多小脳回(polymicrogyria)とよばれているものです。脳回はうんと小さくなっていますから、その異常な場所は肉眼的では平坦で無脳回様にみえます。そのほか、白質の髄鞘化遅延、錐体路の低形成がみられます。

(『筋疾患百科事典』日本筋ジストロフィー協会ホームページより)

遺伝子診断(遺伝子検査)とは

フクチン遺伝子が、ふだん体の中でどのような働きをしているかまだ明らかではありませんが、フクチン遺伝子に異常があると筋肉を強く保つためのアルファージストログリカンというのは筋繊維を基底膜にくっ付けるのに役に立っていて、そのためフクチン遺伝子に異常があると、筋ジストロフィーという病気がおきると考えられています。フクチン遺伝子の状態を調べることで、福山型筋ジストロフィーかどうかを診断することができます。遺伝子診断は、普通の血液検査と同じように15~20ccの血をとって行います。この量で貧血になるなどの心配はありません。結果が出るまでに数週間かかります。費用については、平成18年4月から、遺伝子診断に健康保険が適応されるようになりました。ジストロフィン遺伝子を調べる遺伝子診断には、いくつかの種類があります。一般的に行われるのは、PCR法という方法で、この方法で福山型の大部分の方が分かりますが、症状が似ていても筋ジストロフィーの他の型の場合もあり、その場合には、詳しい検査をするために、専門の病院をご紹介することもあります。

(筋ジス遺伝子検査説明書 2006年度追加版(2006年12月1日)より)

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構の目的

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構は、会員を対象にして、すべてのタイプの筋ジストロフィー患者の皆さんの医学情報を登録することで、遺伝子治療に対応することを目的としています。当面、福山型の登録を受け付けます。ただし、デュシェンヌ型、ベッカー型は、国立精神・神経医療研究センターセンター筋ジストロフィー患者登録センターに一本化しました。医学情報を登録することにより、治験の対象になる患者の皆さんを速やかに抽出するだけでなく、治験の情報を公平に提供することもできます。

登録のために必要な遺伝情報

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構に福山型筋ジストロフィーの登録をするには、登録用紙を主治医の先生に記入いただくとともに、遺伝子解析検査報告書のコピーが必要です。登録・管理依頼状と登録用紙だけでは、登録を受け付けられませんので、ご注意ください。

登録の方法

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構への登録用紙は、ホームページから入手が可能です。登録する情報には個人情報が含まれます。正確な登録を行うため、主治医の先生に必要な情報提供についてご相談ください。会員の皆さんが登録された情報は、神経・筋疾患医学情報登録・管理機構で不備や疑問点がないかどうかチェックを受けます。場合によっては、会員の皆さんや医療機関に問い合わせをすることがあります。

登録の判断はご自身で

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構への登録は、会員の皆さんの自由な意思によって行われます。登録するかしないかの判断は、ご自身で慎重にお願いします。一度登録をしても、所定の手続きにより登録を取り消すことも可能です。登録には遺伝子診断が必要ですが、遺伝子診断に対するご相談や遺伝カウンセリングをご希望の場合、受診されている医療機関にご相談ください。

お問い合わせ先
一般社団法人日本筋ジストロフィー協会内
神経・筋疾患医学情報登録・管理機構
電話：03-6907-3521