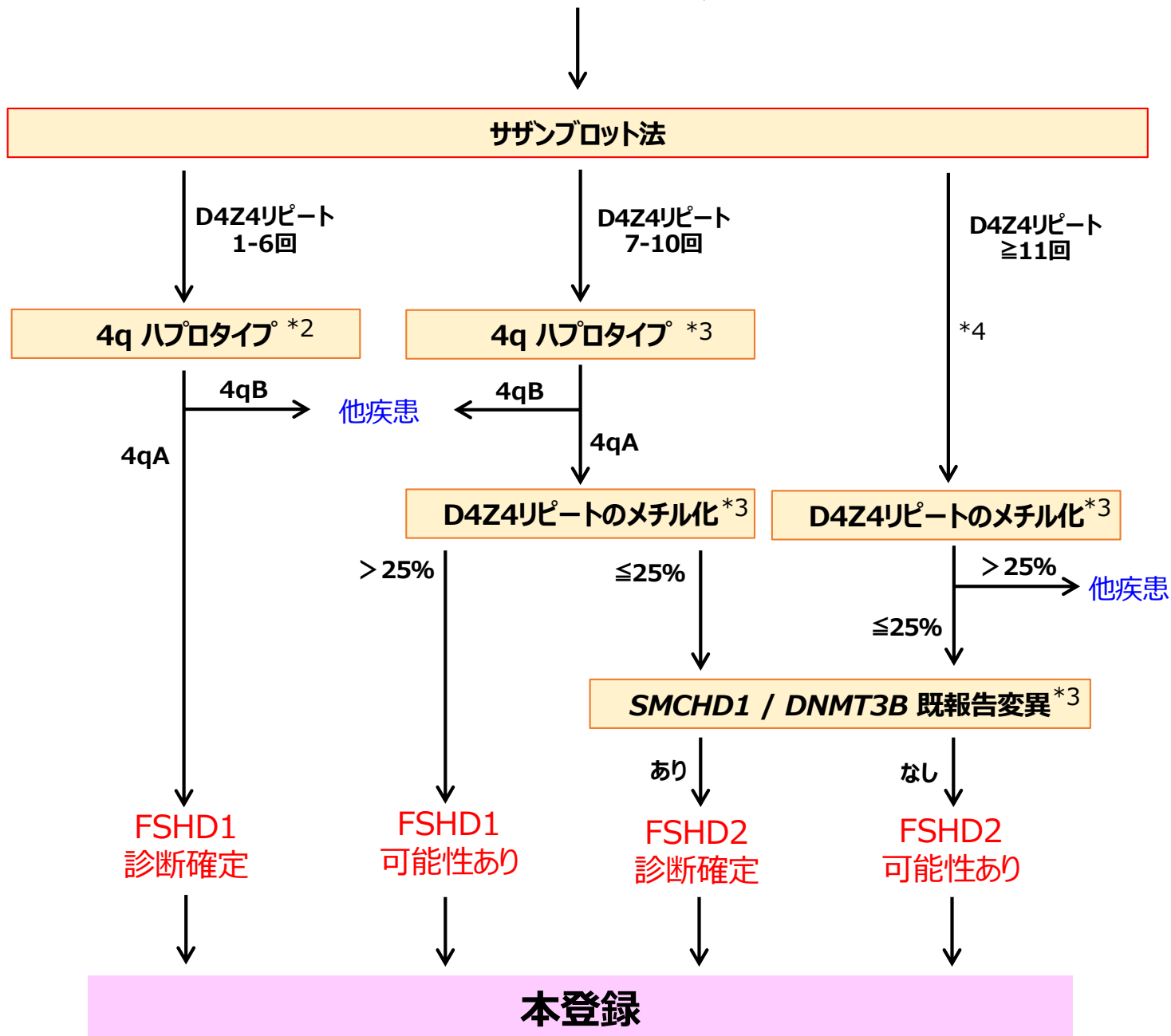


臨床的にFSHDの疑い^{*1}



*1

FSHDの中で、FSHD1は常染色体優性遺伝形式を取り、一親等内にFSHD1の家族歴があれば、罹患家族も同一の原因で発症している可能性が考えられます。しかし、将来的に治験が行われた際に、その情報をお送りするためには遺伝学的診断が確定している必要があります。また、FSHD2は多因子による影響で発症するため、家族歴のみでは診断が確定できません。

*2

2018年7月以前に報告されている方では、D4Z4リピートが1-6回の場合には4qハプロタイプの解析をせずにFSHD1と診断されております。しかし、遺伝学的解析の進歩により、D4Z4リピートが1-6回である場合でも、4qAハプロタイプであることの確認が必要となりました。詳細は、国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部HP(<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/FSHD.html>)をご参照ください。

*3

近年では、4qハプロタイプ、D4Z4リピートのメチル化、SMCHD1/DNMT3B変異の解析は診断的に行われていますが、以前は研究的な側面が強く、網羅的には行われていませんでした。これらの解析が行われていない場合は、国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部HP(<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/FSHD.html>)をご参照いただき、ご解析をご依頼ください。

*4

現時点の解析方法では、D4Z4リピートが11回以上の症例は4qAハプロタイプかの確認ができません。