

表1 ジストニア遺伝子 (DYTシリーズ)

疾患	OMIM	遺伝子/遺伝子座	機能	遺伝形式	臨床表現型	日本国内での報告	大学での実施
DYT1	128100	TOR1A/9q34	AAA蛋白	優性遺伝	発症平均年齢10歳前後、四肢で発症し全身に広がる	あり	実施可能
DYT2	224500	HPCA/1p35	神経系に特異的に発現しているカルシウムセンサー蛋白	劣性遺伝	DYT1と似て若年発症し全身型に移行する	なし	
DYT3/XDP	314250	TAF1/Xq13.1	転写因子	伴性劣性遺伝	フィリピンのパナイ島出身者に多い、発症年齢12-52歳。半数の患者で後にパーキンソニスムを呈する。自殺例が多い	あり(フィリピン系日本人男性)	実施可能
DYT4	128101	TUBB4A/19p13.3	微小管構成、細胞骨格	優性遺伝	オーストラリアの一家系、捻転ジストニア、ささや	なし(H-ABCの報告はある)	実施可能
DYT5	128230	GCH1/14q13	ドーパミン合成の律速酵素であるチロシン水酸化酵素 (TH) およびTHの補酵素テトラヒドロピオプテリンの生合成経路の律速酵素	ほとんどが優性遺伝であるが、変異の部位により劣性遺伝形式をとることもあり	レボドパ反応性ジストニア、発症年齢10歳以下、下肢ジストニアで発症。著明な症状の日内変動を伴う(夕方に症状悪化、睡眠で改善)、低用量のレボドパが著効する	あり	実施可能
DYT6	602629	THAP1/8p21-q22	転写因子	優性遺伝	平均発症年齢16歳。上肢・頭頸部よりジストニアが出現し全身に広がることも多い。DYT5と異なり下肢のジストニアで発症することは少ない	あり	実施可能
DYT7	602124	18p		優性遺伝	ドイツ人家系、平均発症年齢43歳、頭部ジストニアあるいは全身性ジストニア		
DYT8	118800	MR-1/2q35	解毒作用	優性遺伝	発作性非運動起源性ジスキネジア (paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia: PNKD)、幼小児期・青年期に発症。突然のジストニア、舞踏運動、バリスムス、アテトーゼ、数分から数時間続く、アルコールやカフェインにより誘発・悪化する	なし	実施可能
DYT9	601042	不明/1p21-p13.3	グルコーストランスポーター	優性遺伝	ドイツ人家系、四肢ジストニア、構音障害、複視、発作性舞踏・アテトーゼ、失調、ジスキネジア、痙性麻痺を伴うこともあり。発作は20分前後続く、DYT18もグルコーストランスポーター変異で生じる。		
DYT10	128200	PRRT2/16p11.2-q12.1	神経伝達物質の放出調整	優性遺伝	発作性運動起源性ジスキネジア (paroxysmal kinesigenic dyskinesia: PKD) あるいは発作性運動誘発性ジスキネジア (paroxysmal exercise-induced dyskinesia: PED)、日本人家系で遺伝子座が発見される。数秒から数分の短い発作時間。突然の予期しない運動により誘発される。1日100回位まで発作が出現することもある。小児期痙攣 (infantile convulsions) の既往が認められることがあり、診断のヒントになりうる。	あり	実施可能
DYT11	159900	SGCE/7q21.3	細胞骨格、中枢での働きは不明	優性遺伝/ゲノム刷り込み現象	小児期発症。女性の方が男性より発症年齢若い。頭部・上肢・体幹に出現。特に斜頸、書痙が多い。ミオクローヌスは飲酒にて改善することがある	あり	実施可能
DYT12	128235	ATP1A3/19q13.31	ナトリウムポンプ	性遺伝、de novo変	突然発症のパーキンソニスムを伴うジストニア、球症状、顔面・上肢の症状が下肢よりも強い。症状は数分から1か月ほど続くことあり	なし (Altering Hemiplegia of Childhoodの表現型の報告はある)	
DYT13	607671	不明/1p36.32-p36.13		優性遺伝	イタリア家系、発症平均年齢15歳。顔面・頭部あるいは上肢にジストニア出現、18歳以降に他の部位にも広がる		
DYT15	607488	不明/18p11		優性遺伝	カナダ家系、ミオクローヌス・ジストニア、上肢・体幹の痙攣様の動き (jerky movement)		
DYT16	612067	PRKRA/2q31.2	ストレス反応遺伝子	劣性遺伝	ブラジル家系、12歳頃に歩行障害・下肢痛で発症。全身に広がる。口顔面ジストニア・しかめ面が特徴的である	なし	実施可能
DYT17	612406	不明/20p11.2-q13.12		劣性遺伝	レバノン家系、10代に斜頸・局所性捻転ジストニアで発症し全身に広がる		
DYT18	612126	SLUT1(SLC2A1)/1p34	グルコーストランスポーター	優性遺伝	運動誘発性ジスキネジア・舞踏・アテトーゼ・バリスムス、数分から1時間続く。小児期に発症。てんかん・片頭痛・精神発達遅滞・溶血性貧血を伴うことあり。DYT9もグルコーストランスポーター変異で生じる。	なし	
DYT19	611031	不明/16q13-q22.1		優性遺伝	発作性運動起源性ジスキネジア2 (paroxysmal kinesigenic dyskinesia: PKD2)、発症年齢7-13歳。1日に1-20回発作が起こり症状は数分で治まる。23歳頃までに自然寛解する		

DYT20	611147	不明/2q31		優性遺伝	カナダ人家系、発作性非運動起源性ジスキネジア2(paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia: PNKD2)、DYT8-MR-1と表現型が似る		
DYT21	614588	不明/2q14.3-q21.3		優性遺伝	スウェーデン人家系、13-50歳発症、初発は顔面・頭部のジストニア、その後全身もしくは多巣性ジストニアに広がる		
DYT23	614860	CACNA1B/9q34	電位依存性カルシウムチャネル N type, alpha-1B subunit	優性遺伝	オランダの1家系(5人)、発症年齢は4-62歳と幅広い。書痙、発声障害、痙性斜頸、下肢ジストニア以外に2名の罹患者で全身性ミオクローヌスを認め、残り3名ではミオクローヌスは顔面、体幹、四肢に限局していた。頭部振戦や四肢振戦も認められた	なし	
DYT23 (pending)	614860	CIZ1/9q34	DNA合成・細胞周期の調整	優性遺伝	成人発症、頭部ジストニア	なし	
DYT24	615034	ANO3/11p14.2	Ca ²⁺ 依存性Clチャンネル	優性遺伝	英国家系、成人発症、頭部ジストニア、全身に広がることもある	なし	
DYT25	615072	GNAL/18p11.21	嗅覚シグナル伝達、ドパミンシグナル伝達	優生遺伝	成人発症、頭部ジストニア、発声障害、嗅覚低下	あり	実施可能
DYT26	616398	KCTD17/7q21	網様体形成、カルシウムシグナルに関	優生遺伝	小児期発症、ミオクローヌス・ジストニア	なし	
DYT27	616411	COL6A3/2q37	VI型コラーゲン・アルファ鎖3	劣性遺伝	20代までに頭部や手において分節性もしくは局所性ジストニアとして発症する。Ullrich 先天性筋ジストロフィーの原因遺伝子として同定されているが、DYT27では筋ジストロフィー症状は認められない。	なし	

DYT25は、DYT7もしくはDYT15と同一の可能性あり

DYT9とDYT18は、双方ともグルコーストランスポーター(GLUT1)変異で生じる

H-ABC, Leukoencephalopathy Hypomyelination with Atrophy of Basal Ganglia and Cerebellum