

特発性大腿骨頭壊死症における COL2A1 遺伝子変異 のスクリーニング

坂本, 悠磨

<http://hdl.handle.net/2324/1806913>

出版情報 : Kyushu University, 2016, 博士 (医学), 課程博士
バージョン :

権利関係 : Public access to the fulltext file is restricted for unavoidable reason (2)



氏 名： 坂本 悠磨

論 文 名： Screening of the *COL2A1* Mutation in Idiopathic Osteonecrosis
of the Femoral Head

(特発性大腿骨頭壊死症における *COL2A1* 遺伝子変異のスクリーニング)

区 分： 甲

論 文 内 容 の 要 旨

特発性大腿骨頭壊死症の発生机序はいまだ不明であり、その解明が切望される。骨頭壊死と診断された家系の遺伝子解析により、骨頭壊死の発生と *COL2A1* 遺伝子変異との関連が報告された。しかしながら、両者が真に関連するか否かは議論の的となっている。なぜなら、特発性大腿骨頭壊死症の病理像は虚血性骨壊死であり、*COL2A1* 変異による骨系統疾患で認められる骨端異形成とは病態が異なるからである。本研究では遺伝子解析を行い、*COL2A1* 変異が特発性大腿骨頭壊死症の病因であるか否かを検証した。1,451 人の特発性大腿骨頭壊死症患者の DNA 検体を収集した。その中でステロイド投与やアルコール多飲などのリスク因子を持たない狭義の特発性大腿骨頭壊死患者 49 人に対し、全エクソン解析を行った。さらに 1,451 人の全患者に対し、東アジアで散見される c.3508G>A 変異の有無をインベーター法で調べた。全エクソン解析の結果、49 人の患者には病的な *COL2A1* 変異を認めなかった。また 1,451 人の全患者に c.3508G>A 変異を認めなかった。本研究により、*COL2A1* 遺伝子が特発性大腿骨頭壊死症の原因である可能性は極めて低いと考えられた。また、骨系統疾患に伴う骨端異形成は、放射線学的に大腿骨頭壊死と似たような所見を呈する場合があるため、*COL2A1* 変異を認める場合はその患者の表現型を臨床的に再評価すべきであると考えられた。