

筋ジストロフィー病型・病名一覧表

臨床病型	責任遺伝子	タンパク質	遺伝形式	遺伝子座	病名		蛋白質による病名	蛋白質による総称名	関連する指定難病
ジストロフィノパチー	<i>DMD</i>	Dystrophin	X染色体連鎖	Xp21.2	デュシェンヌ型筋ジストロフィー		ジストロフィノパチー		
	<i>DMD</i>	Dystrophin	X染色体連鎖	Xp21.2	ベッカー型筋ジストロフィー		ジストロフィノパチー		
	<i>DMD</i>	Dystrophin	X染色体連鎖	Xp21.2	女性ジストロフィノパチー		ジストロフィノパチー		
肢帯型筋ジストロフィー					1995年規程命名法	2017年規程命名法			
	<i>MYOT</i>	Myotilin	常染色体顕性(優性)	5q31	肢帯型筋ジストロフィー1A	筋原線維性ミオパチー3型	ミオチリノパチー		遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	常染色体顕性(優性)	1q22	肢帯型筋ジストロフィー1B	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー2型	ラミノパチー		
	<i>CAV3</i>	Caveolin 3	常染色体顕性(優性)	3p25.3	肢帯型筋ジストロフィー1C	リップリングミオパチー	カベオリノパチー		遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>DNAJB6</i>	HSP-40 homologue, subfamily B, number 6	常染色体顕性(優性)	7q36	肢帯型筋ジストロフィー1D	肢帯型筋ジストロフィーD1			
	<i>DES</i>	Desmin	常染色体顕性(優性)	2q35	肢帯型筋ジストロフィー1E	筋原線維性ミオパチー1型	デスミノパチー		遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>TNPO3</i>	Transportin 3	常染色体顕性(優性)	7q32.1	肢帯型筋ジストロフィー1F	肢帯型筋ジストロフィーD2			
	<i>HNRNPDL</i>	Heterogeneous nuclear ribonucleoprotein D-like	常染色体顕性(優性)	4q21	肢帯型筋ジストロフィー1G	肢帯型筋ジストロフィーD3			
			常染色体顕性(優性)	3p23-p25	肢帯型筋ジストロフィー1H				
	<i>CAPN3</i>	Calpain 3	常染色体顕性(優性)	15q15.1	肢帯型筋ジストロフィー1I	肢帯型筋ジストロフィーD4	カルバイノパチー		
	<i>COL6A1, COL6A2, COL6A3</i>	Alpha 1, 2, 3 type VI collagen	常染色体顕性(優性)	21q22.3, 21q22.3, 2q37		肢帯型筋ジストロフィーD5	ベスレムミオパチー		ベスレムミオパチー[指定難病31]
	<i>CACNA1S</i>	Calcium channel, voltage-dependent, L type, alpha 1S subunit	常染色体顕性(優性)	1q32.1	CACNS1関連肢帯型筋ジストロフィー(遅発性)				遺伝性周期性四肢麻痺[指定難病115]
	<i>CAPN3</i>	Calpain 3	常染色体潜性(劣性)	15q15.1	肢帯型筋ジストロフィー2A	肢帯型筋ジストロフィーR1	カルバイノパチー		
	<i>DYSF</i>	Dysferlin	常染色体潜性(劣性)	2p13.2	肢帯型筋ジストロフィー2B	肢帯型筋ジストロフィーR2	ジスフェルリノパチー		
	<i>SGCG</i>	Gamma sarcoglycan	常染色体潜性(劣性)	13q12	肢帯型筋ジストロフィー2C	肢帯型筋ジストロフィーR5	γ -サルコグリカノパチー	サルコグリカノパチー	
	<i>SGCA</i>	Alpha sarcoglycan	常染色体潜性(劣性)	17q21	肢帯型筋ジストロフィー2D	肢帯型筋ジストロフィーR3	α -サルコグリカノパチー	サルコグリカノパチー	
	<i>SGCB</i>	Beta sarcoglycan	常染色体潜性(劣性)	4q21	肢帯型筋ジストロフィー2E	肢帯型筋ジストロフィーR4	β -サルコグリカノパチー	サルコグリカノパチー	
	<i>SGCD</i>	Delta-sarcoglycan	常染色体潜性(劣性)	5q33.2-q33.3	肢帯型筋ジストロフィー2F	肢帯型筋ジストロフィーR6	δ -サルコグリカノパチー	サルコグリカノパチー	
	<i>TCAP</i>	Telethonin	常染色体潜性(劣性)	17q12	肢帯型筋ジストロフィー2G	肢帯型筋ジストロフィーR7			
	<i>TRIM32</i>	Tripartite motif-containing 32	常染色体潜性(劣性)	9q33.2	肢帯型筋ジストロフィー2H	肢帯型筋ジストロフィーR8		α -ジストログリカノパチー	
	<i>FKRP</i>	Fukutin-related protein	常染色体潜性(劣性)	19q13.32	肢帯型筋ジストロフィー2I	肢帯型筋ジストロフィーR9			
	<i>TTN</i>	Titin	常染色体潜性(劣性)	2q31	肢帯型筋ジストロフィー2J	肢帯型筋ジストロフィーR10	タイチノパチー		遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>POMT1</i>	Protein-O-mannosyltransferase 1	常染色体潜性(劣性)	9q34.1	肢帯型筋ジストロフィー2K	肢帯型筋ジストロフィーR11		α -ジストログリカノパチー	
	<i>ANO5</i>	Anoctamin 5	常染色体潜性(劣性)	11p14.3	肢帯型筋ジストロフィー2L	肢帯型筋ジストロフィーR12			遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>FKTN</i>	Fukutin	常染色体潜性(劣性)	9q31.2	肢帯型筋ジストロフィー2M	肢帯型筋ジストロフィーR13	フクチノパチー	α -ジストログリカノパチー	
	<i>POMT2</i>	Protein-O-mannosyltransferase 2	常染色体潜性(劣性)	14q24.3	肢帯型筋ジストロフィー2N	肢帯型筋ジストロフィーR14		α -ジストログリカノパチー	
	<i>POMGnT1</i>	O-linked mannose beta1,2-N-acetylglucosaminyltransferase	常染色体潜性(劣性)	1p34.1	肢帯型筋ジストロフィー2O	肢帯型筋ジストロフィーR15		α -ジストログリカノパチー	
	<i>DAG1</i>	Dystroglycan1	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	肢帯型筋ジストロフィー2P	肢帯型筋ジストロフィーR16		α -ジストログリカノパチー	
	<i>PLEC</i>	Plectin	常染色体潜性(劣性)	8q24.3	肢帯型筋ジストロフィー2Q	肢帯型筋ジストロフィーR17	ブ렉チノパチー		
	<i>DES</i>	Desmin	常染色体潜性(劣性)	2q35	肢帯型筋ジストロフィー2R	筋原線維性ミオパチー1型	デスミノパチー		遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>TRAPPC11</i>	Trafficking protein particle complex 11	常染色体潜性(劣性)	4q35.1	肢帯型筋ジストロフィー2S	肢帯型筋ジストロフィーR18			
	<i>GMPPB</i>	GDP-mannose pyrophosphorylase B	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	肢帯型筋ジストロフィー2T	肢帯型筋ジストロフィーR19			
	<i>ISPD/CRPPA</i>	Isoprenoid synthase domain containing protein	常染色体潜性(劣性)	7p21.2	肢帯型筋ジストロフィー2U	肢帯型筋ジストロフィーR20		α -ジストログリカノパチー	
	<i>GAA</i>	Acid alpha-glucosidase preproprotein	常染色体潜性(劣性)	17q25.3	肢帯型筋ジストロフィー2V	ボンベ病			ライソゾーム病[指定難病19]、筋型糖尿病[256]
	<i>PINCH2/LIMS2</i>	LIM and senescent cell antigen-like domains 2	常染色体潜性(劣性)	2q14.3	肢帯型筋ジストロフィー2W				
	<i>BVES/POPDCl</i>	Blood vessel epicardial substance	常染色体潜性(劣性)	6q21	肢帯型筋ジストロフィー2X	肢帯型筋ジストロフィーR25			
	<i>TOR1AIP1</i>	Torsin A interacing protein 1	常染色体潜性(劣性)	1q25.2	肢帯型筋ジストロフィー2Y				
	<i>POGLUT1</i>	Protein O-Glucosyltransferase 1	常染色体潜性(劣性)	3q13.33	肢帯型筋ジストロフィー2Z	肢帯型筋ジストロフィーR21		α -ジストログリカノパチー	
	<i>COL6A1, COL6A2, COL6A3</i>	Alpha 1, 2, 3 type VI collagen	常染色体潜性(劣性)	21q22.3, 21q22.3, 2q37		肢帯型筋ジストロフィーR22	ベスレムミオパチー	コラーゲノパチー	ベスレムミオパチー[指定難病31]
	<i>LAMA2</i>	Laminin alpha 2 chain of merosin	常染色体潜性(劣性)	6q22.33		肢帯型筋ジストロフィーR23	メロシノパチー		
	<i>POMGnT2</i>	protein O-linked mannose N-acetylglucosaminyltransferase 2	常染色体潜性(劣性)	3p22.1		肢帯型筋ジストロフィーR24		α -ジストログリカノパチー	
	<i>POPDCl</i>	Popeye domain-containing protein 3	常染色体潜性(劣性)	6q21		肢帯型筋ジストロフィーR26			
	<i>JAG2</i>	Jagged 2	常染色体潜性(劣性)	14q32.33		肢帯型筋ジストロフィーR27			
	<i>HMGCR</i>	3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA reductase	常染色体潜性(劣性)	5q13.3		肢帯型筋ジストロフィーR28			皮膚筋炎/多発性筋炎[指定難病50]
	<i>POMK</i>	Protein-O-mannose kinase	常染色体潜性(劣性)	8p11.21				α -ジストログリカノパチー	
	<i>DPM3</i>	Dolichyl-phosphate mannosyltransferase polypeptide 3	常染色体潜性(劣性)	1q22				α -ジストログリカノパチー	
	<i>VCP</i>	Valosin-containing protein	常染色体潜性(劣性)	9p13.3	肩甲上腕と頭部下垂を伴う筋ジストロフィー				筋萎縮性側索硬化症[指定難病2]、シャルコー・マリー・トゥース病[指定難病10]、遠位型ミオパチー[指定難病30]
	<i>PYROXD1</i>	Pyridine nucleotidedisulphide oxidoreductase domain 1	常染色体潜性(劣性)	12p12.1	PYRODX1関連肢帯型筋ジストロフィー				遠位型ミオパチー[指定難病30]
先天性筋ジストロフィー					病名	症候群名			
	<i>LAMA2</i>	Laminin alpha 2 chain of merosin	常染色体潜性(劣性)	6q22.33	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー		メロシノパチー		
	<i>COL6A1, COL6A2, COL6A3</i>	Alpha 1, 2, 3 type VI collagen	常染色体潜性(劣性)	21q22.3, 21q22.3, 2q37	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー1型	ウルリッヒ病		コラーゲノパチー	ウルリッヒ病[指定難病29]
	<i>COL12A1</i>	Collagen type XII alpha 1 chain	常染色体顕性(優性)/潜性(劣性)	6q13-q14.1	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー2型	ウルリッヒ病		コラーゲノパチー	ウルリッヒ病[指定難病29]
	<i>ITGA7</i>	Integrin alpha 7 precursor	常染色体潜性(劣性)	12q13	インテグリン α 7欠損先天性筋ジストロフィー				
	<i>POMT1</i>	Protein-O-mannosyltransferase 1	常染色体潜性(劣性)	9q34.1	α -ジストログリカノパチー1型	ウォーカー・ワールブルグ症候群、筋・眼・脳症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>POMT2</i>	Protein-O-mannosyltransferase 2	常染色体潜性(劣性)	14q24.3	α -ジストログリカノパチー2型	ウォーカー・ワールブルグ症候群、筋・眼・脳症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>POMGnT1</i>	O-linked mannose beta1,2-N-acetylglucosaminyltransferase	常染色体潜性(劣性)	1p34.1	α -ジストログリカノパチー3型	ウォーカー・ワールブルグ症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>FKTN</i>	Fukutin	常染色体潜性(劣性)	9q31.2	福山型先天性筋ジストロフィー/ α -ジストログリカノパチー4型	ウォーカー・ワールブルグ症候群	フクチノパチー	α -ジストログリカノパチー	
	<i>FKRP</i>	Fukutin-related protein	常染色体潜性(劣性)	19q13.32	α -ジストログリカノパチー5型	ウォーカー・ワールブルグ症候群、筋・眼・脳症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>LARGE1</i>	LARGE xylosyl- and glucuronyltransferase 1	常染色体潜性(劣性)	22q12.3	α -ジストログリカノパチー6型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>ISPD/CRPPA</i>	Isoprenoid synthase domain containing protein	常染色体潜性(劣性)	7p21.2	α -ジストログリカノパチー7型	ウォーカー・ワールブルグ症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>POMGnT2</i>	protein O-linked mannose N-acetylglucosaminyltransferase 2	常染色体潜性(劣性)	3p22.1	α -ジストログリカノパチー8型	ウォーカー・ワールブルグ症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>DAG1</i>	Dystroglycan1	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	α -ジストログリカノパチー9型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>TMEM5/RXYLT1</i>	Ribitol xylosyltransferase 1 (transmembrane protein 5)	常染色体潜性(劣性)	12q14.2	α -ジストログリカノパチー10型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>B3GALNT2</i>	Beta-1,3-N-acetylgalacto-saminyltransferase 2	常染色体潜性(劣性)	1q42.3	α -ジストログリカノパチー11型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>POMK</i>	Protein-O-mannose kinase	常染色体潜性(劣性)	8p11.21	α -ジストログリカノパチー12型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>B4GAT1/B3GNT1</i>	UDP-GlcNAc:betaGal beta-1,3-N-acetylglucosaminyl-transferase 1	常染色体潜性(劣性)	11q13.2	α -ジストログリカノパチー13型	ウォーカー・ワールブルグ症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>GMPPB</i>	GDP-mannose pyrophosphorylase B	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	α -ジストログリカノパチー14型	筋・眼・脳症候群		α -ジストログリカノパチー	
	<i>DPM1</i>	Dolichyl-phosphate mannosyltransferase 1, catalytic subunit	常染色体潜性(劣性)	20q13.13	先天性グリコシル化異常症1E型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>DPM2</i>	Dolichyl-phosphate mannosyltransferase polypeptide 2, regulatory subunit	常染色体潜性(劣性)	9q34.13	先天性グリコシル化異常症1U型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>DPM3</i>	Dolichyl-phosphate mannosyltransferase polypeptide 3	常染色体潜性(劣性)	1q22	先天性グリコシル化異常症1O型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>DOLK</i>	Dolichol kinase	常染色体潜性(劣性)	9q34.11	先天性グリコシル化異常症1M型			α -ジストログリカノパチー	
	<i>MPDU1</i>	Mannose-P-dolichol utilization defect 1	常染色体潜性(劣性)	17p13.1	先天性グリコシル化異常症1F型			α -ジストログリカノパチー	

筋ジストロフィー病型・病名一覧表

臨床病型	責任遺伝子	タンパク質	遺伝形式	遺伝子座	病名		蛋白質による病名	蛋白質による総称名	関連する指定難病
	<i>GOSR2</i>	Golgi SNAP receptor complex member 2	常染色体潜性(劣性)	17q21.32	ジストログリカンのグリコシル化低下と嚙嚙を伴う先天性筋ジストロフィー			<i>α</i> -ジストログリカノパチー	
	<i>TRAPPC11</i>	Trafficking protein particle complex 11	常染色体潜性(劣性)	4q35.1	脂肪肝と乳児期発症白内障を伴う先天性筋ジストロフィー				
	<i>SEPN1/SELLENON</i>	Selenoprotein N1	常染色体潜性(劣性)	1p36.13	SEPN1関連先天性筋ジストロフィー	強直性脊椎症候群1型			
	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	常染色体顕性(優性)	1q22	LMNA関連先天性筋ジストロフィー		ラミノパチー		
	<i>DNM2</i>	Dynamin 2	常染色体顕性(優性)	19p13.2	DNM2関連先天性筋ジストロフィー				
	<i>TCAP</i>	Telethonin	常染色体潜性(劣性)	17q12	TCAP関連先天性筋ジストロフィー				
	<i>CHKB</i>	Choline kinase beta	常染色体潜性(劣性)	22q13	巨大ミトコンドリア型先天性筋ジストロフィー				
	<i>GOLGA2</i>	Golgin A2	常染色体潜性(劣性)	9q34.113	GOLGA2関連先天性筋ジストロフィー				
	<i>TRIP4</i>	Thyroid hormone receptor interactor 4	常染色体潜性(劣性)	15q22.31	Davignon-Chauveau型先天性筋ジストロフィー				
	<i>MSTO1</i>	Misato homolog 1 (Drosophila)	常染色体潜性(劣性)	1q22	ミトコンドリア異常と小脳障害を伴う先天性筋ジストロフィー				
	<i>INPP5K</i>	Inositol Polyphosphate-5-Phosphatase K	常染色体潜性(劣性)	17p13.3	白内障と精神発達遅滞を伴う先天性筋ジストロフィー	マリネスコ・シェーグレン症候群			マリネスコ・シェーグレン症候群[指定難病112]
	<i>GGPS1</i>	Geranylgeranyl Diphosphate Synthase 1	常染色体潜性(劣性)	1q42.3	難聴、卵巣不全症候群を伴う先天性筋ジストロフィー				
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	<i>DUX4</i>	Double homeobox 4	常染色体顕性(優性)	4q35.1	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1型				
	<i>SMCHD1</i>	Structural maintenance of chromosomes flexible hinge domain containing 1	常染色体顕性(優性)/潜性(劣性)	18p11.32	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2型				
	<i>DNMT3B</i>	DNA methyltransferase 3B	常染色体顕性(優性)	20q11.21	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2型				
	<i>LRIF1</i>	Ligand-Dependent Nuclear Receptor-Interacting Factor 1	常染色体潜性(劣性)	1p13.3	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2型				
筋強直性ジストロフィー	<i>DMPK</i>	Myotonic dystrophy protein kinase	常染色体顕性(優性)	19q13.32	筋強直性ジストロフィー1型				
	<i>CNBP</i>	Cellular nucleic acid-binding protein	常染色体顕性(優性)	3q21.3	筋強直性ジストロフィー2型				
エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー	<i>EMD</i>	Émerin	X染色体連鎖	Xq28	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー1型		エメリノパチー		
	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	常染色体顕性(優性)	1q22	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー2型		ラミノパチー		
	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	常染色体潜性(劣性)	1q22	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー3型		ラミノパチー		
	<i>SYNE1</i>	Spectrin reeat containing, nuclear envelope 1 (nesprin 1)	常染色体顕性(優性)	6q25	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー4型				
	<i>SYNE2</i>	Spectrin reeat containing, nuclear envelope 2 (nesprin 2)	常染色体顕性(優性)	14q23.2	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー5型				
	<i>FHL1</i>	Four and half LIM domain 1	X染色体連鎖	Xq26.3	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー6型				
	<i>TMEM43</i>	Transmembrane protein 43	常染色体顕性(優性)	3p25.1	エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー7型				
眼咽頭型筋ジストロフィー	<i>PABP2</i>	Polyadenylate-binding protein-2	常染色体顕性(優性)	14q11.2	眼咽頭型筋ジストロフィー				