

筋ジストロフィー病型・病名一覧表

臨床病型	責任遺伝子	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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		
	<i>DNAJB6</i>	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>	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>	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>	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>CACNA1S</i>	常染色体顕性(優性)	1q32		<i>CACNA1S</i> 関連肢帯型筋ジストロフィー			
	<i>CAPN3</i>	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>	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>CAPN3</i>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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		
	<i>POMT1</i>	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>	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			
	<i>FKTN</i>	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>	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>	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>	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>	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	プレクチノパチー		
	<i>DES</i>	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>	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>	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>	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>	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]、筋型糖原病[256]
	<i>PINCH2/LIMS2</i>	常染色体潜性(劣性)	2q14.3	肢帯型筋ジストロフィー2W				
	<i>BVES/POPGC1</i>	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>	常染色体潜性(劣性)	1q25.2	肢帯型筋ジストロフィー2Y	強直性脊椎と遠位関節拘縮を伴うミオパチー			
	<i>POGLUT1</i>	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>	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>	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>	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>POPGC3</i>	常染色体潜性(劣性)	6q21		肢帯型筋ジストロフィーR26			
	<i>JAG2</i>	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>	常染色体潜性(劣性)	5q13.3		肢帯型筋ジストロフィーR28			
	<i>POMK</i>	常染色体潜性(劣性)	8p11.21				α-ジストログリカノパチー	
	<i>VCP</i>	常染色体潜性(劣性)	9p13-p12		肩甲骨骨筋ジストロフィーおよび頭部下垂症			
	<i>PYROXD1</i>	常染色体潜性(劣性)	12p12.1		<i>PYROXD1</i> 関連肢帯型筋ジストロフィー			
	<i>CAVIN1</i>	常染色体潜性(劣性)	17q21-q2		先天性びまん性リポジストロフィーを伴う筋ジストロフィー			
先天性筋ジストロフィー				病名	症候群名			
	<i>LAMA2</i>	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>	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>	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>	常染色体潜性(劣性)	12q13	インテグリンα7欠損先天性筋ジストロフィー				
	<i>POMT1</i>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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	

筋ジストロフィー病型・病名一覧表

臨床病型	責任遺伝子	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>POMK</i>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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	
	<i>GOSR2</i>	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癲癇を伴う先天性筋ジストロフィー			α -ジストログリカノパチー	
	<i>TRAPPC11</i>	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/SELENON</i>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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				
	<i>ACTA1</i>	常染色体潜性(劣性)	1q42.1	<i>ACTA1</i> 関連強直性脊椎を伴う先天性筋ジストロフィー				
	<i>RYR1</i>	常染色体潜性(劣性)	19q13.1	<i>RYR1</i> 関連先天性筋ジストロフィー				
	<i>TRPPC2L</i>	常染色体潜性(劣性)	16q24.3	<i>TRPPC2L</i> 関連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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	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>	常染色体顕性(優性)	14q11.2	眼咽頭型筋ジストロフィー				