

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
ジストロフィノバチー	DMD	X染色体連鎖	Xp21.2	デュシェンヌ型筋ジストロフィー		ジストロフィノバチー		
	DMD	X染色体連鎖	Xp21.2	ベッカー型筋ジストロフィー		ジストロフィノバチー		
	DMD	X染色体連鎖	Xp21.2	女性ジストロフィノバチー		ジストロフィノバチー		
肢帶型筋ジストロフィー				1995年規程命名法	2017年規程命名法			
	MYOT	常染色体顕性(優性)	5q31	肢帶型筋ジストロフィー1A	筋原線維性ミオバチー3型	ミオチリノバチー		遠位型ミオバチー[指定難病30]
	LMNA	常染色体顕性(優性)	1q22	肢帶型筋ジストロフィー1B	エメリ・ドレフュス型筋ジストロフィー2型	ラミノバチー		
	CAV3	常染色体顕性(優性)	3p25.3	肢帶型筋ジストロフィー1C	リップリングミオバチー	カベオリノバチー		
	DNAJB6	常染色体顕性(優性)	7q36	肢帶型筋ジストロフィー1D	肢帶型筋ジストロフィーD1			
	DES	常染色体顕性(優性)	2q35	肢帶型筋ジストロフィー1E	筋原線維性ミオバチー1型	デスマノバチー		遠位型ミオバチー[指定難病30]
	TNPO3	常染色体顕性(優性)	7q32.1	肢帶型筋ジストロフィー1F	肢帶型筋ジストロフィーD2			
	HNRNPDL	常染色体顕性(優性)	4q21	肢帶型筋ジストロフィー1G	肢帶型筋ジストロフィーD3			
		常染色体顕性(優性)	3p23-p25	肢帶型筋ジストロフィー1H				
	CACNA1S	常染色体顕性(優性)	1q32		CACNA1S関連肢帶型筋ジストロフィー			
	CAPN3	常染色体顕性(優性)	15q15.1	肢帶型筋ジストロフィー1I	肢帶型筋ジストロフィーD4	カルバインノバチー		
	COL6A1, COL6A2, COL6A3	常染色体顕性(優性)	21q22.3, 21q22.3, 2q37		肢帶型筋ジストロフィーD5	ペスレムミオバチー		ペスレムミオバチー[指定難病31]
	CAPN3	常染色体潜性(劣性)	15q15.1	肢帶型筋ジストロフィー2A	肢帶型筋ジストロフィーR1	カルバインノバチー		
	DYSF	常染色体潜性(劣性)	2p13.2	肢帶型筋ジストロフィー2B	肢帶型筋ジストロフィーR2	ジスフェルリノバチー		
	SGCG	常染色体潜性(劣性)	13q12	肢帶型筋ジストロフィー2C	肢帶型筋ジストロフィーR5	γ -サルコグリカノバチー	サルコグリカノバチー	
	SGCA	常染色体潜性(劣性)	17q21	肢帶型筋ジストロフィー2D	肢帶型筋ジストロフィーR3	α -サルコグリカノバチー	サルコグリカノバチー	
	SGCB	常染色体潜性(劣性)	4q21	肢帶型筋ジストロフィー2E	肢帶型筋ジストロフィーR4	β -サルコグリカノバチー	サルコグリカノバチー	
	SGCD	常染色体潜性(劣性)	5q33.2-q33.3	肢帶型筋ジストロフィー2F	肢帶型筋ジストロフィーR6	δ -サルコグリカノバチー	サルコグリカノバチー	
	TCAP	常染色体潜性(劣性)	17q12	肢帶型筋ジストロフィー2G	肢帶型筋ジストロフィーR7			
	TRIM32	常染色体潜性(劣性)	9q33.2	肢帶型筋ジストロフィー2H	肢帶型筋ジストロフィーR8			α -ジストログリカノバチー
	FKRP	常染色体潜性(劣性)	19q13.32	肢帶型筋ジストロフィー2I	肢帶型筋ジストロフィーR9			
	TTN	常染色体潜性(劣性)	2q31	肢帶型筋ジストロフィー2J	肢帶型筋ジストロフィーR10	タイチノバチー		
	POMT1	常染色体潜性(劣性)	9q34.1	肢帶型筋ジストロフィー2K	肢帶型筋ジストロフィーR11			α -ジストログリカノバチー
	ANO5	常染色体潜性(劣性)	11p14.3	肢帶型筋ジストロフィー2L	肢帶型筋ジストロフィーR12			
	FKTN	常染色体潜性(劣性)	9q31.2	肢帶型筋ジストロフィー2M	肢帶型筋ジストロフィーR13	フクチノバチー	α -ジストログリカノバチー	
	POMT2	常染色体潜性(劣性)	14q24.3	肢帶型筋ジストロフィー2N	肢帶型筋ジストロフィーR14		α -ジストログリカノバチー	
	POMGnT1	常染色体潜性(劣性)	1p34.1	肢帶型筋ジストロフィー2O	肢帶型筋ジストロフィーR15		α -ジストログリカノバチー	
	DAG1	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	肢帶型筋ジストロフィー2P	肢帶型筋ジストロフィーR16		α -ジストログリカノバチー	
	PLEC	常染色体潜性(劣性)	8q24.3	肢帶型筋ジストロフィー2Q	肢帶型筋ジストロフィーR17	ブレクチノバチー		
	DES	常染色体潜性(劣性)	2q35	肢帶型筋ジストロフィー2R	筋原線維性ミオバチー1型	デスマノバチー		遠位型ミオバチー[指定難病30]
	TRAPP C11	常染色体潜性(劣性)	4q35.1	肢帶型筋ジストロフィー2S	肢帶型筋ジストロフィーR18			
	GMPPB	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	肢帶型筋ジストロフィー2T	肢帶型筋ジストロフィーR19			
	ISPD/CRPPA	常染色体潜性(劣性)	7p21.2	肢帶型筋ジストロフィー2U	肢帶型筋ジストロフィーR20			α -ジストログリカノバチー
	GAA	常染色体潜性(劣性)	17q25.3	肢帶型筋ジストロフィー2V	ポンベ病			ライソゾーム病[指定難病19]、筋型糖原病[256]
	PINCH2/LIMS2	常染色体潜性(劣性)	2q14.3	肢帶型筋ジストロフィー2W				
	BVES/POPDC1	常染色体潜性(劣性)	6q21	肢帶型筋ジストロフィー2X	肢帶型筋ジストロフィーR25			
	TOR1AIP1	常染色体潜性(劣性)	1q25.2	肢帶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バチー			
	POGLUT1	常染色体潜性(劣性)	3q13.33	肢帶型筋ジストロフィー2Z	肢帶型筋ジストロフィーR21			α -ジストログリカノバチー
	COL6A1, COL6A2, COL6A3	常染色体潜性(劣性)	21q22.3, 21q22.3, 2q37		肢帶型筋ジストロフィーR22	ペスレムミオバチー	コラーゲノバチー	ペスレムミオバチー[指定難病31]
	LAMA2	常染色体潜性(劣性)	6q22.33		肢帶型筋ジストロフィーR23	メロシノバチー		
	POMGnT2	常染色体潜性(劣性)	3p22.1		肢帶型筋ジストロフィーR24			α -ジストログリカノバチー
	POPDC3	常染色体潜性(劣性)	6q21		肢帶型筋ジストロフィーR26			
	JAG2	常染色体潜性(劣性)	14q32.33		肢帶型筋ジストロフィーR27			
	HMGCR	常染色体潜性(劣性)	5q13.3		肢帶型筋ジストロフィーR28			
	POMK	常染色体潜性(劣性)	8p11.21					α -ジストログリカノバチー
	VCP	常染色体潜性(劣性)	9p13-p12		肩甲骨筋ジストロフィーおよび頭部下垂症			
	PYROXD1	常染色体潜性(劣性)	12p12.1		PYROXD1関連肢帶型筋ジストロフィー			
	CAVIN1	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			
	LAMA2	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		メロシノバチー		
	COL6A1, COL6A2, COL6A3	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		コラーゲノバチー	ウルリッヒ病[指定難病29]
	COL12A1	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		コラーゲノバチー	ウルリッヒ病[指定難病29]
	ITGA7	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				
	POMT1	常染色体潜性(劣性)	9q34.1	α -ジストログリカノバチー1型	ウォーカー・ワールブルグ症候群、筋・眼・脳症候群			α -ジストログリカノバチー
	POMT2	常染色体潜性(劣性)	14q24.3	α -ジストログリカノバチー2型	ウォーカー・ワールブルグ症候群、筋・眼・脳症候群			α -ジストログリカノバチー
	POMGnT1	常染色体潜性(劣性)	1p34.1	α -ジストログリカノバチー3型	ウォーカー・ワールブルグ症候群			α -ジストログリカノバチー
	FKTN	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 -ジストログリカノバチー4型	ウォーカー・ワールブルグ症候群	フクチノバチー	α -ジストログリカノバチー	
	FKRP	常染色体潜性(劣性)	19q13.32	α -ジストログリカノバチー5型	ウォーカー・ワールブルグ症候群、筋・眼・脳症候群			α -ジストログリカノバチー
	LARGE1	常染色体潜性(劣性)	22q12.3	α -ジストログリカノバチー6型				α -ジストログリカノバチー
	ISPD/CRPPA	常染色体潜性(劣性)	7p21.2	α -ジストログリカノバチー7型	ウォーカー・ワールブルグ症候群			α -ジストログリカノバチー
	POMGnT2	常染色体潜性(劣性)	3p22.1	α -ジストログリカノバチー8型	ウォーカー・ワールブルグ症候群			α -ジストログリカノバチー
	DAG1	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	α -ジストログリカノバチー9型				α -ジストログリカノバチー
	TMEM5/RXYLT1	常染色体潜性(劣性)	12q14.2	α -ジストログリカノバチー10型				α -ジストログリカノバチー
	B3GALNT2	常染色体潜性(劣性)	1q42.3	α -ジストログリカノバチー11型				α -ジストログリカノバチー

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-ジストログリカノバチー12型			α-ジストログリカノバチー	
	<i>B4GAT1/B3GNT1</i>	常染色体潜性(劣性)	11q13.2	α-ジストログリカノバチー13型	ウォーカー・ワールブルグ症候群		α-ジストログリカノバチー	
	<i>GMPPB</i>	常染色体潜性(劣性)	3p21.31	α-ジストログリカノバチー14型	筋・眼・脳症候群		α-ジストログリカノバチー	
	<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-ジストログリカノバチー	
	<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-ジストログリカノバチー	
	<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-ジストログリカノバチー	
	<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-ジストログリカノバチー	
	<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-ジストログリカノバチー	
	<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-ジストログリカノバチー	
	<i>TRAPP C11</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			ラミノバチー	
	<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	ACTA1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	RYR1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	TRPPC2L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			エメリノバチー	
	<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			ラミノバチー	
	<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			ラミノバチー	
	<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				