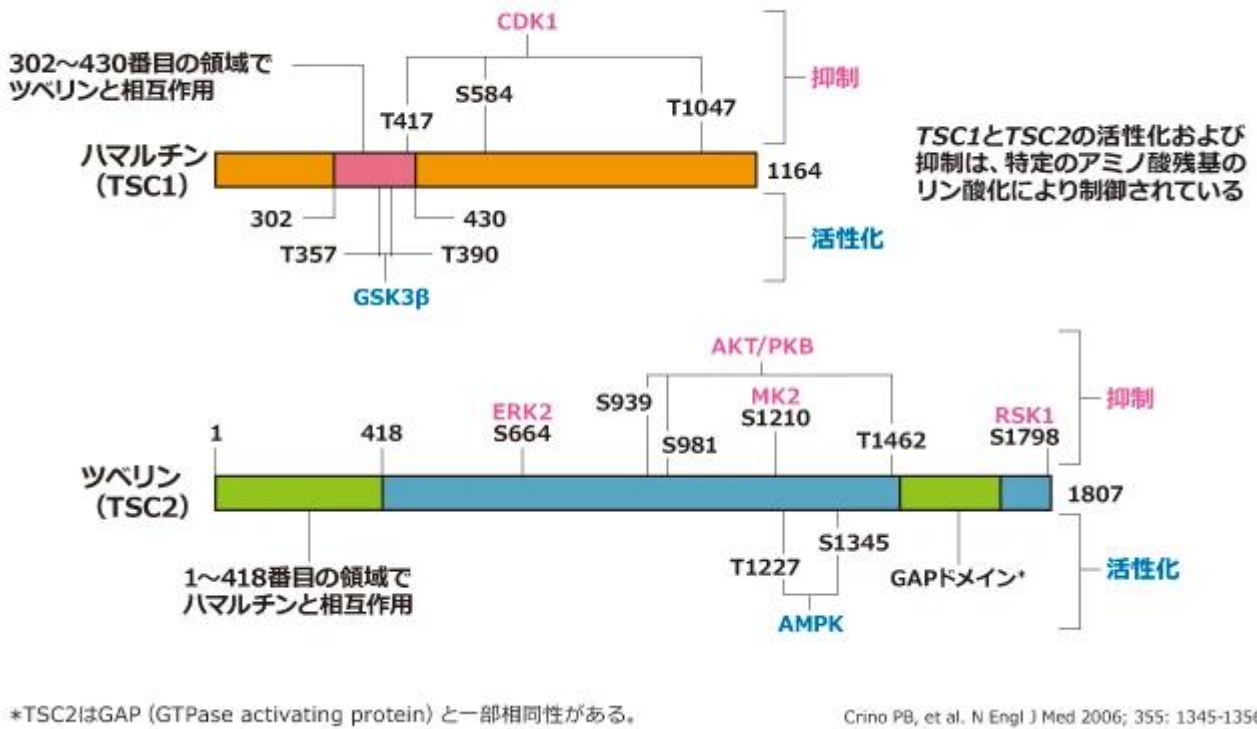




図1 TSC1/TSC2遺伝子の構造



**TSC1 / TSC2**

TSC1とTSC2は、TSC1とTSC2の遺伝子変異は、TSC1は約10%、TSC2は約80%の患者で認められる。TSC1の変異は約10%、TSC2の変異は約60%、70%の患者で認められる。

TSC1とTSC2の遺伝子変異は、TSC1は約2%の患者で認められる<sup>2)</sup>。

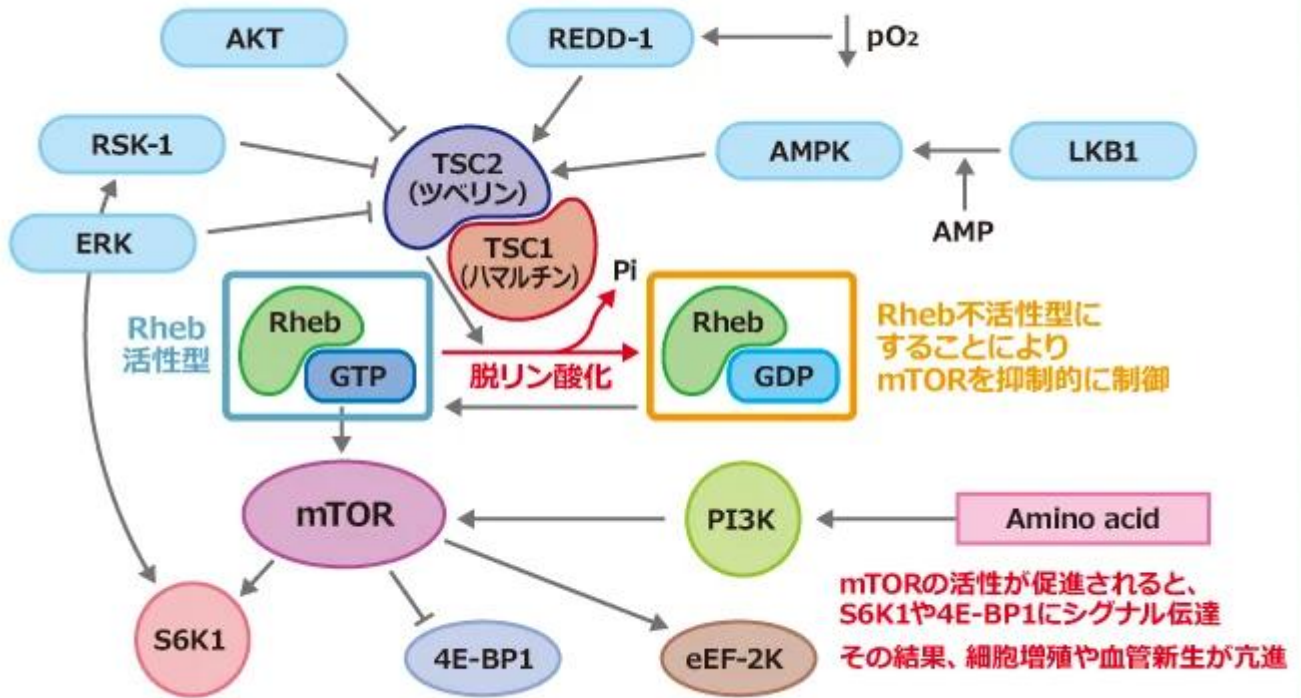
TSC1とTSC2の遺伝子変異は、TSC1は約2%の患者で認められる。TSC2は、PKD1(polycystic kidney disease type1)と関連している。TSC1とTSC2は、GAP(GTPase activating protein)と関連している。

2)

	TSC1	TSC2
患者数	0	54
割合	0%	18%
患者数	26	26
割合	17%	9%
患者数	55	67
割合	36%	23%
患者数	60	55
割合	39%	19%
患者数	11	31
割合	7%	11%
患者数	2	59
割合	1%	20%
患者数	154	292



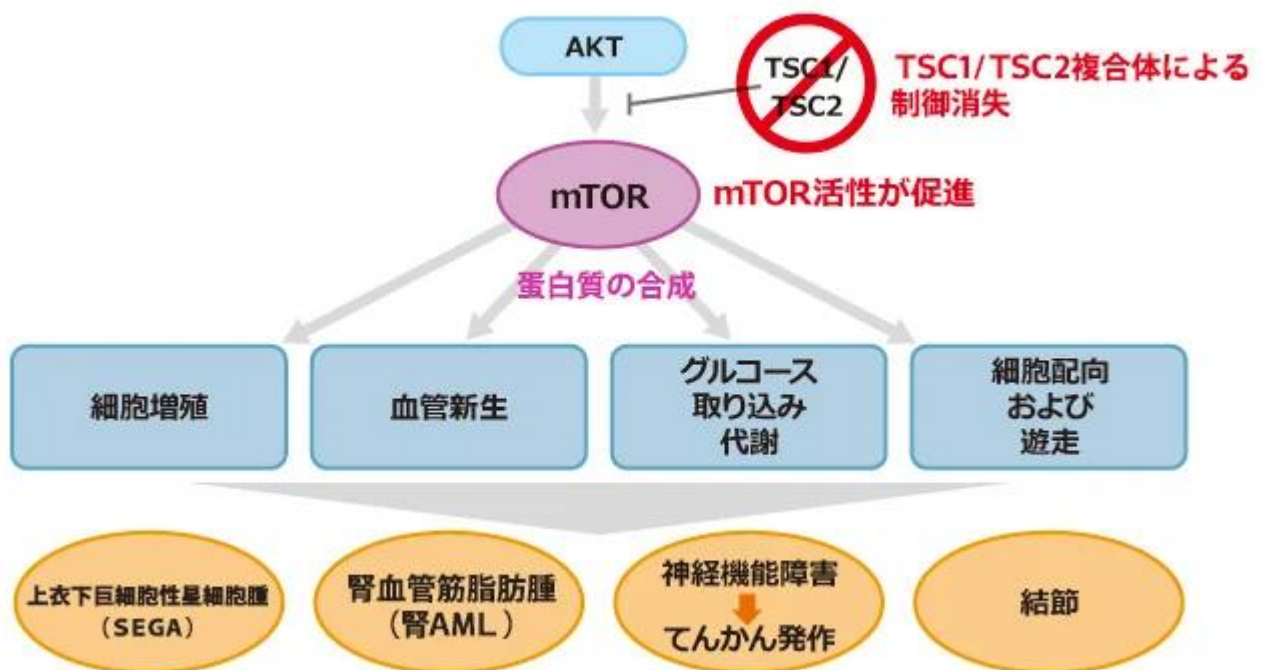
図2 TSC1/TSC2複合体によるmTOR活性の制御



Jozwiak J, et al. Lancet Oncol 2008; 9: 73-79

Image

図3 TSC1/TSC2遺伝子の変異によるmTOR活性の上昇



Crino PB, et al. N Engl J Med 2006; 355: 1345-1356, Moavero R, et al. Childs Nerv Syst 2010; 26: 1495-1504より作図

□□□□

- 1) Gunther M and Penrose LS. J Genet 1935; 31: 413-430
- 2) Cheadle JP, et al. Hum Genet 2000; 107: 97-114
- 3) Van Slegtenhorst M, et al. Science 1997; 277: 805-808
- 4) European chromosome 16 tuberous sclerosis consortium. Cell 1993; 75: 1305-1315

- 5) Curatolo P, et al. Lancet 2008; 372: 657-668
- 6) Crino PB, et al. N Engl J Med 2006; 355: 1345-1356
- 7) □□□□. □□□□ 2002; 106: 1556-1565
- 8) Verhoef S, et al. Am J Hum Genet 1999; 64: 1632-1637
- 9) Jozwiak J, et al. Lancet Oncol 2008; 9: 73-79
- 10) Moavero R, et al. Childs Nerv Syst. 2010; 26: 1495-1504

□□□□□□□□□□□□□□

□□□□□□

---

**Source URL:** [https://prod.pro.novartis.com/jp-ja/products/afinitor/tsc/overview\\_02](https://prod.pro.novartis.com/jp-ja/products/afinitor/tsc/overview_02)