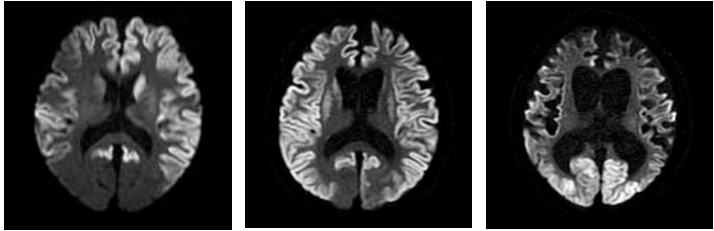


V180I, M232R変異を併せ持つ遺伝性CJD2症例の臨床の解析

研究分担者：新潟大学脳研究所 神経内科 西澤 正豊

臨床症状	特徴
家族歴	なし
発症後から歩行不能となる期間	4～6ヶ月
ミオクローヌス	合併する
脳波	周期性同期性放電を伴わない
髄液	総tau上昇, 14-3-3陽性
プリオン遺伝子	Codon129:Met/Met Codon219:Glu/Glu V180I,M232Rは別アレル
全経過	症例1:経過2年4ヶ月で存命 症例2:経過1年で存命
頭部MRI(核酸強調画像)	発症早期は, 後頭葉が保たれ, 後期に後頭葉の病変を認める
	
	発症6ヶ月 1年3ヶ月 2年4ヶ月

解説

V180I, M232Rを伴う遺伝性CJD症例の経過は, MM1やMV1の弧発性CJDと比較すると, 経過はゆるやかである。