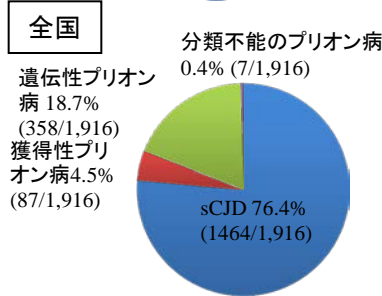
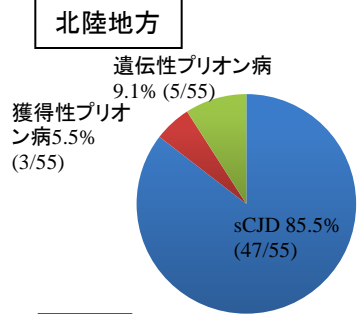


# 北陸地方のプリオン病の特徴及びPrP遺伝子V203Iホモ変異を有するCJD例

研究分担者： 金沢大学大学院脳老化・神経病態学(神経内科) 山田正仁

## 北陸地方のプリオン病



## 遺伝性プリオン病のプリオン蛋白遺伝子変異

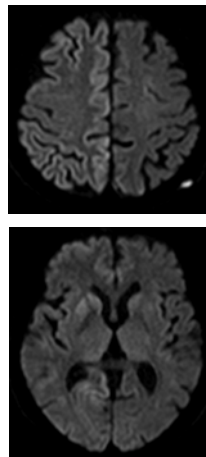
遺伝子変異	北陸	全国
P102L	0% (0/5)	20.8% (73/351)
P105L	0% (0/5)	1.7% (6/351)
D178N	0% (0/5)	1.4% (5/351)
V180I	40.0% (2/5)	43.9% (154/351)
E200K	0% (0/5)	14.5% (51/351)
V203I	20.0% (1/5)	0.9% (3/351)
R208H	20.0% (1/5)	0.3% (1/351)
M232R	20.0% (1/5)	14.8% (52/351)
V180I+M232R	0% (0/5)	0.9% (3/351)
Insertion	0% (0/5)	0.9% (3/351)

## プリオン蛋白遺伝子V203Iホモ変異を認めたCJDの1例

### 本例のまとめ

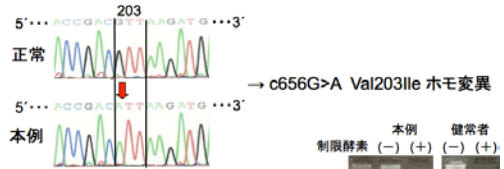
- ・ 亜急性進行性の失調、認知機能障害を来した。
- ・ 家族内発症はなかった。
- ・ PrP遺伝子にV203Iホモ変異が認められた。
- ・ 進行性認知症、錐体路徴候、脳波上PSD、ミオクローヌス、無動性無言を認め、家族性CJD(V203I変異)probable と診断した。

### 頭部MRI



### PrP遺伝子

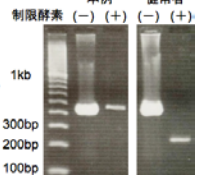
・ コドン129多型: Met/Met コドン219多型: Glu/Glu



・ 同部位の変異をPCR-RFLP法にて健常者100人で検討し、変異はなかった。

使用した制限酵素: HpyCH4IV

5'...ACCGACGTTAAGATG...3'  
3'...TGGCTGCAATTCTAC...5'



### V203I変異報告例と本例の比較

症例	コドン129多型	V203I変異	臨床像
66歳 男 韓国人 <sup>1)</sup>	MV	ヘテロ	失調で発症 ミオクローヌス(+) 発症2ヶ月後死亡
69歳 男 イタリア人 <sup>2)</sup>	MM	ヘテロ	失調で発症 ミオクローヌス(+) 発症1ヶ月半後死亡
72歳 女 日本人(本例)	MM	ホモ	失調で発症 ミオクローヌス(+) 発症3ヶ月後無動性無言

本例の症状、経過はヘテロ変異例と類似していた。  
発症年齢もホモ変異、ヘテロ変異で差はなかった。

<sup>1)</sup>Jeong 2010 <sup>2)</sup> Paoch 2000

## 解説

1. 北陸地方は、日本全国のプリオン病症例と比較して、孤発性CJDの割合が高く、遺伝性プリオン病の割合が低い。
2. 北陸地方の遺伝性プリオン病の特徴は、GSS症例が存在せず、V203I、R208Hといった全国的には頻度の少ない変異を有する家族性CJD症例が存在した。
3. PrP遺伝子V203I変異を認めた家族性CJDはホモ変異であったが、臨床経過や検査所見はヘテロ変異の既報告例と同様であった。