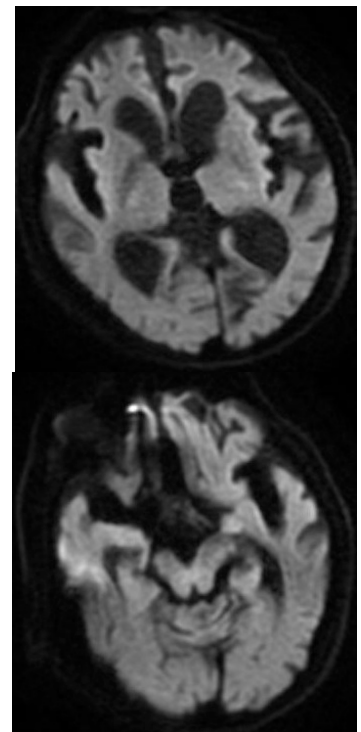


プリオン蛋白遺伝子に5オクタリピート 挿入変異を認めた遺伝性進行性認知症の1家系

研究分担者：北祐会神経内科病院 森若文雄

58歳男性(兄)、54歳男性(弟)の兄弟例の
プリオン蛋白遺伝子解析で正常多型(MV/EE)、
Codon129Metと同一アレルのCodon51~91の間に
120bpの5オクタリピートの挿入変異を認め

臨床的に
緩徐進行性の**認知症**
パーキンソニズム
脳MRI DWI 高信号域(-)
髄液14-3-3 (-)
脳波 PSD(-)を呈し、
長期間の臨床経過で
無言状態であるが、
介助で摂食可能で
典型的なCJDと異なる臨床像を
呈した



解説

1. 父親は41歳時に認知症発症し、76歳(罹病期間27年間)で死亡、父方祖母50歳時に認知症発症し、61歳(罹病期間11年)で死亡の家族歴あり。
2. 54歳男性(弟)の脳MRI DWI :経過13年目で全般的脳萎縮がみられるが、大脳皮質・基底核に高信号域を認めない。