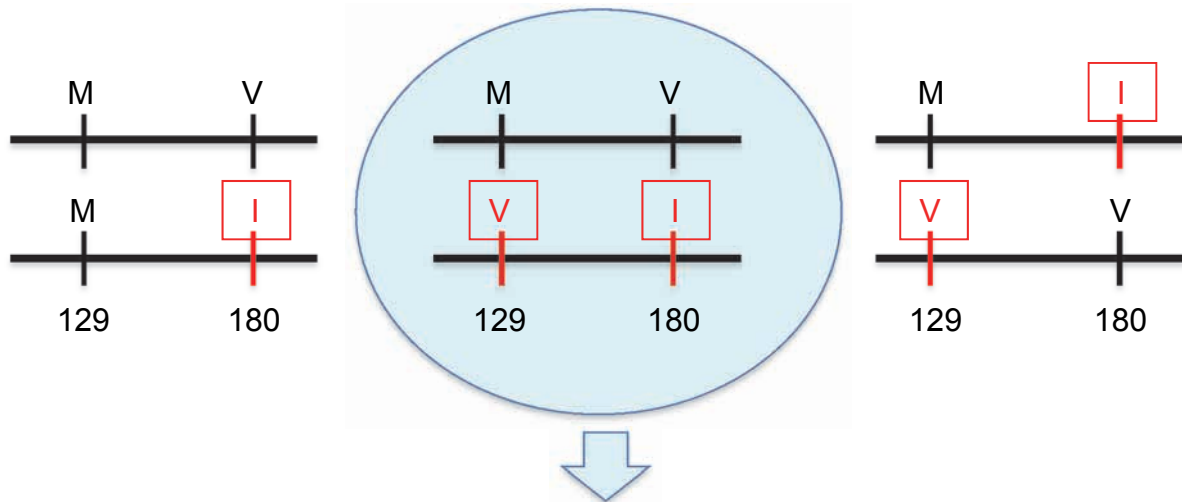


## コドン180変異がコドン129Valにリンクした遺伝性CJDの臨床的解析

研究分担者：九州大学神経内科 村井弘之



コドン180変異がコドン129Valにリンクした遺伝子型（既報告なし）

	129MM	129MV-M	129MV-V
発症年齢	70.3	74.8	80.3
認知症で発症	75%	60%	100%
ミオクローヌス	100%	80%	33.3%
無動無言まで	11.3カ月	17.0カ月	10.0カ月

### 解説

1. コドン180変異がコドン129Valにリンクしたまれな遺伝性CJD 3例を、V180I-129MMや、V180I-129MV（Metにリンク）と比較した。
2. V180I-129MV（Valにリンク）は、V180Iの中でも特に高齢発症。全例認知症で発症し、ミオクローヌスを呈した率が低かった。また、無動無言までの期間はやや短い可能性があった。