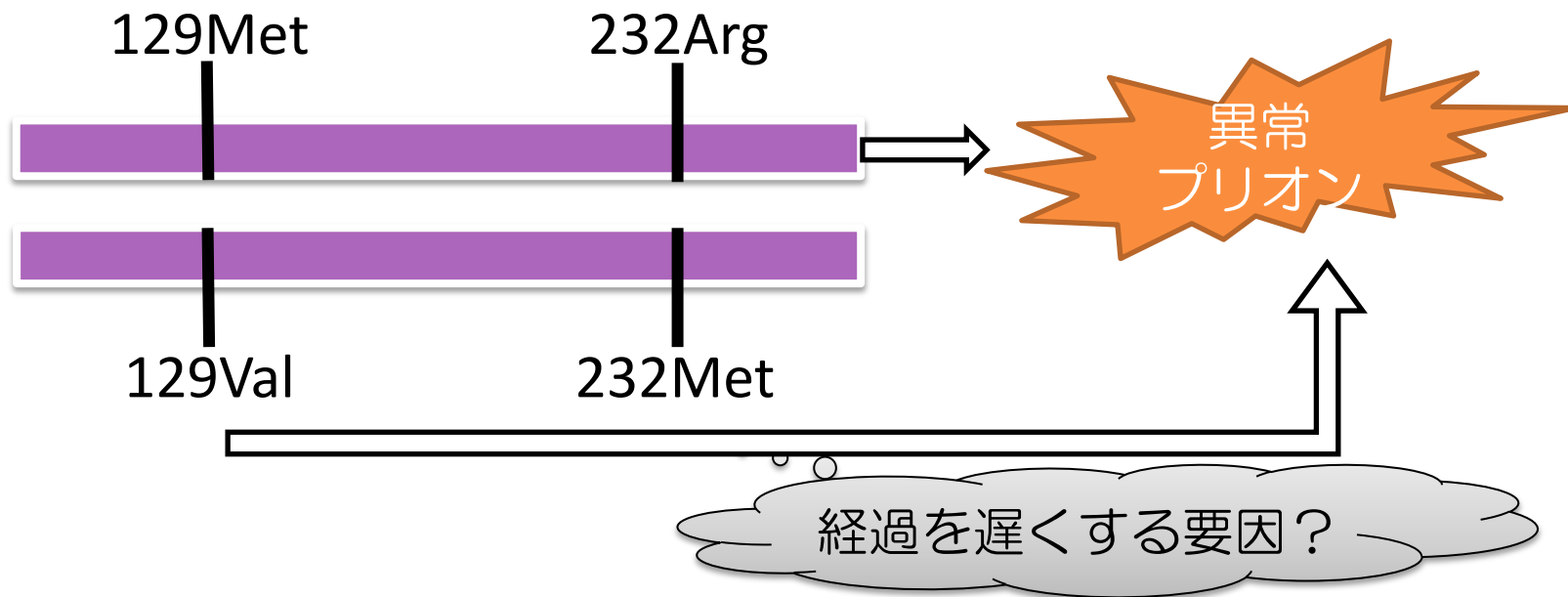


家族性Creutzfeldt-Jakob病 (M232R-129M/V) の1剖検例

本症例はプリオン蛋白遺伝子でcodon129MetのアレルにM232R変異が存在し、もう一方のアレルにcodon129Valを認めた。

本症例のプリオン蛋白遺伝子のシエーマ



M232R-129M haplotypeがPrP^{Sc} type2に異常化したと推測される。また経過が“slow type”よりも、さらに長期に及んでいるのには、codon129M/Vが関与している可能性が推測される。