

サーベイランス遺伝子解析

研究分担者: 東北大学大学院医学系研究科 北本 哲之

- ・ プリオン蛋白遺伝子変異なし 255例
 - 129M/M, 219E/E 226例
 - 129M/V, 219E/E 17例
 - 129M/M, 219E/K 8例
 - 129V/V, 219E/E 1例
 - 129M/M, 219K/K 3例

- ・ プリオン蛋白遺伝子変異あり 74例
 - P102L 7例
 - D178N 1例
 - V180I 43例 (うち129M/V 8例)
 - E200K 8例
 - M232R 12例
 - Y162stop 1例
 - E196K 1例
 - 120bp insertion 1例

解 説

平成29年10月1日から平成30年9月30日までの遺伝子解析は329例であった。プリオン遺伝子変異としては圧倒的にコドン180変異が多い。これは例年通りである。また、今年度は、末梢神経障害をきたす新しい変異例を認めた。