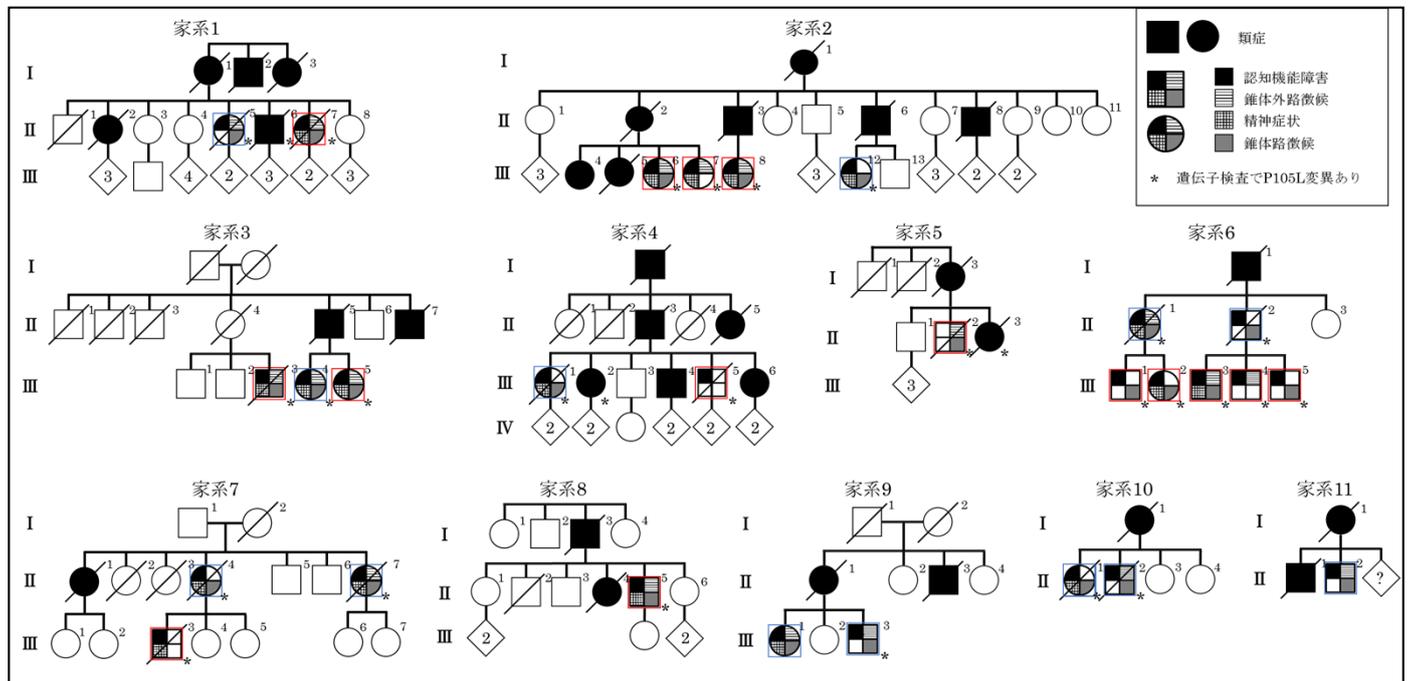


P105L遺伝子変異を有するGSSの家族歴

研究分担者: 東京医科歯科大学大学院脳神経病態学分野 三條 伸夫

P105L変異を有するGerstmann-Straussler-Scheinker病患者の家族調査をし、常染色体優性遺伝として浸透率を推定したところ、推定浸透率は93%であった。



解 説

1. わが国で報告されている全11家系の調査をおこなった。
2. サーベイランスに登録されている8家系15症例とサーベイランス未登録13例で、合計28例の発症例が確認された。
3. GSSは常染色体優性遺伝であるため、発症者から1/2の確率で次世代に変異遺伝子が遺伝されたと考え、実際の発症人数で浸透率を推測したところ93%と高率であることがわかった。