

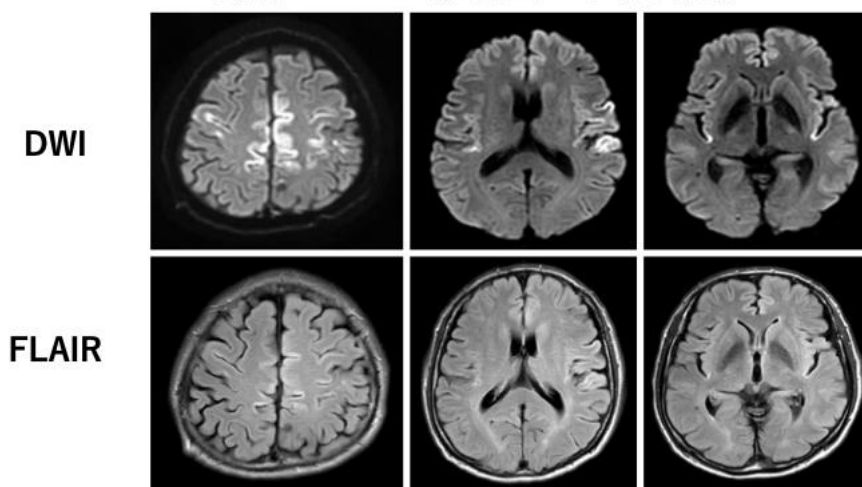
プリオン蛋白遺伝子V180I variantを有する遺伝性Creutzfeldt-Jakob病非典型例の早期診断法の検討

研究分担者: 金沢医科大学脳神経内科学 浜口毅

概要

運動失調とミオクローヌスで発症し、認知機能障害出現までに5ヶ月を要したV180I-gCJDの症例を報告した。孤発性CJDの診断基準では、脳脊髄液RT-QUIC陰性の場合には診断に急速進行性の認知機能障害が必須であり、本例でも遺伝子検査が出るまでは診断基準上プリオン病と診断することが難しかった。ただ、早期から頭部MRI所見はCJDを疑う所見を認めており、*PRNP*遺伝子検査を早期から行っていれば早期診断できた可能性が高いと考えた。

頭部MRI（発症1ヶ月後）



解 説

1. V180I-gCJDでは認知機能障害を100%で認め、ミオクローヌスの出現頻度は35.4%、小脳失調は8.3%と孤発性CJDの88.1%、34%と比較して有意に少ないと報告されている。
2. 孤発性CJDの診断基準では、脳脊髄液RT-QUIC陰性の場合には診断に急速進行性の認知機能障害が必須である。
3. 早期から頭部MRI所見はCJDを疑う所見を認めており、*PRNP*遺伝子検査を早期から行っていれば早期診断できた可能性が高い。