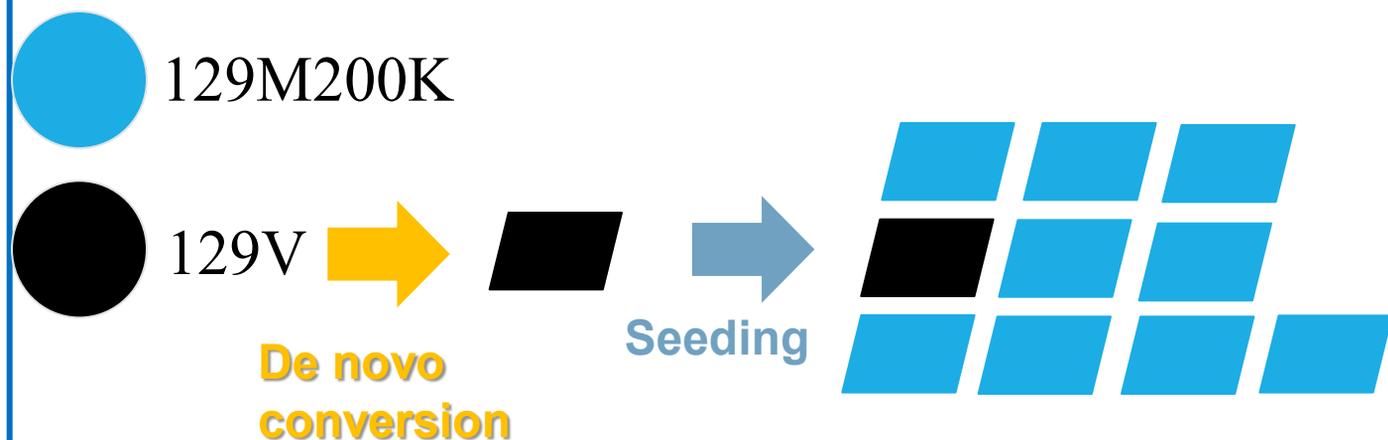


## E200K変異の異常化分子機構の解明

研究分担者: 国立精神・神経センター 北本哲之

E200K変異は、de novo conversionを引き起こすのではなく、seeding活性が高い変異である



### 解説

1. E200K変異(129Mアレル)、野生型の129V分子をもつ症例を解析した、
2. 感染実験からこの症例では、野生型の129V分子がまず異常化していることが明らかとなった。その後、異常化している分子の多くは、200Kの変異分子であることを証明した。
3. E200K変異をもつ症例で、同じ遺伝子型をもつ症例の報告例を検討すると日本のサーベイランスで同定した症例は稀でなく、ほぼ半数であることが明らかとなった。
4. E200K変異分子は、最初に異常化する能力は高くないことを明らかにした。