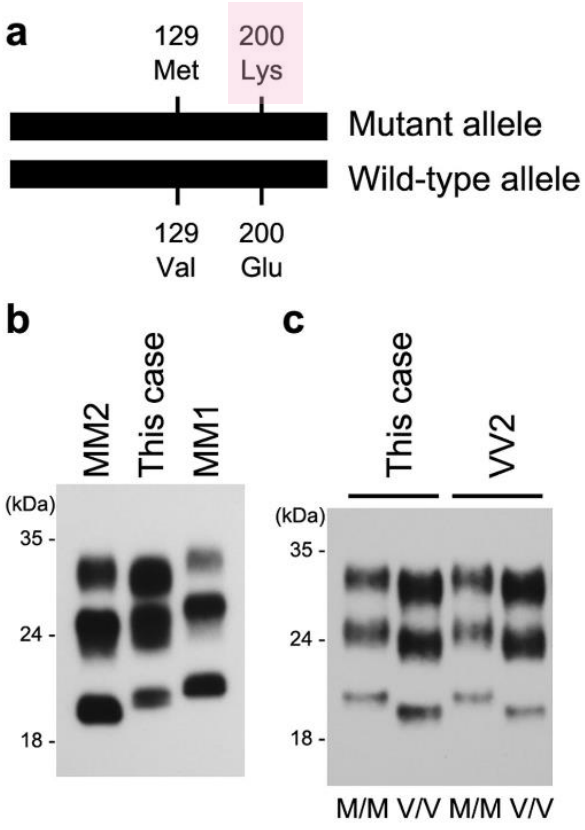
Transmission experiments verify sporadic V2 prion in a patient with E200K mutation

研究分担者：横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学　田中章景

Fig1



Acta Neuropathologica (2024) 147:89
https://doi.org/10.1007/s00401-024-02738-6

CORRESPONDENCE

Transmission experiments verify sporadic V2 prion in a patient with E200K mutation

Hitaru Kishida[1] · Atsushi Kobayashi[2] · Kenta Teruya[3] · Hiroshi Doi[4] · Naohisa Ueda[1] · Fumiaki Tanaka[4] · Yoshiyuki Kuroiwa[5] · Piero Parchi[6,7] · Shirou Mohri[8] · Tetsuyuki Kitamoto[9]

Received: 15 April 2024 / Revised: 29 April 2024 / Accepted: 29 April 2024
© The Author(s) 2024

Table 1 Transmission to PrP-humanized knock-in mice

Inoculated material	Attack rate[a] (mean incubation period, days)		
	Ki-129M/M	Ki-129V/V	Ki-ChM
This case	4/4 (691 ± 30)	5/5 (422 ± 26)	0/8
VV2	5/5 (670 ± 79)	6/6 (313 ± 4)	0/5

[a]Number of mice positive for PrP^{Sc} accumulation/number of inoculated mice

解　説

1.E200K変異、コドン129がMet/Val多型で、E200Kが129Mアリル上に存在する遺伝性CJD（Fig1a）で、V2プリオンと似た経過・画像を呈した.

2.本症例のWestern blotはtype intermediate（Fig1b）、脳病理はV2プリオンと似ていた.

3.本症例の脳乳剤による感染実験では、V2プリオンと同様の挙動を呈した（Fig1c, Table 1）.

4.本症例ではE200Kバリアントを有する129Mアリルではなく、129Vアリルが異常化した分子がseedとなったことが証明され、遺伝性CJDの病態機序の一端が明らかとなった.

Kishida H et al. Acta Neuropathol. 2024