

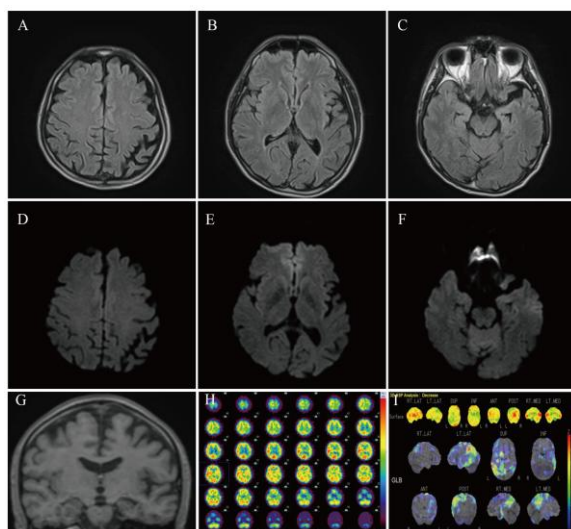
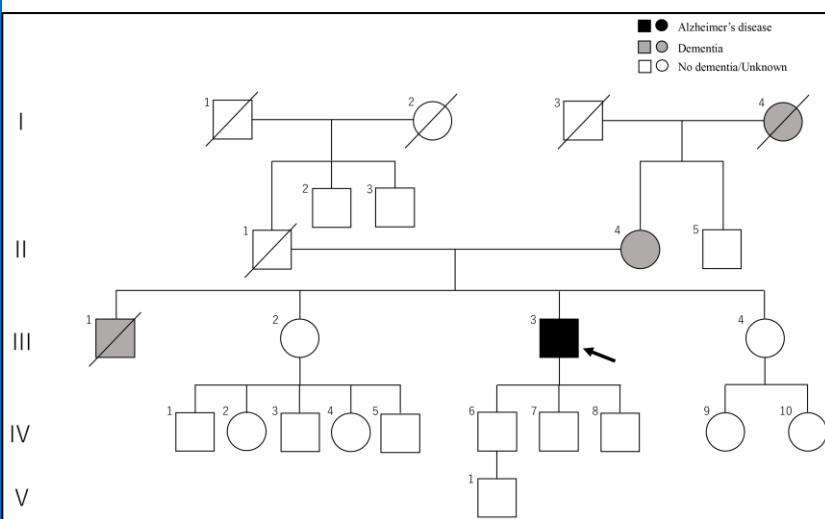
プリオン蛋白遺伝子 V180I変異を有し、 認知症の家族歴がある若年発症Alzheimer病の1例

研究分担者: 金沢医科大学脳神経内科学 浜口毅

家族歴をもつ47歳発症の若年性認知症症例。頭部MRIではPRNP V180I変異を有する遺伝性プリオン病に特徴的なDWIでの皮質高信号を認めず、プリオン病は未発症と判断した。本例の認知症の原因として画像検査と脳脊髄液バイオマーカーの結果はAlzheimer病(AD)を示唆した。本例ではAPP、PSEN1、PSEN2遺伝子に病的変異は認めなかったが、ApoE e4/e4を有しており、ApoE遺伝子が本症例の認知症の若年発症および家族歴に関与したと考えた。PRNP V180I変異がAD発症に与える影響は不明であるが、過去にPRNP V180I変異を有する若年発症ADが1例報告されており、本例でもPRNP V180I変異がAD発症に関与した可能性がある

家系図

画像所見



解 説

1. 認知症の家族歴を有する若年発症ADの症例でPRNP V180I変異を有する症例を報告した。
2. 本例のAD発症にはApoE e4/e4に加えPRNP V180I変異が影響している可能性を考えた。