

プリオン蛋白遺伝子V203I variantを有するCreutzfeldt-Jakob病の1例

研究分担者: 金沢医科大学脳神経内科学 濱口 毅

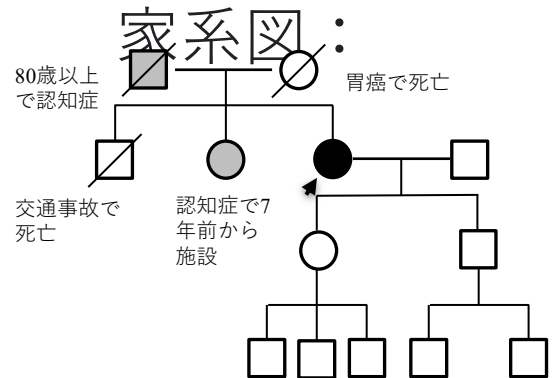
症例: 75歳 女性

主訴: 進行性認知機能低下、異常行動、歩行障害

出身: 石川県

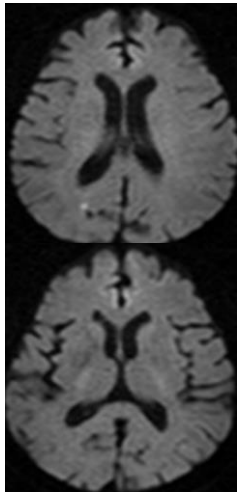
現病歴: X-3年より物忘れ

徐々に物忘れは進行
X年5月より歩行障害

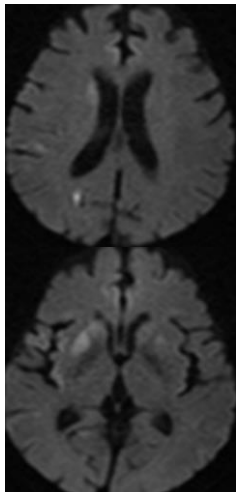


頭部MRI DWI

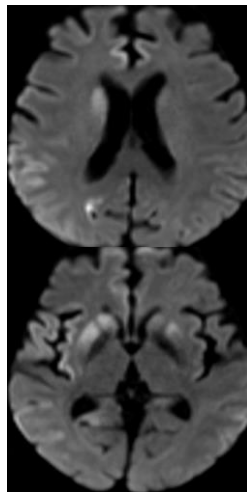
DWI X-1年11月16日



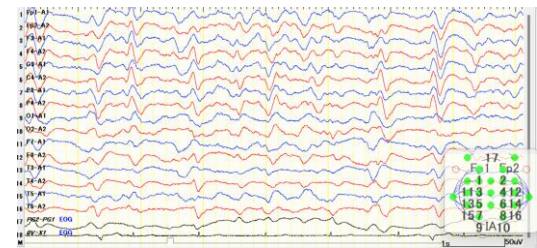
DWI X年5月23日



DWI X年6月13日



脳波: X年6月13日



プリオン蛋白遺伝子検査

コドン129 MM, コドン219 EE
V203I variantあり

解説

1. 我が国4例目のPRNP V203I variantを持つ遺伝性CJDを報告した。
2. 明らかなプリオン病の家族歴は認めなかった
3. 認知症の経過が長い点がこれまでの報告例と異なっていた。