

## サーベイランス遺伝子解析

研究分担者: 東北大学大学院医学系研究科 北本 哲之

- ・プリオン蛋白遺伝子変異なし 214例
  - 129M/M, 219E/E 189例
  - 129M/V, 219E/E 13例
  - 129M/M, 219E/K 10例
  - 129V/V, 219E/E 1例
  - 129M/M, 219K/K 1例
  
- ・プリオン蛋白遺伝子変異あり 76例
  - P102L 10例 (うち 129M/V 1例)
  - D178N 2例
  - V180I 45例 (うち129M/V 12例)
  - E200K 7例
  - M232R 9例
  - T188K 1例
  - 96bp 1例
  - 180/232 1例

### 解 説

平成28年10月1日から平成29年9月30日までの遺伝子解析は、290例であった。

依然として、プリオン蛋白変異では、圧倒的にV180I変異が多いことがわかる。

また、V180I症例では、圧倒的に129M/Vの多型性をもつ症例も正常に比較して比率が多い。

今回はT188K変異と、新しいE200K変異(219K allele)の症例を認めた。