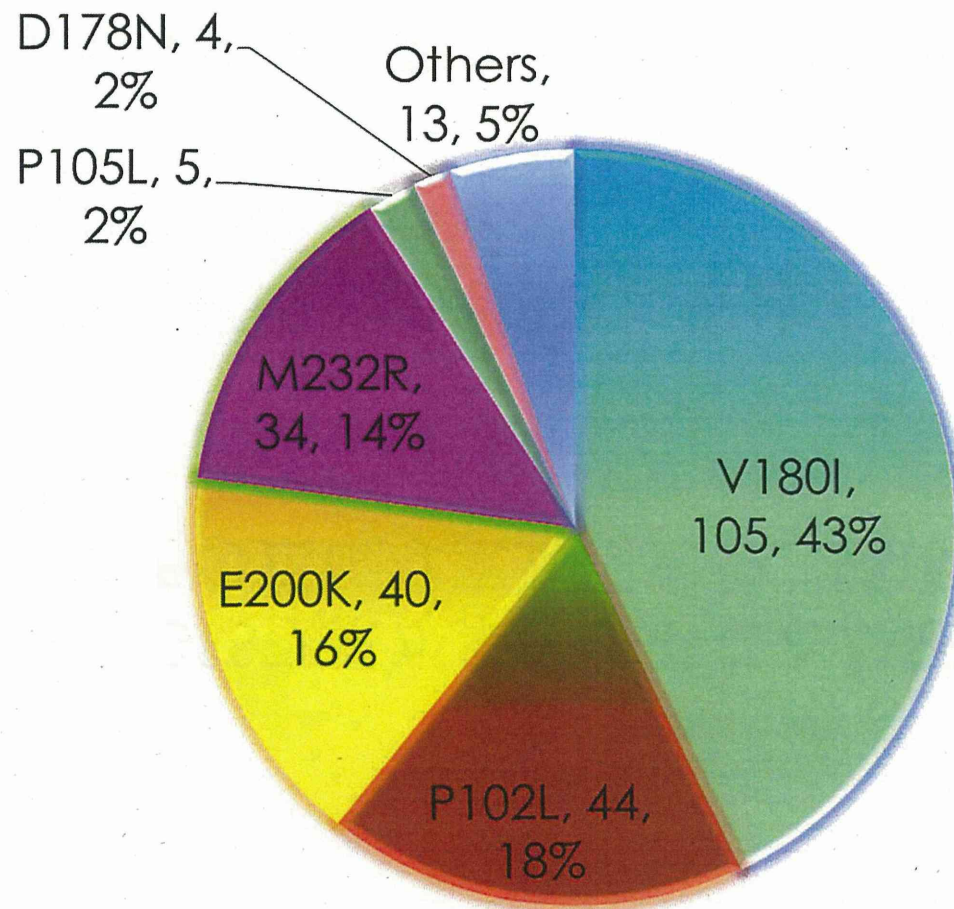


本邦における家族性プリオン病の内訳



1999～2010年、CJDサーベイランスにより得られた1324例。山田ら 2010

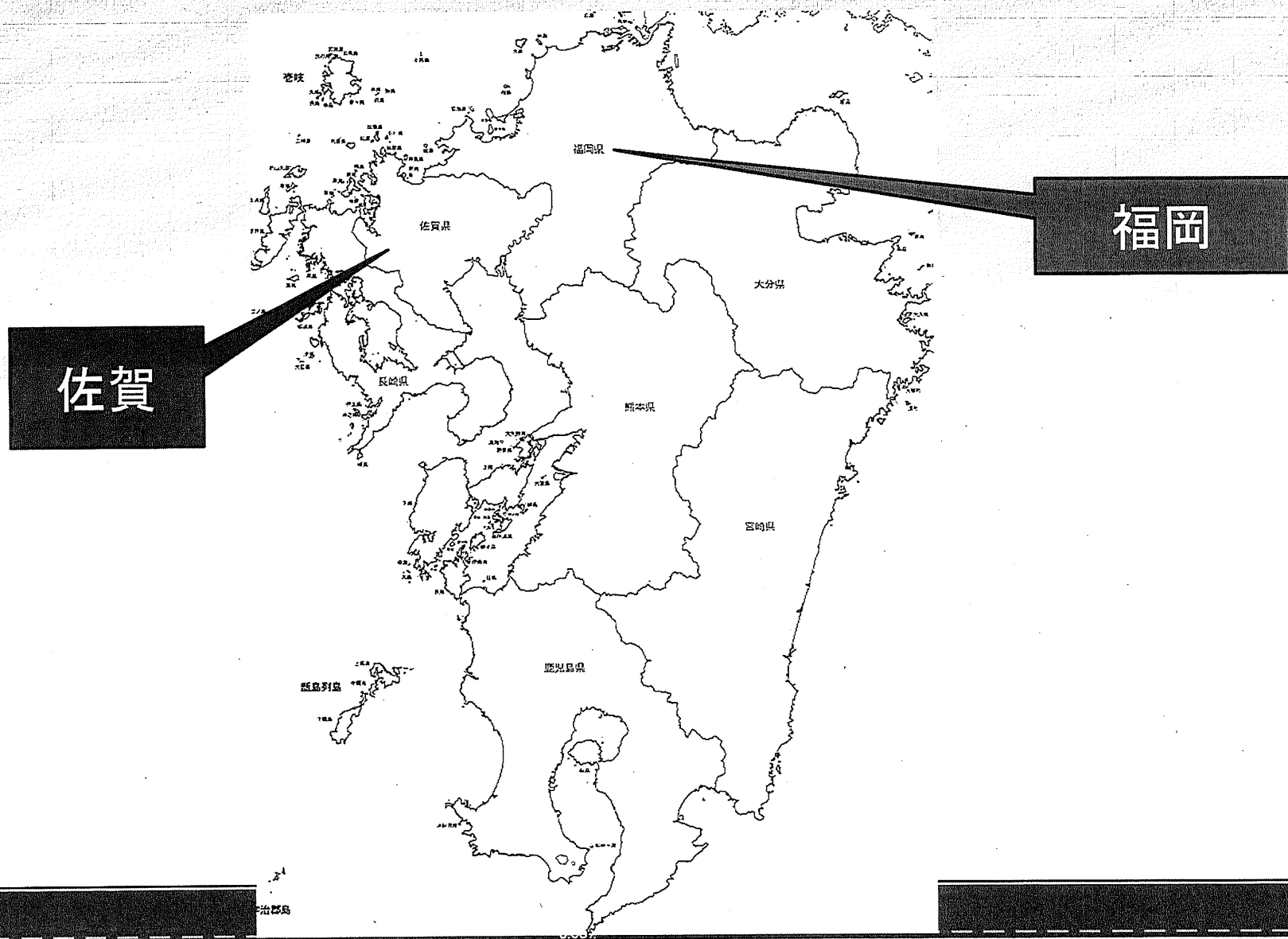
目 的

福岡-佐賀地区にGSS家系が集積することが確認されているが、これまでその正確な家系調査や、臨床特徴を検討した研究はない

我々は少なくとも福岡—佐賀地区に在住する20家系の遺伝子で確認されたGSSを把握

今回、その中から発症素因 (at risk) 家族の調査が可能であった5家系において、発症者数、初発年齢、初発症状、罹病期間を検討

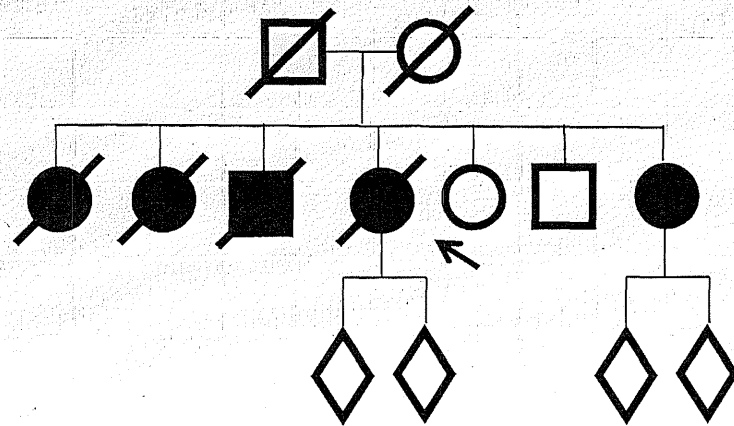
Location of Fukuoka and Saga prefecture



Residence Location of GSS families



GSS SF1



PRNP mutation: Pro 102 Leu
 Codon 129 Met/Met
 Codon 219 Glu/Glu

- : male
- : female
- : affected male
- : affected female

71歳女性 (1578)

2006年 (69歳) 歩行時ふらつき、書字困難、構音障害。

診察：水平注視方向性眼振、軽度失調性構音障害。指鼻試験、踵膝試験で運動失調、体幹失調、腱反射は保たれる。

2007年、介助歩行、尿失禁。嚥下障害。臥床状態。

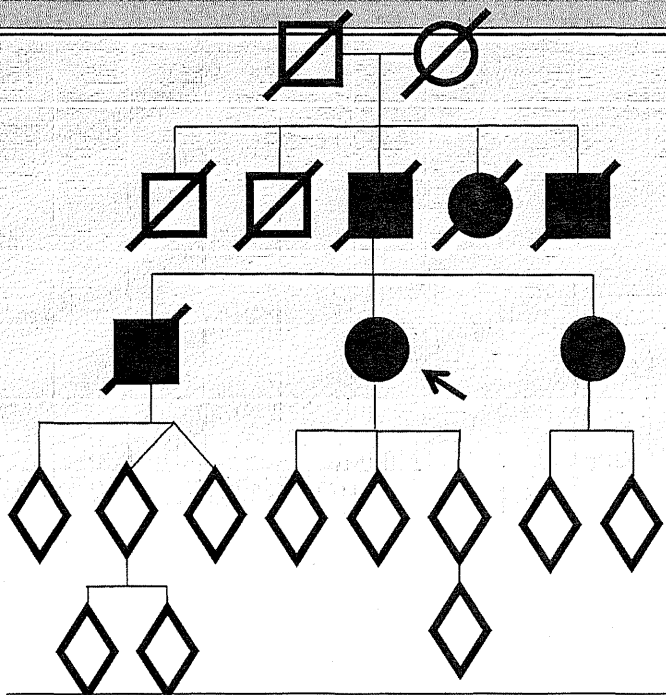
2008年、肺炎にて死亡。

MRI拡散強調画像：特異的所見はない

表現型：GSS (高齢発症、進行が速い)

発症素因 (at risk) 家族:4

GSS SF8

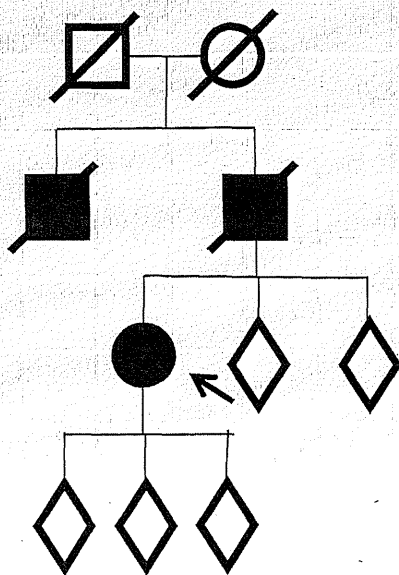


PRNP mutation: Pro 102 Leu
 Codon 129 ?
 Codon 219 ?

- : male
- : female
- : affected male
- : affected female

62歳女性（最終受診時：1441）
 2003年（57歳）足の痛み。徐々に下肢全体にひろがる。
 2004年歩行時のふらつき。脚のジンジン感。
 2005年診察。軽度構音障害、小脳性運動失調、下肢の異常感覚、ADLは自立。家族性SCDの診断。徐々に杖歩行。
 2006年、車いす、嚥下障害、頻尿、尿失禁。不安感強く夜間不眠と興奮。
 2008年診察。発語減少。嚥下障害、構音障害。四肢筋緊張低下。著明な小脳性運動失調。下肢腱反射消失。胃瘻増設。
 表現型：GSS
 発症素因（at risk）家族:11

GSS SF9



PRNP mutation: Pro 102 Leu
 Codon 129 Met/Met
 Codon 219 Glu/Glu

- : male
 ○ : female
 ■ : affected male
 ● : affected female

46歳女性 (1467)

2004年 (38歳) 歩行時のふらつき、その後構音障害。

2005年、SCDの診断。手押し車で歩行。

2006年、車いす使用、介助歩行。

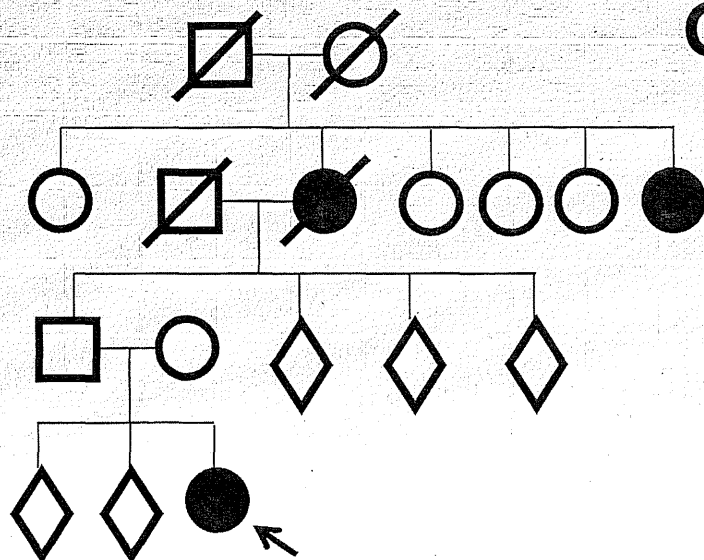
2007年診察。水平注視方向性眼振。軽度失調性構音障害。両上肢粗大な姿勢時振戦。指鼻試験、踵膝試験で強い運動失調、体幹失調、下肢腱反射消失。

2008年歩行不能、嚥下障害。発語の減少。

表現型 : GSS

発症素因 (at risk) 家族:5

GSS SF12



PRNP mutation: Pro 102 Leu
Codon 129 Met/Met
Codon 219 Glu/Glu

□ : male
○ : female
■ : affected male
● : affected female

35歳女性 (1474)

2005年 (28歳) 歩行時のふらつきを自覚。

2006年階段の降りで手すりを使用。SCDの診断。

2007年診察。小脳性運動失調、ADLは自立

2008年、構音障害、書字が下手になった。車いすを購入。介助歩行。
下肢腱反射消失。

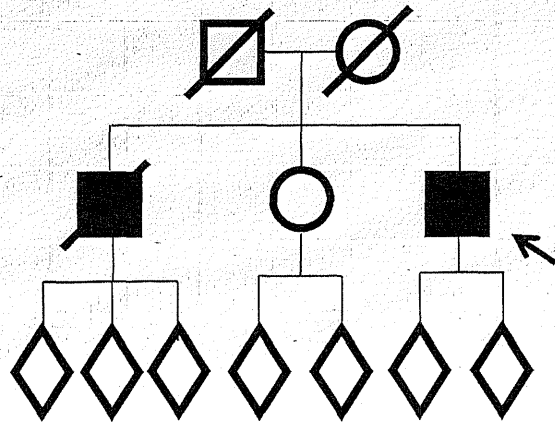
2010年、嚥下障害、現在経管栄養。

MRIでは軽度萎縮のみで拡散強調画像で異常信号なし

表現型 : GSS

発症素因 (at risk) 家族:6

GSS SF13



PRNP mutation: Pro 102 Leu
 Codon 129 Met/Met
 Codon 219 Glu/Glu

- : male
- : female
- : affected male
- : affected female

59歳男性（最終受診時：1880）

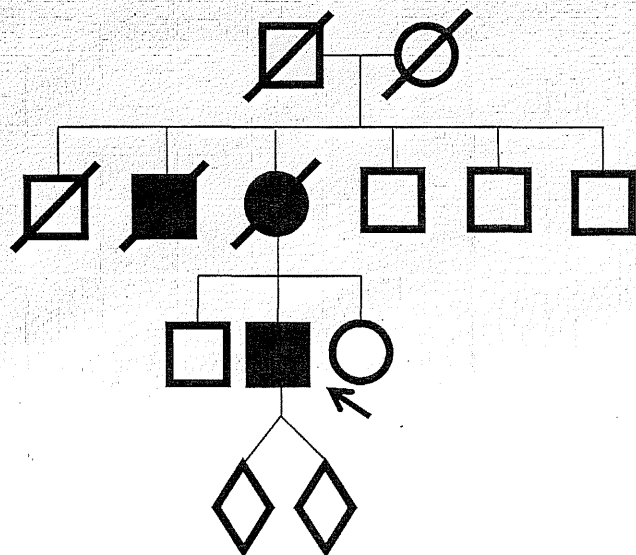
2008年（59歳）書字困難、構音障害、歩行時不安定感。診察時、右手の観念運動失行。軽度失調性構音障害。指鼻試験、踵膝試験で運動失調、体幹失調、右下肢腱反射低下。

MRI拡散強調画像にて両側前頭葉、島皮質に高信号

表現型：皮質症状、早い進行（CJD型）

発症素因（at risk）家族:5

GSS SF15



PRNP mutation: Pro 102 Leu
 Codon 129 Met/Met
 Codon 219 Glu/Glu

- : male
 ○ : female
 ■ : affected male
 ● : affected female

52歳男性（サーベイランスなし）

2010年（51歳）歩行時ふらつき、階段の降りにくさ。近医でSCDの診断
 書字困難、構音障害。

診察：水平注視時複視、軽度失調性構音障害。踵膝試験で運動失調、継ぎ
 足歩行でふらつき。下腿の異常感覚。腱反射は下肢で低下。

MRI拡散強調画像：特異的所見はない

表現型：GSS

発症素因（at risk）家族:2