

臨床経過の異なるコドン 102 変異を伴う Gerstmann–Sträussler–Scheinker 病 2 症例の臨床病理学的検討

研究分担者：田中章景 横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学
研究協力者：児矢野繁 横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学
研究協力者：岸田日帯 横浜市立大学附属市民総合医療センター神経内科
研究協力者：多田美紀子 横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学
研究協力者：橋口俊太 横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学

研究要旨

コドン 102 変異を伴う Gerstmann–Sträussler–Scheinker 病（GSS）の中で異なる臨床経過を呈する 2 症例の臨床病理学的な比較検討を行った。脊髄小脳変性症に類似した経過を呈する例を慢性例，認知症が急速に進行する孤発例の CJD に類似する例を急速進行例として，この 2 つの経過を呈した症例の臨床所見，脳波所見，MRI 画像所見，髄液所見，病理学的所見を比較検討した結果，2 症例では，初期の MRI 画像所見，髄液所見が異なり，共通した神経病理所見に加えて，異常プリオン蛋白の異なる沈着パターンを呈した。

A. 研究目的

コドン 102 変異を伴う Gerstmann–Straussler–Scheinker 病（GSS）の中で異なる臨床経過を呈する 2 症例の臨床病理学的な比較検討を行うことを目的とする。

B. 研究方法

コドン 102 変異を伴う GSS には異なる 2 つの臨床病型例が言われており，脊髄小脳変性症に類似した経過を呈する例を慢性例，認知症が急速に進行する孤発例の CJD に類似する例を急速進行例として，この 2 つの経過を呈した症例の臨床所見，脳波所見，MRI 画像所見，髄液所見，病理学的所見を比較検討した。

（倫理面への配慮）

本症例の症例発表についてはご家族に対

し説明し、同意をいただいている。

C. 研究結果

脳発症年齢は慢性例が 53 歳，急速進行例が 52 歳，性別はいずれも女性，死亡までの経過は慢性例が 8 年で急速進行例が 3 年（無動性無言までは 5 年と 1 年），臨床症状では慢性例が小脳性運動失調の経過で，5 年後に認知機能障害が出現しているのに対し，急速進行例は精神症状を含めた認知機能障害が急激に進行した。脳波所見はいずれも PSD を認めなかった。MRI 画像所見では慢性例が発症当初，軽度の小脳萎縮のみであったのが 5 年後に拡散強調画像で基底核，大脳皮質に高信号を認め，急速進行例では当初から著明な大脳萎縮と拡散強調画像における大脳皮質，基底核，視床枕の高信号を認めた。髄液所見で

は急速進行例でのみ総 tau 蛋白高値，14-3-3 蛋白陽性であった．病理学的所見では 2 症例とも大脳皮質，基底核，視床，小脳皮質，脳幹の多数の amyloid plaques に加え顕著な白質の変性，萎縮を認めたが，慢性例では加えて，異常プリオン蛋白のシナプス型沈着が大脳皮質ならびに小脳皮質にあり，急速進行例では海綿状変化や神経細胞脱落が著明であるという特徴があった．

D. 考察

コドン 102 変異を伴う GSS で異なる臨床病型には慢性例と急速進行例があるが，臨床病型，髄液所見，初期の脳 MRI，神経病理所見に差異があり，その原因には未知の因子が示唆される．

E. 結論

コドン 102 変異を伴う GSS で異なる臨床病型を呈した 2 症例では，初期の MRI 画像所見，髄液所見が異なり，共通した神経病理所見に加えて、異常プリオン蛋白の異なる沈着パターンを呈した

[参考文献]

Miguel A. Riudavets MA, Sraka MA, Schultz M, Rojas E, Martinetto H, Begué C, Halac IN, Poleggi A, Equestre M, Pocchiari M, Sevlever G, Taratuto AL, Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrome with Variable Phenotype in a New Kindred with PRNP-P102L Mutation. Brain Pathol 2014 24:142-147

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし