

## 平成19年1月23日(火)

時間		班員	演題	演者	座長
9:30	2A-1-1	黒田 康夫 <sup>1</sup>	PMLの診療の進歩	黒田 康夫	長嶋 和郎
9:45	2A-1-2	岸田 修二 <sup>1</sup>	PMLの活動性評価による追跡調査	岸田 修二	長嶋 和郎
10:00	2A-1-3	長嶋 和郎 <sup>1</sup>	HAART療法後のPMLの1例：IRISを示唆する症例の解析	澤 洋文	長嶋 和郎
10:15	2A-1-4	澤 洋文 <sup>1</sup>	JC virus agnoproteinとHeterochromatin protein 1 alphaの相互作用	澤 洋文	長嶋 和郎
10:30	2A-1-5	穴戸-原 由紀子 <sup>1</sup>	進行性多巣性白質脳症におけるPML核体の役割—腫瘍関連因子の発現との関係から—	穴戸-原 由紀子	長嶋 和郎
10:45	コーヒーブレイク				
11:00	2A-2-1	飯沼 一字 <sup>1</sup>	我が国におけるSSPEの現状-全例のサーベイランスを指して-	飯沼 一字	市山 高志
11:15	2A-2-2	高須 俊明 <sup>1</sup>	SSPEの発病リスクとしての乳児期麻疹罹患、文書記載情報に依拠した場合	高須 俊明	市山 高志
11:30	2A-2-3	市山 高志 <sup>1</sup>	亜急性硬化性全脳炎に関するパプアニューギニアとの共同研究	市山 高志	市山 高志
11:45	2A-2-4	楠原 浩一 <sup>1</sup>	フィリピンでのSSPE患者における <i>MxA</i> 、 <i>IL-4</i> および <i>IRF-1</i> 遺伝子の解析	楠原 浩一	市山 高志
12:00	昼食 班員・分担研究者連絡会議、 PML分科会				
13:00	2P-1-1	野村 恵子 <sup>1</sup>	亜急性硬化性全脳炎に対するリバビリン治療に関する全国調査	野村 恵子	細矢 光亮
13:15	2P-1-2	堀田 博 <sup>1</sup>	RNAi及び抗ウイルス薬によるSSPEウイルスの増殖抑制	堀田 博	細矢 光亮
13:30	2P-1-3	細矢 光亮 <sup>1</sup>	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)に対するsiRNAによる治療を目指した基礎的研究	橋本 浩一	細矢 光亮
13:45	2P-2-1	堀田 博 <sup>1</sup>	SSPEウイルスの特徴である感染性遊離ウイルス粒子非産生性を規定するMタンパク質の単一アミノ酸点変異の	堀田 博	堀田 博
14:00	2P-2-2	柳 雄介 <sup>1</sup>	受容体発現マウスモデルを用いた麻疹ウイルス感染の解析	柳 雄介	堀田 博
14:15	2P-2-3	網 康至 <sup>1</sup>	カニクイザル中枢神経への麻疹ウイルス持続感染	網 康至	堀田 博
14:30	閉会				

1:水澤 班/2:堂浦 班

※発表10分、討論5分の予定です。

# 分担研究報告

## サーベイランスによるプリオン病の疫学像に関する研究

分担研究者：中村 好一 自治医科大学地域医療学センター・公衆衛生学部門

研究協力者：渡邊 至 自治医科大学地域医療学センター・公衆衛生学部門

研究協力者：山田 正仁 金沢大学大学院医学系研究科

研究協力者：水澤 英洋 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科

### 研究要旨

1999年度より特定疾患治療研究事業において添付される臨床調査個人票の研究目的での利用が可能となったことを背景に、クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）を始めとしたプリオン病の発生状況に関して、臨床調査個人票などを主な情報源とするサーベイランスが開始されたので、その結果について報告する。1999年4月から2006年9月までに全国で新規に817人（男352人(43%)、女465人(57%)）が登録され、このうち641人(78%)が孤発性CJD、80人(10%)が家族性CJD、63人(8%)が硬膜移植歴を有するCJD、27人(3%)がゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー症候群であった。また、2005年2月に我が国で最初の変異型CJD患者が登録されている。

### A.研究目的

クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）の発生状況に関して、厚生省は1996年には全国疫学調査、1997年から1999年4月の感染症法施行までは「クロイツフェルト・ヤコブ病およびその類縁疾患調査」を実施してきた。1999年4月以降は感染症法による感染症発症動向調査によりその発生を把握するとともに、1999年度より特定疾患治療研究事業において添付される臨床調査個人票の研究目的での利用が可能となったことを背景に、臨床調査個人票などを主な情報源としたサーベイランスも同時に開始された。本研究ではこのサーベイランスの結果について報告する。

### B.研究方法

神経内科専門医をサーベイランス委員とし、臨床調査個人票で情報の得られた者について、さらに詳しい情報を得るため、訪問調

査を行っている。また、感染症発症動向調査において届けられた症例、サーベイランス委員や神経難病専門医が独自に察知した症例（プリオン蛋白遺伝子同定のため、検査依頼のあったものを含む）についても同様の調査を行っている。

サーベイランス委員会が定期的開催され、個々の患者について病型、診断の確実性、原因などについて評価を行っており、ここでは2006年9月のサーベイランス委員会までに検討され、診断の確定した患者について解析を行った。

診断とその確実性については、vCJDに関しては2001年の世界保健機関による診断基準に基づき、それ以外の病型に関しては、遺伝性CJDとそうでないものに分けて次のように定めている。

1.孤発性CJD、硬膜移植歴を有するCJD

**確実例 (definite)** : プリオン病に特徴的な病理所見、またはウエスタンブロット法や免疫染色法で脳に異常プリオン蛋白を検出した症例。

**ほぼ確実例 (probable)** : 病理所見がない例で進行性痴呆を示し、他の疾患を除外でき、かつ脳波で periodic synchronous discharge (PSD) を認めること。さらにミオクローヌス、錐体路/錐体外路症状、小脳症状または視覚異常、無動性無言状態のうち2つ以上示す症例。

**疑い例 (possible)** : ほぼ確実例と同じ臨床症状を示すが、PSD を欠く症例。

2. 遺伝性プリオン病 (家族性 CJD、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー症候群 (GSS)、fatal familial insomnia (FFI))

**確実例 (definite)** : プリオン蛋白遺伝子変異を認め、かつプリオン病に特徴的な病理所見、またはウエスタンブロット法や免疫染色法により脳に異常プリオン蛋白を検出した症例。

**ほぼ確実例 (probable)** : 病理所見はないがプリオン蛋白遺伝子変異を認め他の疾病を除外でき、かつ臨床所見が遺伝性プリオン病として矛盾しない症例。

**疑い例 (possible)** : 病理所見、プリオン蛋白遺伝子変異も両方認めないが、遺伝性プリオン病を示唆する家族歴と遺伝性プリオン病として矛盾しない臨床所見がある症例。

#### (倫理面への配慮)

サーベイランスでは患者本人 (あるいは家族)、及び主治医の同意のもとに情報収集を行っており、インフォームドコンセントを含め倫理的に問題はない。

### C. 研究結果

1999 年から 2005 年にかけて登録されたプリオン病の発病患者総数は年間 80-100 人前

後で、1999 年 4 月から 2006 年 9 月までに全国で 817 人 (男 352 人 (43%)、女 465 人 (57%)) が新規罹患として登録された (表 1)。また、人口動態統計や感染症発症動向調査による報告数に比べ、本サーベイランスにおける報告数はやや少ない傾向がある。

817 人のプリオン病患者のうち 641 人 (78%) が孤発性 CJD、80 人 (10%) が家族性 CJD、63 人 (8%) が硬膜移植歴を有する CJD、27 人 (3%) が GSS であった。また、2005 年 2 月には我が国で最初の変異型 CJD 症例が登録されている (表 2)。

発病時年齢の平均は孤発性、家族性 CJD ではそれぞれ 67.0 歳、66.2 歳であったのに対し、硬膜移植歴のある CJD、GSS ではそれぞれ 56.2 歳、54.7 歳と若年であった。また、GSS では約半数が 50 歳代での発症である。 (表 2)

プリオン蛋白遺伝子の検索は 529 例で実施され、このうち遺伝子変異を認めたのは 110 例で、その内訳はコドン 102 が 23 例 (GSS)、コドン 105 が 3 例、コドン 178 が 3 例 (家族性 CJD が 1 例、FFI が 2 例)、コドン 180 が 32 例、コドン 200 が 18 例、コドン 208 が 1 例、コドン 232 が 14 例、コドン 180+232 が 1 例などであった。また、プリオン蛋白遺伝子の検索は孤発型 CJD の約 40% で未施行であった。

診断の確実性については、ほぼ確実例の割合が、孤発性 CJD、家族性 CJD では約 80%、GSS では約 90% と硬膜移植歴のある CJD に比べ高い。一方、硬膜移植歴のある CJD では確実例の割合が 40% と他の病型に比べて高い (表 3)。死亡した者の病理解剖の実施割合は孤発性 CJD と GSS では約 20%、家族性 CJD と硬膜移植歴のある CJD では約 40% であった。

### D. 考察

本サーベイランスの診断名やその確実性

は、専門医の関与により他の統計調査に比べ格段に優ると考えられる。ただ、症例の悉皆性や遺伝子異常の検索、剖検などの実施率については必ずしも十分ではなく、誤分類されている可能性もある。例えば、遺伝子検索未実施の場合、家族性 CJD の症例が孤発性 CJD に誤分類される可能性がある。

人口動態統計や感染症発症動向調査による CJD 報告数に比べ、サーベイランスにおける報告数はやや少ないが、これはサーベイランスにおいて協力の同意が得られない場合や登録漏れなどにより真の症例数より少なくなっている可能性や、人口動態統計や感染症発症動向調査においてプリオン病の診断の精度が高くないため、真の症例数より多く診断されている可能性などが考えられる。

診断の確実性に関して確実例の占める割合は高くないが、これは日本では剖検される割合が少ないためと考えられる。硬膜移植歴の有る CJD では確実例の占める割合が他より高いが、これは異常プリオンに汚染されたヒト乾燥硬膜使用に関する裁判において、硬膜移植を証明する必要があり、剖検が行われることが比較的多いためと考えられる。

今後、悉皆性や遺伝子異常の検索、剖検実

施率などの問題点改善とともにさらに実態が明らかになると思われる。

#### E. 結論

わが国のクロイツフェルト・ヤコブ病の疫学像の一端を明らかにした。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Nakamura Y, Watanabe M, Nagoshi K, Yamada M, Mizusawa H. Geographic difference of mortality of Creutzfeldt-Jakob disease in Japan. J Epidemiol 2007;17:19-24.

##### 2. 学会発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表 1. プリオン病の性別・発病年別発症分布と人口動態統計、感染症発症動向調査の CJD 報告数 (1999.4-2006.9)

発病年	サーベイランス				合計	人口動態統計による		感染症発症動向調査 による CJD 報告数
	男	女	合計	割合		CJD 報告数	割合	
1998 以前	38 ( 11 )	70 ( 15 )	108 ( 13 )		—	—	—	
1999	30 ( 9 )	54 ( 12 )	84 ( 10 )		122		92	
2000	44 ( 13 )	56 ( 12 )	100 ( 12 )		112		108	
2001	52 ( 15 )	61 ( 13 )	113 ( 14 )		112		133	
2002	45 ( 13 )	48 ( 10 )	93 ( 11 )		133		147	
2003	41 ( 12 )	59 ( 13 )	100 ( 12 )		141		118	
2004	51 ( 15 )	58 ( 13 )	109 ( 13 )		161		175	
2005	41 ( 12 )	51 ( 11 )	92 ( 11 )		—		152	
2006	10 ( 3 )	8 ( 2 )	18 ( 2 )		—		—	
Total	352 ( 100 )	465 ( 100 )	817 ( 100 )		—		—	

かっこ内は%、CJD: Creutzfeldt-Jakob disease

表 2. プリオン病の病型別患者数と発病年齢の分布

年齢階級 (歳)	全体		孤発性 CJD		変異型 CJD		硬膜移植歴の ある CJD		家族歴 CJD		GSS		FFI		分類未定 の CJD	
	患者数	(%)	患者数	(%)	患者数	(%)	患者数	(%)	患者数	(%)	患者数	(%)	患者数	(%)	患者数	(%)
-29	7	( 1 )	0	( 0 )	0	( 0 )	6	( 10 )	1	( 1 )	0	( 0 )	0	( 0 )	0	( 0 )
30-39	16	( 2 )	7	( 1 )	0	( 0 )	5	( 8 )	1	( 1 )	3	( 11 )	0	( 0 )	0	( 0 )
40-49	37	( 5 )	20	( 3 )	1	( 1 )	5	( 8 )	5	( 6 )	4	( 15 )	1	( 1 )	1	( 1 )
50-59	152	( 19 )	110	( 17 )	0	( 0 )	15	( 24 )	14	( 18 )	12	( 44 )	1	( 1 )	0	( 0 )
60-69	270	( 33 )	217	( 34 )	0	( 0 )	22	( 35 )	24	( 30 )	6	( 22 )	0	( 0 )	1	( 1 )
70-79	273	( 33 )	234	( 37 )	0	( 0 )	9	( 14 )	27	( 34 )	2	( 7 )	0	( 0 )	1	( 1 )
80-	62	( 8 )	53	( 8 )	0	( 0 )	1	( 2 )	8	( 10 )	0	( 0 )	0	( 0 )	0	( 0 )
Total	817	( 100 )	641	( 100 )	1	( 1 )	63	( 100 )	80	( 100 )	27	( 100 )	2	( 100 )	3	( 100 )
Mean±SD	65.6 ±	11.2	67.0 ±	9.8	-	-	56.2 ±	15.9	66.2 ±	12.1	54.7 ±	11.0	-	-	-	-

CJD: Creutzfeldt-Jakob disease, GSS: Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome, FFI: fatal familial insomnia

カッコ内は%

表 3. プリオン病の病型別診断確実性

病型	N	診断の確実性		
		確実	ほぼ確実	疑い
孤発性 CJD	641 ( 100 )	71 ( 11 )	527 ( 82 )	43 ( 7 )
硬膜移植歴のある CJD	63 ( 100 )	24 ( 38 )	25 ( 40 )	14 ( 22 )
家族性 CJD	80 ( 100 )	15 ( 19 )	62 ( 78 )	3 ( 4 )
GSS	27 ( 100 )	1 ( 4 )	25 ( 92 )	1 ( 4 )

かつこ内は%、変異型 CJD1 例、分類未定 CJD3 例、FFI2 例の計 6 例は除いている

CJD: Creutzfeldt-Jakob disease, GSS: Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome,

FFI: fatal familial insomnia

わが国の CJD サーベイランスにおける問題例  
: 変異型 CJD および変異型 CJD が疑われた孤発性 CJD 例の検討

分担研究者：山田 正仁 金沢大学大学院脳老化・神経病態学 (神経内科)  
研究協力者：篠原もえ子 金沢大学大学院脳老化・神経病態学 (神経内科)  
研究協力者：浜口 毅 金沢大学大学院脳老化・神経病態学 (神経内科)  
研究協力者：森若 文雄 北海道医療大学心理科学部言語聴覚療法学科  
研究協力者：志賀 裕正 東北大学医学部附属病院神経内科  
研究協力者：三條 伸夫 東京医科歯科大学大学院脳神経病態学 (神経内科学) 分野  
研究協力者：村山 繁雄 東京都老人総合研究所高齢者脳ゲノム (神経病理学) 分野  
研究協力者：黒岩 義之 横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学  
研究協力者：西澤 正豊 新潟大学脳研究所神経内科  
研究協力者：葛原 茂樹 三重大学医学部附属病院神経内科学  
研究協力者：武田 雅俊 大阪大学大学院医学系研究科精神医学  
研究協力者：黒田 重利 岡山大学大学院医歯学総合研究科精神神経病態学  
研究協力者：村井 弘之 九州大学医学部附属病院神経内科  
研究協力者：北本 哲之 東北大学大学院プリオン蛋白研究部門 CJD 早期診断治療法開発分野  
研究協力者：中村 好一 自治医科大学地域医療学センター公衆衛生学  
研究協力者：立石 潤 老人保健施設春風  
研究協力者：佐藤 猛 東大和病院神経内科  
研究協力者：水澤 英洋 東京医科歯科大学大学院脳神経病態学 (神経内科学) 分野

### 研究要旨

1999年4月から2006年9月までにCJDサーベイランス委員会で調査された979例中12例(1.2%)が変異型CJD(vCJD)の疑いにて緊急調査され、うち1例がvCJDとして確認された。特徴的な脳波所見である周期性同期性放電(PSD)を呈したわが国のvCJD例の報告に基づき、PSDを認めないとするvCJD診断基準は改訂される見通しになった(EuroCJD会議、2006.5)。vCJDの診断では、他のプリオン病、特に孤発性CJD非典型例であるMM2型やMV2型との鑑別が重要であることを示した。

#### A.研究目的

Creutzfeldt-Jakob病(CJD)サーベイランス委員会は、2005年2月、わが国初の変異型CJD(vCJD)例を確認した。本報告の目的は、CJDサーベイランス委員会がこれまでにvCJDの疑いにて緊急調査を行った症例を検討しvCJD診断上の

問題点を明らかにすること、vCJDとの鑑別診断上問題となる孤発性CJD(sCJD)の特徴を明らかにすることである。

#### B.研究方法

1999年以来、2006年9月までに、現行のサーベイランスシステムにより検討された979例の

うち、「vCJD の疑いあり」との情報により緊急調査を行った症例を検討した。

孤発性 CJD (sCJD) の非典型例が vCJD の可能性が疑われる場合が多いため、CJD サーベイランス委員会に sCJD として登録されている 652 例中、十分な臨床データとプリオン蛋白 (PrP) 遺伝子データを有する 324 例を、9 ヶ月以内に無動性無言になり PSD を呈した典型例 (A 群)、それ以外の非典型例 (B 群、PSD は陰性だが無動性無言は 9 ヶ月以内; C 群、9 ヶ月以内に無動性無言にならないが PSD 陽性; D 群、9 ヶ月以内に無動性無言にならず PSD も陰性) に分類し検討した。

#### (倫理面の配慮)

CJD サーベイランスは、委員長が所属施設である金沢大学医の倫理審査委員会の承認を得て、それに基づく説明と同意のもとに行われた。

### C. 研究結果

979 例のうち、「vCJD の疑いあり」とされ緊急調査を行ったケースは 12 例 (1.2%) あった。12 例 (男 7/女 5) の調査時年齢 3~62 歳であった。vCJD が疑われた理由は、MRI 上の視床高信号や若年発症の精神神経症状であった。調査後の診断は以下のものであった:

1. vCJD 1 例 (確実例)
2. その他のプリオン病 7 例 [内訳: 孤発性 CJD 5 例 (MM2 視床型 3 例 (確実 2 例/疑い 1 例)、MV2 型の疑い 2 例)、硬膜移植後 CJD 1 例、コドン 102 変異に伴う Gerstmann-Sträussler-Scheinker 病 1 例]
3. プリオン病以外 4 例 [内訳: Wernicke 脳症 1 例、脳幹脳炎の疑い 1 例、てんかん+悪性症候群 1 例、infantile neuroaxonal dystrophy 1 例]。

2005 年 2 月に確認された、わが国初の vCJD 例は発症 2.5 年後、sCJD に特徴的な脳波所見である周期性同期性放電 (PSD) を呈したが、剖検にて vCJD と確認された<sup>1)</sup>。従来の vCJD 基準では PSD がみられないことが必要項目とされている。そのため、我々は、ヨーロッパ及び関連諸国 CJD サーベイランス会議にて「vCJD では PSD はみられない」とする現行の vCJD 診断基準の改

訂を提案し (2005.5、Stirling、Scotland)、討議の結果、「病初期には PSD がみられないが、後期には PSD を示す場合がある」という内容に改訂される運びとなった (2006.5、Bled、Slovenia)。

vCJD の診断では sCJD 非典型例との鑑別が問題になることから、わが国の sCJD 例を解析した。sCJD を 9 ヶ月以内に無動性無言になり PSD を呈した典型例 (A 群)、それ以外の非典型例 (B 群、PSD は陰性だが無動性無言は 9 ヶ月以内; C 群、9 ヶ月以内に無動性無言にならないが PSD 陽性; D 群、9 ヶ月以内に無動性無言にならず PSD も陰性) に分類したところ、sCJD 324 例は A 群 68%、B 群 11%、C 群 12%、D 群 9%に、その中で病理診断された sCJD 確実例 53 例は A 群 58%、B 群 6%、C 群 17%、D 群 19%に分類された。vCJD との鑑別が最も問題となる D 群 (n=30) についてみると、PrP 遺伝子コドン 129 多型は MM76%、MV24%であり、その中で Western ブロットまで検索された病理診断例 (n=8) は全て MM2 型 (病理は皮質型/視床型/皮質+視床型) であった。また、D 群に次いで vCJD との鑑別が問題になる C 群 (n=39) についてみると、コドン 129 多型は MM 92%、MV 6%、VV3%であり、その中で Western ブロットまで検索された病理診断例 (n=2) は MM2 皮質型と MM1+2 型各 1 例であった。

### D. 考察

わが国初の vCJD 例は発症後 2.5 年の時点で、孤発性 CJD に特徴的な脳波所見 (PSD)、孤発性 CJD に合致する MRI 所見を呈していたことが問題になった<sup>1)</sup>。そのため、CJD サーベイランス委員会はヨーロッパ及び関連諸国 CJD サーベイランス会議で「vCJD では PSD はみられない」とする現行の vCJD 診断基準の改訂を提案した。我々の報告およびイタリアの類似例に基づく討議の結果「病初期には PSD がみられないが、後期には PSD を示す場合がある」という内容に改訂される運びとなった (2006.5、Bled、Slovenia)。

vCJD の診断では、他のプリオン病、特に sCJD の非典型例との鑑別が問題になる。そのため、わが国の sCJD 324 例の特徴について、特に非典型例に焦点

を当て解析した。その結果、vCJDに類似した特徴、すなわち、経過が比較的緩徐で脳波上PSDがみられない、あるいは長期経過後にPSDがみられるという特徴を有するsCJD非典型例（D群あるいはC群に該当）は、わが国ではMM2型が最も多く、さらにMV型(おそらくMV2型)、少数のVV型が含まれていた。

sCJD MM2型には皮質型、視床型、両者の複合型があるが。MM2皮質型ではMRI拡散強調画像で皮質病変の検出は容易だが<sup>2)</sup>、MM2視床型は臨床診断が難しい。我々は、sCJD MM2視床型では、MRI上、vCJDとは異なり、視床には明らかな異常信号を認めないこと、脳血流SPECTあるいは糖代謝PETにおいて病初期から両側視床の血流・代謝低下がみられることが、診断上有用であることを報告した<sup>2)</sup>。

sCJD MV2型ではvCJD類似のMRI画像所見を示す場合があることが知られている。これまで報告されたvCJD発症例ではPrP<sup>Sc</sup>コドン129がMVの例はなく、もしvCJDがコドン129がMVのヒトに発症した場合どのような表現型を示すかは未知数である。剖検まで含めたフォローが必要である。

#### E.結論

1. 2006年9月までにCJDサーベイランス委員会にて調査された979中12例（1.2%）がvCJD疑いにて緊急調査され、うち1例が vCJDと確認された。

2. わが国のvCJDの報告に基づき、現行のvCJD診断基準(WHO)の「特徴的な脳波所見はみられない」という項目は改訂の見通しとなった。

3. vCJDの診断では、他のプリオン病、特にsCJD非典型例であるMM2型やMV2型との鑑別が重要である。

#### [参考文献]

1. Yamada M on behalf of the Variant CJD Working Group, CJD Surveillance Committee, Japan. The first Japanese case of variant Creutzfeldt-Jakob disease showing periodic electroencephalogram. *Lancet*

2006;367:874.

2. Hamaguchi T, Kitamoto T, Sato T, Mizusawa H, Nakamura Y, Noguchi M, Furukawa Y, Ishida C, Kuji I, Mitani K, Murayama S, Kohriyama T, Katayama S, Yamashita M, Yamamoto T, Udaka F, Kawakami A, Ihara Y, Nishinaka T, Kuroda S, Suzuki N, Shiga Y, Arai H, Maruyama M, Yamada M. Clinical diagnosis of MM2 type sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Neurology* 2005;64:643-648.

#### F.健康危険情報

なし

#### G.研究発表

##### 1. 論文発表

1. Yamada M on behalf of the Variant CJD Working Group, CJD Surveillance Committee, Japan. The first Japanese case of variant Creutzfeldt-Jakob disease showing periodic electroencephalogram. *Lancet* 2006;367:874.

2. Nozaki I, Hamaguchi T, Noguchi-Shinohara M, Ono K, Shirasaki H, Komai K, Kitamoto T, Yamada M. The MM2-cortical form of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease presenting with visual disturbance. *Neurology* 2006;67:531-533.

3. Iwasaki Y, Iijima M, Kimura S, Yoshida M, Hashizume Y, Yamada M, Kitamoto T, Sobue G. Autopsy case of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease presenting with signs suggestive of brainstem and spinal cord involvement. *Neuropathology* 2006;26:550-556.

4. Hamaguchi T, Noguchi-Shinohara M, Nakamura Y, Sato T, Kitamoto T, Mizusawa H, Yamada M. Ophthalmic

- surgery in prion diseases. *Emerg Inf Dis* 2007;13:162-164.
5. Nakamura Y, Watanabe M, Nagoshi K, Yamada M, Mizusawa H. Geographic difference of mortality of Creutzfeldt-Jakob disease in Japan. *J Epidemiol* 2007;17:19-24.
  6. 佐藤猛, 増田真之, 山田正仁: 硬膜移植後 CJD の特徴. *Clin Neurosci* 2006;24:291-294.
  7. 山田正仁, 浜口毅, 野口もえ子. CJD と vCJD の現行診断基準と問題点. *Clin Neurosci* 2006;24:301-306.
  8. 山田正仁. BSE と変異型クロイツフェルト・ヤコブ病. *Dementia Japan* 2006;20:55-63.
  9. 山田正仁. BSE と変異型クロイツフェルト・ヤコブ病. *Mebio* 2006;23:98-105.
  10. 浜口毅, 篠原もえ子, 山田正仁. 視床とプリオン病. *Clin Neurosci* 2006;24:1136-1138.
  11. 浜口毅, 篠原もえ子, 山田正仁. MM2 型孤発性 CJD -皮質型および視床型-. *BRAIN MEDICAL* 2006;18:4:341-345.
2. 学会発表
1. Yamada M. CJD Surveillance in Japan: plaque and non-plaque types of dural graft associated CJD. European and Associated Countries Collaborative CJD Surveillance Group. Slovenia, May 4-6, 2006.
  2. Yamada M, Shinohara M, Hamaguchi T, Nakamura Y, Kitamoto T, Sato T, Mizusawa H. Creutzfeldt-Jakob Disease(CJD) Surveillance in Japan: Two Distinct subtypes of CJD associated with cadaveric dura mater graft and the first Japanese case of variant CJD. The 10<sup>th</sup> Int Conference on Alzheimer's Disease and Related Disorders, Madrid, July 15-20, 2006.
  3. Yamada M. Prion diseases in Japan. Neuroscience Seminar, Inst for Clinical Neurology Medical University of Vienna, Vienna, July 14, 2006.
  4. 野口もえ子, 浜口毅, 北本哲之, 佐藤猛, 水澤英洋, 中村好一, 山田正仁. 硬膜移植後 Creutzfeldt-Jakob 病 プラク型 (p-dCJD) の臨床的特徴. 第 47 回日本神経学会総会, 東京, 2006.5.11-13.
  5. 浜口毅, 野口もえ子, 中村好一, 北本哲之, 佐藤猛, 水澤英洋, 山田正仁. プリオン病患者における眼科手術の実態. 第 47 回日本神経学会総会, 東京, 2006.5.11-13.
  6. 野崎一朗, 浜口毅, 野口もえ子, 白崎弘恵, 北本哲之, 古井英介, 柴田歩, 丸田高広, 小野賢二郎, 駒井清暢, 山田正仁. 緩徐進行性の視覚異常で発症した MM2 皮質型孤発性 Creutzfeldt-Jakob 病の 1 剖検例. 第 47 回日本神経病理学会総会学術研究会, 岡山, 2006.5.25.
  7. 山田正仁. <特別講演>わが国におけるプリオン病の実態. 第 89 回広島神経疾患研究会, 広島, 2006.5.26.
  8. 山田正仁, 篠原もえ子, 浜口毅, 中村好一, 北本哲之, 佐藤猛, 水澤英洋. わが国におけるヒトのプリオン病の実態: 最近のサーベイランスの成果. 文部科学省人獣共通感染症研究クラスター支援事業 2006 年プリオン研究会, 岩手, 2006.9.2-3
  9. 篠原もえ子, 浜口毅, 野崎一朗, 古川裕, 吉田光宏, 岩佐和夫, 駒井清暢, 北本哲之, 山田正仁. 孤発性 CJD MM2 皮質型: 臨床的特徴と検査の診断的有用性. 第 11 回日本神経感染症学会, 伊勢, 2006.10.13
  10. 山田正仁. <トピックス>プリオン病の二次感染. 第 11 回日本神経感染症学会, 伊勢, 2006.10.13.
  11. 山田正仁. <トピックス>プリオン病. 第 55 回日本感染症学会東日本地方会総会/第 53 回日本化学療法学会東日本支部総会, 東京, 2006.10.27
  12. 佐村木美晴, 森永章義, 野崎一朗, 篠原もえ子, 小野賢二郎, 古井英介, 石田千穂, 山田

正仁.硬膜移植後クロイツフェルトヤコブ病  
の1剖検例. 第34回臨床神経病理懇話会,  
大津, 2006.11.18-19.

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

## プリオン病カウンセリングの実際、および、 米国 CJD Foundation 家族カンファレンス参加報告

研究協力者：田村 智英子 お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科 特設遺伝カウンセリングコース

### 研究要旨

プリオン病の患者家族や発症前 at risk 者の心理支援の体制の整備、充実を求める声は大きい。本年度は、米国 CJD Foundation の第 4 回家族の集いに参加し、プリオン病患者家族の心理支援について検討するための材料となる情報を、CJD 患者家族の人々および欧米の CJD 専門家から聴取した。特に英国において、National CJD Surveillance Unit 専属のケア・コーディネーターが症例報告のあった現地にサーベイランス・チームが派遣される際に同行して、患者家族と面談し情報提供や心理支援を行ったり、現地医療スタッフに対して情報提供やその後のケア方針に対する助言を行ったりしている状況を知ることができ、医療チーム内のプリオン病に詳しい立場の者が通常のカウンセリング技術を駆使して患者家族の心理支援に当たっているというプリオン病患者家族への心理支援体制のひとつのあり方を学ぶことができた。また、家族性 CJD 家系の人々の発症前遺伝子診断に関する意見や気持ちについても聴取することができ、遺伝性プリオン病の遺伝カウンセリング充実の方向性が示唆された。

さらに今年度は、プリオン病患者家族やプリオン病の心配を抱える人々に対する実際のカウンセリングをも経験し、昨年度までに述べてきたように、これらの人々の心理支援にあたっては、一般的な心理カウンセリング理論を応用する形で対応することが可能であることを確認した。一方、技術的には通常のカウンセリング技術でよいとしても、そこで話し合われるプリオン病の臨床や患者家族の不安・生活上の問題などの知見を心理支援者がある程度把握していることも重要であり、心理支援者がこうした知識を持った上で心理支援に臨むことができるための体制のあり方を検討することが必要であることが示唆された。

### A.研究目的

プリオン病の患者家族、および、遺伝性プリオン病の発症前 at risk 者に対する心理社会的支援の方法、体制について検討する。

む参加費用は研究費外にて田村の自己負担)。そこに集まった海外の専門家、CJD 患者の家族、家族性 CJD 家系の未発症 at risk 者の人々から、CJD を中心としたプリオン病の心理社会的な支援に関連する情報を聴取した。

### B.研究方法

本年度は、2006 年 7 月にワシントン DC にて開催された米国 Creutzfeldt-Jakob Disease foundation（以下 CJD Foundation）の第 4 回 Annual Family Conference に参加した（旅費を含

また、本カンファレンスに参加した日本の「ヤコブ病サポートネットワーク」の方々との意見交換も行った。

さらに今年度は、プリオン病患者の家族、遺伝性プリオン病の未発症 at risk 者、および、一般人でプリ

オン病に関する不安を抱いている人に対して、実際のカウンセリングを、面談および電話相談にて実施した。このカウンセリング事例を通じた経験からの考察も含め、今後の心理支援の方向性について検討した。

#### (倫理面への配慮)

研究中に見聞きした症例の情報、および、実際にカウンセリングを行った事例の内容については、守秘義務を守り、個々の症例のプライバシーを厳密に尊重するよう配慮した。個人識別情報は本研究には用いていない。さらに、個人を識別できる情報であっても個別性の高い情報については使用せず、あくまでも一般的、普遍的に用いることのできる情報のみを利用した。

#### C. 研究結果

プリオン病の患者・家族に対する心理社会的な支援のあり方について、調査し得られた結果とそれに対する考察を以下にまとめる。

#### D. 考察

##### 1. 米国 CJD Foundation 第 4 回 Family Conference (家族の集い) における情報収集

米国 CJD Foundation 第 4 回 Family Conference は、米国ワシントン DC にて 2006 年 7 月 7-10 日に開催された。この場にて、会に参加するのみならず、参加者の人々から各種情報を聴取した。

##### (1) 米国 CJD Foundation について

米国 CJD Foundation は、CJD を中心とするプリオン病の患者家族を中心とした当事者団体である。夫を CJD で亡くした Florence Kranitz が会長をつとめている。会員の中には遺伝性プリオン病家系の未発症 at risk 者も含まれている。

団体の活動としては、CJD その他のプリオン病に関して、パンフレットやホームページ (<http://www.cjdfoundation.org/>) などを通じて情報を発信しているほか、無料ダイヤルの電話相談窓

口 (CJD Foundation National Toll Free HelpLine) なども設けており、専門医療機関の紹介から剖検の案内、葬儀の手続きまであらゆる情報提供に対応している。年間 1200 件前後の問い合わせがあるとのこと。

さらに、“CJD Foundation Medical Education Project” と称して、医療機関や医療者を対象としたプリオン病関連の啓発活動も盛んに行っており、2006 年には約 20 の医療機関において講演会を開く計画であるとのことであった。また、(3) 項にて後述する医療者向け教育 DVD も作成しているなど、当事者団体として医療者に対する積極的な教育活動を行っている点はたいへん評価できると思われる。

##### (2) 第 4 回家族の集いの内容

CJD Foundation 第 4 回家族の集いには、CJD 患者の家族、約 150 家系の人々が参加。参加者は主に米国からであったがその他英国、日本、オーストラリアからの参加もあった。

カンファレンスの内容としては、まず医学的事項として、CJD を中心とするプリオン病全般について充実した講演が並んだ。講演は以下のとおり。① CJD の神経病理 (Bernardino Ghetti : Indiana University and President-elect of the International Society of Neuropathology)、②米国 The National Prion Disease Pathology Surveillance Center におけるサーベイランスと研究の現況 (Pierluigi Gambetti : National Prion Disease Pathology Surveillance Center and Case Western Reserve University)、③Variant CJD の現状(

Robert G. Will : University of Edinburgh and UK National CJD Surveillance Unit)、④カナダのプリオン病の状況 (Neil Cashman : University of British Columbia)、⑤イギリスの CJD の状況 (Richard S. G. Knight : Director of the UK National CJD Surveillance Unit)、⑥ニューヨーク州健康局の実践およびサーベイランスの状況 (Pat Lillquist : New York State Department of Health)、⑦治療法研究の進捗 (David Kocisko : NIH Lab of

Rocky Mountain Laboratories)、⑧CJD の臨床と UCSF における臨床観察研究・キナクリン治験の状況 (Michael Geschwind : University of California at San Francisco)、⑨全米におけるプリオン対策・研究活動 (Gene Major : National Institutes of Health および Lt. Col. Terry Besch : Director of the National Prion Research Program)、⑩CJD と vCJD に関するヒトプリオン病の疫学と臨床像 (Lt. James Joseph Sejvar : Centers for Disease Control and Prevention)、⑪血液からの vCJD 感染予防対策 (Joseph Steven Cervia : Albert Einstein College of Medicine)。フロアには、演者の共同研究者その他の専門家も多数駆けつけ、ディスカッションに加わっていた。講演後、演者がパネリストとして壇上に並んだ状態で参加者との質疑応答が行われ、さらに各専門家がテーブルごとにわかれて、それぞれのテーブルに参加者が集って直接専門家との間で話をする形で、ラウンドテーブル・ディスカッションも行われた。

次に、家族の集いとしての内容としては、冒頭に CJD にて家族を亡くした人々の追悼セレモニーが行われたのをはじめとして、CJD 患者の家族 (遺族を含む) の何人かが患者の闘病の状態や家族の思いなどについてビデオなども用いながら講演した。さらに、家族性 CJD 家系の当事者からの講演もあり、家族が次々と発症していく様子がビデオを交えて語られた。また、遺族を対象としてグリーフ・ワーク (肉親との死別などの後の心理過程) の専門家の講演も行われた。

家族性 CJD に関しては別室に集まって分科会も開かれ、約 30 名が参加してお互いの疑問や思いを語り合った。(この分科会参加者から聴取した知見については、(6) 項に後述する。)

CJD Foundation の活動としては、会計報告と今後の活動計画と資金調達の方策についての話し合いがなされた。また、CJD Foundation が実施したアンケート調査の結果の発表も行われた。さらに特筆すべき事項として、CJD Foundation がこのたび製作した医療者向けの医学教育用 DVD “Confronting CJD and Other Prion Disorders: Science, Sense

Support” の紹介上映が行われた (詳細は (3) 項に後述)。

米国 CJD Foundation の活動報告の後、日本とオーストラリアの当事者団体の紹介も行われ、日本からは、ヤコブ病サポートネットワーク代表の上田宗先生が、オーストラリアからは CJD Support Group Network Australia 代表の Suzanne Solvyns 氏と Carol Wilson 氏が講演された。

本会の最後は、市民運動の専門家を呼んで効果的なロビー活動のあり方について学んだ上で CJD の啓発と食品の安全をテーマに国会の前に集うロビー活動を行うことで締めくくられた。

### (3) 医療者向け教育 DVD

CJD Foundation がこのたび製作した医療者向けの医学教育用 DVD “Confronting CJD and Other Prion Disorders: Science, Sense, Support” の紹介上映が行われた。本 DVD には、Pierluigi Gambetti (National Prion Disease Pathology Surveillance Center)、Stanley Prusiner (University of California, SF Nobel Laureate)、Richard Johnson (Johns Hopkins University)、Richard Knight (UK National CJD Surveillance Unit)、Robert Will (University of Edinburgh)、H. Branch Coslett (University of Pennsylvania) ら、本疾患の権威による医学的解説、および、実際のプリオン病の患者家族の様子のビデオがおさめられ、医療者は本 DVD を通じて学ぶことにより CME (研修単位) を得ることができる。

この DVD は CJD Foundation を通じて入手可能であるが大変有用な充実した内容のものであり、医学的解説もアニメーションや実際の臨床所見を駆使したわかりやすいものになっている。今後日本でも参考にすることができるのではないかと思われる。

### (4) イギリスにおけるプリオン病患者家族の心理支援体制

家族の集いにはイギリス National CJD Surveillance Unit の専門家チームが訪れていたため、イギリスにおける心理支援体制について、

Surveillance Unit を率いている Richard Night 氏および、同 Unit のケア・コーディネーターの Margaret Leitch 氏から情報を聴取した。

イギリスでは、CJD 症例が報告されると Surveillance Unit のチームが現地に派遣されるが、そのときにチーム専属のケア・コーディネーターと呼ばれるスタッフが同行する。このケア・コーディネーターは、CJD およびプリオン病全般に関する情報を十分に持っており、現地で患者家族と面会して必要な情報提供を行い、日常生活のアドバイスを提供したり、家族に対する心理支援を行ったりする。また、現地医療機関の看護師などの医療スタッフに対しても今後のケアや心理支援の方向性などについて情報提供、助言を行う。ケア・コーディネーターは、普段から関連する多くの会合や症例検討会に参加し、多方面の専門家および当事者患者家族の間を橋渡しする役目を担っている。また、医療者に対する教育啓発活動や家族からの緊急要請に応じて面談対応するなどの業務も担当している。

現在ケア・コーディネーターとして中心的な役割を担っている Margaret Leitch 氏であるが、もともとは一般の看護師であり特にプリオン病の心理支援の専門家ということではなかったとのことである。しかし普段から Surveillance Unit において専属で活動することによって CJD に関する医学的事項や患者家族が直面しがちな問題に対する知識を身につけ、現在は CJD 患者家族のサポートの要になっている。Margaret Leitch 氏が有能な方であることは言うまでもないが、Richard Night 氏によれば、「Margaret Leitch 氏が選ばれた特別大きな理由があるわけではなく、看護師やメディカル・ソーシャル・ワーカーなどのメディカルスタッフで一般的に有能な者であれば、専属チームに加わって活動することを通じて誰でも Margaret Leitch 氏同様のことが可能になる。プリオン病の心理支援として、何か特別なスキルが必要ということはないように思われる。」とのことであった。Margaret Leitch 氏自身も、「CJD 患者家族のサポートにあたっては、CJD に関する様々な情報を求められることは多いので疾患の知識は必要である。しかし、心理支援としては特別な技術が必要

なわけではなく、一般的なコミュニケーション・スキル、傾聴や共感的理解を示すスキル、および患者家族の気持ちに配慮する姿勢があれば十分対応可能である。一般的な疾患の患者サポートに慣れた看護師やメディカル・ソーシャル・ワーカーなどであれば、プリオン病の心理支援として疾患の知識を得る以外に特別な技術習得が必要だとは思わない。」と述べられた。

しかし、Richard Night 氏および Margaret Leitch 氏の話を見ると、確かに心理支援技術として特別なスキルは不要であるかもしれないが、一方で、Margaret Leitch 氏のように CJD 関連事項に精通した専門のケア・コーディネーターが常に専門家チームの一員として活動しており、症例が報告される度に現地に赴いて患者家族に面談して心理支援を行うというサポート体制が非常にうまく機能していると感じられた。すなわち、CJD その他のプリオン病症例の数は決して多くはなく、その少数例のために各地に専門的知識を有した心理支援者を多数養成するよりも、プリオン病について熟知した少人数のスタッフが各地に出向いて対応する体制のほうが効率がよいのではと考えられた。日本のシステムにこの状況をそのまま当てはめることは難しいため、今後の日本の方向性の検討が必要である。

なお、これまでわが国において語られてきたイギリスにおける心理支援体制としては、英国 CJD Support Network とそのスタッフ、特に中心的役割を果たしているメディカル・ソーシャル・ワーカーの活動に関する情報が主であったが、英国 CJD Support Network は患者家族を中心とした当事者団体である。今年度の調査において、これまで知られていた英国 CJD Support Network のような当事者側のサポート体制とは別に、National CJD Surveillance Unit という医療者側チームのサポート体制について聴取できたことは有意義であった。

#### (5) CJD 患者家族の人々の思い

家族の集いに参加している CJD 患者家族の方々の多くから、これまでの様々な苦悩や現在の心境について聴取することができた。

今回の集いに参加した方々の多くは、米国において孤発性 CJD で闘病中もしくは亡くなった患者の家族の方々であった。(家族性 CJD 家系の方々については次項に述べる。) これらの方々の中には、発症直後や診断がついた当初においては情報の足りなさが問題になったと述べており、CJD Foundation に出会った後はそこで得られる情報や同じ状況で苦しんでいる他の家族との出会いが大きな助けになったとのことであった。また、診断がつくまでに時間のかかる状況における不満や混乱などについて思い出して語られる方も多く、日本の患者家族の方々の思いと共通する面が多々見られた。さらに、診断がついた後は、発症原因がわからないことや、十分な治療法がないこと、動物実験で有効とされている薬剤を使って欲しいと頼んでも認められないこと、その他医療者に対する不満などが語られた。患者が亡くなった後は、葬儀の際の遺体の扱いが差別的であったことへの不満を話される方もいらした。多くの方々が愛する肉親を亡くしたことによる心痛を語られ、またそれを遺族の間で分かち合いお互いに涙することで、少しずつ消化しようとしている様子が見られた。米国では、医原性 CJD の訴訟は行われていない。今回の集いに参加していた方のひとりが、CJD で亡くなった配偶者の感染原因がおそらく過去の硬膜移植であったであろうことがたまたま存在した医療記録から判明したと述べていたが、移植が行われたのはまだ世の中で硬膜移植による感染が知られていなかった時期なので仕方のないことだったと考えていると発言され、特に医療過誤とは認識されておらず、他の孤発例の家族の方々と同じ立場と認識して気持ちを分かち合っていた。

ところで今回の家族の集いでは日程の半分以上を医療講演が占めていたが、参加者の多くは既に家族を亡くされていたため、今から医学的情報を得ても何か助けになるのだろうかと思われる向きもあるかもしれない。しかし、多くの参加者は、既に家族が CJD で亡くなった後であっても、CJD やプリオン病の最新の医学的事項を知って自分の家族に何が起こったかを納得することによって心の落ち着きを得たり、自分たちの家族から得られた知見が元になって研究

が少しずつ進んでいる状況を知って将来に希望を見出したりしていた。専門家とのラウンドテーブル・ディスカッションにおいても、遺族の方々が熱心に質問を投げかけて、亡くなった自分の肉親に起こったことを整理しようとしている状況が少なからず存在した。

また、当然のことながら当事者団体の家族の集いの最大の役目として、本会は、同じような状況におかれた人々が集まってお互いの気持ちを分かち合うことによるピア・サポートの機会として有効に働いていた。

#### (6) 家族性 CJD 家系の人々の思い

今回の家族の集いにおいては、家族性 CJD 家系の人々約 30 名を別室に集めた分科会も開かれたため、遺伝カウンセラーの立場としてこの分科会に参加し、家族性 CJD 家系の人々の様々な思いについて聴取した。

家族性 CJD 家系の人々の声としては、「家族に患者が複数いて介護も大変である上、精神的にも負担が大きく、どうしてよいかわからない」「自分自身の将来の発症が怖い」「自分の兄弟姉妹や子どもに発症するのではと思うと怖い」「家族性 CJD の人は非常に少ないので今回の分科会のように他の遺伝性家系の人々と会える場があるのは非常にありがたい」といったことがあがっていた。

参加者の中には、未発症の at risk 者として既に発症前遺伝子診断を受けた人が数名存在した。これらの人々が発症前遺伝子診断を受けた理由としては、「将来の人生設計のために受けた」「知るのは怖かったが知らないでいるよりも知っておきたかった」「自分は少しでもよいとしても子どもに遺伝するのは心配だったので、子どもをもうけるかどうか考えるためにまず自分に遺伝しているかどうか知っておこうと思った」などがあげられた。発症前遺伝子診断を受けるかどうかについては、遺伝子診断実施前に遺伝カウンセラーと話し合っている人もいたが、遺伝カウンセラーには会わずに診断を受けた人もいた。

発症前遺伝子診断を受けた後の気持ちとしては、「知ってよかった」との声がほとんどであった。自分に

遺伝しているにもかかわらず、「かえってすっきりした」「もちろん遺伝しているとわかってつらかったが、知らないままではよかったです」といった声が多かった。「この病気は発症したらどうせわからなくなっちゃうのだから、かえって自分は悩まなくて済む」と微笑んで語る人もいた。また、「子どもを残していくことが心配だが、自分が発症するとわかっているから今からいろいろ準備できる」という意見もあった。一方、自分には遺伝していないとわかって安堵した人々の中には、「自分には遺伝していないことはよかったが、兄弟には遺伝していたので、心中は複雑で手放しで喜べない」と、いわゆる *Survivor Guilt* と呼ばれる思いを述べる人もいた。

遺伝性疾患の発症前遺伝子診断については、欧米ではハンチントン病や家族性アルツハイマー病、遺伝性乳がんなどを対象として行われるようになってきており、遺伝子診断を実施する前に、専門職遺伝カウンセラーとの間で、自分が本当に自身の将来の発症に関する予知的情報を得たいと思っているかじっくり話し合うプロセスを持つことの重要性も知られるようになってきつつある。しかし、遺伝性プリオン病の発症前遺伝子診断に関しては、症例数が少ないことも手伝って、英米の遺伝カウンセラーの間でも語られることは非常に少なく、こうした人々に対する遺伝カウンセリング／心理カウンセリングに関して十分な知見は得られていない。まして我が国においては、他の遺伝性疾患の発症前遺伝子診断の実施例もまだわずかで、遺伝カウンセリングの充実や、遺伝性プリオン病家系の *at risk* 者に対する支援のあり方の検討はこれからの課題であると考えられる。筆者はもともと遺伝カウンセラーという立場であることから、今後こうした発症前遺伝子診断にまつわる遺伝性家系の人々への支援、カウンセリングのあり方についても検討していきたい。

## 2. 日本におけるプリオン病関連カウンセリング実施事例から得られた知見

本年度は、実際のカウンセリングを数件経験したので個人情報に触れない形で以下に報告する。

### (1) CJD 患者の家族の方々との面談

プリオン病研究班の先生方からご紹介いただき、実際の患者様のご家族にお目にかかってカウンセリング面談を実施した。

家族の方々からは、まず様々な医学的質問が寄せられ、詳しい情報を得て理解したいというニーズが感じられた。ひとつひとつの質問に対して、主治医にも立ち会っていただいて丁寧に対応して答えることで、来談された方々は十分満足されたように思われる。

次に、面談の中で家族の方々のこれまでの様々な思いについて積極的に聞き出し、語っていただき、それに対してじっくりと耳を傾け（傾聴）、どんなことでも否定せずに聞いて共感的理解を示した（ロジャーズのパーソン中心療法のカウンセリング理論による）。来談された家族の方々は、診断がつくまでの不安や混乱、診断告知後のショック、医療者に対するいくつかの小さな不満、患者様ご本人の意識がはっきりしていた時点での意向をできるだけ活かしてあげたい気持ち、介護の心配、今後の見通しへの不安、複数の家族の間での思いやりや助け合いの状況、介護者の健康上の不安などについて、時に涙を交えながらたくさんのお話を語られた。こうしたことを語り言語化することにより、来談者の方々の困難な状況に対する心理的適応が一歩進んだように思われた。すなわち、状況が何も変わるわけではなくとも、来談者ご自身が本来持っていらっしやる問題対処能力や気持ちを整理していくことのできる精神力を活用していくためのプロセスとして、カウンセリング面談の機会を利用していただくことができたと思われる。

実際に面談を実施してみて、CJD 患者のご家族に対するカウンセリングにおいては、カウンセラーが CJD の医学的事項や実際の状況に対する知識や理解をもっていることは大切であるが、一方で面談スキルとしては、臨床心理士など心理援助の知識と技能をもつ者であれば十分実施可能なものであることが強く実感された。疾患の重篤性ゆえに家族の方々の思いは重大であるため、そうした気持ちをしっかり受け止めることのできる心理カウンセリング技術

を有している者が対応することが望ましいが、必ずしもプリオン病心理支援の専門家である必要はないと考えられる。したがって将来的には、一般の臨床心理士やメディカル・ソーシャル・ワーカーなどが対応してじっくり話を聞くだけでも大いに有用なのではと思われる。

ただし、来談者にとっては、CJDに関する医学的情報や人々がどのような思いを抱いているかについて詳しく知っている田村であるからこそ「わかってもらえるのでは」と考えて話をする気になった部分も多々あったことは否定できない。したがって、将来臨床心理士などが患者家族と面談する際に、事前にそうしたプリオン病関連の知識を入手しておくことは有用であると思われる。

なお、こうした方々へのサポートとして、「ヤコブ病サポートネットワーク」のような当事者団体の果たす役割は大きい。しかし、当事者団体は当事者団体としてピア・サポート(同じ立場の者どうしの支え合い)の役割を果たすことができる一方で、そうしたサポートとは別に心理援助の専門家による個別支援の充実を図ることも有用であると思われる。今回のカウンセリング実践の経験は、そうした機能の有効性を実感させてくれるものであった。

## (2) 遺伝性プリオン病家系の方との面談

今年度は遺伝性プリオン病家系の方々(未発症 at risk 者)と面談する機会も得られた。本ケースは、個人名等の個人識別情報を伏せたとしても症例の状況の詳細を述べればどの症例のことであるかある程度想像がつくと思われるため、面談にいらした方は情報がオープンになることに同意して下さってはいるが、本報告書に症例の詳細を記述することは控える。この面談にて語られたことは、米国 CJD Foundation の家族性 CJD 分科会で人々が話していたことと、多くの部分で共通していた。来談者の発言としては、遺伝性プリオン病について理解した上で話を聞いてくれる専門家が少なく、何か問題が解決されるわけではなくとも状況を理解した上で様々な気持ちを話す相手がいるとありがたい、という声が述べられた。田村は今回、プリオン病について知

っている遺伝カウンセラーとして、そうした役割を果たすことができたと考えられる。

この面談にて示唆されたことは、我が国においては、プリオン病だけでなくその他の遺伝性疾患の家系の at risk 者に対する支援のあり方の検討はまだまだこれからであるということである。自身や他の家族が将来発症するかもしれないという状況に直面している人々は、症状を有している患者ではないため、従来の医療の枠組みで捉えることはできず、こうした人々に対してどのような情報や心理支援をどのような形で提供していくべきか、今後の検討が必要である。これらの人々がどのような場所に相談に行けばよいのかということもほとんど知られていない現状も変えていかねばならない。遺伝子診断を行わないとしても、「自分や家族にこの病気は遺伝するのだろうか」ということを質問したいと思っている人はいる。こうした人々が遺伝に関する相談におとずれることのできる窓口を整備することが必要である。そして同時に、遺伝子診断に関係した遺伝カウンセリングの充実は大変重要な課題であると考えられる。プリオン病の遺伝子診断が技術的に可能になった今日、発症前遺伝子診断などの結果を人々がうまく利用することができるのであれば、どのような形で遺伝子診断とそれに付随するサービスを実施することが望ましいか、考えていかねばならない。一般的に、遺伝性疾患の遺伝子診断の前後には遺伝カウンセリングを実施すべきということは国際的に共通認識となっており、我が国の文部科学省・厚生労働省・経済産業省の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」においても謳われている。したがって、家族性 CJD などの遺伝性プリオン病においても、理想的には、発症前診断のみならず、孤発例から遺伝性事例を除外するための遺伝子診断の際にも、十分な遺伝カウンセリングが行われることが望ましい。しかし一方で、各医療機関で遺伝カウンセリングに従事している臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー(いずれも日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会の合同認定による)がプリオン病について詳しいとは限らないため、プリオン病の遺伝子診断に際して患者家族を各病院の遺伝カウンセリ