

受付番号・報告回数				一般的名称		新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験中	
検査	単位	正常範囲 低値	正常範囲 高値	日付			
				結果			
その他の情報の有無							
診断に関連する検査及び処置の結果							

MedDRA

Version ()

受付番号・報告回数				一般的名称		新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験中			
関連する治療歴及び随伴状態					関連する過去の医薬品使用歴				
原疾患・合併症・既往歴	開始日	終了日	備考	その他の記述情報	医薬品名	開始日	終了日	使用理由	副作用 (発現した場合のみ)

MedDRA

Version ()

受付番号・報告回数		一般的名称			新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験中					
再投与又は再曝露の結果	治験薬及び医薬品を入手した国(承認国)	治験薬名又は販売名(Lot)	一般名の名称	治験薬等に対して取られた処置	開始日	終了日	投与開始から発現までの時間間隔	最終投与から発現までの時間間隔	再投与による再発の有無	再投与により再発した副作用名
治験薬等と副作用等の因果関係	評価対象となる副作用又は有害事象名		評価の情報源		治験薬等と副作用又は有害事象の因果関係(評価方法)		評価結果		治験薬等に関するその他の情報	
死因	報告された死因			剖検の有無		剖検による死因				
						MedDRA		Version ()		

治験薬 研究報告書

受付番号	受付番号	機構報告回数	第一報入手日 年 月 日	本報告の最新情報入手日 年 月 日	緊急報告の規 準を満たすか 7日 15日
治験成分	治験成分記号	一般的名称			
国内 治験 薬	未承認/既承認	新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験中 (医薬品販売名:)			
	治験の概要	対象疾患	開発相	投薬中の症例の 有無	
添付書類					
備考	研究報告の詳細は別紙調査報告書のとおり。 バッチ/ロット番号 報告者の管理番号 本報告と関連する報告の受付番号 取り下げ報告の場合の取り下げ理由 追加報告の具体的な内容 薬剤提供者の名称 同一の実施計画書で実施している他施設の治験責任医師の氏名及び所属 連絡先:連絡担当者等の氏名、所属先、電話番号及びFAX番号				

上記のとおり治験薬研究報告の報告をいたします。
年 月 日

住所: (法人にあつては、主たる施設の所在地)
氏名: (法人にあつては、名称及び代表者の氏名)

印

独立行政法人医薬品医療機器総合機構理事長 殿

機構記入欄	受付者
担当審査部	
受付時の 指示事項	無・有 ()
受付者意見	
指示・コメント	

治験薬 研究報告 調査報告書

受付番号・報告回数			報告日 年 月 日	第一報入手日 年 月 日	新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験 中	機構処理欄
一般的名称			研究報告の公表状況	公表国		
治験薬名及び販売名 (企業名)						
研究報告の概要	<input type="checkbox"/> がん等の発生 <input type="checkbox"/> 発生傾向の変化 <input type="checkbox"/> 効果を有しない 問題点()					使用上の注意記載状況・ その他参考事項等
	報告者の意見			今後の対応		

治験薬 外国における製造等の中止、回収、廃棄等の措置 報告書

受付番号	受付番号	機構報告回数	第一報入手日 年 月 日	本報告の最新情報入手日 年 月 日	緊急報告の規準 を満たすか 7日 15日
治験成分	治験成分記号	一般的名称			
国内 治験 薬	未承認/既承認	新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験中 (医薬品販売名:)			
	治験の概要	対象疾患	開発相	投薬中の症例の 有無	
添付書類					
備考	外国における措置の詳細は別紙調査報告書のとおり。 バッチ/ロット番号 報告者の管理番号 本報告と関連する報告の受付番号 取り下げ報告の場合の取り下げ理由 追加報告の具体的な内容 薬剤提供者の名称 同一の実施計画書で実施している他施設の治験責任医師の氏名及び所属 連絡先:連絡担当者等の氏名、所属先、電話番号及びFAX番号				

上記のとおり治験薬の外国における措置の報告をいたします。
年 月 日

住所: (法人にあつては、主たる施設の所在地)
氏名: (法人にあつては、名称及び代表者の氏名)

印

独立行政法人医薬品医療機器総合機構理事長 殿

機構記入欄	受付者
担当審査部	
受付時の 指示事項	無・有 ()
受付者意見	
指示・コメント	

治験薬 外国における製造等の中止、回収、廃棄等の措置 調査報告書

受付番号・報告回数			報告日 年 月 日	第一報入手日 年 月 日	新医薬品等の区分 1:未承認 2:一変治験中	機構処理欄
一般的名称			外国における措置の 公表状況		公表国	
治験薬名及び販売名 (企業名)						
外国 にお ける 措 置 の 概 要	<input type="checkbox"/> 製造・輸入の中止 <input type="checkbox"/> 販売中止 <input type="checkbox"/> 回収・廃棄 <input type="checkbox"/> その他 問題点()					使用上の注意記載状況・ その他参考事項等
	報告者の意見			今後の対応		

2. 自然歴調査



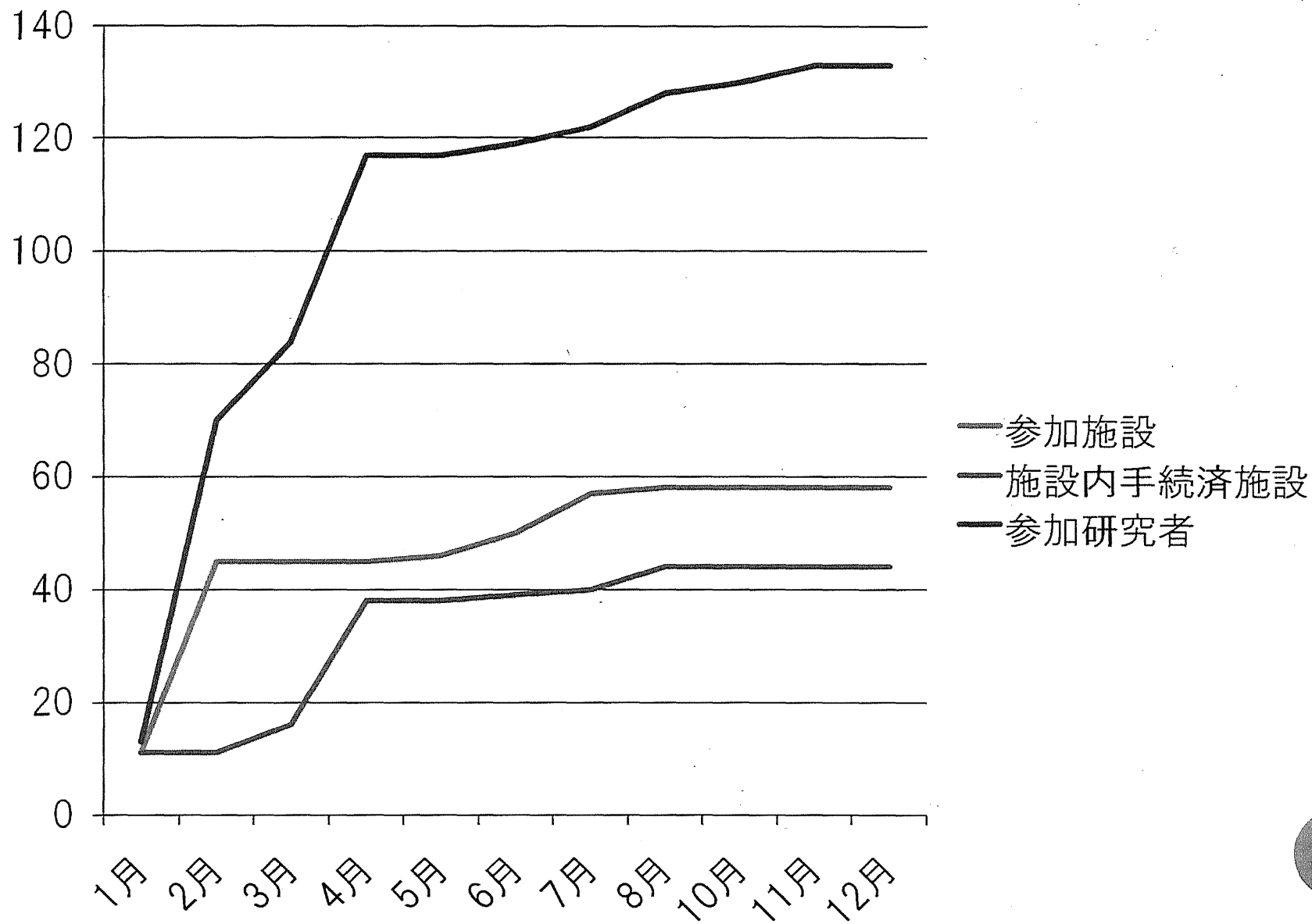
プリオン病自然歴に関する全国調査研究

東京医科歯科大学 神経内科
国立精神・神経医療研究センター 神経内科

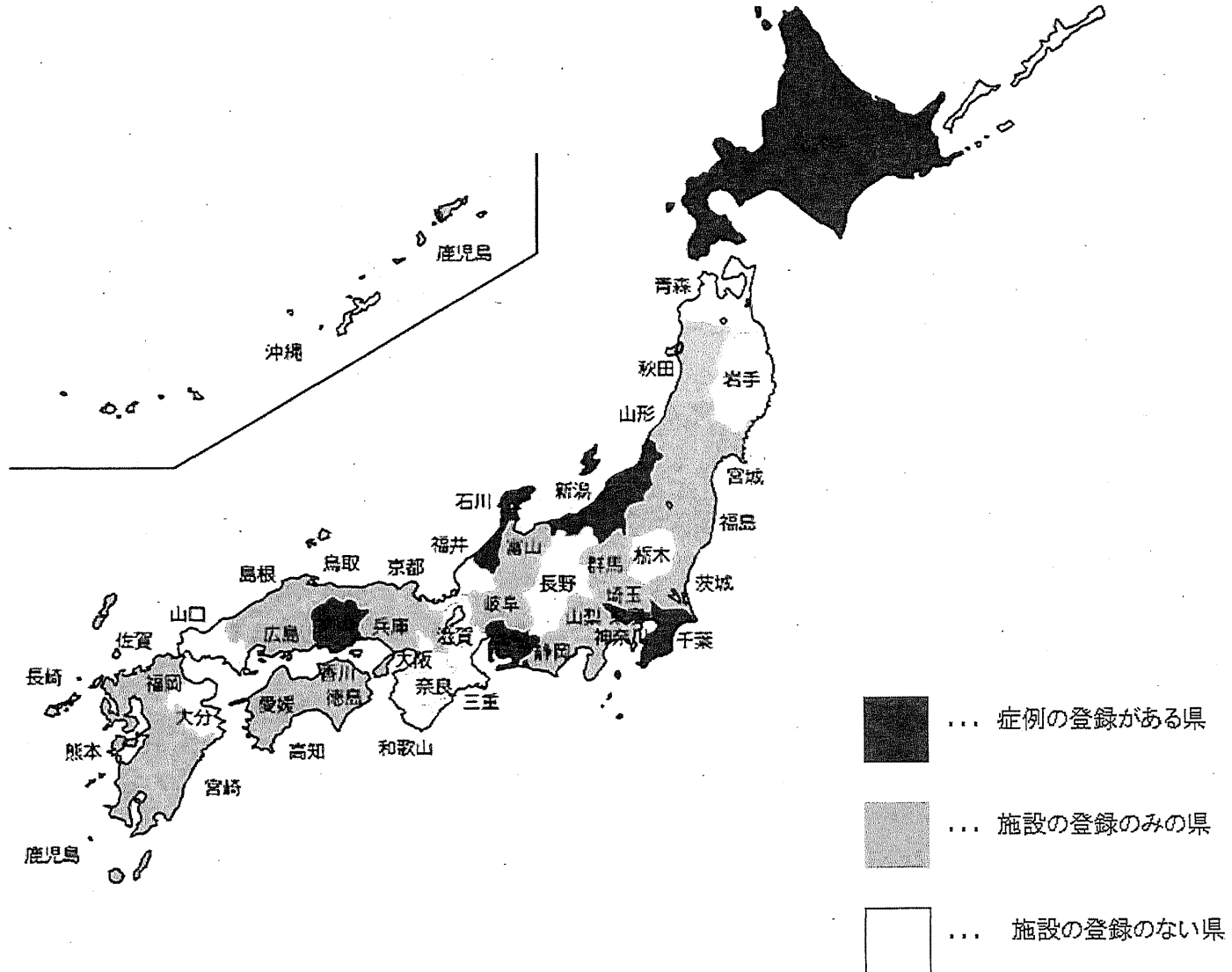
◆登録症例(2014年12月現在)

番号	型	登録時	V1	V3	V6	V7	V10	V11	備考(最近の状況)
01-001	MM	19	18	13	2	1			ほぼ無動性無言状態
02-001	MM	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	7	4			お見舞いの者に気づいて目覚めるということはなく、寝ているだけの様な状態
04-001	V180I	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	0 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	登録当時より無動性無言
04-002	V180I	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	1 (発声はある)	1 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	登録当時無動性無言には至っていないが、本人へのインタビューはほぼ不能
08-001	MM	0 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	死亡					剖検実施せず
14-001	MM	0 (無動性 無言)	0 (無動性 無言)	死亡					剖検実施 → 報告待ち
15-001	MM	2	2	調査 中止					患者家族の意向で、倫理審査申請していない施設に転院となったため調査中止
42-001	MM2C	20	13	12	診察せず	3			食事・トイレなどが全介助になる。単語レベルの発語はある。

◆研究参加施設・研究参加研究者数



◆研究参加施設と症例登録施設(2014年12月現在)

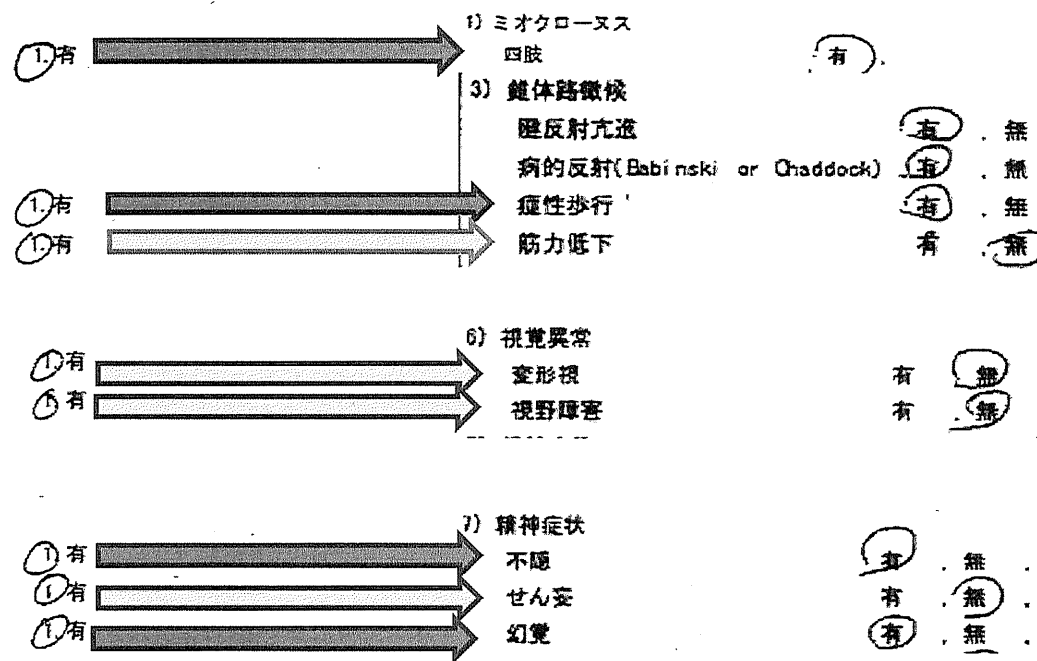


電話調査の正確性評価

電話調査

- 1) ミオクローヌス
四肢のびくつき
- 3) 錐体路徴候
突っ張るような歩き方か
力が弱くなっているか
- 6) 視覚異常
周囲のものがゆがんで見えるか
まっすぐ前を見た際に見にくい部分があるか
- 7) 精神症状
特に夜間に落ち着きがなくそわそわするか
訳がわからないことを言っていないか
家族には見えない物や人や音が見える、聞こえるか

医師診察



本症例の調査では、全17項目の電話調査項目のうち、医師の診察と一致したものが7項目(上図⇒)、不一致が6項目(上図⇔)、不明4項目であった。電話調査による重症度評価は工夫が必要な可能性がある。

◆研究を通して表出した課題と今後の方針

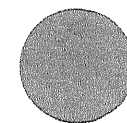
- ① 各実施施設における倫理審査申請の支援
 - ・各施設の倫理審査仕様に合せた文書の改編などで時間や担当医師の負担増加
 - ・診断施設と観察(入院)施設が違う場合に、
入院施設での倫理審査申請等が困難な場合がある→可能な限り、セントラルERC(Ethics Review Committee)にて対応する方法は？

- ② 参加施設の拡大と参加研究者の増員
 - ・現在の参加施設・研究者は、サーベイランス全国担当者を中心に呼びかけて参加→倫理審査申請の進捗などを支援、さらなる参加呼びかけ
 - ・地理的に参加施設の少ない関西地区などへの参加呼びかけの必要→関西地区を重点的に参加呼びかけの活動

- ③ 無動性無言に至るまでの期間が長く、観察の利益がより大きい症例の登録促進の必要
→サーベイランス活動とも連携し、経時的観察が可能な患者をリクルートする？

- ④ 登録される疾患の遺伝子型の偏り
→研究参加施設・研究者の母集団を増やし、稀少な型の登録を促進する

- ⑤ 電話調査項目と医師診察項目における不一致の原因の解明と対策



参加施設数

- 参加施設数: 58施設 (前回報告と変化なし)
 - 手続き完了: 44施設
 - 手続き中: 14施設
- 参加研究者数: 130名
- 登録症例 8例

番号	型	登録時	V1	V3	V6	V7	備考(最近の状況)
01-001	MM	19	18	13			移動・排泄などの自立不能になり転院
02-001	MM	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	7	4	興味のあることに反応することもあるが、 寝ているだけのことが多くなった。
04-001	V180I	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	0 (無動性無言)	0 (無動性無言)	登録当時より無動性無言
04-002	V180I	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	MRCスコア 未採用	1 (発声はある)	1 (無動性無言)	登録当時無動性無言には至っていないが、 本人へのインタビューはほぼ不能
08-001	MM	0 (無動性無言)	0 (無動性無言)	死亡			剖検実施せず
14-001	MM	0 (無動性無言)	0 (無動性無言)	死亡			剖検実施 → 報告待ち
15-001	MM	2	2				移動・排泄等も自立不能のため要介護
42-001	MM2C 疑い	20	13	12			食事・トイレなどが全介助になる

※ 本調査研究におけるMRCスコアの採用は、プロトコール第2.0版(2014/3/20 配信)以降
(02-001、04-001及び04-002 においては、V6 以降で採用。)

※ V2、V4、V5、V8、V9 は、電話調査のためMRCスコアによる評価は実施しない

※ 08-001 及び 14-001 は、登録時に既に無動性無言状態であったため、MRCスコアのポイントは0(ゼロ)

福岡-佐賀に集積するGSS家系の 臨床的特徴と発症素因家族の研究

坪井義夫¹⁾, 木村 聡¹⁾, 岡 孝之²⁾,
原 英夫²⁾, 村井弘之³⁾

1) 福岡大学医学部神経内科学

2) 佐賀大学医学部神経内科

3) 九州大学大学院医学研究院 神経内科学

背景

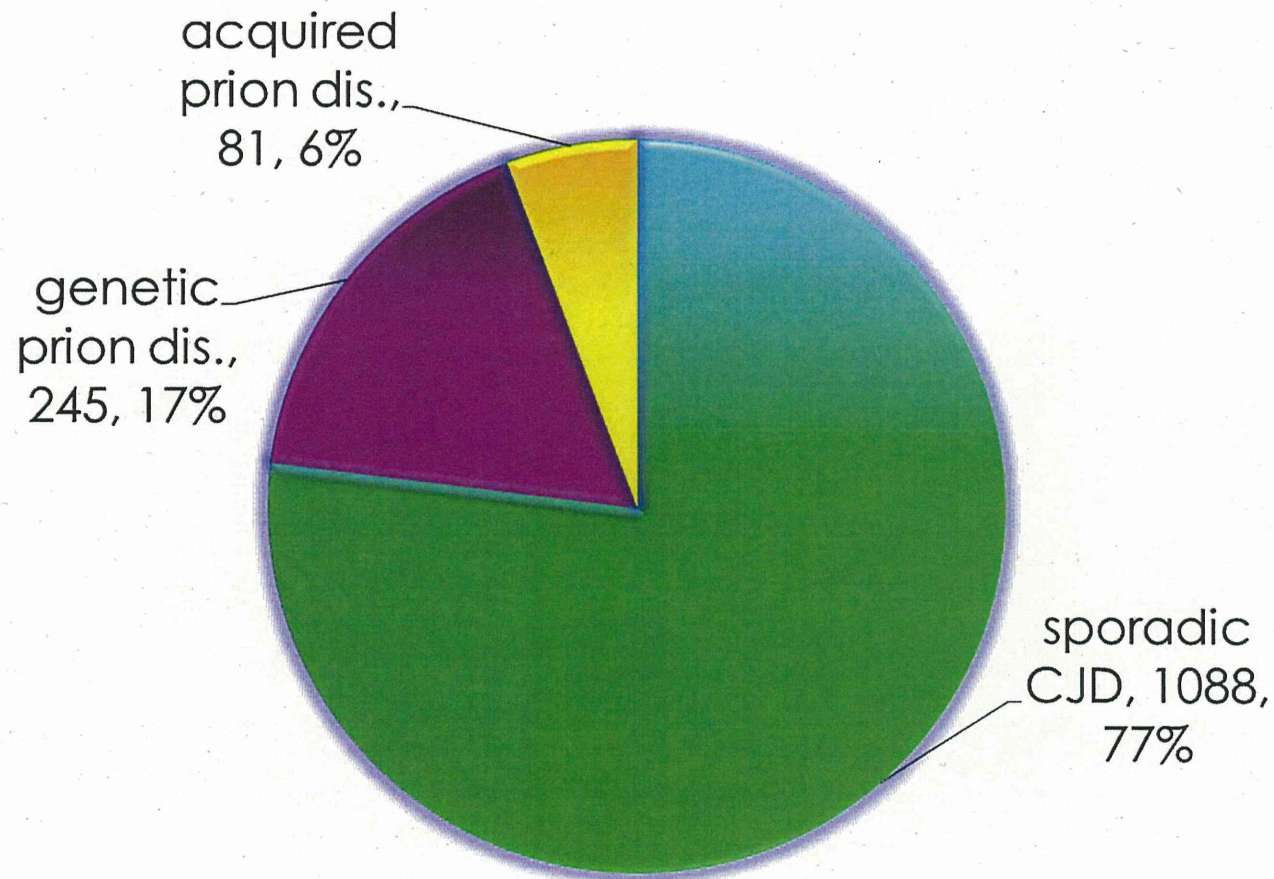
Gerstmann-Straussler-Scheinker (GSS) 病は常染色体優性遺伝の家族性プリオン病であり、進行性運動失調、進行性認知症、下肢の感覚障害を特徴とする

臨床病型は古典的GSS（運動失調型）が多いが、CJD表現型もあり、同じ家系内でも両病型が混在することもあると報告されている

Hainfellner JA, et al. Brain Pathol. 1995

Peoc'h K, et al. Hum Mol Genet. 2012

本邦における家族性プリオン病の頻度



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

家族性プリオン病の遺伝子変異

点変異	臨床症状
P102L, P105L, A117V, G131V, F198S, D202N, Q212P, Q217R, M232T	Gerstmann-Sträussler-Scheinker disease
D178N-129V, V180I, V180I+M232R, T183A, E196K, E200K, V203I, R208H, V210I, E211Q, M232R	Creutzfeldt-Jakob disease
D178N-129M	Fatal familial insomnia
I138M, G142S, Y145s, Q160s, H187R, T188R, T188A, T188K, P238S	その他
挿入変異	
24bp, 48bp, 96bp, 120bp, 144bp, 168bp, 192bp, 216bp	

Kovacs GG, et al. Mutations of the Prion Protein Gene Phenotypic Spectrum J Neuro (2002) 249 : 1567-1582, http://www.mad-cow.org/prion_point_mutations.html