

サーベイランスデータに基づくわが国のプリオン病の疫学像（1999-2014年データ）

| | |
|------------|----------------------------------|
| 研究分担者：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：水澤英洋 | （独）国立精神・神経医療研究センター病院 |
| 山田正仁 | 金沢大学医薬保健研究域医学系脳老化・神経病態学(神経内科学) |
| 齊藤延人 | 東京大学大学院医学系研究科脳神経外科学 |
| 北本哲之 | 東北大学大学院医学系研究科病態神経学 |
| 金谷泰宏 | 国立保健医療科学院健康危機管理部 |
| 村山繁雄 | 東京都健康長寿医療センター研究所老年病理学研究チーム・神経病理 |
| 佐藤克也 | 長崎大学医歯薬学総合研究科感染分子 |
| 原田雅史 | 徳島大学ヘルスバイオサイエンス研究部放射線科学 |
| 太組一朗 | 日本医科大学武蔵小杉病院脳神経外科 |
| 森若文雄 | 医療法人北祐会北祐会神経内科病院神経内科学 |
| 青木正志 | 東北大学大学院医学系研究科神経内科学 |
| 西澤正豊 | 新潟大学脳研究所神経内科学 |
| 田中章景 | 横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学 |
| 犬塚 貴 | 岐阜大学大学院医学系研究科神経内科・老年学 |
| 武田雅俊 | 大阪大学大学院医学系研究科精神医学 |
| 阿部康二 | 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科脳神経内科学 |
| 村井弘之 | 九州大学大学院 医学系研究科 神経内科学 |
| 田村智英子 | 胎児クリニック東京 |
| 古賀雄一 | 大阪大学大学院工学研究科生命先端工学専攻物質生命工学 |
| 黒岩義之 | 帝京大学医学部附属溝口病院神経内科・脳卒中センター |
| 桑田一夫 | 岐阜大学大学院連合創薬医療情報研究科構造生物学 |
| 三條伸夫 | 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科脳神経病態学(神経内科学) |
| 塚本 忠 | 独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科 |

研究要旨

1999年4月より実施されているクロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)サーベイランスのデータベースを用いて、わが国におけるプリオン病の疫学像を明らかにした。2014年9月までにCJDサーベイランス委員会でプリオン病と認定された症例は2394人であり、昨年度から232人増加した。病態別の分布は、孤発性CJDが1836人(77%)、家族性CJDが365人(15%)、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病が95人(4%)、硬膜移植歴を有するCJDが85人(4%)、致死性家族性不眠症が4人、変異型CJDが1人、分類未決定のCJDが7人であった。プリオン病の罹患率や死亡率は年々増加傾向を認めたが、増加の主体は高齢者であった。この要因は、臨床医の間でプリオン病の認知度が向上したことや、遺伝子検索・髄液検査による診断技術の進歩により、プリオン病が適切に診断されるようになったことが影響していると考えられ、近い将来、罹患率や死亡率は横ばい傾向に転じると予想できる。

A. 研究目的

クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）サーベイランスのデータベースを解析し、わが国プリオン病の疫学像を概観する。

B. 研究方法

(サーベイランス体制・情報源)

プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班が組織した CJD サーベイランス委員会により、1999 年 4 月以降、プリオン病の全国サーベイランスが実施されている。サーベイランスの目的は、1) 国内で発生する全てのプリオン病を把握することによりプリオン病の疫学像を明らかにすること、2) 国内における変異型 CJD (vCJD) の発生を監視することの 2 点にある。全国を 10 のブロックに分け、その各々にサーベイランス委員(神経内科や精神科の専門医)を配置し、各都道府県の CJD 担当専門医(神経難病専門医)からの協力を得て、全例訪問調査による詳細な情報収集を行った。サーベイランスの情報源は次の 3 つの経路で入手した。

特定疾患治療研究事業に基づく臨床調査個人票

感染症法に基づく届け出(5 類感染症)
東北大学に寄せられるプリオン蛋白遺伝子検索および長崎大学に寄せられる髄液検査の依頼に基づく情報提供

これらの端緒を元に、全ての調査は患者もしくは家族の同意が得られた場合にのみ実施した。

収集されたすべての情報をサーベイランス委員会(年 2 回実施)で 1 例ずつ検討し、プリオン病かどうかの認定、診断の確実度、原因などを詳細に評価した。さらに、プリオン病と認定された症例については、死亡例を除き定期的に主治医に調査票を送付して追跡調査を行った(生存例は現在も追跡中)。

(分析対象)

1999 年 4 月から 2014 年 9 月までの期間中に得られたに 4749 人(プリオン病以外の神経疾患や重複して報告された例も含まれる)のうち、サーベイランス委員会でプリオン病と認定された 2394 人(昨年度から 232 人増加)を分析対象とした。なお、硬膜移植歴を有する CJD (dCJD) については、CJD サーベイランス委員会の設置以前に実施された 1996 年の全国調査および 1997-99 年の類縁疾患調査により dCJD と認定された 63 人を合わせた合計 148 人(昨年度から 2 人増加)を分析対象とした。

(倫理面への配慮)

対象者の個人情報(生年月日、性別、氏名(イニシアルのみ)、住所(都道府県のみ))のみを収集しており、個人を特定できる情報の収集は行っていない。

C. 研究結果

分析結果を項目別に示す。

(発症者数の年次推移) 図 1

2000 年以降、発病者数は年々増加し、2009 ~ 2012 年にピークが観察された。発病者が最も多かったのは 2011 年の 209 人であり、次いで 2012 年の 208 人、2009 年の 200 人であった。

(性差) 図 2、表 1

全体のうち男が 1023 例(43%)、女が 1368 例(57%)であった。80 歳以上を除きすべての年齢階級で人口あたりの患者数が女は男よりも多い傾向が認められた。

(性・年齢別人口あたりの患者数) 表 1

人口あたりの患者数は、男女ともに 70 歳代で最も多かった。80 歳以上を除きすべての年齢階級で女の人口あたりの患者数が男より

も多い傾向が認められた。なお、この数値は報告患者数を人口で除したものであり、年間の罹患率とは異なる。

(罹患率の年次推移) 図3、表2

2012年における年齢階級別の罹患率(人口100万人対年間)は、それぞれ40-49歳:0.3、50-59歳:1.4、60-69歳:3.0、70-79歳:6.3、80歳以上:4.5と、年齢とともに高くなる傾向が観察された。罹患率の年次推移を観察すると、40~50歳代の比較的若い世代では罹患率の上昇は見られなかった一方で、70~80歳代では罹患率の上昇傾向が観察された。

(病態別の特徴) 図4、表3

孤発性CJD(sCJD)は1836人(77%)、遺伝性プリオン病では、家族性CJD(fcCJD)が365人(15%)、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)が95人(4%)、致死性家族性不眠症(FFI)が4人、変異挿入例が1人であった。獲得性CJDでは、変異型CJD(vCJD)が1人、硬膜移植歴を有するCJD(dCJD)が85人(4%)であった。分類未定で情報収集中のCJDは7人であった。これらの7人については現在追加情報収集中で、追加情報に基づいて病態が決定される予定である。

(発病年齢) 図5、表3

病態別の平均発病年齢(標準偏差)は、sCJD 69.0(9.9)歳やfcCJD 71.5(11.3)歳が高齢発症なのに対して、GSS 54.4(10.5)歳やdCJD 57.4(16.0)歳は比較的若年発症であった。

(主要症候・検査所見の特徴) 表4-5

プリオン病の病態別に主要症状・所見の出現頻度、発病から症状出現までの期間をそれぞれ表4と表5示した。

(死亡者の特徴) 図6、表6

追跡調査を含めて現段階で1846人の死亡が確認された。

発病から死亡までの平均期間(標準偏差)はsCJDが16.2(14.6)月と最も短く、次いでdCJD 20.6(17.6)月、fcCJD 20.7(18.7)月であった。GSSは64.5(47.7)月と最も長かった。

(診断の確実性) 図7、表7

WHO分類に基づく診断の確実度は、病態別にsCJD(確実例:10%、ほぼ確実例:77%、疑い例:13%)、dCJD(44%、40%、16%)、fcCJD(14%、85%、1%)、GSS(11%、88%、1%)であり、すべての病態で確実例あるいはほぼ確実例が全体の80%以上を占めた。

(剖検率) 表8

剖検実施率は全体で16%(死亡者1846人のうち297人)であった。dCJDやfcCJDはsCJDと比較して剖検率が高い傾向が観察された。

(dCJDの特徴) 図8-9、表9

現段階で85人(昨年度+2人)がdCJDとしてデータベースに登録されている。CJDサーベイランス委員会の設置以前に実施された1996年の全国調査と、1997-99年の類縁疾患調査によりdCJDと認定された患者(63人)を含めると、dCJDは全体で148人であった。

硬膜移植を受ける原因となった病態は脳腫瘍が65例(44%)と半数弱を占め、次いで脳出血25例(17%)、Jannetta手術(顔面痙攣・三叉神経痛)26例(18%)などであった。

dCJD発病者の大半は1987年の硬膜処理方法変更以前に移植を受けた者であったが、その翌年の1988年以降でもdCJDを発症した症例が9人(6%)確認された。

硬膜移植からdCJD発病までの平均期間は、現段階では12.7年であり、昨年から0.2年増加した。多くの患者が硬膜処理方法変更以前

に移植を受けた者であり、発病までの平均期間は今後も長期化することが示唆された。

D. 考察

プリオン病の発症者数の年次推移は、諸外国¹⁾では概ね横ばいであるのに対し、わが国では図表 1 に示す通り増加傾向にある。この背景を探るために、年齢層別罹患率の記述疫学観察を行ったところ、若年者(40～50 歳代)では罹患率は横ばい傾向であるのに対し、高齢者(70～80 歳代)では上昇傾向であることが明らかとなった。この原因として、臨床医の間でプリオン病の認知度が向上したことが考えられる。つまり、急速に進行する認知症患者において以前は診断が付かず死亡していた症例を、臨床医が適切にプリオン病と診断できるようになったことが影響したと考えられる。1999 年以降、CJD サーベイランス委員会・研究班の研究活動が活発化し、プリオン病の診断に寄与する遺伝子検査や髄液検査も広く普及した。近年、CJD サーベイランス委員会に報告される症例数も著しく増加している。臨床医がプリオン病を疑い適切に診断(あるいは除外診断)できるようになったことが、近年の罹患率の増加に寄与していると考えられる。

本研究には次の 2 つの課題がある。ひとつは、剖検の実施状況が依然として低迷していることにある。実施率向上への援助が今後の課題として挙げられる。

もうひとつの課題は、dCJD 発生の監視である。1987 年以降、ヒト乾燥硬膜に 1 規定水酸化ナトリウムの処理が行われるようになった以降も dCJD 患者は発症している。これまでの調査から得られた潜伏期間を併せて考えると、減少傾向ながらも今後もわが国では dCJD の患者が発生することが推察される。dCJD の発症監視と追跡は、引き続きサーベイランス委員会の重要な課題と言える。

E. 結論

サーベイランスのデータベースを用いて、わが国におけるプリオン病の疫学像を明らかにした。

本報告は、プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班におけるサーベイランス委員会の報告であり、同研究班の報告書と同一の内容となっている。

[参考文献]

1) EUROCJD: <http://www.eurocjd.ed.ac.uk/>

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表 (2014/4/1～2015/3/31 発表)

1. 論文発表

Nakamura Y, Ae R, et al. Descriptive epidemiology of prion disease in Japan: 1999-2012. *Journal of Epidemiology*. 2015; 25(1): 8-14.

2. 学会発表

Ae R, Nakamura Y, et al. Epidemiologic features of human prion diseases in Japan: a prospective 14-year surveillance. *International Epidemiology Association World Congress on Epidemiology*. Anchorage, Alaska, USA, 18 August 2014)

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

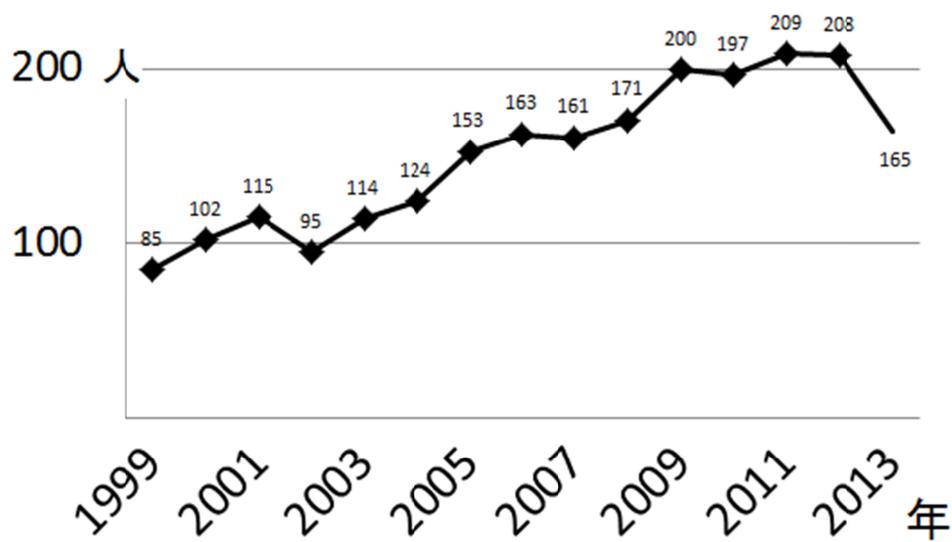
2. 実用新案登録

なし

3. その他

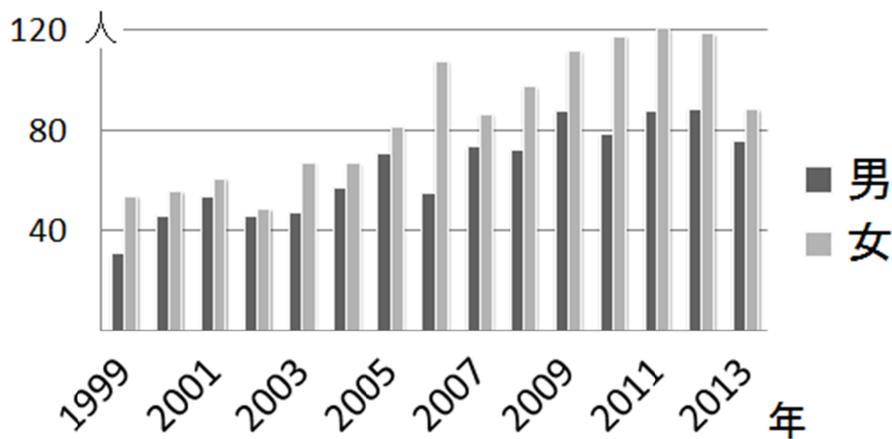
なし

【図1】発症者数の年次推移（N=2394）



【図2】性差；男女別の発症者数の年次推移（N=2394）

男 1023人(43%) 女 1371人(57%)

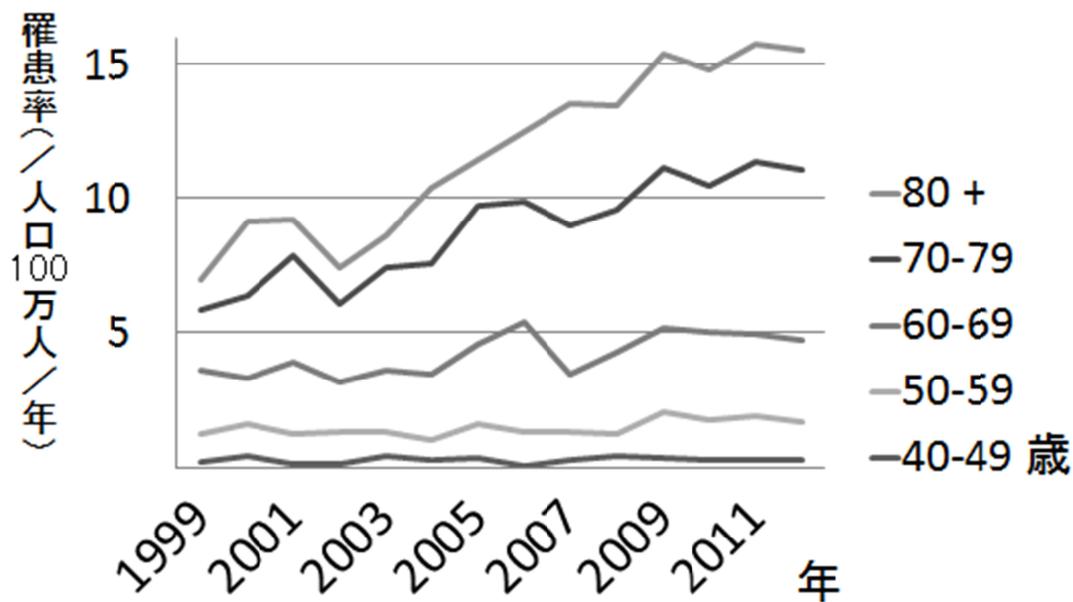


【表1】性・年齢別人口あたりの患者数（N=2394）

| 年齢(歳) | 男 | | | 女 | | | 人口10万人対患者数の性比 (男/女) (a/b) |
|-------|------------|------------|--------------------------|------------|------------|--------------------------|---------------------------------|
| | 患者数 (人) | 人口 (千人) | 人口10万人対 患者数(人) (a) | 患者数 (人) | 人口 (千人) | 人口10万人対 患者数(人) (b) | |
| -39 | 20 | 27619 | 0.072 | 22 | 26460 | 0.083 | 0.87 |
| 40-49 | 30 | 8397 | 0.357 | 51 | 8219 | 0.621 | 0.58 |
| 50-59 | 149 | 8104 | 1.839 | 197 | 8160 | 2.414 | 0.76 |
| 60-69 | 321 | 8871 | 3.619 | 387 | 9414 | 4.111 | 0.88 |
| 70-79 | 374 | 5829 | 6.416 | 508 | 7131 | 7.124 | 0.90 |
| 80- | 129 | 2752 | 4.688 | 203 | 5425 | 3.742 | 1.25 |

注)人口は2010年の国勢調査結果
発症時の年齢不詳が3人おり、現在調査中である。

【図3】罹患率の年次推移；年齢階級別（N=2394）

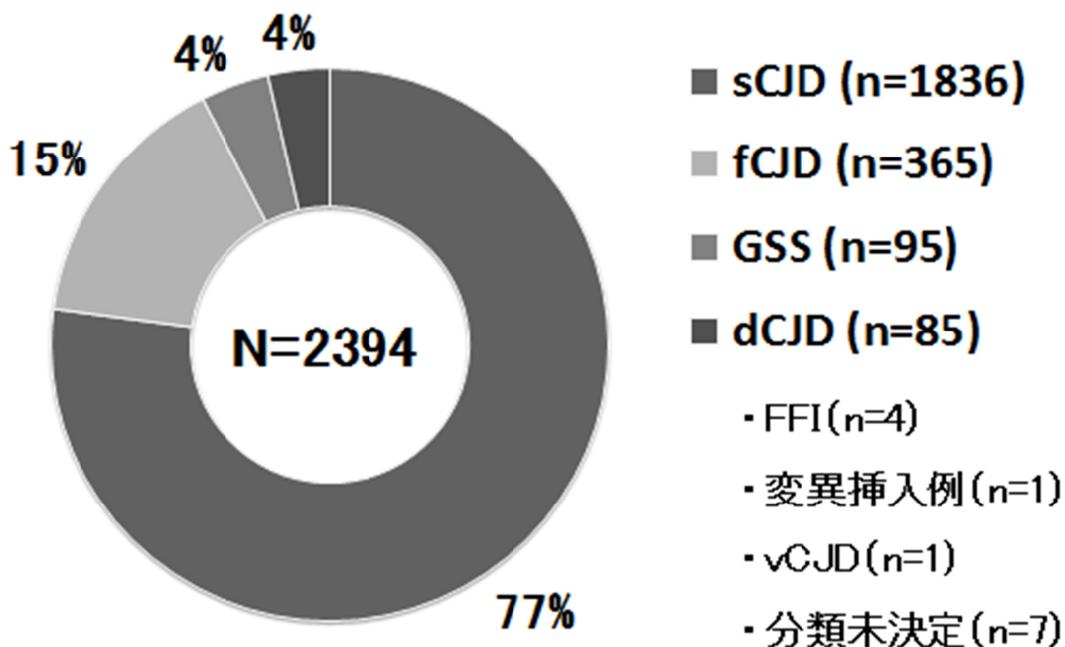


【表 2】罹患率の年次推移；年齢階級別（ N=2394 ）

| 発病年 | 罹患率 ^{1,2)} | | | | |
|-----------------|---------------------|--------|--------|--------|------|
| | 40-49歳 | 50-59歳 | 60-69歳 | 70-79歳 | 80-歳 |
| 1999 | 0.2 | 1.0 | 2.3 | 2.3 | 1.1 |
| 2000 | 0.4 | 1.2 | 1.7 | 3.1 | 2.7 |
| 2001 | 0.1 | 1.1 | 2.7 | 3.9 | 1.4 |
| 2002 | 0.1 | 1.2 | 1.8 | 3.0 | 1.3 |
| 2003 | 0.4 | 0.9 | 2.4 | 3.7 | 1.2 |
| 2004 | 0.3 | 0.7 | 2.4 | 4.1 | 2.9 |
| 2005 | 0.3 | 1.3 | 2.9 | 5.1 | 1.7 |
| 2006 | 0.1 | 1.3 | 4.1 | 4.4 | 2.7 |
| 2007 | 0.3 | 1.0 | 2.2 | 5.5 | 4.5 |
| 2008 | 0.4 | 0.8 | 3.0 | 5.3 | 3.9 |
| 2009 | 0.4 | 1.7 | 3.1 | 6.0 | 4.2 |
| 2010 | 0.3 | 1.5 | 3.2 | 5.5 | 4.3 |
| 2011 | 0.2 | 1.7 | 3.0 | 6.4 | 4.3 |
| 2012 | 0.3 | 1.4 | 3.0 | 6.3 | 4.5 |
| 2013 | 0.2 | 0.8 | 2.2 | 5.3 | 3.8 |
| 計 ³⁾ | 0.3 | 1.4 | 3.5 | 6.2 | 1.4 |

- 1) 人口動態統計で分母として使用している人口を用いて算出
- 2) 単位は、人口100万人対年間
- 3) 人口および罹患率は1999～2012年(2013年以降は未報告が多いと推測されるため)

【図 4】病態別の特徴（ N=2394 ）



【表 3】病態別の特徴；性・発病時年齢分布（ N=2394 ）

| | 全患者 | 遺伝性プリオン病 | | | | | | | 分類 未定の CJD ⁴⁾ |
|---------|--------------|--------------------------|------------|---------------------|--------------------------|------------|------|-------------------|--------------------------------|
| | | 孤発性 CJD ¹⁾ | 変異型 CJD | 硬膜移植 歴のある CJD | 家族性 CJD ²⁾ | GSS | FFI | その他 ³⁾ | |
| 性 | | | | | | | | | |
| 男 | 1023 (43) | 778 (42) | 1 | 37 (44) | 157 (43) | 45 (47) | 3 | | 2 |
| 女 | 1371 (57) | 1058 (58) | | 48 (56) | 208 (57) | 50 (53) | 1 | 1 | 5 |
| 年齢(歳) | | | | | | | | | |
| 10-19 | 3 | | | 2 (2) | 1 (0) | | | | |
| 20-29 | 9 (0) | 1 (0) | | 5 (6) | 1 (0) | 2 (2) | | | |
| 30-39 | 30 (1) | 13 (1) | | 7 (8) | 1 (0) | 9 (9) | | | |
| 40-49 | 81 (3) | 47 (3) | 1 | 7 (8) | 11 (3) | 12 (13) | 1 | 1 | 1 |
| 50-59 | 346 (14) | 242 (13) | | 20 (24) | 37 (10) | 45 (47) | 2 | | |
| 60-69 | 708 (30) | 578 (31) | | 25 (29) | 80 (22) | 22 (23) | 1 | | 2 |
| 70-79 | 882 (37) | 708 (39) | | 18 (21) | 147 (40) | 5 (5) | | | 4 |
| 80-89 | 314 (13) | 233 (13) | | 1 (1) | 80 (22) | | | | |
| 90-99 | 18 | 11 (1) | | | 7 (2) | | | | |
| 不明 | 3 | 3 | | | | | | | |
| 計 | 2394 (100) | 1836 (100) | 1 | 85 (100) | 365 (100) | 95 (100) | 4 | 1 | 7 |
| | 2394 (100) | 1836 (77) | 1 | 85 (4) | 365 (15) | 95 (4) | 4 | 1 | 7 |
| 平均(歳) | 68.3 | 69.0 | | 57.4 | 71.5 | 54.4 | 54.5 | | |
| 標準偏差(歳) | 11.1 | 9.9 | | 16.0 | 11.3 | 10.5 | 6.4 | | |
| 最年長(歳) | 95 | 95 | | 80 | 93 | 75 | 61 | | |
| 最年少(歳) | 15 | 22 | | 15 | 15 | 22 | 46 | | |

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

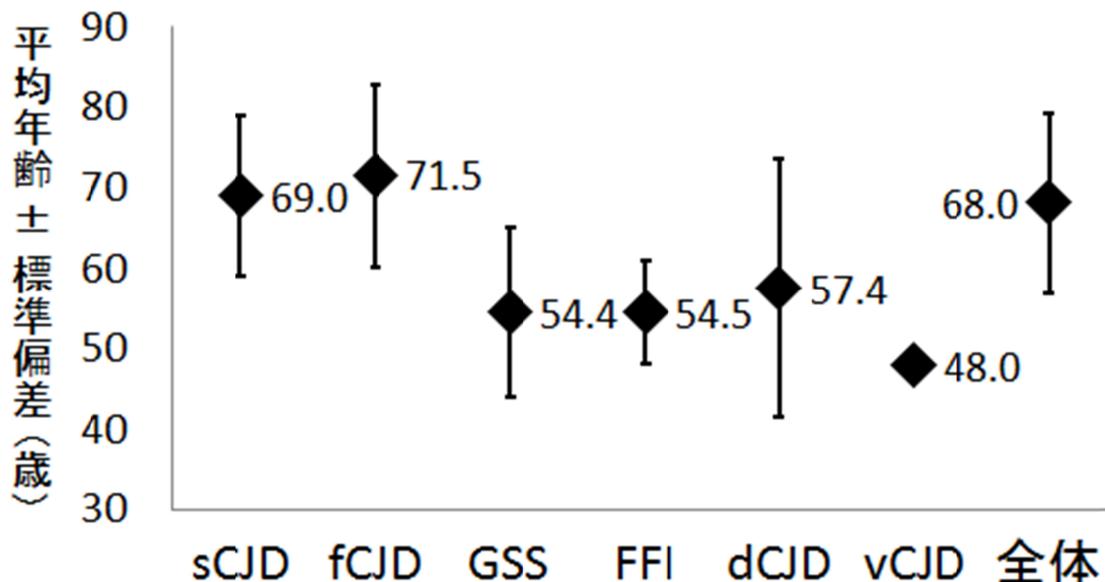
2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。

3) 遺伝性プリオン病(挿入変異例)

4) 硬膜移植歴を調査中が4例、患者死亡(剖検なし)により追加情報なしが1例、プリオン蛋白遺伝子検索中が1例、家族歴を調査中が1例ある。

括弧内は% (四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

【図 5】発病年齢（ N=2394 ）



【表4】主要症候・検査所見の特徴：出現頻度（N=2394）

| | 全患者 | 孤発性 CJD ¹⁾ | 硬膜移植 歴のある CJD | 家族性 CJD ²⁾ | GSS |
|--------------|--------------|--------------------------|---------------------|--------------------------|------------|
| 進行性 | 2376 (99) | 1823 (99) | 84 (99) | 358 (98) | 95 (100) |
| ミオクローヌス | 1854 (77) | 1553 (85) | 71 (84) | 199 (55) | 24 (25) |
| 進行性認知症又は意識障害 | 2331 (97) | 1814 (99) | 83 (98) | 356 (98) | 65 (68) |
| 錐体路症状 | 1440 (60) | 1141 (62) | 59 (69) | 186 (51) | 46 (48) |
| 錐体外路症状 | 1298 (54) | 1020 (56) | 54 (64) | 187 (51) | 30 (32) |
| 小脳症状 | 1200 (50) | 907 (49) | 63 (74) | 144 (39) | 77 (81) |
| 視覚異常 | 859 (36) | 751 (41) | 36 (42) | 65 (18) | 5 (5) |
| 精神症状 | 1385 (58) | 1117 (61) | 52 (61) | 171 (47) | 39 (41) |
| 無動・無言状態 | 1886 (79) | 1522 (83) | 72 (85) | 243 (67) | 43 (45) |
| 脳波：PSD | 1739 (73) | 1533 (83) | 55 (65) | 134 (37) | 12 (13) |
| 脳波：基礎律動の徐波化 | 1839 (77) | 1471 (80) | 68 (80) | 251 (69) | 40 (42) |
| MRI：脳萎縮 | 1454 (61) | 1130 (62) | 59 (69) | 203 (56) | 51 (54) |
| MRI：高信号 | 2020 (84) | 1599 (87) | 48 (56) | 334 (92) | 32 (34) |
| 計 | 2394 (100) | 1836 (100) | 85 (100) | 365 (100) | 95 (100) |

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。

括弧内は%

【表5】主要症候・検査所見の特徴：発病から症候出現までの期間（N=2394）

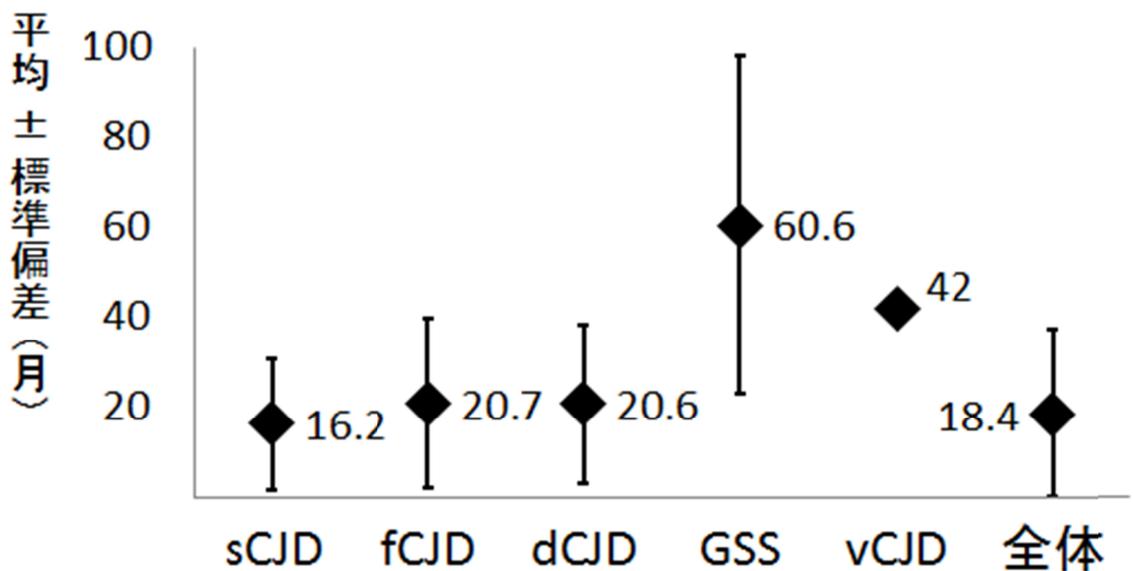
| | 全患者 | 孤発性 CJD ¹⁾ | 硬膜移植 歴のある CJD | 家族性 CJD ²⁾ | GSS |
|--------------|-------------|--------------------------|---------------------|--------------------------|---------------|
| ミオクローヌス | 2.9 (4.0) | 2.6 (3.6) | 3.2 (3.0) | 4.2 (5.0) | 12.1 (11.0) |
| 進行性認知症又は意識障害 | 1.2 (4.1) | 0.9 (3.5) | 1.9 (2.5) | 0.9 (1.8) | 13.6 (15.1) |
| 錐体路症状 | 2.8 (4.5) | 2.4 (3.1) | 3.5 (3.3) | 3.6 (6.1) | 14.8 (14.4) |
| 錐体外路症状 | 2.8 (4.3) | 2.4 (3.2) | 3.9 (3.9) | 3.5 (5.4) | 13.2 (15.6) |
| 小脳症状 | 1.5 (2.8) | 1.4 (2.4) | 1.1 (2.0) | 2.4 (4.7) | 0.9 (2.9) |
| 視覚異常 | 1.2 (2.4) | 1.1 (2.2) | 2.2 (3.1) | 1.0 (1.4) | 12.3 (11.5) |
| 精神症状 | 1.7 (4.4) | 1.4 (2.6) | 1.4 (2.1) | 1.4 (2.4) | 16.6 (21.9) |
| 無動・無言状態 | 5.4 (9.2) | 4.4 (7.1) | 5.3 (4.0) | 7.9 (8.6) | 32.4 (32.1) |

注1) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。

括弧内は標準偏差

【図6】死亡者の特徴 (n=1846)



【表6】死亡者の特徴 (n=1846)

| 発病から死亡までの期間(月) | 全患者 | 孤発性 CJD ¹⁾ | 硬膜移植 歴のある CJD | 家族性 CJD ²⁾ | GSS |
|----------------|--------------|--------------------------|---------------------|--------------------------|------------|
| 0-11 | 830 (45) | 699 (48) | 28 (36) | 98 (38) | 1 (2) |
| 12-23 | 553 (30) | 428 (29) | 30 (38) | 84 (33) | 8 (16) |
| 24-35 | 269 (15) | 217 (15) | 10 (13) | 38 (15) | 4 (8) |
| 36-47 | 90 (5) | 54 (4) | 6 (8) | 18 (7) | 11 (22) |
| 48-59 | 43 (2) | 28 (2) | 1 (1) | 8 (3) | 6 (12) |
| 60- | 56 (3) | 20 (1) | 3 (4) | 10 (4) | 21 (41) |
| 不明 | 5 (0) | 5 (0) | | | |
| 合計 | 1846 (100) | 1451 (100) | 78 (100) | 256 (100) | 51 (100) |
| 平均(月) | 18.4 | 16.2 | 20.6 | 20.7 | 64.5 |
| 標準偏差(月) | 18.9 | 14.6 | 17.6 | 18.7 | 47.7 |
| 最大(月) | 260 | 202 | 99 | 154 | 260 |
| 最小(月) | 1 | 1 | 2 | 2 | 10 |

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。
 2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。
 括弧内は% (四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

【表7】診断の確実性（N=2394）

| | 確実例 | ほぼ確実例 | 疑い例 | 合計 |
|------|------------|-------------|------------|--------------|
| sCJD | 188 (10) | 1405 (77) | 243 (13) | 1836 (100) |
| dCJD | 37 (44) | 34 (40) | 14 (16) | 85 (100) |
| fCJD | 51 (14) | 309 (85) | 5 (1) | 365 (100) |
| GSS | 10 (11) | 84 (88) | 1 (1) | 95 (100) |
| FFI | 3 | 1 | | 4 |

未確定の者は除外している
括弧内は% (四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

sCJD: 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病
dCJD: 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病
fCJD: 家族性クロイツフェルト・ヤコブ病
GSS: ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病
FFI: 致死性家族性不眠症

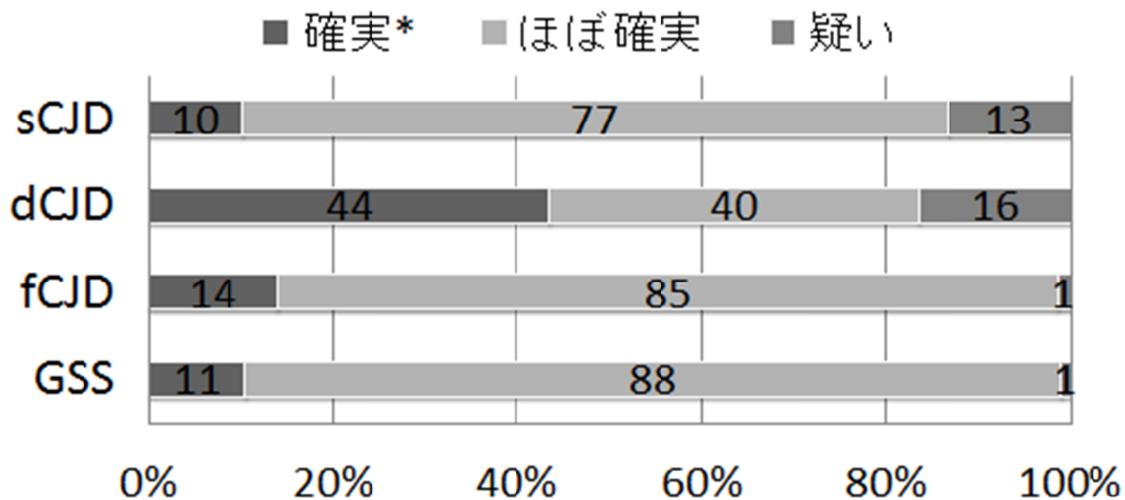
sCJD, dCJD

- 確実例: 特徴的な病理所見, またはウェスタンブロット法や免疫染色法でで脳に異常プリオン蛋白を検出.
- ほぼ確実例: 病理所見がない症例で, 進行性痴呆を示し, 脳波でPSDを認める. 更に, ミオクローヌス, 錐体路/錐体外路障害, 小脳症状/視覚異常, 無動・無言状態のうち2項目以上示す. あるいは, 「疑い例」に入る例で, 髄液14-3-3蛋白陽性で全臨床経過が2年未満.
- 疑い例: ほぼ確実例と同じ臨床症状を示すが, PSDを欠く.

fCDJ, GSS, FFI

- 確実例: 特徴的な病理所見, またはウェスタンブロット法や免疫染色法でで脳に異常プリオン蛋白を検出し, プリオン蛋白遺伝子変異を有する.
- ほぼ確実例: 病理所見はないが, プリオン蛋白遺伝子変異を認め, 臨床所見が矛盾しない.
- 疑い例: 病理所見がなく, プリオン蛋白遺伝子変異も証明されていないが, 遺伝性プリオン病を示唆する臨床所見と家族歴がある.

【図7】診断の確実性（N=2394）



◆* 確実例 = 剖検が必須

◆ 剖検率 = 16%（死亡者1846人中297人）

【表8】剖検率（N=2394）

| | 死亡者数 | 剖検実施者数 | 剖検実施率(%) |
|--------------|------|--------|----------|
| 孤発性CJD | 1451 | 198 | 14 |
| 変異型CJD | 1 | 1 | 100 |
| 硬膜移植歴を有するCJD | 78 | 34 | 44 |
| 家族性CJD | 256 | 52 | 20 |
| GSS | 51 | 8 | 16 |
| FFI | 3 | 3 | 100 |
| 分類未定のCJD | 6 | 1 | 17 |
| 合計 | 1846 | 297 | 16 |

剖検の実施は判明しているが結果がまだサーベイランス委員会で検討されていない例や、生検によって確実例となった例があるため、表7の結果とは一致しない。

【表 9】 dCJD の特徴：移植のもととなった病態（ n=148 ）

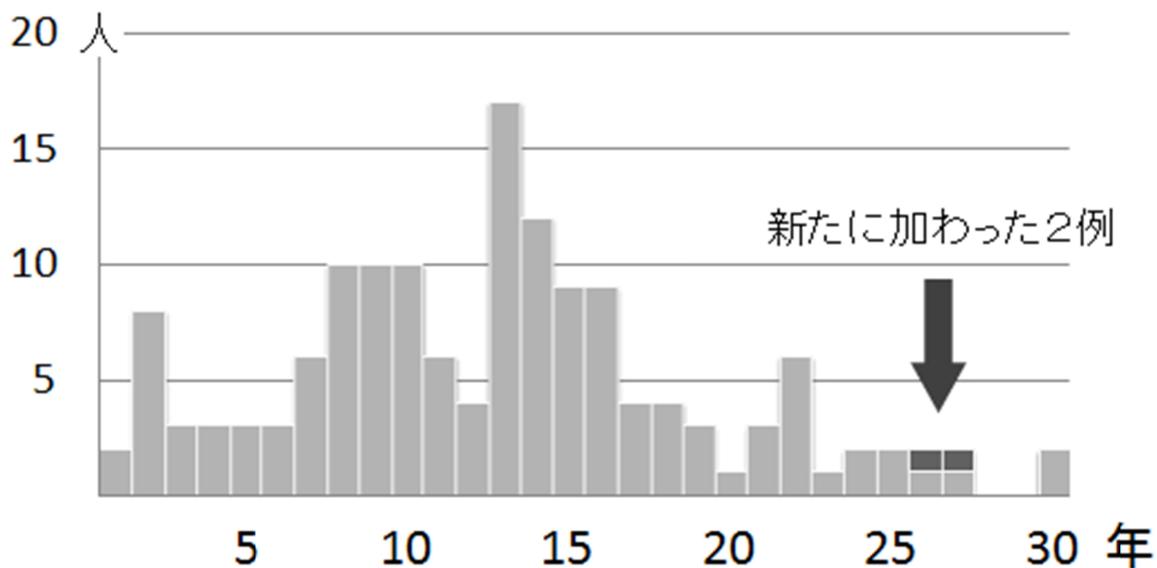
| 病態(疾患) | 人数 (%) |
|-------------------|-------------|
| 脳腫瘍 | 65 (44) |
| 脳出血 | 25 (17) |
| 未破裂動脈瘤 | 9 (6) |
| 脳血腫 | 7 (5) |
| 奇形 | 8 (5) |
| 事故 | 6 (4) |
| 顔面痙攣 | 19 (13) |
| 三叉神経痛 | 7 (5) |
| その他 ¹⁾ | 2 (1) |
| 計 | 148 (100) |

1) 後縦靱帯骨化症1例、外傷後てんかんの focus 除去手術1例

括弧内は% (四捨五入の関係で合計は 100%にならないこともある)

【図 8】 dCJD の特徴：硬膜移植から発症までの期間の分布（ n=148 ）

◆ 平均期間 12.7 年



【図9】dCJDの特徴：硬膜移植時期とdCJD発症の分布（n=148）

