

## 平成 29 年度北海道地区のプリオン病サーベイランス状況について

研究分担者：佐々木秀直 北海道大学大学院医学研究院神経内科  
研究協力者：矢部 一郎 北海道大学大学院医学研究院神経内科  
高橋 育子 北海道大学大学院医学研究院神経内科  
松島 理明 北海道大学大学院医学研究院神経内科  
加納 崇裕 北海道大学大学院医学研究院神経内科  
森若 文雄 北祐会神経内科病院

### 研究要旨

平成 29 年 1 月～12 月までの北海道地区におけるプリオン病サーベイランス状況を報告した。プリオン病が疑われた 30 例のサーベイランスを実施し、孤発性 Creutzfeldt-Jakob 病(CJD)ほぼ確実例および疑い例が 16 例、遺伝性 CJD 1 例と CJD 否定例 13 例であった。遺伝性 CJD は V180I 変異 1 例であった。また、北海道地区で今まで経験した若年発症の孤発性 CJD 6 症例の臨床像を後方視的に検討し報告した。

### A. 研究目的

北海道地区における Creutzfeldt-Jakob 病 (CJD) 発症状況と感染予防の手がかりを得ることを目的に、同地区での CJD サーベイランス現況を報告する。

### B. 研究方法

北海道地区で指定難病制度下での臨床調査個人票、プリオン蛋白遺伝子解析(東北大学)、髄液マーカー検査(長崎大学)と感染症の予防及び感染症の患者に対する医療に関する法律(感染症法)により CJD が疑われた症例のサーベイランスを行い、臨床経過、神経学的所見、髄液所見、脳 MRI 所見、脳波所見、プリオン蛋白遺伝子解析などを調査した。

### (倫理面への配慮)

患者さんご本人とご家族に十分な説明を

行い、書面にて同意を得た上で調査を行った。

### C. 研究結果

平成 29 年 1 月～12 月までの間に北海道地区で CJD が疑われた 30 名のサーベイランスを実施した。この症例数は平成 11 年にサーベイランスを開始して以降、最大の症例数であった。孤発性 CJD ほぼ確実例および疑い例が 16 名(男性 6 名、女性 10 名、平均年齢  $74.2 \pm 10.4$  歳)、遺伝性 CJD 1 名(男性 1 名 V180I 変異、83 歳)と CJD 否定例 13 名(男性 7 名、女性 6 名、 $74.7 \pm 10.5$  歳)であった。否定例は症候性てんかんを伴ったアルツハイマー型認知症 3 例、症候性てんかんを伴った脳梗塞 3 例、自己免疫性脳症 3 例、前頭側頭型認知症、単純ヘルペス脳炎、多系統萎縮症、脊髄小脳変性症が各 1 例であった。後 2 疾患については Gerstmann-Staussler-Scheinker 病(GSS)鑑

別目的にプリオン遺伝子検査を実施した症例であった。

今年度サーベイランス期間外の症例ではあるが、北海道地区ではこれまでに 50 歳未満で発症した孤発性 CJD としてサーベイランス調査対象とした 6 症例(probable 3 例、possible 3 例)を経験しており、それらの臨床像について概要を報告する。性別は男性 1 名、女性 5 名であり、最も若年で発症した症例は 35 歳発症であった。医原性や変異型 CJD は既往歴や生活歴より否定されている。発症時の居住地に特に集積性は認められなかった。

1 名が羊毛織に従事していたが、それ以外に畜産業などへの従事歴はない。初発症状は失調性歩行が 2 名、視覚異常が 2 名、認知症と失語症が 1 名ずつであった。無動性無言に至るまでの期間は、2 例で 17 ヶ月、27 ヶ月と比較的緩徐な進行であったが、残る 4 例では半年以内であった。最終的な罹病期間は 1 例のみ 10 ヶ月であったが他は 50 ヶ月を超えており、現在 74 ヶ月を超えて生存している例もあった。PSD を経過中に確認できた症例は 3 例で、髄液検査は 6 例中 4 例で施行されていたが、細胞数および蛋白量などの一般検査には異常を認めず、14-3-3 蛋白は全例陰性であった。遺伝子検査は 5 名で施行され、全例でコドン 129 多型は MM、コドン 219 多型は GG で、遺伝性 CJD に該当した症例はなかった。

#### D. 考察

平成 29 年の北海道地区でのプリオン病サーベイランスでは孤発性 CJD 16 名、遺伝性 CJD 1 名が発症していた。平成 29 年は 30 名のサーベイランスを実施し、この症例数は平成 11 年にサーベイランスを開始して以降、最大の症例数であった。これはサーベイランスが北海道の神経内科医療に定着し、疑い症例が速やかにプリオン遺伝子や髄液検査が施

行されるようになったことに起因するものと推定される。

若年発症例については、文献を渉猟すると孤発性 CJD の最も若年発症とされる報告は 10 代後半とされるが、50 歳未満での発症は少ない。コドン 129 多型が VV である場合、比較的若年発症が多いと報告されているが、北海道地区においては検査した全例で MM であった。今回の対象者においては、初発症状がなんらかの局所神経徴候が主であったことや、罹病期間が長期となる傾向が特徴的な臨床像であった。このような経過は自己免疫脳症や代謝性脳症との鑑別が必要であり、より慎重な CJD 診断が求められる。

#### E. 結論

平成 29 年 1 月～12 月までの北海道地区におけるプリオン病サーベイランス状況を報告した。

CJD が疑われた 30 名のサーベイランスを実施し、孤発性 CJD 16 名、遺伝性 CJD 1 名と CJD 否定例 13 名であった。

北海道地区で今まで経験した若年発症の孤発性 CJD 6 症例の臨床像を後方視的に検討し報告した。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Yaguchi H, Takeuchi A, Horiuchi K, Takahashi I, Shirai S, Akimoto S, Satoh K, Moriwaka F, Yabe I, Sasaki H. Reply to: the Letter to be published with the Letter, Amyotrophic lateral sclerosis with frontotemporal dementia (ALS-FTD) syndrome as a phenotype of Creutzfeldt-Jakob disease (CJD)? A

case report. J Neurol Sci 375: 490-491,  
2017

## 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

