

## Gerstmann-Sträussler-Scheinker 病（GSS）症例の経験と今年度の近畿ブロック におけるプリオン病サーベイランス状況

研究分担者：望月 秀樹 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学  
研究協力者：小仲 邦 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学  
研究協力者：奥野龍禎 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学  
研究協力者：山寺みさき 大阪警察病院病理診断科 神経内科学  
研究協力者：藤村晴俊 国立病院機構刀根山病院神経内科

### 研究要旨（Gerstmann-Sträussler-Scheinker 病（GSS）症例の経験と今年度の近畿ブ ロックにおけるプリオン病サーベイランス状況）

GSS は浸透率の高い疾患であり、遺伝子検査には慎重を要し、MRI の他有用な補助診断が望まれる。我々の GSS 患者症例の脳血流検査との比較では MRS が有用である可能性が示唆される。また GSS に対する内視鏡検査の感染予防を明確化することを考慮する必要がある。剖検例からは CJDconversion が疑われ、GSS 症例の急な病状変化にも注意が必要であることや病態を急速に変化させる要因について今後明らかにされる必要性がある問題点が挙げられた。

各府県の調査依頼数はほぼ人口分布と一致しており、近畿ブロック各府県での発生数の把握状況はほぼ同等と考えられた。今後も調査結果未回収を低減するための体制を継続・構築していきたいと考えている。

#### A. 研究目的（近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス）

近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況について、2018 年 1 月までの状況と現状の問題点について検討する。

（GSS の症例の経験）

研究の目的：

当院神経内科・脳卒中科及び関連施設において経験した GSS の画像、臨床経過、剖検報告より臨床上的問題点、感染予防における問題点を明らかにする。

#### B. 研究方法（近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス）

2015 年 4 月以降の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況について報告し、現状での課題について検討する。（GSS の症例の経験）

過去の診療録より近隣の関連病院も含めて当科でかかわりを持った GSS3 症例について情報収集を行った。

#### （倫理面への配慮）

今回の報告に関しては個人情報保護の観点から、個人が特定できるような情報に関しては一切開示しないように配慮を行っている。

### C. 研究結果（近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス）

2015年4月以降2018年1月末までの近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況についても報告する。合計233例についての調査依頼があり、大阪府101例、兵庫県56例、京都府37例、滋賀県17例、奈良13例、和歌山県9例であった。このうち102例から調査結果の回答が得られている。また、2011年より前年度末までに、近畿ブロックでは190例分の調査結果が未回収であったが、今年度、改めて都道府県担当専門医を通じて各施設への働きかけを行った結果、2018年1月末までの時点で130例から調査結果の回答が得られた。

#### （GSSの症例の経験）

症例は54歳男性。妻、子供が二人あり。歩行障害が出現し、家族歴を有していたため妻がプリオン病の可能性について心配となり遺伝子検査も含めて精査を希望され受診。筋力低下を認めず、指鼻試験は正常であるが膝踵試験では左軽度拙劣であった。歩行は少し開脚気味でつぎ足は何とか可能であった。頭部MRIで小脳の萎縮は明らかではなかったが脳血流SPECTにて小脳の血流低下が指摘され、GSSが疑われた。遺伝子検査については躁うつ病の既往があることや20代の子供が二人いることより行わず、最終的には妻にのみGSSの可能性を告知した。受診から4年後、嚥下障害が出現し、歩行障害が進行した。ゼリーを少量摂取する程度となり、屋内は手すり歩行となった。胃瘻増設目的に入院したがGSSの感染予防が確立していないことより内視鏡的処置を行わず、経鼻胃管で対応することとした。

2例目は23歳女性。歩行困難に続いて徐々に下肢のつっぱり、下肢の異常感覚、嚥下障

害、構音障害が加わった。家族歴よりプリオン病が疑われ、遺伝子検査にてコドン102

（P102L）を認め、GSSと診断された。脳血流は小脳で保たれていたが両側後頭葉のMRスペクトロスコピーでは小脳のN-acetylaspartateの低下が示唆された。

3例目は67歳の女性でプリオン蛋白遺伝子コドン102 Pro→Leuの変異を認め、GSSと診断された。脂肪され、剖検では小脳のPurkinje細胞が比較的保たれ、granular cellがより強く減少、多数のクールー斑が散在してみられる典型所見と後頭葉含む大脳皮質においてクールー斑主体の変化であるが、蜂巢様変化が加わっている点が非典型的でCJDconversionが疑われた。

### D. 考察（近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス）

各府県の調査依頼数はほぼ人口分布と一致しており、近畿ブロック各府県での発生数の把握状況はほぼ同等と考えられた。今後も調査結果未回収を低減するための体制を継続・構築していきたいと考えている。

#### （GSSの症例の経験）

GSSは浸透率の高い疾患であり、遺伝子検査には慎重を要し、MRIの他有用な補助診断が望まれる。我々のGSS患者症例の脳血流検査との比較ではMRSが有用である可能性が示唆される。またGSSに対する内視鏡検査の感染予防を明確化することを考慮する必要がある。剖検例からはCJDconversionが疑われ、GSS症例の急な病状変化にも注意が必要であることや病態を急速に変化させる要因について今後明らかにされる必要性がある点などの問題点が挙げられた。

### E. 結論

経験症例よりGSSにおける臨床上的の問題

点について検討した。引き続き各都道府県担当専門医と連携して、プリオンサーベイランス調査結果を効率的に回収する体制を構築していきたい。

## **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**

### **1. 特許取得**

なし

### **2. 実用新案登録**

なし

### **3. その他**

なし

