

最近 5 年間の九州・山口・沖縄地区のプリオン病サーベイランス解析結果

研究分担者：松下拓也 九州大学病院神経内科
研究協力者：村井弘之 国際医療福祉大学医学部神経内科
中村好一 自治医科大学公衆衛生学

研究要旨

直近 5 年間ににおける九州・山口・沖縄地区でのクロイツフェルト・ヤコブ（CJD）病サーベイランスによりプリオン病と判定された症例について解析した。ブロック全体での 5 年間で把握されたプリオン病症例は 215 例、年間把握率は 100 万人あたり 2.71 であった。遺伝性プリオン病 76 例のうちゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）は 41 例とその大半を占めた。一方孤発性 CJD は 137 例で、そのうち遺伝子検査は 78 例で行われており、県によってその施行率にばらつきが見られた。大分県、沖縄県は年間の疾患把握率が比較的高い傾向が見られた（それぞれ 100 万人あたり 2.57、2.51）。

A. 研究目的

直近 5 年間の九州・山口・沖縄地区のクロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス解析結果を報告する。

B. 研究方法

2012 年から 2016 年までの期間に九州・山口・沖縄地区ブロック担当者が調査を施行した症例のうち、CJD サーベイランス委員会にてプリオン病と判定された症例を解析した（否定例は解析から除外した）。

（倫理面への配慮）

調査にあたっては、患者本人または家族に研究の同意書に承諾書を記載していただき、また個人が特定できないよう、匿名で調査票を記載した。

C. 研究結果

この 5 年間に調査した症例のうち、プリオン病と判定された症例は、計 215 例であった。この地区の総人口は 2017 年の国勢調査では 1,585 万人であるため、年間の患者把握率は人口 100 万人当たり 2.71 人と計算された。ただし、今回は鹿児島県で古い GSS 症例を相当数登録したためにその分高めに数字が出ている。215 人のうち、孤発性 CJD が 137 人、遺伝性 CJD が 35 人、GSS が 41 人、硬膜移植後 CJD が 1 例、分類不能が 1 例であった。孤発性 CJD のうち遺伝子検査が施行されていた 78 例のコードン 129 の内訳をみると、MM が 73 例（94%）、MV が 4 例（5%）、VV が 1 例（1%）であった。遺伝性プリオン病の内訳は、P102L（GSS）が 41 例、V180I が 24 例、E200K が 5 例、M232R が 6 例であった。V180I はすべての地域にまんべんなく分布していたのに対し、P102L は九州北部

と南部に 2 大集積地があった。孤発性 CJD のうち遺伝子検査を施行されていたのは 78/137=56.9%であったが、その実施率は都道府県でかなりの差があった。70%を超えていたのは山口・福岡・沖縄の 3 県であり、40%未満の実施率は、長崎県、熊本県、宮崎県の 3 県であった。

D. 考察

鹿児島県からの GSS 症例の追加が多くなったため、把握された遺伝性プリオン病に占める GSS の割合が極端になったが（遺伝性プリオン病 76 例中 41 例）、鹿児島県や佐賀県、福岡県の症例が多く、北部九州と南部九州に GSS 症例は集積している。

孤発性 CJD とされる症例について、プリオンタンパク遺伝子検査が行われている頻度はばらつきがあり、都道府県によっては孤発性に見える遺伝性 CJD が混在している可能性があり、今後 CJD 疑い症例について、積極的に遺伝子検査を行うよう周知する必要がある。一方、九州・山口・沖縄各県における孤発性 CJD の年間把握率では、沖縄や大分で高く（それぞれ 100 万人あたり 2.57、2.51）、山口県や宮崎県で低かった（それぞれ 0.57、1.09）。沖縄県や大分県の症例については遺伝子検査施行率も比較的高く（それぞれ 60%、72%）、孤発性 CJD に影響する何らかの環境因子やプリオンタンパク遺伝子以外の遺伝因子の相互作用の存在が示唆される。今後も孤発性 CJD の罹患率についてのフォローが必要と考えられる。

E. 結論

今回、鹿児島県で登録されていなかった P102 (GSS) をまとめて登録したため、遺伝性プリオン病に占める GSS の割合が高くな

った。遺伝子検査の実施率は高い県と低い県で相当な差があることが明らかとなった。

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