

プリオン病患者宅への同行訪問及び Gerstmann-Sträussler-Scheinker 病（GSS）症例の経験と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
研究協力者：三原 雅史 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学
研究協力者：隅 寿恵 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学

研究要旨

（プリオン病患者宅への同行訪問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）

大阪府からの委託事業である難病患者への同行訪問事業を通じて経験した、孤発性プリオン病の在宅療養について報告する。症例は 70 代男性。妻、子供 2 人あり。2 か月前から異常行動あり、慣れた道が分からなくなった。在宅療養を希望され、在宅療養支援者を交えて会議を行い自宅退院したが、介護状況は非常に過酷であった。問題点として、介護力不足と在宅療養支援体制の不十分さがあげられた。本症例に限らず、急速に認知症が進行するプリオン病患者における在宅療養支援について解決すべき問題が多い。

（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。

(プリオン病患者宅への同行訪問)

大阪府からの委託事業である難病患者の同行訪問事業を通じて、孤発性 CJD 患者宅へ同行訪問した。急速に認知症が進行する過酷な神経難病に対する在宅療養について検討する。

(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の問題点、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。

(プリオン病患者宅への同行訪問)

在宅療養支援と要となる訪問診療医、訪問看護師、ケアマネージャーと退院前会議を行い、退院後に患者自宅を同行訪問した。プリオン病患者の在宅療養について検討する。

(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。

(プリオン病患者宅への同行訪問)

症例は 70 代男性。妻、子供 2 人あり。2 か月前から、薬箱に食べ物を入れるなど異常行動あり翌月には慣れた道が分からなくなった。大阪の長男宅へ転居。

入院時、多動傾向だが易怒性はなかった。自発性の低下、作話、保続、会話内容の理解困難あり。MMSE22/30 (場所-1、計算-5、再生-1、模写-1) であった。検査の結果、孤発性プリオン病と診断された。自宅での療養を希望され退院した。保健師、在宅療養の関係者を交えて退院前会議を行った。

退院して 1 か月後の同行訪問時には、意思疎通不可能で ADL はほぼ全介助であった。座ることが理解できず、家の中を徘徊した。妻は患者の動作が常に気になり専門医からの生活指導が耳に入らない様子であった。在宅療養支援や認知症患者への対応について在宅療養関係者と情報共有し同行訪問を終了した。家族は強く入所を希望したが、2 カ月間の在宅療養を継続せざるをえなかった。問題点として、急速に進行する認知症のため介護が非常に困難であった

に関わらず、介護者が妻のみであったこと、在宅療養支援体制が十分でなかったことがあげられた。

(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腫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。

(プリオン病患者宅への同行訪問)

急速に認知症の進行するプリオン病における在宅療養については、症状変化が早く支援体制がニーズに追いつかないことを退院前から念頭に置き退院後調整をする必要がある。今回、同行訪問を通してプリオン病の在宅療養状況を経験し本問題点が明らかとなった。

(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がある点などの問題点が挙げられた。

E. 結論

急速に認知症の進行する孤発性プリオン病

の在宅療養に当たっては、退院前に家族・在宅療養者へ十分に情報提供し、退院後も専門医として在宅療養を支援する体制が重要である。

経験症例より GSS における臨床上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. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

G. 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