

## 九州・山口・沖縄地区のプリオン病サーベイランスの特徴

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 年間における九州・山口・沖縄ブロック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統計し、その特徴を明らかにした。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。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。各県の孤発性 CJD の年間把握率はブロック全体では 100 万人あたり 1.73 であったが、大分県、沖縄県は年間の疾患把握率が 2.57、2.51 と比較的高く、一方で山口県や宮崎県では 1.09 と低かった。孤発性 CJD における遺伝子検査施行率や疑い例の診断が不十分な可能性はあるが、プリオンタンパク遺伝子以外の遺伝的影響や環境要因の影響が存在する可能性がある。

### 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 万人あたり 2.71 人と推定された。ただし、今回は鹿児島県で古いゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）症例を多数登録したために、鹿児島県で 5.22 と高い年間疾患把握率になっている。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。

孤発性 CJD のブロック全体の年間把握率は 100 万人あたり 1.73 であったが、もっとも低い山口県の 0.57 から最も高い大分県の 2.57 とブロック内でも差異が見られた。

#### 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。

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）。沖縄県や大分県では孤発性 CJD に対する遺伝子検査施行率も比較的高く（それぞれ 60%、72%）、診断されていない遺伝性 CJD が混入している可能性は低いと考えられる。

県によるプリオン病の年間把握率の違いは症例集計タイミングの偏りにより短期的に見られている可能性や、年間把握率が低い県では、プリオン病疑い症例に対する鑑別検査が不十分である可能性もある。このため、今後も継続的に調査を継続し、プリオン病鑑別を積極的に行うように十分な周知が必要であ

る。

こうした孤発性 CJD 罹患率の差異は、CJD 発症に影響する環境因子やプリオンタンパク遺伝子以外の遺伝因子の存在を反映している可能性がある。今後の長期的な孤発性 CJD 罹患率のフォローにより地域差の存在の有無が明らかになると考えられる。

#### E. 結論

GSS 症例が北部、南部九州に集積していた。孤発性 CJD 症例における遺伝子検査の実施率には県により差異が見られ、遺伝子検査の必要性を周知する必要がある。孤発性プリオン病の年間疾患把握率には地域差が見られたが、プリオン病検査が徹底されることにより、孤発性 CJD 罹患率に地域差が真に存在するか、明確になると考えられる。

#### 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