

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）  
プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班 分担研究報告書

## Gerstmann-Sträussler-Scheinker 病の集積地域である 九州の臨床疫学調査

研究分担者：坪井義夫 福岡大学医学部神経内科学

**研究要旨** 全国で報告された GSS 患者のうち在住者として約半数、出身地として約 7 割の患者が九州地区で発症し、特に福岡－佐賀地区・鹿児島に集積している。

この研究の目的は九州発症の GSS 者の臨床特徴と Japanese Consortium of Prion disease (JACOP) との連携による縦断的調査により、日本人 GSS 患者の自然歴、診断マーカーの確立を行うことで、今回、九州出身の GSS の臨床特徴とバイオマーカーの検討を行った。今後は結果をもとに「診断基準・重症度分類策定・改訂のための疫学調査」の基礎とする。

### A. 研究目的

これまでの疫学的検討から、全国で報告された GSS 患者のうち在住者として約半数、出身地として約 7 割の患者が九州地区で発症し、特に福岡－佐賀地区・鹿児島に集積している。九州発症の GSS 者の臨床特徴と Japanese Consortium of Prion disease (JACOP) との連携による縦断的調査により、日本人 GSS 患者の自然歴、診断マーカーの確立を行う。

### B. 研究方法

サーベイランスデータおよび髄液マーカーにより GSS の地理的特異性、臨床特徴を明確にする。GSS 病家系の中で発症素因 (at risk) 家族実態調査および遺伝子検査の倫理的妥当性を検討する。

#### （倫理面への配慮）

研究実施時には、対象患者および患者家族に対して十分に説明を行い、理解を得た上で同意された患者にのみ本研究を実施する。本研究に対して同意を得る場合は人権保護の立場から慎重に検討する。

### C. 研究結果

九州と他の地域で発症した GSS の臨床症状及び髄液マーカーとして髄液総タウ濃度を検討したところ、九州 GSS においてより典型的な運動失調での発症が多く、髄液総タウ濃度は低

値を示すことが判明した。これらの臨床と特徴をまとめ、JACOP からの自然歴データから臨床経過の推移も含めて重症度分類、診療ガイドラインの策定を目指す。

### D. 考察

GSS の疫学的特徴を検討し、日本における GSS 患者の九州偏在が示された。また九州発症の GSS 患者の臨床特徴は典型例が多く、他の地域発症 GSS では非典型例を示す頻度が高く、髄液タウ濃度も高値を示した。両者の遺伝的背景や環境因子の違いと関連する可能性がある。

### E. 結論

九州発症の GSS 者の臨床特徴と臨床マーカーの特徴を明らかにした。

### 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（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