

厚生労働科学研究費補助金 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 総合研究報告書

## 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

**研究要旨** プリオン病サーベイランスデータによれば日本の Gerstmann-Sträussler-Scheinker (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から発生している。また九州の中でも福岡・佐賀地区および鹿児島・宮崎の発症が多く、我々は 2 大集積地と位置付けた。

この研究の目的は日本におけるコドン 102 変異を有する GSS の特徴をまとめ診断性を高めるために疫学的特徴および GSS の地域別臨床症状、検査所見の特徴を検討し、新たな診断基準、診療ガイドラインを作成する。

### A. 研究目的

プリオン病疫学的検討から、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、遺伝子検査および髄液マーカーのデータを集積することにより日本の GSS 患者における地理的特異性、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

日本における GSS 家系の居住地は九州に偏在し特に北部九州(佐賀・福岡)および南部九州

(鹿児島、宮崎)に 2 大集積地があることが判明した。解析した GSS の遺伝子変異はすべて P102L であったが、地域別で分けた場合に北部九州群と南部九州群は臨床症状がやや異なり、検査所見は類似し、九州外の GSS は九州内に比べて罹病期間が短く小脳性運動失調以外の初発症状が多く、さらに髄液総タウ濃度が高い傾向にあり、遺伝的背景がそれぞれ異なる可能性がある。九州における GSS の初期診断は脊髄小脳変性症であることが多く、診断の啓蒙が必要である。

### D. 考察

九州の 2 大集積地、他の地域で発症した GSS の臨床症状、検査データはそれぞれ特徴があることが判明した。これら研究をもとにサー論文作成と新診断基準・重症度分類策定の段階まで到達を目指す。さらに発症素因 (at risk) 家族調査と早期診断の倫理的体制構築を模索しているが、遺伝カウンセリング等の整備が困難であり倫理的同意を得るに至っていない

### 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