

プリオン病のサーベイランス結果  
〔2020（令和2）年 2月開催サーベイランス委員会〕

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業  
「プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班」

【方 法】

特定疾患治療研究事業申請の際に臨床調査個人票を添付することになっているが、1999（平成11）年度より、本人の同意（不可能な場合には家族の同意）が得られたプリオン病罹患の受給者の臨床調査個人票は厚生労働科学研究費補助金「遅発性ウイルス感染に関する調査研究」班（以下、「研究班」という。2010（平成22）年度より「プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班」へ移行）に送付され、プリオン病の研究に活用されることとなった。研究班ではクロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会を設置し、その中で全国を10ブロックに分けて神経内科、精神科などの専門医をサーベイランス委員として配置し、さらに各都道府県のプリオン病担当専門医（難病担当専門医）の協力を得て、難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）に基づく特定医療費助成制度申請（以前は特定疾患治療研究事業）の際に添付される臨床調査個人票で情報が得られた患者について、原則として実地調査を行っている。また、2006（平成18）年度からは「感染症の予防及び感染症の患者に対する医療に関する法律」（感染症法）に基づいて届け出られた全症例についても、同意のもとで調査対象とするようになった。また、調査を行ううちにサーベイランス委員やプリオン病担当専門医（難病担当専門医）が察知した症例についても同様に調査している。さらに、サーベイランスの一環として全国の臨床医からプリオン病が疑われる患者について、患者（あるいは家族）の同意のもとにプリオン蛋白遺伝子検索の依頼が東北大学に、脳脊髄液マーカー検索の依頼が長崎大学に寄せられるが、この情報も調査に活用している。なお、以上の調査はいずれも患者（あるいは家族）の同意が得られた場合にのみ実施している。

サーベイランス委員は定期的開催される研究班のサーベイランス委員会（以下、「委員会」という）で訪問調査結果を報告し、委員会ではこの報告をもとに個々の患者について、診断の確実性、原因〔孤発例・遺伝性・硬膜移植例など〕などの評価を行っている。さらに以上のような手続きを経て登録された患者について、死亡例を除いて定期的に受診医療機関に調査票を送付し、その後の状況を追跡している。

また、2017（平成29）年4月より Japanese Consortium of Prion Disease（JACOP）によるプリオン病の自然歴調査と連携して調査を進めている（<http://jacop.umin.jp/jacop.html>）。

本報告では、これまで登録されてきたデータに加え、2020（令和2）年2月6日、7日の2日間に渡って開催されたサーベイランス委員会で検討された結果を加えた現状を報告

する。

## 【結 果】

1. 1999（平成 11）年 4 月 1 日から 2020（令和 2）年 5 月までに研究班事務局では臨床調査個人票や本サーベイランスを進めていく中で判明してきた 7637 件（重複例を含む）の情報を得ている。このうち 2020（令和 2）年 2 月 7 日までに合計 3716 人がプリオン病としてサーベイランス委員会で認められ、登録された。

2. 表 1 に登録患者の性・発病年の分布を示す。発病年は、登録例全員では 2013（平成 25）年が 290 例で最も多く、次いで、2014（平成 26）年（287 例）、2012（平成 14）年（259 例）、2015（平成 27）年（256 例）となっている。表 1 に示すように近年（2016 [平成 28] 年以降）はいまだに人口動態統計によるクロイツフェルト・ヤコブ病の死亡数との乖離があるため、今後登録患者数が増える可能性がある。

表 2 に年齢別年次別患者数と罹患率を示す。60 歳以上ではいずれの年齢階級においても 2000 年代前半と比較して後半の患者数、罹患率の上昇が見られた。表 3 に人口あたりの患者数を性・年齢別に示す。男女とも 70 歳代で人口あたりの患者数が最も多かった。39 歳以下と 80 歳以上を除いてすべての年齢階級で女の人口あたりの患者数が男に比べて多い傾向が観察された。なおこの数値は報告患者数を人口（2015 [平成 27] 年国勢調査人口）で除したものであり、年間の罹患率とは異なる。

3. 表 4 に発病時の年齢分布を病態別に示す。登録症例 3716 例のうち孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病（以下、「sCJD」という）が 2845 例（77%）、獲得性クロイツフェルト・ヤコブ病は 1 例の変異型クロイツフェルト・ヤコブ病（vCJD）を除いてすべて硬膜移植歴を有し（以下、「dCJD」という）91 例（3%）である。遺伝性プリオン病のうち遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病（以下、「gCJD」という）が 611 例（16%、このうち 598 例はプリオン蛋白遺伝子の変異が確認されている。13 例はクロイツフェルト・ヤコブ病の家族歴を有する症例で、プリオン蛋白遺伝子の変異がないか、遺伝子未検索である）、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（以下、「GSS」という）が 149 例（4%）、致死性家族性不眠症（以下、「FFI」という）が 4 例であった。また CJD は確定しているもののプリオン蛋白遺伝子検索中や硬膜移植歴の確認中などで分類未定の者が合計 15 例存在する。全患者で見ると 70 歳代の患者が最も多く、発病時の平均年齢は 69.3 歳であった。発病時年齢の平均は dCJD 及び GSS が 50 歳代で、低い傾向が見られた。

プリオン病の病態別に主要症状・所見の出現頻度を表 5 に示す。なお、調査票の様式が 2017 年度から更新されたため、本表は新しい調査票で集計された患者のみを集計している。表 6 に脳波と脳の MRI 所見の出現頻度を示す（表 6 も新様式のみを集計である）。

4. プリオン蛋白遺伝子検索は 2670 例で実施されており、このうち 748 例が遺伝性プリオン病として登録されている。遺伝子変異の詳細を表 7 に示す。codon 129 と codon 219 の分布を全登録患者、孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病（再掲）と全測定者別に表 8 に示す。なお、既に死亡した本人のプリオン蛋白遺伝子の検索は行われていないが、家族で異常が認められているために診断がついた症例などもあり、ここの結果と表 4 は必ずしも一

致していない。sCJD とされている症例の中にはプリオン蛋白遺伝子検索が行われていない者もいる。

遺伝子変異に関する情報が得られた場合、患者及びその家族に対して不利益をもたらすことを理由に告知を行わないことは、医療行為等を介する伝播につながりかねないと研究班では考えており、むしろ、積極的にその遺伝子変異の持つ意味について説明を行うこととしている。告知については、基本的には主治医が行うことを原則としているが、必要に応じてサーベイランス委員会も協力している。また研究班には遺伝に関して造詣の深いカウンセリングの専門家も参加しており、要請があればサポートを行う体制を整えている。

5. 追跡調査を含めて既に 3340 人の死亡が確認されている（2020 [令和 2] 年 5 月現在）。プリオン病の病態別に発病から死亡までの期間の分布を表 9 に示す。sCJD は全期間の平均が 1 年強（17.7 月）だが、dCJD と gCJD ではやや長い傾向が観察された。GSS は長期にわたる経過を示す者の割合が高かった。

6. 診断分類と表 10 に示す。剖検率は全体では 13.2% であるが、dCJD や gCJD では剖検率がやや高い傾向が観察された。なお、剖検されているが、まだその結果が判明していない者に対しては情報収集を続けており、今後診断の確実度が上がることが期待される。また、サーベイランス委員会では診断確定のためには剖検は重要と考えており、剖検実施に対するサポートも実施している。

7. これまでに本サーベイランスで登録された硬膜移植歴を有する CJD 症例（dCJD）は表 4 に示すように合計 91 名である。今回の委員会では新たに登録された症例はなかった。

今回は硬膜移植歴を有する CJD 患者の新たな登録はなかったため、わが国で判明している硬膜移植歴を有する CJD 患者の状況に変化はない。詳細については下記に示す以前の報告書を参照していただきたい。

8. これまでの結果は、本結果も含めて、全てインターネットで公開している (<http://www.jichi.ac.jp/dph/inprogress/prion/>)。

以上

表1. 患者の性・発病年の分布

	発病年	罹患数			死亡数(参考、人口動態統計) <sup>1)</sup>		
		男	女	計	男	女	計
	-1995	7 ( 0 )	16 ( 1 )	23 ( 1 )			
	1996	3 ( 0 )	5 ( 0 )	8 ( 0 )			
	1997	7 ( 0 )	24 ( 1 )	31 ( 1 )			
	1998	23 ( 1 )	34 ( 2 )	57 ( 2 )			
	1999	32 ( 2 )	54 ( 3 )	86 ( 2 )	51	64	115
	2000	48 ( 3 )	56 ( 3 )	104 ( 3 )	44	69	113
	2001	54 ( 3 )	62 ( 3 )	116 ( 3 )	62	61	123
	2002	47 ( 3 )	50 ( 2 )	97 ( 3 )	54	80	134
	2003	48 ( 3 )	69 ( 3 )	117 ( 3 )	70	72	142
	2004	58 ( 4 )	71 ( 3 )	129 ( 3 )	68	97	165
	2005	73 ( 5 )	86 ( 4 )	159 ( 4 )	72	83	155
	2006	58 ( 4 )	109 ( 5 )	167 ( 4 )	70	103	173
	2007	77 ( 5 )	89 ( 4 )	166 ( 4 )	70	97	167
	2008	73 ( 5 )	100 ( 5 )	173 ( 5 )	96	107	203
	2009	94 ( 6 )	119 ( 6 )	213 ( 6 )	79	87	166
	2010	98 ( 6 )	137 ( 6 )	235 ( 6 )	93	125	218
	2011	111 ( 7 )	144 ( 7 )	255 ( 7 )	107	112	219
	2012	111 ( 7 )	148 ( 7 )	259 ( 7 )	99	142	241
	2013	130 ( 8 )	160 ( 8 )	290 ( 8 )	116	136	252
	2014	123 ( 8 )	164 ( 8 )	287 ( 8 )	115	130	245
	2015	112 ( 7 )	144 ( 7 )	256 ( 7 )	120	143	263
	2016	84 ( 5 )	101 ( 5 )	185 ( 5 )	115	144	259
	2017	71 ( 4 )	74 ( 4 )	145 ( 4 )	127	165	292
	2018	44 ( 3 )	77 ( 4 )	121 ( 3 )			
	2019	17 ( 1 )	14 ( 1 )	31 ( 1 )			
	不詳	2	4	6			
計		1605 ( 100, 43 )	2111 ( 100, 57 )	3716 ( 100, 100 )	1628	2017	3645

1) ICD 10th: A81.0+A81.8

注) 括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

表2. 患者の年齢別発病年の分布

		年齢(歳)									
		-39		40-49		50-59		60-69			
		患者数	患者数	人口 <sup>1)</sup> (千人)	罹患率 <sup>2)</sup>	患者数	人口 (千人)	罹患率	患者数	人口 (千人)	罹患率
発病年	1999	2	4	17,158	0.2	19	18,646	1.0	34	14,525	2.3
	2000	4	7	16,552	0.4	23	19,089	1.2	26	14,803	1.8
	2001	4	2	16,080	0.1	21	19,221	1.1	41	15,128	2.7
	2002	3	2	15,739	0.1	25	19,159	1.3	28	15,406	1.8
	2003	5	6	15,566	0.4	19	19,052	1.0	38	15,636	2.4
	2004	3	5	15,533	0.3	15	18,806	0.8	40	15,921	2.5
	2005	4	6	15,619	0.4	26	18,968	1.4	49	15,950	3.1
	2006	2	1	15,419	0.1	25	19,085	1.3	65	15,677	4.1
	2007	2	5	15,685	0.3	20	18,324	1.1	37	16,216	2.3
	2008	3	7	15,908	0.4	14	17,495	0.8	52	16,901	3.1
	2009	3	7	16,127	0.4	29	16,712	1.7	60	17,698	3.4
	2010	4	6	16,617	0.4	28	16,264	1.7	68	18,285	3.7
	2011	0	5	16,992	0.3	34	15,793	2.2	66	18,392	3.6
	2012	0	6	17,400	0.3	27	15,469	1.7	73	18,349	4.0
	2013	0	5	17,794	0.3	22	15,295	1.4	81	18,262	4.4
	2014	2	7	17,943	0.4	30	15,268	2.0	80	18,027	4.4
	2015	1	3	18,306	0.2	20	15,429	1.3	70	18,200	3.8
	2016	3	8	18,678	0.4	7	15,244	0.5	38	18,318	2.1
	2017	0	3	18,579	0.2	17	15,533	1.1	36	17,605	2.0
2018	0	1	—	—	13	—	—	41	—	—	
2019	0	0	—	—	3	—	—	5	—	—	
計 <sup>3)</sup>		45	96	317,695	0.3	437	328,852	1.3	1028	319,299	3.1

		年齢(歳)								
		70-79			80-			全年齢		
		患者数	人口 (千人)	罹患率	患者数	人口 (千人)	罹患率	患者数	人口 (千人)	罹患率
発病年	1999	22	9,629	2.3	5	4,559	1.1	86	125,432	0.7
	2000	31	10,030	3.1	13	4,840	2.7	104	125,613	0.8
	2001	41	10,454	3.9	7	5,085	1.4	116	125,908	0.9
	2002	32	10,847	3.0	7	5,353	1.3	97	126,008	0.8
	2003	42	11,219	3.7	7	5,631	1.2	117	126,139	0.9
	2004	48	11,526	4.2	18	5,949	3.0	129	126,176	1.0
	2005	63	11,896	5.3	11	6,335	1.7	159	126,205	1.3
	2006	55	12,179	4.5	18	6,728	2.7	167	126,154	1.3
	2007	70	12,438	5.6	32	7,112	4.5	166	126,085	1.3
	2008	68	12,612	5.4	29	7,486	3.9	173	125,947	1.4
	2009	80	12,670	6.3	34	7,869	4.3	213	125,820	1.7
	2010	85	12,960	6.6	42	8,177	5.1	235	126,382	1.9
	2011	101	13,273	7.6	48	8,540	5.6	255	126,180	2.0
	2012	101	13,595	7.4	52	8,914	5.8	259	125,957	2.1
	2013	124	13,840	9.0	58	9,275	6.3	290	125,704	2.3
	2014	112	14,137	7.9	56	9,622	5.8	287	125,431	2.3
	2015	104	14,081	7.4	58	9,943	5.8	256	129,319	2.0
	2016	75	13,873	5.4	54	10,356	5.2	185	125,020	1.5
	2017	45	14,423	3.1	44	10,716	4.1	145	124,648	1.2
2018	45	—	—	21	—	—	121	—	—	
2019	12	—	—	11	—	—	31	—	—	
計 <sup>3)</sup>		1356	235,682	5.5	625	142,490	4.2	3591	#####	1.4

1) 人口動態統計で分母として使用している人口

2) 人口100万人対年間

3) 人口および罹患率は1999~2017年で算出(2018年以降は未報告が多いと推測されるため)

1998年以前は集計されていないため合計は表1とは異なる(少ない)

発症年が明らかな例のみを集計した。

発症時年齢不明の者が6名は分析から除外

表3. 性・年齢別人口あたりの患者数

年齢(歳)	男			女			人口10万人対患者数の性比(男/女)(a/b)
	患者数(人)	人口(千人)	人口10万人対患者数(人)(a)	患者数(人)	人口(千人)	人口10万人対患者数(人)(b)	
-39	26	21,206	0.123	28	24,470	0.114	1.07
40-49	46	9,269	0.496	66	9,126	0.723	0.69
50-59	199	7,698	2.585	270	7,748	3.485	0.74
60-69	497	8,811	5.641	572	9,288	6.158	0.92
70-79	597	6,370	9.372	780	7,603	10.259	0.91
80-	237	3,456	6.858	388	6,393	6.069	1.13

注) 人口は2015年の国勢調査結果  
発症時の年齢不詳が10人を分析から除外

表4. 患者の性・発病時年齢分布[病態別]

	全患者	孤発性			変異型			硬膜移植歴のある			遺伝性プリオン病			分類未定のCJD <sup>3)</sup>
		CJD <sup>1)</sup>	CJD	CJD	CJD	CJD <sup>2)</sup>	GSS	FFI	CJD <sup>2)</sup>	GSS	FFI			
性														
男	1605 ( 43 )	1236 ( 43 )	1	39 ( 43 )	248 ( 41 )	72 ( 48 )	3	6						
女	2111 ( 57 )	1609 ( 57 )		52 ( 57 )	363 ( 59 )	77 ( 52 )	1	9						
年齢(歳)														
10-19	4			2 ( 2 )	2 ( 0 )									
20-29	11 ( 0 )	1 ( 0 )		5 ( 5 )	2 ( 0 )	3 ( 2 )								
30-39	39 ( 1 )	14 ( 0 )		9 ( 10 )	3 ( 0 )	13 ( 9 )								
40-49	112 ( 3 )	64 ( 2 )	1	7 ( 8 )	16 ( 3 )	21 ( 14 )	1	2						
50-59	469 ( 13 )	333 ( 12 )		20 ( 22 )	51 ( 8 )	62 ( 42 )	2	1						
60-69	1069 ( 29 )	870 ( 31 )		26 ( 29 )	126 ( 21 )	42 ( 28 )	1	4						
70-79	1377 ( 37 )	1119 ( 39 )		20 ( 22 )	225 ( 37 )	7 ( 5 )		6						
80-89	589 ( 16 )	420 ( 15 )		2 ( 2 )	165 ( 27 )			2						
90-99	36 ( 1 )	16 ( 1 )			20 ( 3 )									
100-														
不明	10	8			1	1								
計	<b>3716 ( 100 )</b>	<b>2845 ( 100 )</b>	1	<b>91 ( 100 )</b>	<b>611 ( 100 )</b>	<b>149 ( 100 )</b>	<b>4</b>	<b>15</b>						
	<b>3716 ( 100 )</b>	<b>2845 ( 77 )</b>	1	<b>91 ( 2 )</b>	<b>611 ( 16 )</b>	<b>149 ( 4 )</b>	<b>4</b>	<b>15</b>						
平均(歳)	69.3	69.7		57.7	72.8	54.5								
標準偏差(歳)	11.0	9.8		16.2	11.7	6.4								
最年長(歳)	96	95		81	96	61								
最年少(歳)	15	22		15	15	46								

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。挿入変異例はこのカテゴリに含まれる。

3) 硬膜移植歴を調査中、患者死亡(剖検なし)により追加情報なし、プリオン蛋白遺伝子検索中、家族歴を調査中などがある。括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

表5. 主要症候等の出現頻度

	全患者	孤発性 CJD <sup>1)</sup>	遺伝性 CJD <sup>2)</sup>	GSS
経過				
進行性(急速進行型)	333 ( 73 )	270 ( 80 )	58 ( 58 )	3 ( 17 )
進行性(緩徐進行型)	117 ( 26 )	64 ( 19 )	40 ( 40 )	13 ( 72 )
進行性ではない	7 ( 2 )	3 ( 1 )	2 ( 2 )	2 ( 11 )
WHO基準による症状				
ミオクローヌス	300 ( 66 )	260 ( 77 )	34 ( 34 )	5 ( 28 )
進行性認知症	449 ( 98 )	335 ( 99 )	100 ( 100 )	12 ( 67 )
小脳症状	202 ( 44 )	158 ( 47 )	30 ( 30 )	14 ( 78 )
錐体路徴候	225 ( 49 )	182 ( 54 )	36 ( 36 )	6 ( 33 )
錐体外路徴候	182 ( 40 )	153 ( 45 )	27 ( 27 )	0
意識障害	211 ( 46 )	176 ( 52 )	30 ( 30 )	4 ( 22 )
感覚障害	42 ( 9 )	32 ( 9 )	2 ( 2 )	8 ( 44 )
視覚障害	163 ( 36 )	143 ( 42 )	18 ( 18 )	2 ( 11 )
精神症状	233 ( 51 )	188 ( 56 )	38 ( 38 )	7 ( 39 )
無動性無言	266 ( 58 )	222 ( 66 )	34 ( 34 )	8 ( 44 )
その他の症状				
起立・歩行障害	352 ( 77 )	267 ( 79 )	67 ( 67 )	16 ( 89 )
構音障害	164 ( 36 )	125 ( 37 )	26 ( 26 )	13 ( 72 )
嚥下障害	171 ( 37 )	141 ( 42 )	25 ( 25 )	4 ( 22 )
膀胱・直腸障害	88 ( 19 )	66 ( 20 )	16 ( 16 )	5 ( 28 )
てんかん発作	33 ( 7 )	26 ( 8 )	6 ( 6 )	1 ( 6 )
ADL				
話す能力	291 ( 64 )	217 ( 64 )	61 ( 61 )	11 ( 61 )
歩行	319 ( 70 )	239 ( 71 )	65 ( 65 )	13 ( 72 )
食事不能	209 ( 46 )	182 ( 54 )	22 ( 22 )	3 ( 17 )
人工呼吸器使用	1 ( 0 )	1 ( 0 )		
気管切開	2 ( 0 )	2 ( 1 )		
計	457 ( 100 )	337 ( 100 )	100 ( 100 )	18 ( 100 )

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。

括弧内は%

**表6. 検査所見の出現頻度**

	全患者	孤発性 CJD <sup>1)</sup>	遺伝性 CJD <sup>2)</sup>	GSS
脳波: PSD(あり)	194 ( 65 )	180 ( 76 )	13 ( 24 )	1 ( 14 )
脳波: 基礎律動の徐波化(あり)	109 ( 77 )	72 ( 81 )	32 ( 71 )	5 ( 71 )
MRI: 大脳皮質の高信号	194 ( 95 )	147 ( 98 )	43 ( 96 )	4 ( 44 )
MRI: 基底核の高信号	80 ( 54 )	66 ( 59 )	13 ( 45 )	1 ( 14 )
MRI: 視症の高信号	24 ( 17 )	19 ( 18 )	4 ( 15 )	1 ( 14 )

注1) 括弧内の分母は各検査の実施総数であり、検査結果不明の場合は除外した。  
つまり、検査陽性と陰性との和が100%となる。

**表7. プリオン蛋白遺伝子変異の分布**

プリオン蛋白遺 伝子変異	全遺伝性 プリオン病患者	遺伝性 CJD	GSS	FFI
102(Pro/Leu)	129 ( 17 )		129 ( 87 )	
105(Pro/Leu)	15 ( 2 )		15 ( 10 )	
178(Asp/Asn)	6 ( 1 )	2 ( 0 )		4 ( 100 )
180(Val/Ile)	384 ( 50 )	384 ( 63 )		
196(Glu/Lys)	1 ( 0 )	1 ( 0 )		
200(Glu/Lys)	96 ( 13 )	96 ( 16 )		
203(Val/Ile)	3 ( 0 )	3 ( 0 )		
208(Arg/His)	1 ( 0 )	1 ( 0 )		
210(Val/Ile)	1 ( 0 )	1 ( 0 )		
232(Met/Arg)	96 ( 13 )	96 ( 16 )		
180+232	4 ( 1 )	4 ( 1 )		
inersion	12 ( 2 )	12 ( 2 )		
不明	16	11	5	0
<b>合計</b>	<b>764 ( 100 )</b>	<b>611 ( 100 )</b>	<b>149 ( 100 )</b>	<b>4 ( 100 )</b>

注1) 括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例が不明に含まれる。

表8. プリオン蛋白遺伝子codon 129、codon 219の分布

	codon 129	codon 219			合計
		Glu/Glu	Glu/Lys	Lys/Lys	
全患者	Met/Met	2354 ( 92 )	25 ( 100 )	4 ( 100 )	2383 ( 92 )
	Met/Val	201 ( 8 )			201 ( 8 )
	Val/Val	10 ( 0 )			10 ( 0 )
	合計	2565 ( 100 )	25 ( 100 )	4 ( 100 )	2594 ( 100 )
	合計	2565 ( 99 )	25 ( 1 )	4 ( 0 )	2594 ( 100 )
孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病(再掲)	Met/Met	1724 ( 95 )	9 ( 100 )	1 ( 0 )	1734 ( 95 )
	Met/Val	78 ( 4 )			78 ( 4 )
	Val/Val	10 ( 1 )			10 ( 1 )
	合計	1812 ( 100 )	9 ( 100 )	1	1822 ( 100 )
	合計	1812 ( 99 )	9 ( 0 )	1	1822 ( 100 )
全測定者 <sup>1)</sup>	Met/Met	3935 ( 92 )	140 ( 97 )	10 ( 100 )	4085 ( 92 )
	Met/Val	327 ( 8 )	4 ( 3 )		331 ( 7 )
	Val/Val	14 ( 0 )			14 ( 0 )
	合計	4276 ( 100 )	144 ( 100 )	10 ( 100 )	4430 ( 100 )
	合計	4276 ( 97 )	144 ( 3 )	10 ( 0 )	4430 ( 100 )

1): サーベイランスで遺伝子検索を行った者すべて(委員会でプリオン病を否定されたものを含む)

表9. 死亡者の発病から死亡までの期間

発病から死亡までの期間(月)	全患者	孤発性 CJD <sup>1)</sup>	硬膜移植 歴のある CJD	遺伝性 CJD <sup>2)</sup>	GSS
0-11	1442 ( 43 )	1229 ( 46 )	35 ( 39 )	170 ( 33 )	3 ( 3 )
12-23	952 ( 29 )	752 ( 28 )	30 ( 33 )	156 ( 30 )	9 ( 9 )
24-35	484 ( 14 )	384 ( 14 )	12 ( 13 )	79 ( 15 )	8 ( 8 )
36-47	182 ( 5 )	118 ( 4 )	6 ( 7 )	42 ( 8 )	15 ( 15 )
48-59	99 ( 3 )	68 ( 3 )	2 ( 2 )	18 ( 4 )	9 ( 9 )
60-71	56 ( 2 )	25 ( 1 )		18 ( 4 )	11 ( 11 )
72-83	28 ( 1 )	8 ( 0 )	1 ( 1 )	7 ( 1 )	11 ( 11 )
84-95	26 ( 1 )	8 ( 0 )	1 ( 1 )	7 ( 1 )	10 ( 10 )
96-107	18 ( 1 )	5 ( 0 )	1 ( 1 )	4 ( 1 )	8 ( 8 )
108-119	14 ( 0 )	5 ( 0 )		3 ( 1 )	6 ( 6 )
120-	29 ( 1 )	9 ( 0 )	2 ( 2 )	7 ( 1 )	11 ( 11 )
不明(生存例も含む)	10 ( 0 )	74 ( 3 )		1 ( 0 )	1 ( 1 )
合計	<b>3340</b> ( 100 )	<b>2685</b> ( 100 )	<b>90</b> ( 100 )	<b>512</b> ( 100 )	<b>102</b> ( 100 )
平均(月)	20.9	17.7	23.3	26.0	74.1
標準偏差(月)	23.8	18.1	28.2	27.3	48.6
最大(月)	312	312	206	250	294
最小(月)	1	1	1	2	10

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。  
括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

表10. 診断分類

	確実例	ほぼ確実例	疑い例	合計
sCJD	309 ( 11 )	2122 ( 75 )	414 ( 15 )	### ( 100 )
dCJD	41 ( 45 )	35 ( 38 )	15 ( 16 )	91 ( 100 )
gCJD	82 ( 13 )	520 ( 85 )	9 ( 1 )	611 ( 100 )
GSS	13 ( 9 )	133 ( 89 )	3 ( 2 )	149 ( 100 )
FFI	3	1		4

未確定の者は除外している  
括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

sCJD: 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病  
dCJD: 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病  
gCJD: 遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病  
GSS: ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病  
FFI: 致死性家族性不眠症

sCJD, dCJD

- 確実例: 特徴的な病理所見, またはウェスタンブロット法や免疫染色法でで脳に異常プリオン蛋白を検出.
- ほぼ確実例: 病理所見がない症例で, 進行性痴呆を示し, 脳波でPSDを認める. 更に, ミオクローヌス, 錐体路/錐体外路障害, 小脳症状/視覚異常. 無動・無言状態のうち2項目以上示す. あるいは、「疑い例」に入る例で、髄液14-3-3蛋白陽性で全臨床経過が2年未満.
- 疑い例: ほぼ確実例と同じ臨床症状を示すが, PSDを欠く.

gCJD, GSS, FFI

- 確実例 : 特徴的な病理所見, またはウェスタンブロット法や免疫染色法でで脳に異常プリオン蛋白を検出し, プリオン蛋白遺伝子変異を有する.
- ほぼ確実例: 病理所見はないが, プリオン蛋白遺伝子変異を認め、臨床所見が矛盾しない.
- 疑い例 : 病理所見がなく, プリオン蛋白遺伝子変異も証明されていないが, 遺伝性プリオン病を示唆する臨床所見と家族歴がある.

**表11. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者の移植のもととなった病態**

病態(疾患)	人数 ( % )
脳腫瘍	69 ( 45 )
脳出血	25 ( 16 )
未破裂動脈瘤	10 ( 6 )
脳血腫	7 ( 5 )
奇形	8 ( 5 )
事故	7 ( 5 )
顔面痙攣	19 ( 12 )
三叉神経痛	7 ( 5 )
その他 <sup>1)</sup>	2 ( 1 )
計	154 ( 100 )

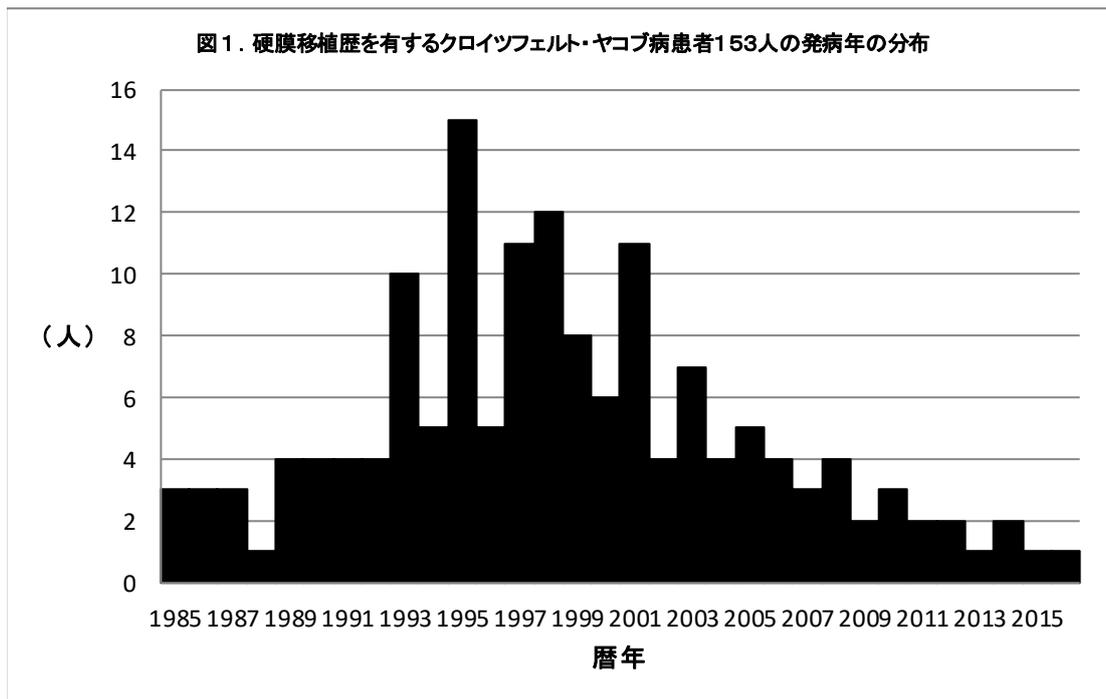
1)後縦靱帯骨化症1例、外傷後てんかんのfocus除去手術1例

括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

**表12. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者の移植年と移植から発病までの期間**

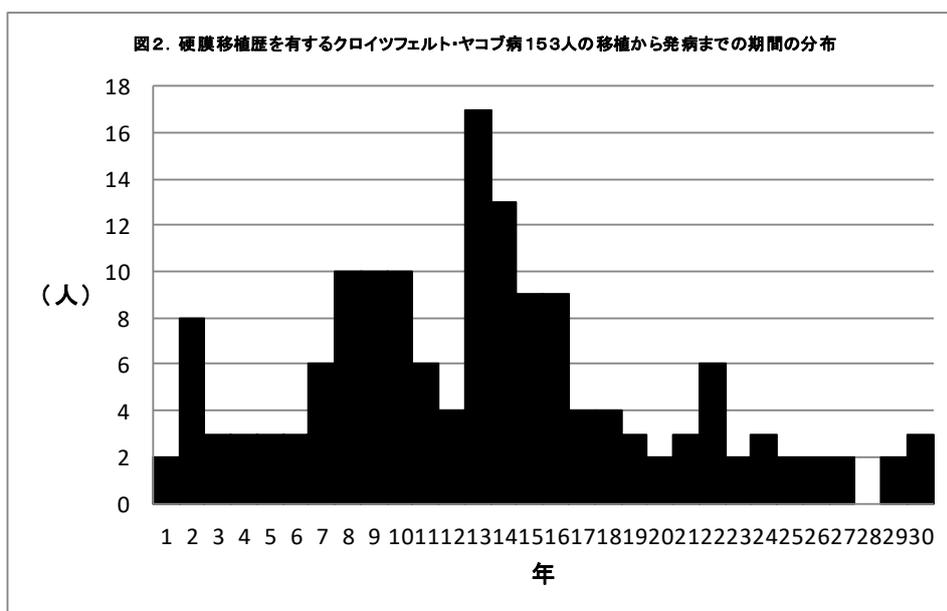
移植年	移植から発病までの期間(年)																														合計				
	1-10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	不詳													
1975																																1	1		
76																																		0	
77																																		0	
78													1	1																				2	
79																																		2	
1980																																		3	
81	1																																	4	
82	4																																	8	
83	6																																	16	
84	12	2																																28	
85	12	1	1																															26	
86	10	1	2	3																														31	
87	8	2	1	3	1																													22	
88	1																																	4	
89	2																																	2	
1990																																			1
91	1																																	1	
92																																			0
93	1																																		3
合計	58	6	4	17	13	9	9	4	4	3	2	3	6	2	3	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	3	154			

図1. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者153人の発病年の分布



斜線は2017年9月のサーベイランス委員会で新たにdCJDと認められた例である。

図2. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者153人の移植から発病までの期間の分布



斜線は2017年9月のサーベイランス委員会で新たにdCJDと認められた例である。

