

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

研究課題：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

## 2019年度 神奈川県・静岡県・山梨県のプリオン病サーベイランス調査

研究分担者：田中章景

横浜市立大学大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学

### 研究要旨

2019年度、神奈川県・静岡県・山梨県では、プリオン病患者およびプリオン病疑い患者43例のサーベイランス調査をおこない、26例の孤発性CJD、8例の遺伝性CJD（うち3例はE200K変異）を報告した。本年度に関してもE200K遺伝性CJDの発症が多く、例年通りの傾向であった。1999～2019年度までにサーベイランス調査でE200K変異を有する遺伝性CJD 59症例の臨床的特徴を集計した。平均発症年齢は63.9±9.6歳、男女比はなく、出身県は静岡、山梨県が多かった。臨床症状としては、孤発性CJDとくらべて精神症状の頻度が高く、進行も急性の傾向だった。

### A. 研究目的

プリオン病のサーベイランス調査は1999年より開始され、全国を10のブロックに分け、該当する地域で発生したすべてのプリオン病あるいはプリオン病疑いの症例を調査し、毎年2回のプリオン病サーベイランス会議で症例報告・登録をおこなっている。

我々は神奈川県・静岡県・山梨県におけるサーベイランス調査を担当している。また、担当地域で発生したインシデント調査にも適宜同行している。

### B. 研究方法

本研究では、患者の主治医が記載した臨床調査個人票をもとに2019年度の神奈川県・静岡県・山梨県でのプリオン病患者の臨床像を調査した。

1999～2019年度までにサーベイランス

調査でE200K変異を有する遺伝性CJD症例の臨床的特徴を集計した。

### （倫理面への配慮）

サーベイランス調査をおこなう段階では臨床個人調査票には、患者の氏名は記載されておらず、連結可能匿名化をおこなっており、個人情報の漏洩に十分注意を払っている。本研究は観察研究であり、あらたなサンプルの採取などは含まれず、対象となる患者さんへの侵襲的な処置を伴わず、不利益を生ずることはない。

### C. 研究結果

2019年度の調査症例数は43件だった。プリオン病と認定されたのは34例（79.1%）、プリオン病が否定されたのは9例（20.9%）だった。否定例の内訳は、脳炎（4例）、パーキンソン病（1例）、進行性核

上性麻痺（1例）、大脳皮質基底核変性症（1例）脊髄小脳変性症（1例）、前頭側頭葉変性症（1例）だった。また34例のプリオン病のうち、26例が孤発性CJD、8例が遺伝性CJD、獲得性CJDは認めなかった。遺伝性CJDのうち3例は、該当地域に多いE200K変異を有していた。

1999～2019年度までの調査で、E200K変異を有する遺伝性CJDは59例だった。男女比は29:30とほぼ同数、出身県は静岡（32例）、山梨（21例）が多かった。家族内発症は55.3%に認めた。平均発症年齢は、63.9±9.6（42-85）歳と孤発性CJDに比べてやや若年で、精神症状が多く認められた。死亡に至る病悩期間は10.4月と短い傾向だった。

#### **D. 考察**

当該ブロックでは例年通りE200K変異を有する遺伝性CJDの発症が多い傾向にある。このタイプの遺伝性CJDは孤発性CJDと類似の経過をとることが多いとされてきたが、やや若年発症、進行もより急性であり、臨床症状では精神症状がやや多いことが分かった。

#### **E. 結論**

2019年度の神奈川県・静岡県・山梨県でのプリオン病患者サーベイランス調査をおこない、26例の孤発性CJD、8例の遺伝性CJD（うち3例はE200K変異）を報告した。

#### **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**

##### **1. 特許取得**

なし

##### **2. 実用新案登録**

なし

##### **3. その他**

なし