

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）

（総合）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

九州・山口・沖縄地区のプリオン病サーベイランス状況

研究分担者：松下拓也

九州大学病院神経内科

研究要旨

平成 30～令和元年度に九州・山口・沖縄在住で新規申請されたプリオン病疑い患者についてサーベイランスを行った。63 例についてサーベイランスを行い、孤発性クロイツフェルト・ヤコブ（CJD）病は確実例 1 例、ほぼ確実例 17 例、疑い例 3 例、遺伝性プリオン病については遺伝性 CJD11 例（V180I 変異 9 例、M232R 変異 2 例）、ゲルストマン・ストロイラー・シャインカー病（GSS）7 例（P102L 変異 5 例）であった。18 例についてはプリオン病は否定的とされ、診断不明例 1 例、5 例は保留となった。また乳幼児期に頭部外傷に対して脳外科手術を施行後、37 年後に若年でありながら脳アミロイドアンギオパチー（CAA）による脳出血を発症した症例を報告し、近年症例報告が散見されるようになった小児期脳神経外科手術後の若年発症 CAA について文献学的考察を行った。

A. 研究目的

九州・山口・沖縄地区におけるプリオン病の疫学、症状を調査、解析する。

B. 研究方法

平成 30～令和元年度に九州・山口・沖縄在住で新規申請されたプリオン病疑い患者についてサーベイランスを行った。福岡県の症例については実地調査を行い、その他の県の症例については各県の担当委員に依頼調査を行った。

（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

プリオン病疑いとして調査依頼を受けた症例は、2017 年 4 月から 2019 年 9 月までに 181 例であった。内訳としては、福岡県 69 例、佐賀県 22 例、大分県 12 例、長崎県 11 例、宮崎県 11 例、熊本県 19 例、鹿児島県 16 例、山口県 10 例、沖縄県 10 例であった。うち 103 例についてサーベイランスが行われた。平成 30～令和元年度については 63 例をサーベイランスし、孤発性クロイツフェルト・ヤコブ（CJD）病は確実例 1 例、ほぼ確実例 17 例、疑い例 3 例、遺伝性プリオン病については遺伝性 CJD11 例（V180I 変異 9 例、M232R 変異 2 例）、GSS7 例（P102L 変異 5 例）であった。18 例についてはプリオン病は否定的とされ、診断不明例 1

例、5例は保留となった。

1980年に1歳で頭部挫傷に対して頭蓋骨除去術を施行された（手術に際して確認のため硬膜の一部に切開が加えられた）のち、38歳時に脳表出血を繰り返し、脳生検により血管壁へのアミロイドβ（Aβ）の沈着が確認され、脳アミロイドアンギオパチー（CAA）と診断された一例を経験し症例を報告した。

D. 考察

2017年4月から2019年9月の九州・山口・沖縄ブロックの集計ではサーベイランス症例合計103例中、58例がプリオン病と判断され孤発性CJDの割合が46.7%（30例）、遺伝性CJD40.0%、GSSが13.3%であった。遺伝性プリオン病の半数以上がV180I変異（53.6%、15例）、10例（35.7%）がP102L変異GSSであった。九州・山口・沖縄地区においては以前と同様にGSSの頻度が高いが、高齢で発症するV180I変異遺伝性CJDの報告が増加傾向にある。今後も悉皆的なプリオン遺伝子変異の確認が重要と考えられた。

乳幼児期の脳外科手術後、30～40年後に若年性の多発脳出血を来し、最終的にCAAと診断された症例報告が2011年以降散見されており、当経験症例もそれに当てはまる。若年性CAAはAβ関連遺伝子の変異や外傷によるAβクリアランスの障害、そして外科処置を介したAβ播種の可能性が考えられる。死体硬膜の使用例で若年CAAの発症報告が多いが、非使用例での報告もあり、当経験例でも入院時要約に記載された手術記録には使用は

記載されていなかった。若年で脳葉出血を繰り返す例では、鑑別としてCAAを考え、乳幼児期の脳外科手術の既往について十分な情報を得る必要がある。

E. 結論

九州・山口・沖縄地区におけるプリオン病のサーベイランス状況を報告した。今後も継続的に調査を行う。また乳幼児期に脳外科手術を受け、若年で発症したCAA症例を経験した。今後、若年性CAAの発生増加に注意する必要がある。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

G. 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