

## 硬膜移植後Creutzfeldt-Jakob病の臨床的特徴の検討

研究代表者: 金沢大学大学院脳老化・神経病態学(脳神経内科学) 山田正仁

Clinical features of pathologically confirmed dCJD

	Plaque type	Non-plaque type	p Value
Patients (n)	17	24	—
Male/Female	8/9	12/12	NS
Site of dura mater graft: supra-/infratentorial	9/6	13/9	NS
The year of dura mater graft (range)	1982-1988	1981-1993	
Age at dura mater grafting, y, mean ± SD (range)	39.6 ± 15.5 (9-58)	41.3 ± 16.3 (16-63)	NS
Incubation period, y, mean ± SD (range)	16.4 ± 4.7 (9-26)	17.8 ± 5.1 (11-27)	NS
Age at onset, y, mean ± SD (range)	56.6 ± 14.1 (26-71)	59.4 ± 15.7 (30-79)	NS
Disease duration, m, mean ± SD (range)	12.4 ± 7.6 (5-38)	3.1 ± 2.4 (1-13)	<0.0001

Manifestations of pathologically confirmed dCJD

	Plaque type (n=17)		Non-plaque type (n=24)		p Value	
	Occurrence (%)	Duration	Occurrence (%)	Duration	Occurrence	Duration
Myoclonus	70.6	7.5 ± 3.2	95.8	2.0 ± 1.1	0.024	<0.0001
Dementia	100	4.5 ± 3.1	95.8	0.7 ± 0.8	NS	<0.0001
Pyramidal signs	41.2	7.8 ± 3.0	87.5	1.9 ± 1.3	0.002	0.001
Extrapyramidal signs	76.5	7.8 ± 4.1	54.2	1.8 ± 0.9	NS	0.001
Cerebellar signs	88.2	1.9 ± 2.6	58.3	0.7 ± 0.9	0.038	NS
Visual disturbance	58.8	4.8 ± 3.4	41.7	1.1 ± 1.3	NS	0.024
Psychiatric symptoms	58.8	3.4 ± 3.2	70.8	0.7 ± 0.9	NS	0.043
Akinetic mutism	70.6	10.9 ± 2.9	95.8	2.7 ± 1.2	0.024	<0.0001
Death	100	14.8 ± 8.0	100	17.7 ± 11.4	—	NS

Laboratory and MRI findings of pathologically confirmed dCJD

	Plaque type (n=17)		Non-plaque type (n=24)		p Value
	No of examined patients	No (%) of patients with positive	No of examined patients	No (%) of patients with positive	
EEG					
PSWCs	17	1 (5.9)	24	24 (100)	<0.0001
CSF					
Positive 14-3-3 protein	8	5 (62.5)	14	11 (78.5)	NS
Positive tau protein	3	2 (66.7)	4	4 (100)	NS
MRI					
T2WI, FLAIR images, or DWI	10	8 (80)	22	19 (86.4)	NS
DWI	9	7 (77.8)	18	15 (83.3)	NS
PrP genotyping					
Codon 129 polymorphism	14	MM 14 (100)	22	MM 22 (100)	—
Codon 219 polymorphism	13	EE 13 (100)	22	EE 20 (91) EK 2 (9)	NS

Comparison of clinical features between codon 219 polymorphism

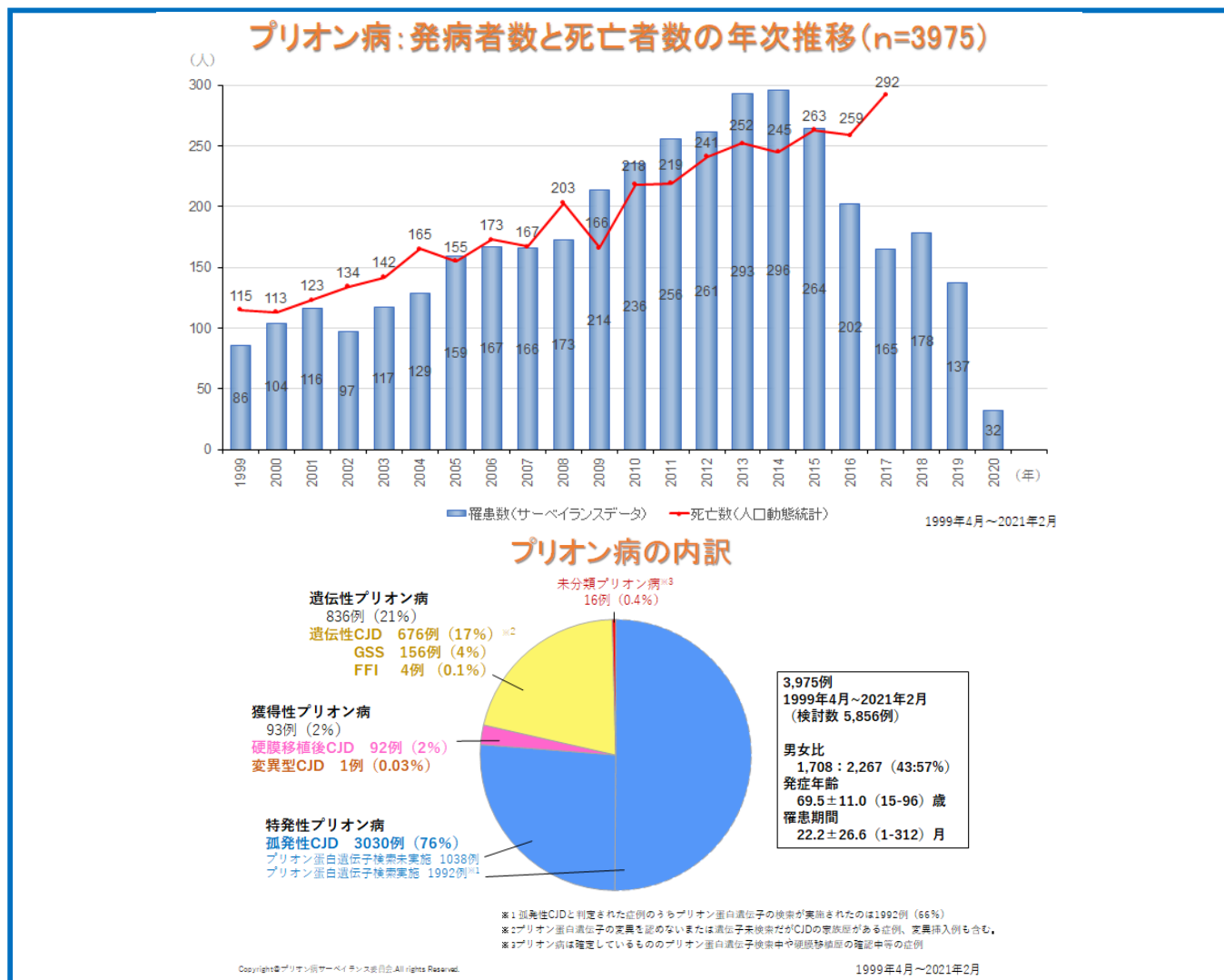
	EE	EK	p Value
Codon 219 polymorphism			
Patients (n)	60	5	—
Men/women	24/36	4/1	NS
Site of dura mater graft: supra-/infratentorial	27/28	4/0	NS
The year of dura mater graft (range)	1978-1993	1975-1993	
Age at dura mater grafting, y, mean ± SD (range)	39.8 ± 16.1 (7-64)	35.6 ± 16.7 (16-53)	NS
Incubation period, y, mean ± SD (range)	17.5 ± 5.4 (6-30)	25.4 ± 4.5 (19-30)	0.006
Age at onset, y, mean ± SD (range)	57.6 ± 15.7 (24-81)	61.4 ± 17.9 (35-79)	NS
Disease duration, m, mean ± SD (range)	6.7 ± 6.8 (1-38)	8.8 ± 14.2 (1-34)	NS

### 解説

1. 硬膜移植後Creutzfeldt-Jakob病(dCJD)の非プラーク型は典型的孤発性CJDに類似した臨床病型を呈するのに対し、プラーク型は緩徐な進行で、早期から小脳失調がみられ、PSWCsの出現頻度が低かった。
2. コドン219多型EK群(グルタミン酸[E]とリジン[K]のヘテロ)の硬膜移植から発症までの潜伏期間はEE群(グルタミン酸[E]のホモ例)と比較して有意に長く、EKヘテロ接合はdCJDの発症を遅らせる可能性が考えられた。

## わが国のプリオン病の疫学的実態(2021年2月)

研究分担者: 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 水澤 英洋



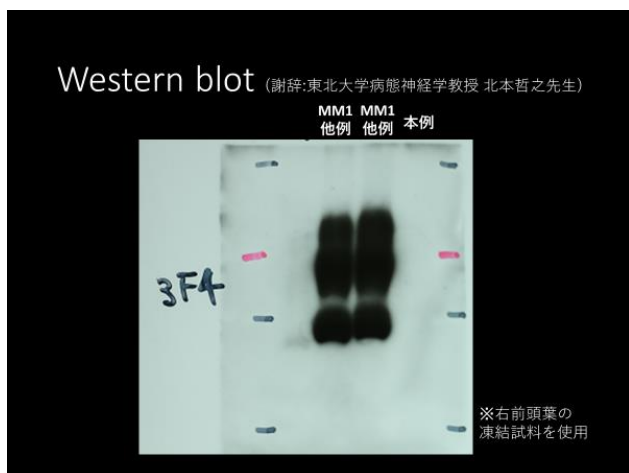
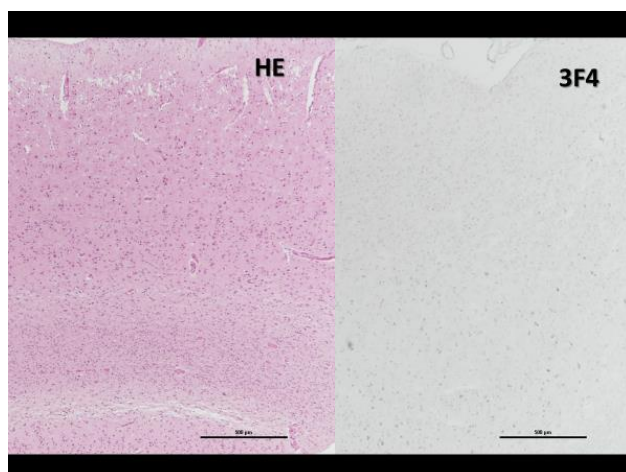
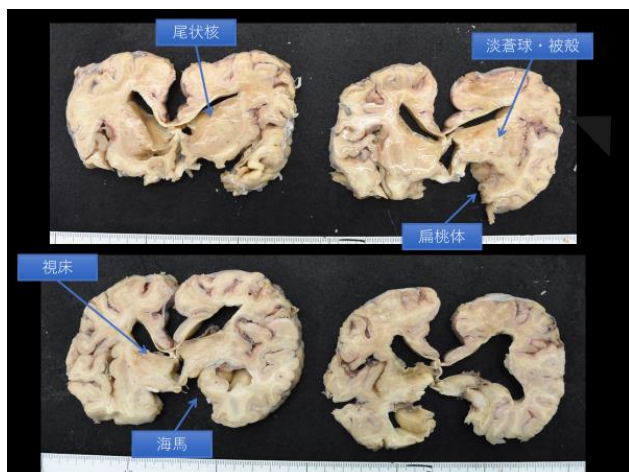
### 解 説

1. プリオン病サーベイランス委員会は、1999年4月1日から2021年2月5日までに5856例を検討し、3975例をプリオン病と判定した。
2. 病型別にみると孤発性CJD 3030例(76%)、遺伝性プリオン病 836例(21%)、硬膜移植後CJD 92例(2%)、変異型 1例(0.03%)であった。

※ 2015年以降、サーベイランス結果が人口動態調査数より少ないのは、調査が完了していないため

## 頭部手術歴を有し医原性(dura matter graft associated CJD)と臨床的に診断がされ病理解剖となった1例

研究分担者: 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター・病院臨床検査部 高尾昌樹



本邦におけるプリオン病患者のサーベイランスにおいて、我々は病理解剖及び死後脳検体のホルマリン及び凍結保存を行い、病理学的精査・診断を付したデータベースを構築している。プリオン病サーベイランスにおいて、生前に医原性Creutzfeldt-Jakob disease(DCJD)が疑われたが病理解剖により否定できた一例を経験した。信頼性の高いプリオン病データベース構築のために、病理解剖が有用であることを再認識した。

### 解説

1. 脳室は前後方共に拡大し、大脳皮質・白質、海馬、扁桃体、基底核、視床は萎縮している。
2. 抗プリオン抗体染色による陽性所見はみられない。
3. プリオン病を示唆する所見は、分子生物学的検査でも認めなかった。

## プリオン病の二次感染リスク者の フォローアップに関する研究

研究分担者： 東京大学医学部附属病院 齊藤延人

手術器具等を介した、プリオン病の二次感染リスクに関して調査するため、  
CJDインシデント委員会として活動。

### インシデント事例フォロー状況

事例	CJD診断時期	告知対象者	事例	CJD診断時期	告知対象者
1	平成16年6月	11名	10	平成21年7月	50
2	平成16年8月	10名	11	平成23年9月	60名
3	平成17年10月	12名	12	平成24年2月	58名
4	平成18年10月	7名	13	平成24年5月	5名
5	平成18年9月	0名	14	平成26年月	15名
6	平成13年6月	2名	15	平成27年1月	27名
7	平成15年3月	22名	16	平成26年12月	23名
8	平成18年3月	21名	17	平成27年9月	10名
9	平成20年1月	5名	18	平成30年10月	20名

### 解 説

1. 令和2年は新規インシデント事案が1例あり、現地調査を行った。整形外科の頸椎手術症例（術中硬膜破損あり）であり一部貸出機器を使用していた事が判明した。貸出機器は、当該手術後に複数の施設で使用されており、二次感染リスクを考慮し令和2年10月9日に厚生労働省宛に健康危険情報（グレードA）の通報を行う事となった。

2. これまでに18事例がフォローアップの対象となっている。このうち今年度末までに7事例の10年間のフォローアップ期間が終了している。これまでのところ、二次感染の発生はない。

## サーベイランスの遺伝子解析

研究分担者: 東北大学大学院医学系研究科 北本 哲之

プリオン蛋白遺伝子変異なし	216例
129M/M, 219E/E	204例
129M/V, 219E/E	3例
129M/M, 219E/K	7例
129M/M, 219K/K	1例
129M/V, 219E/K	1例
プリオン蛋白遺伝子変異あり	88例
P102L	4例
D178N	1例
V180I	63例(129M/Vは11例)
E200K	10例(129M/V 1例、219E/K 1例)
V210I	1例
M232R	9例

### 解 説

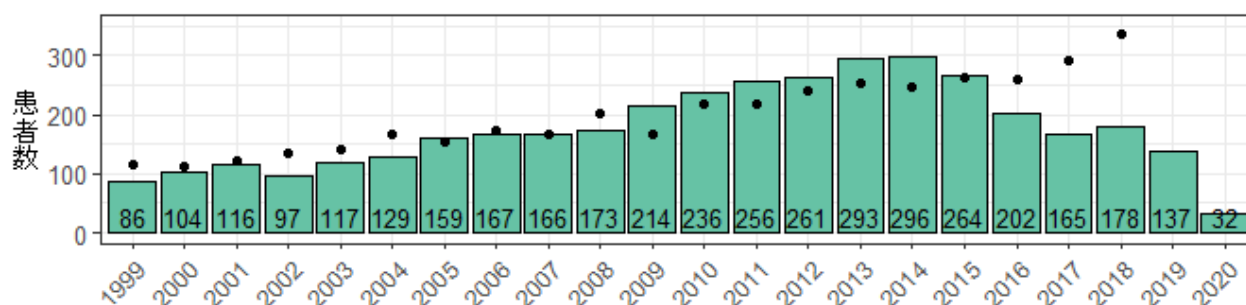
1. 2019年10月1日から2020年9月30日までの遺伝子解析を行った。
2. 遺伝子解析の総数は、304例であった。
3. プリオン蛋白変異では、依然としてV180I変異が最多である。



## 全国サーベイランスに基づくわが国の プリオン病の疫学像(1999年～2020年)

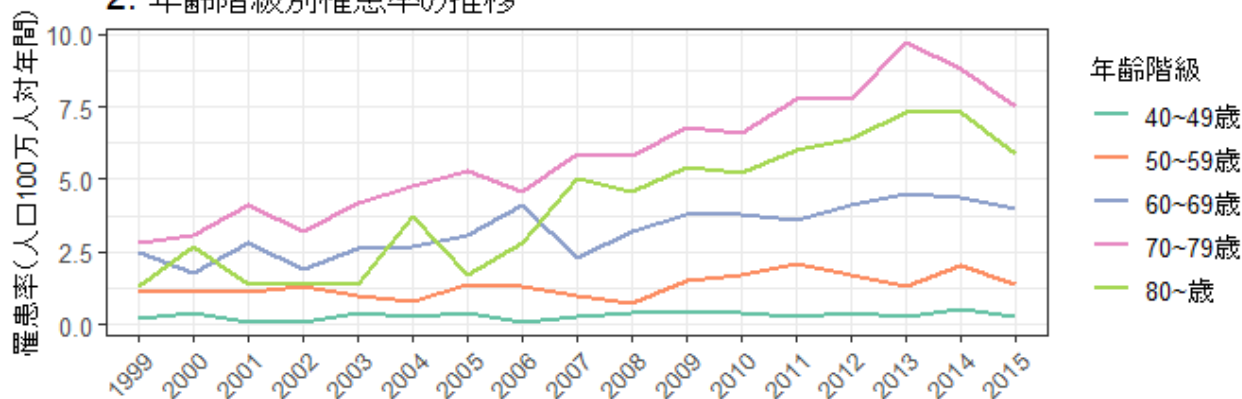
研究分担者：自治医科大学地域医療学センター公衆衛生学部門 阿江 竜介

### 1. サーベイランス登録患者数と人口動態調査によるプリオン病死亡数の推移



1) ICD-10のA81.0(クロイツフェルト・ヤコブ病), A81.8(中枢神経系のその他の非定型ウイルス感染症)の合計をプリオン病と定義した。グラフ内の黒点が人口動態調査によるプリオン病の死亡者数を表す。  
2) グラフ内の数値はサーベイランスに登録されている各暦年に発症したプリオン病の総数である。

### 2. 年齢階級別罹患率の推移



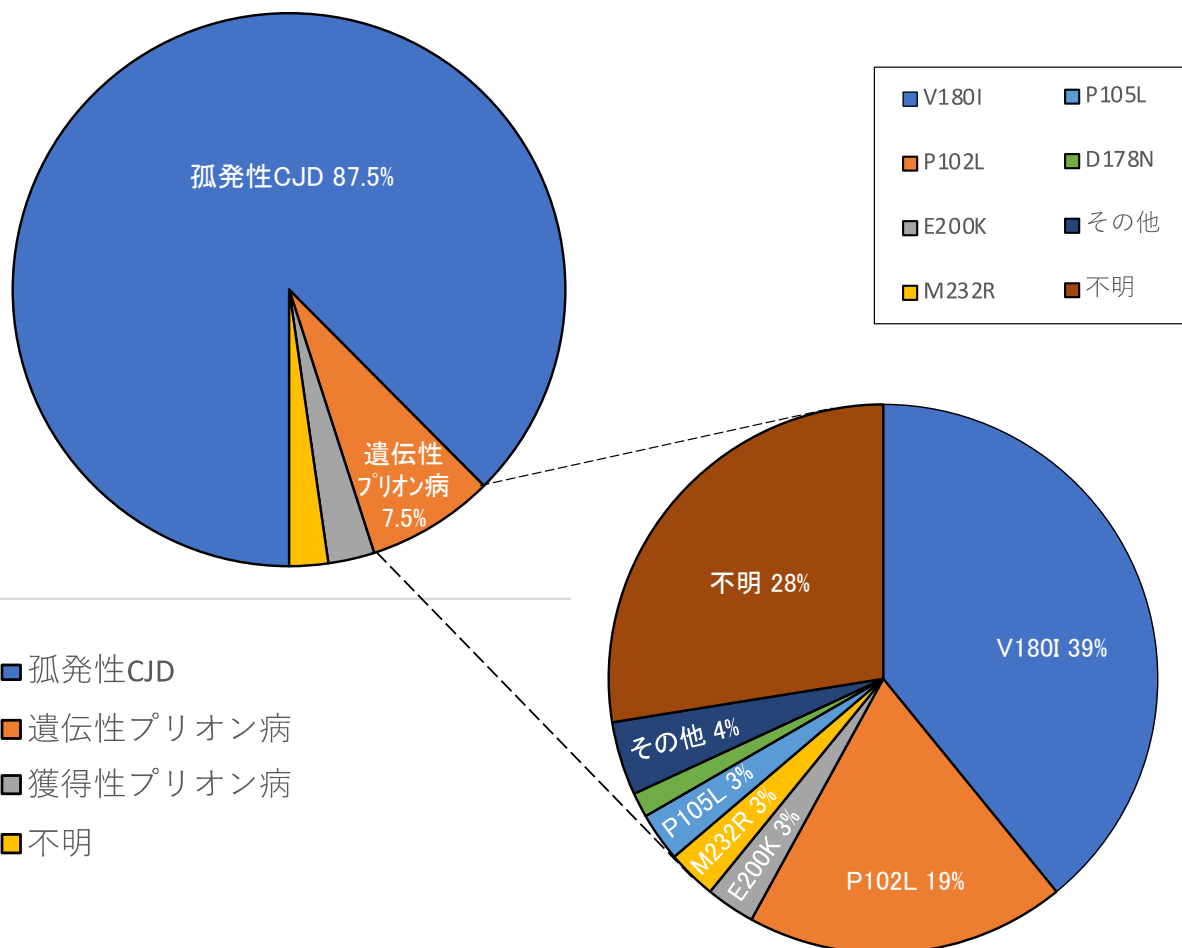
## 解 説

1. 発病者数と死亡者数の年次推移を比較すると2005年頃から発病者数と死亡者数の差が小さくなってきており、本サーベイランスの患者捕捉率が十分に高いことを示している。プリオン病の死亡者数は年々増加しており、発病者数も後を追って増加していくと予想される。
2. 年齢階級別罹患率は40歳代と50歳代では概ね横ばいなのに対し、高齢者層(60歳以上)では上昇する傾向が認められた。

## プリオン病サーベイランスデータの管理・運用の研究

研究分担者: 東海大学医学部 臨床薬理学 金谷泰宏

特定疾患治療研究事業(2009～2014年度)において全国規模で把握されたプリオン病



### 解 説

1. 2009～2014年度までに特定疾患治療研究事業として把握されたプリオン病症例は923例であった。このうち、孤発性CJDは808例、遺伝性プリオン病は69例、獲得性プリオン病は25例であった。
2. 獲得性プリオン病のうち、硬膜移植の既往のある者は8例であった。
3. 遺伝性プリオン病のうち、V180Lは39%、P102Lは19%と上位を占め、E200K、M232Rは3%とCJDサーベイランス委員会の調査と比して低い比率にとどまっていた。

## プリオン病における画像診断基準の検討

研究分担者：徳島大学大学院医歯薬学研究部放射線医学分野 原田雅史

### WHO基準Possible8例のMRI診断基準による検討

症例 codon129	PSD	14-3-3	QuIC	発症~ MRI(月)	尾状核/被 殻DWI高信 号	皮質2領域以 上DWI高信号	MRI基準	コメント
82F, 未	-	+	-	2.7	-	+	+	V180Iを示唆
79M, 未	-	+	-	0.5	-	+	+	
70F, MM	-	+	+	3.0	+	KF+/MH-	+	
60F, MM	-	+	+	1.0	-	+	+	
68M, MV	-	+	+	3.8	+	-(頭頂, 前頭)	+	MV2を示唆
81F, 未	-	+	-	3.2	-	+	+	
78M, MM	-	+	+	0.4	-	KF+/MH-	KF+/MH-	
62F, MM	-	+	+	1.3	+	+	+	
				1.9 ± 1.3				

### WHO基準Probable40例の診断期間の検討

Probable	診断までの 期間(月)	発症~MRI (月)	尾状核/被殻 DWI(+)	皮質2領域以上 DWI(+)	MRI基準(+)
全体 n=40	4.4 ± 5.4	2.2 ± 1.8	KF 26 MH 20	KF 39 MH 34	KF 40 (100%) MH 36 (90%)
PSD(+) n=35	3.5 ± 4.7	2.2 ± 1.8	KF 24 MH 20 (淡い 1)	KF 34 MH 29 (淡い 2)	KF 35 (100%) MH 31 (89%)
14-3-3(+), 罹病<2年 n=5	10.7 ± 5.5 (~死亡)	1.6 ± 1.6	KF 2 MH 0	KF 5 MH 5	KF 5 (100%) MH 5 (100%)

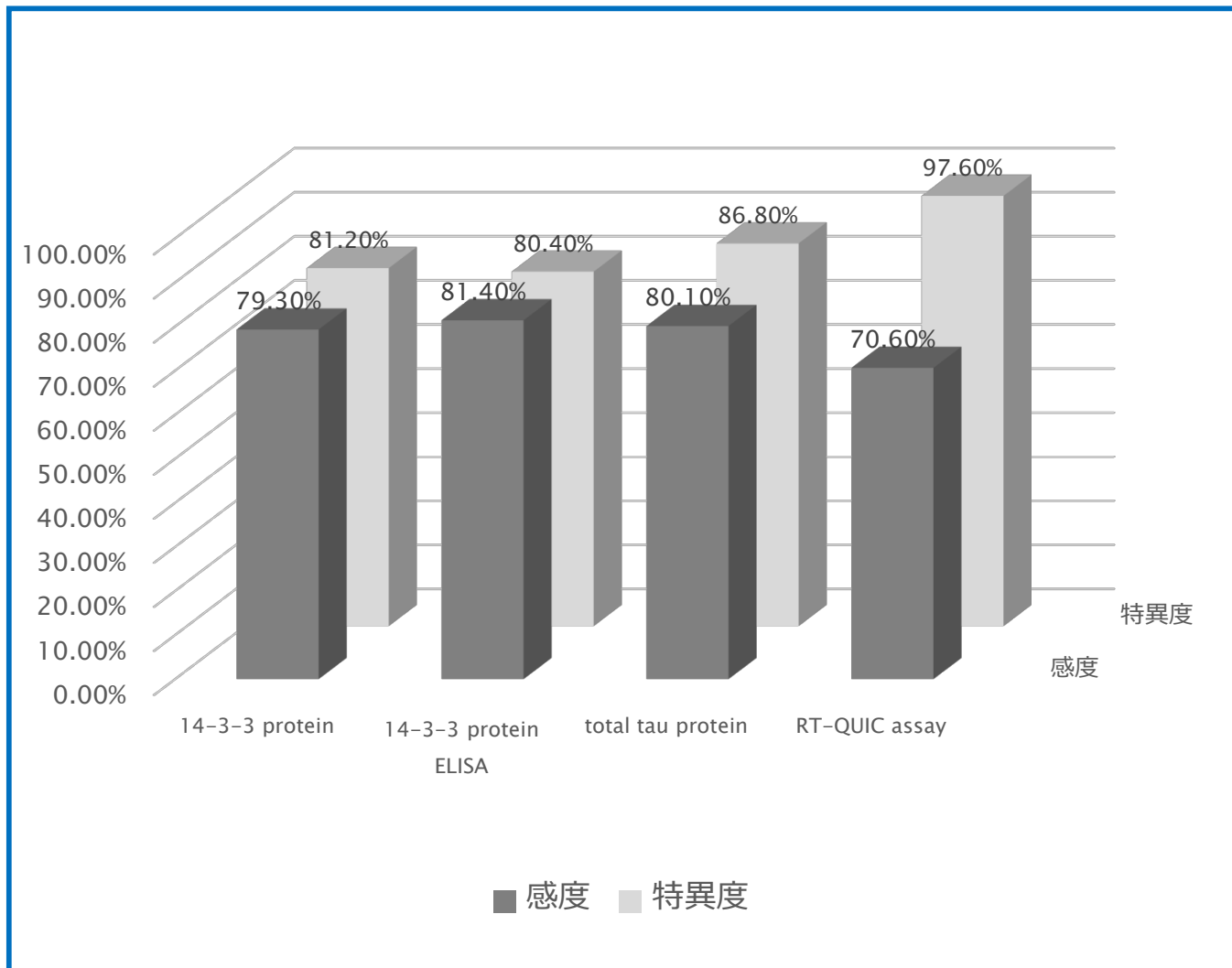
## 解 説

1. WHO基準8例のうち、MRI診断基準によって7例でProbable症例と診断できた。MRI診断基準陰性症例はMM2Tタイプの症例であった。
2. MRI診断基準を用いることで、Probableの診断時期がWHO基準より早期化した。
3. 死後病理検査でsCJDが確定した生前Possible3症例のうち、MRI診断基準では2例でProbableと判定された。



## ヒトプリオン病患者の髄液中のバイオマーカーの解析

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 保健科学分野 ・ 佐藤 克也

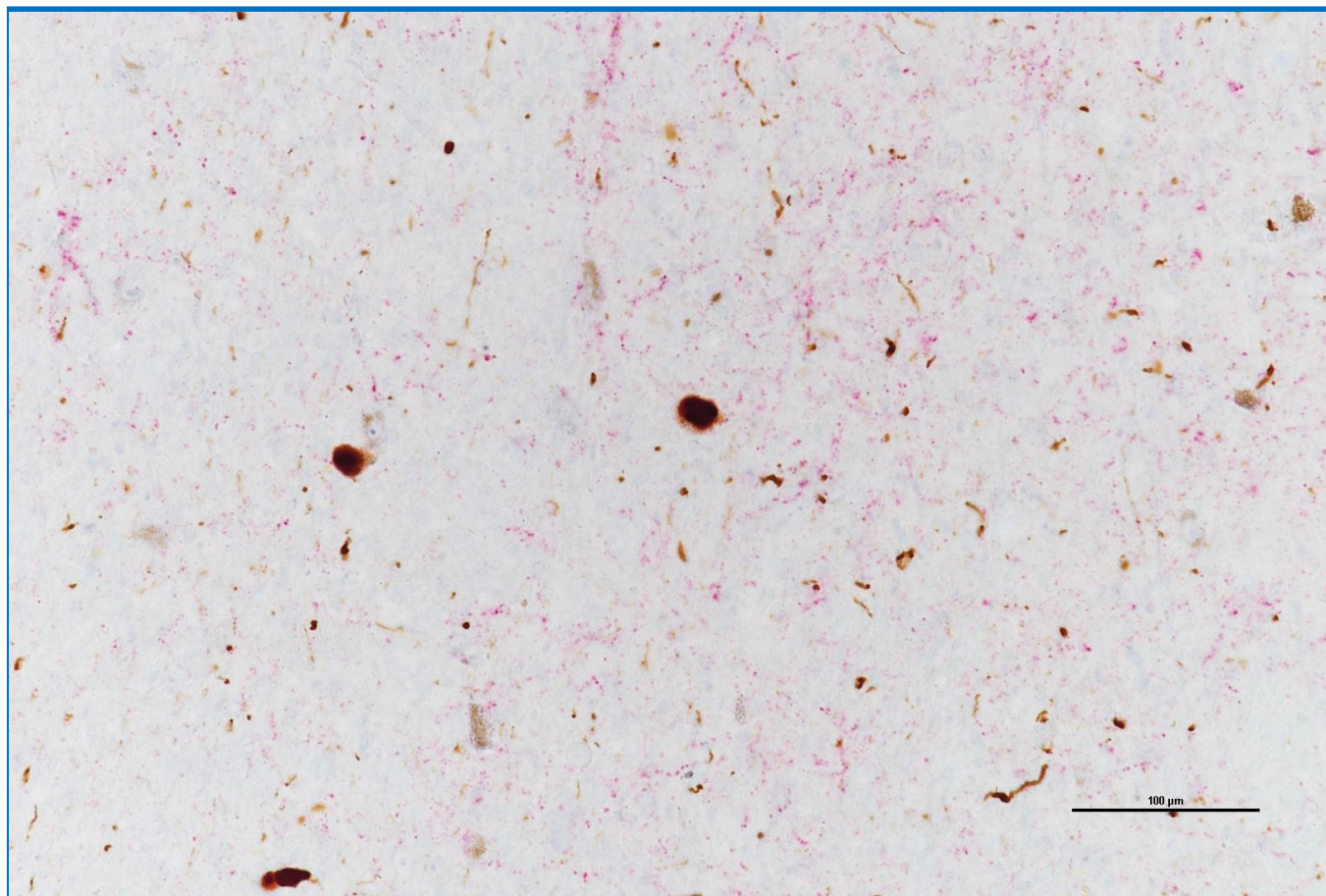


### 解 説

- 1.プリオン病患者における孤発性プリオン病の髄液中のバイオマーカー(14-3-3蛋白WB,14-3-3蛋白WB法・ELISA,総タウ蛋白,RT-QUIC法)では感度は79.3%,81.4%,80.1%,70.6% 特異度は81.2%,80.4%,86.4%,97.6%であった。
2. RT-QUIC法は100%ではなく、擬陽性症例は25例であった。

## パーキンソン病とプリオン病の合併例の確定診断が得られた

研究分担者: 所属機関 東京都健康長寿医療センター 氏名 村山繁雄



脳の中でパーキンソン病を起こす中脳黒質において、茶色がパーキンソン病、赤の小さな点がプリオン病の病変が合併。

### 解説

- 1.パーキンソン病症例がプリオン病に罹患
- 2.介護者同意、主治医の協力、高齢者ブレインバンクコーディネーターの仲立ちで、生前献脳事前登録を得た。
3. 死亡時搬送剖検を行うことが出来た。
- 4.パーキンソン病はプリオン病類似疾患と言われており、本例の確定診断が得られたこと、研究リソースが得られた意味は大きい。

2020GLの周知  
-医療監視における2020GL遵守指導-

研究分担者： 聖マリアンナ医科大学 太組一朗

## 医療法第25条に基づく病院に対する立入検査(医療監視)

### 1 立入検査の目的

医療法第25条の規定に基づく立入検査は、病院等が医療法及び関係法令に規定された人員及び構造設備等を有し、かつ、適正な管理を行っているかについて検査を行うことにより、病院等を良質かつ、適正な医療を行う場にふさわしいものとすることを目的としています。

### 2 検査実施機関

都道府県、保健所を設置する市、特別区(東京都23区)

### 3 検査項目

医療従事者数の充足状況(充足率)

安全管理体制の確保状況

2020GLに基づいたプリオン病対策を行うよう指導する

院内感染対策の実施状況

診療録等の管理状況など。

## 解説

1. 2020GLについて「市区町村が行う医療監視において、2020GLに基づいたプリオン病対策を行うよう指導する」ことは、研究班・学会・行政の合意形成を即時的に明示することができ、2020GLの周知徹底に有効であると考えられる。

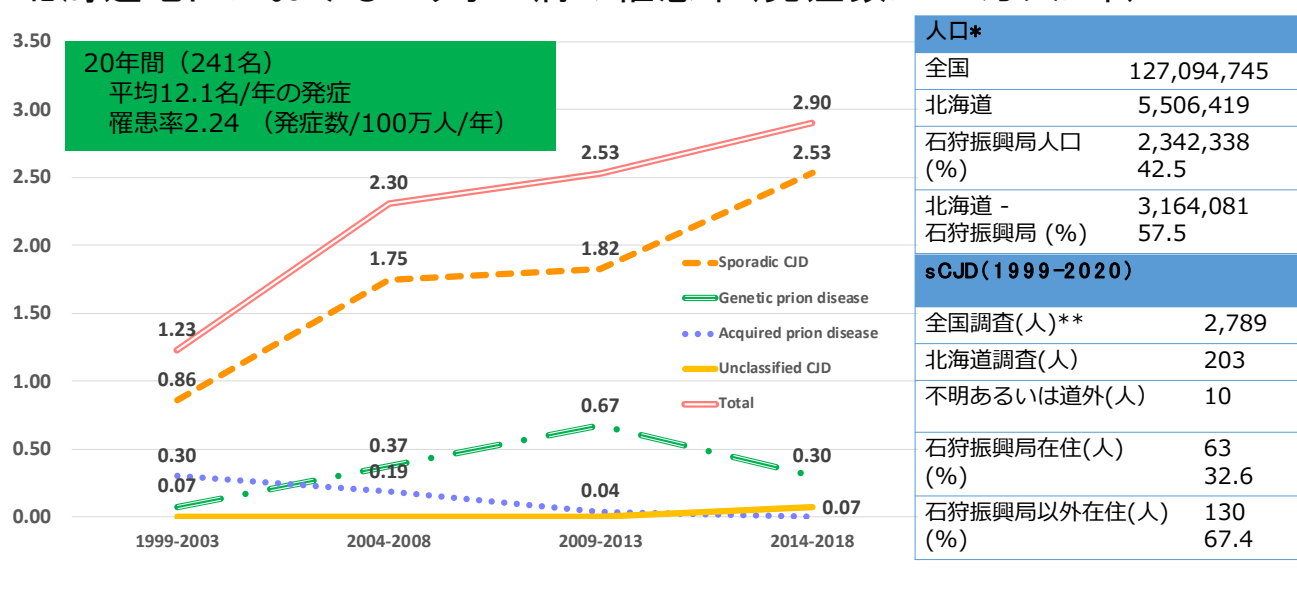
## 令和2年北海道地区のサーベイランス状況について

研究分担者: 北海道大学神経内科 矢部 一郎

### 令和1年11月～令和2年10月CJDサーベイランス調査(9名)

	孤発性CJD	遺伝性CJD	分類不能CJD	該当せず
例数	1	4	0	4
男:女	1:0	2:2		4:0
平均年齢(歳)	68	79.8		70.8
備考		M232R: 1例, V180I: 3例		白質脳症 1例 脳腫瘍 1例 自己免疫性脳炎 1例 DLB 1例

### 北海道地区におけるプリオン病の罹患率(発症数/100万人/年)



### 解説

1. CJDが疑われた9名のサーベイランスを実施し、孤発性CJD 1名と遺伝性CJD 4名を報告した。
2. サーベイランス期間を5年毎、4期に分類した場合、北海道におけるsCJDの罹患率は増加傾向にある。
3. 北海道におけるsCJDの発症は人口密度が高い札幌市を含む石狩振興局以外の地域で多い傾向にある。

## 令和2年度 東北地方におけるプリオン病のサーベイランス状況

研究分担者：東北大学大学院医学系研究科神経・感覚器病態学講座神経内科学分野 青木正志

### 令和2年度 東北地方 プリオン病疑い症例数



• 青森	1 例
• 岩手	6 例
• 秋田	6 例
• 宮城	2 例
• 山形	5 例
• <u>福島</u>	<u>5 例</u>
• 計	25 例

#### 解 説

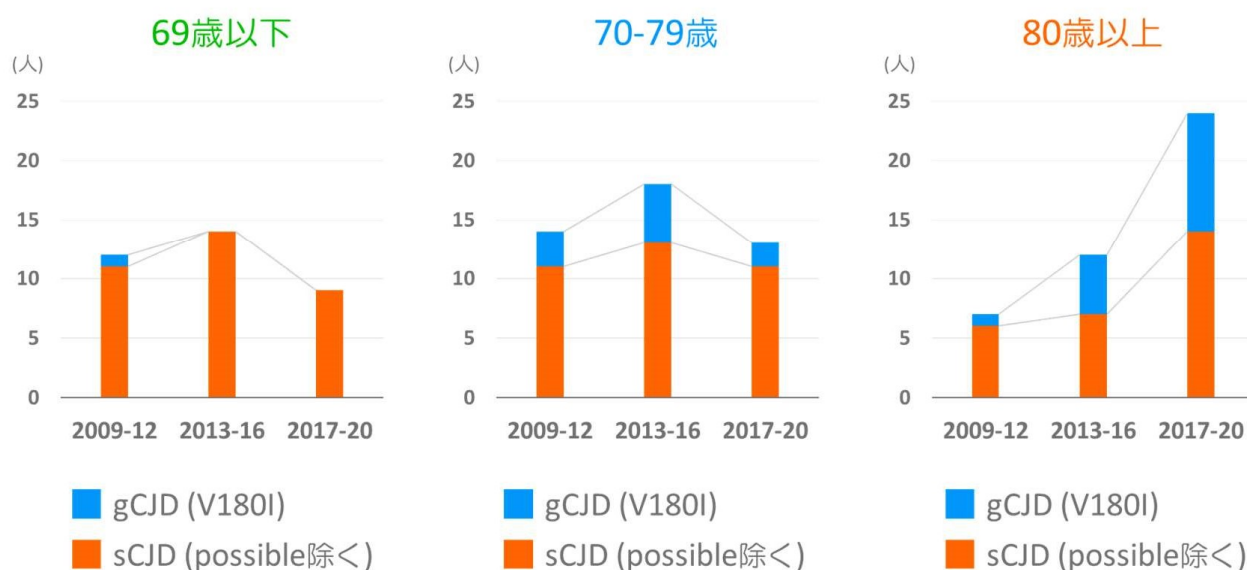
1. 令和2年度 25症例プリオン疑い例
2. 22例が孤発性CJD
3. 遺伝性プリオン病は2例だった



## 新潟・群馬・長野における2020年のプリオン病サーベイランス状況

研究分担者：新潟大学 小野寺理

3県においてsCJDおよびgCJD V180Iともに80歳以上の症例が増加している



### 解 説

1. 新潟・群馬・長野3県において、令和2年度はにsCJD 16例、gCJD 3例を確認し、dCJDは認めなかった。
2. これまでの3県における年間平均症例数は、sCJD 10例、gCJD 3例であることから例年よりもsCJDがやや多く確認された。
3. 3県における2007年以降のsCJDおよびgCJD V180Iの症例数を69歳以下、70～79歳、80歳以上の3群に分け、経年的変化を解析したところ、sCJDおよびgCJD V180Iともに80歳以上の症例が増加していた。
4. 80歳以上の症例においてgCJD V180Iの占める割合が高く、プリオン蛋白遺伝子の確認が重要であると考えられた。

# 令和2年度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研究成果 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病 MM1/古典型の早期脳波に おける正中矢状面の高振幅鋭波の出現頻度の解析

研究分担者: 三條 伸夫 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科脳神経病理態学(脳神経内科)

MM1/古典型sCJDのミオクローヌス出現前の最初期の脳波は以下の2パターンに分類できた。

1. 正中矢状面型 : 62.5% : 右図上段
2. PLEDs型 : 37.5% : 右図下段

いずれのパターンも2-4ヶ月後にはPLWDs (PSD) へと移行し、臨床上ミオクローヌスが見られた。

図1 MM1 definite 正中矢状面対称性突発波群の脳波推移、MRI所見 (A: 病初期脳波 B: 進行期脳波 C: 病初期MRI)

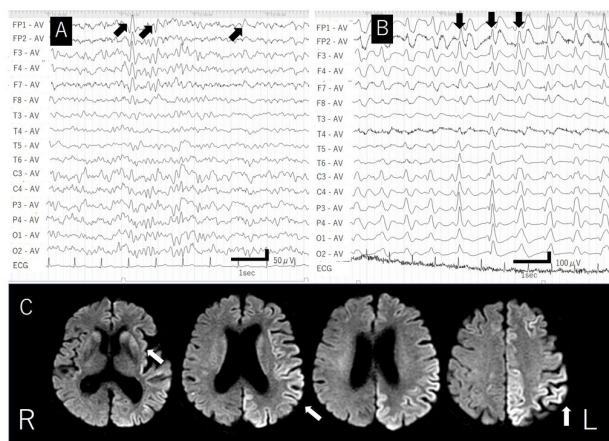
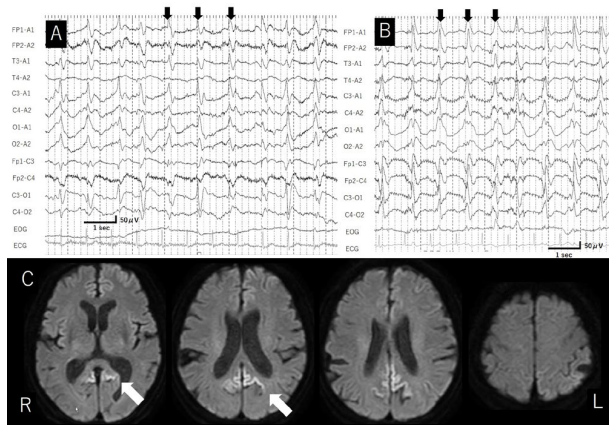


図2 MM1 definite PLEDs群の脳波推移、MRI所見 (A: 病初期脳波 B: 進行期脳波 C: 病初期MRI)



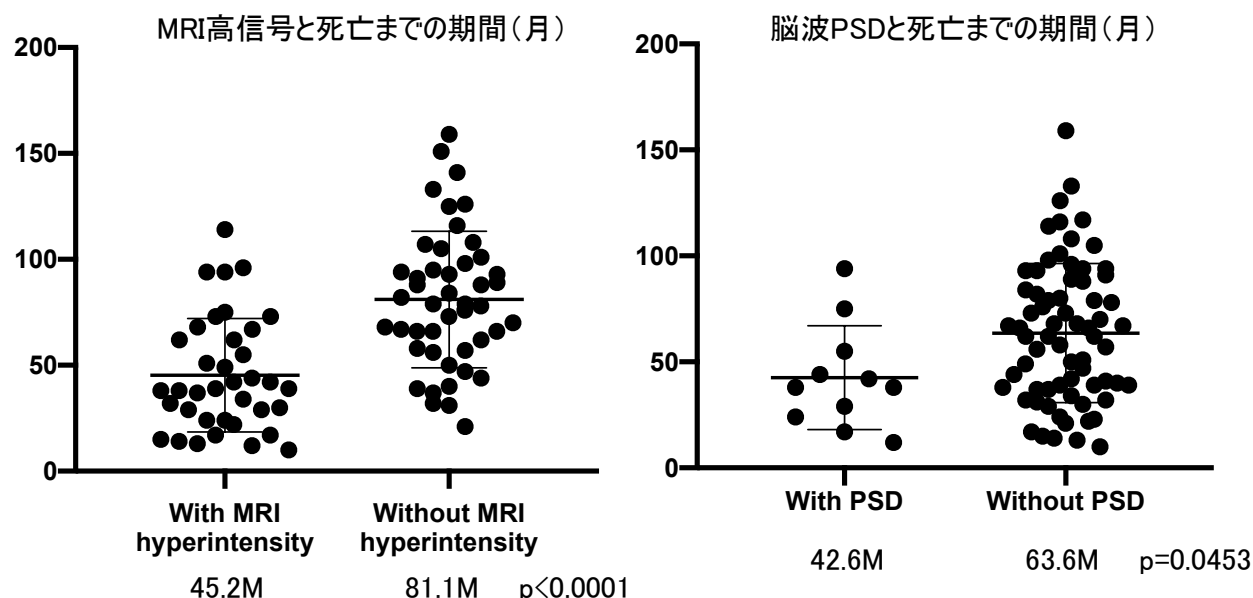
## 解説

1. 検討したMM1/古典型sCJD群8例の病初期の脳波で、5例(62.5%)はMRI上の皮質高信号領域(図1C)とは一致せず、正中矢状面(Fp、C、P、O)に沿ったほぼ対称性の高振幅鋭波または棘徐波複合を認め(図1A)、5例のうち4例が平均3.25カ月(2-4カ月)でPSWCsに移行した(図1B)。
2. 3例(37.5%)はPLEDsを呈した(図2A)。

## 本邦におけるGSS-P102Lの臨床疫学的検討 —20年の総括—

研究分担者：国際医療福祉大学医学部 脳神経内科 村井弘之

基本的情報	n=132	初発症状	n=140 (重複あり)
男：女	63/69 (1 : 1.1)	小脳失調	75.8%
発症年齢 (range)	55.4 (22-75)	認知症	15.2%
家族歴 (%)	90.2	脱力	6.1%
全経過 (月, range)	67.1 (10-186)	感覚障害	6.8%
		その他	2.3%



### 解説

1. GSS-P102Lが、計132人集積され、これはこれまでで最大の解析数である
2. 平均発症年齢は55.4歳、家族歴を有する割合は90.2%にのぼった
3. 初発症状は75.8%が小脳失調であり、認知症の15.2%を大きく上回った
4. MRIの高信号を有する群、脳波のPSDを有する群は有しない群と比較して死亡までの期間が有意に短かった

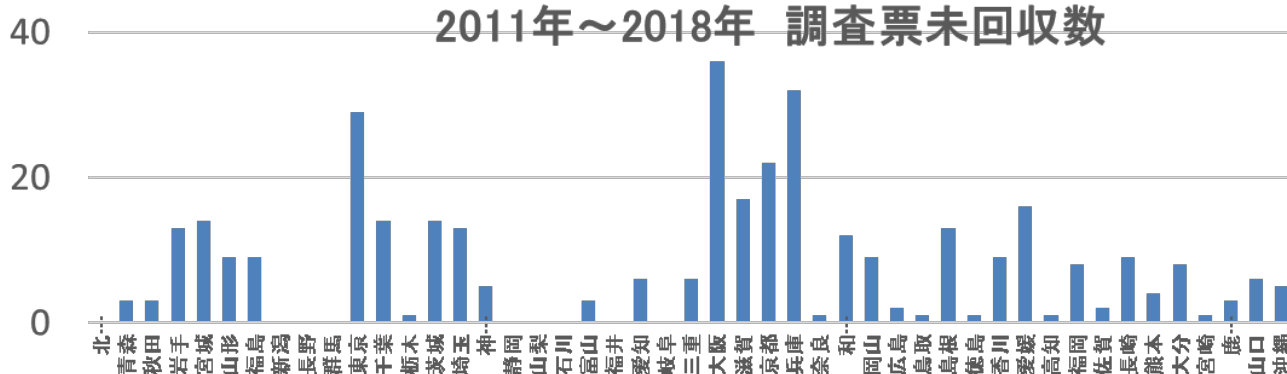
## わが国のサーベイランスの課題とその対策

研究分担者：国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科 塚本 忠

2011年～2018年未回収調査票の  
未回収調査票数・未回収率

ブロック	送付数	返送数	未返送数	未返送率
1	146	146	0	0.0%
2	215	164	51	23.7%
3	173	173	0	0.0%
4	927	866	61	6.6%
5	402	397	5	1.2%
6	75	72	3	4.0%
7	264	252	12	4.5%
8	646	526	120	18.6%
9	351	299	52	14.8%
10	583	537	46	7.9%
合計	3782	3432	350	9.3%

2011年～2018年 調査票未回収数



### 回収率の都道府県による違い

- 回収率の非常に高い都道府県がある。関東・近畿ブロックの回収率は著明に改善した。
- 初期に未回収数が多いと年度を経ても回収しにくい。依頼後3ヶ月を経過して未回収の例は担当地区委員に連絡。
- 再依頼により調査票の回収率は明らかに上昇する。

### 剖検率のさらなる低下への対策

- 要因：硬膜移植後CJDの減少とともに剖検率が近年低下している。
- 主治医および家族向けパンフレットのさらなる活用（意義と安全性を説明）
- 剖検可能な施設を拡大もしくはセンター化（NCNP病院検査部病理科の協力）
- 感染予防ガイドラインの改訂（2020年度版）と普及
- 関係学会・団体の協力、患者・家族会の発展
- サーベイランスと自然歴の一体化調査研究の推進

## 解 説

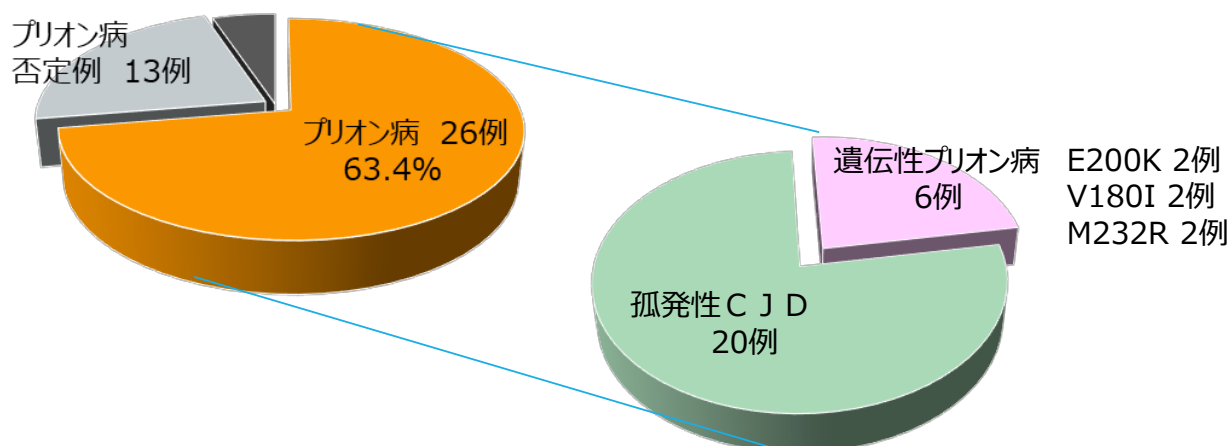
1. 都道府県別に差はあるものの、サーベイランス調査票の回収はまだまだ悉皆検査というにはほど遠い状態である。主治医への働きかけを早期から繰り返し行う必要がある。
2. 2018年度の回収率は著しく改善したが、サーベイランス調査と自然歴調査の一体化がその理由の一つである可能性がある。

## 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：横浜市立大学大学院医学研究科脳神経内科・脳卒中医学 田中章景



### 2020年サーベイランス調査（神奈川・静岡・山梨）



### 解説

1. 2020年の調査症例数は42件で、大きな変化はなかった。
2. プリオン病は26例で、孤発性CJDが20例、遺伝性プリオン病が6例だった。
3. 本地域に多いE200K変異を有する遺伝性プリオン病は2例だった。
4. COVID-19感染流行により、訪問調査が難しくなり、リモート調査が増えた。



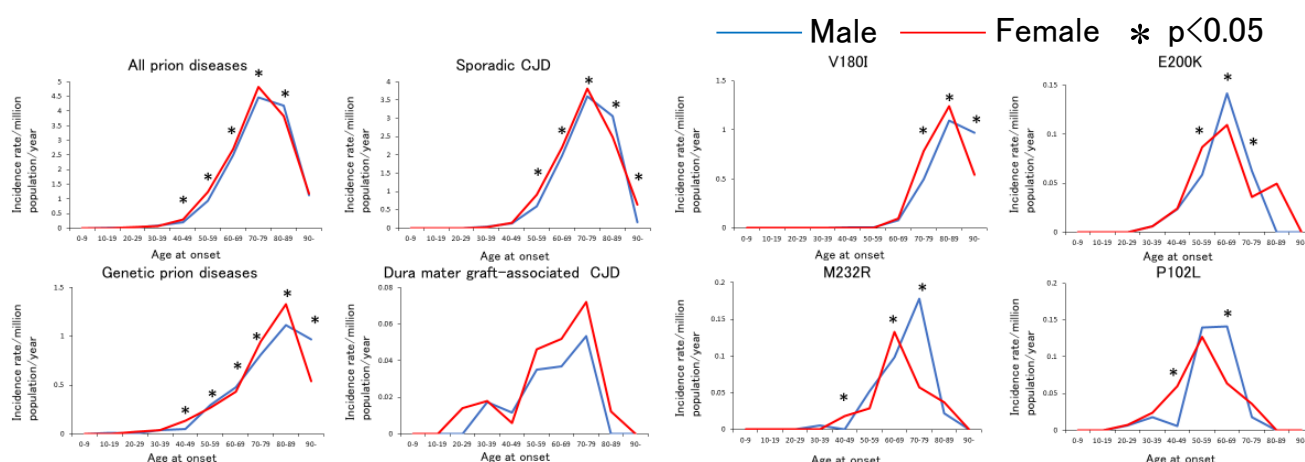
## プリオン病の発症における年齢と性別の影響についての検討

研究分担者: 金沢大学大学院脳老化・神経病態学(脳神経内科学) 濱口 毅

### Total number of patients and age-adjusted incidence rate

	Sporadic CJD		Genetic prion disease		Dura mater graft-associated CJD	
	Male	Female	Male	Female	Male	Female
No. patients (%)	1016 (42.7)	1362 (57.3)	306 (41.9)	424 (58.1)	35 (43.2)	46 (56.8)
Age-adjusted incidence rate/million population/year	0.66	0.88	0.20	0.26	0.017	0.025

### Age- and sex-specific incidence rate

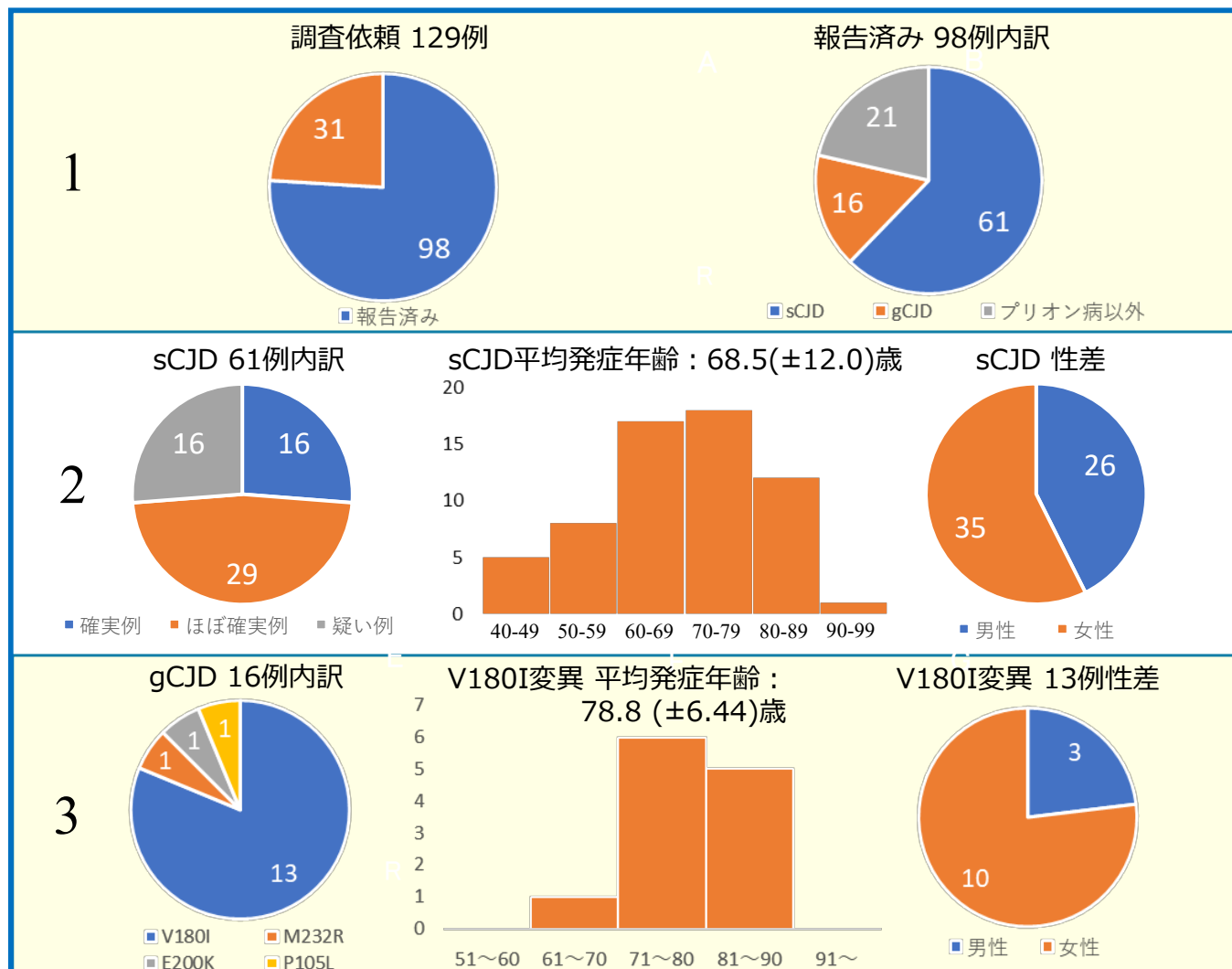


### 解 説

1. 孤発性CJDでは女性の年齢調整罹患率は男性と比較して有意に高かった
2. 孤発性CJD、硬膜移植後CJDでは男女とも70歳代での罹患率が最も高く、遺伝性プリオン病では罹患率が高い年代は性別や変異ごとに違いがみられた

## 平成29年4月から令和3年2月までの愛知、岐阜、三重の3県におけるプリオン病サーベイランス結果

研究分担者：所属機関 愛知医科大学神経内科 氏名 道勇 学

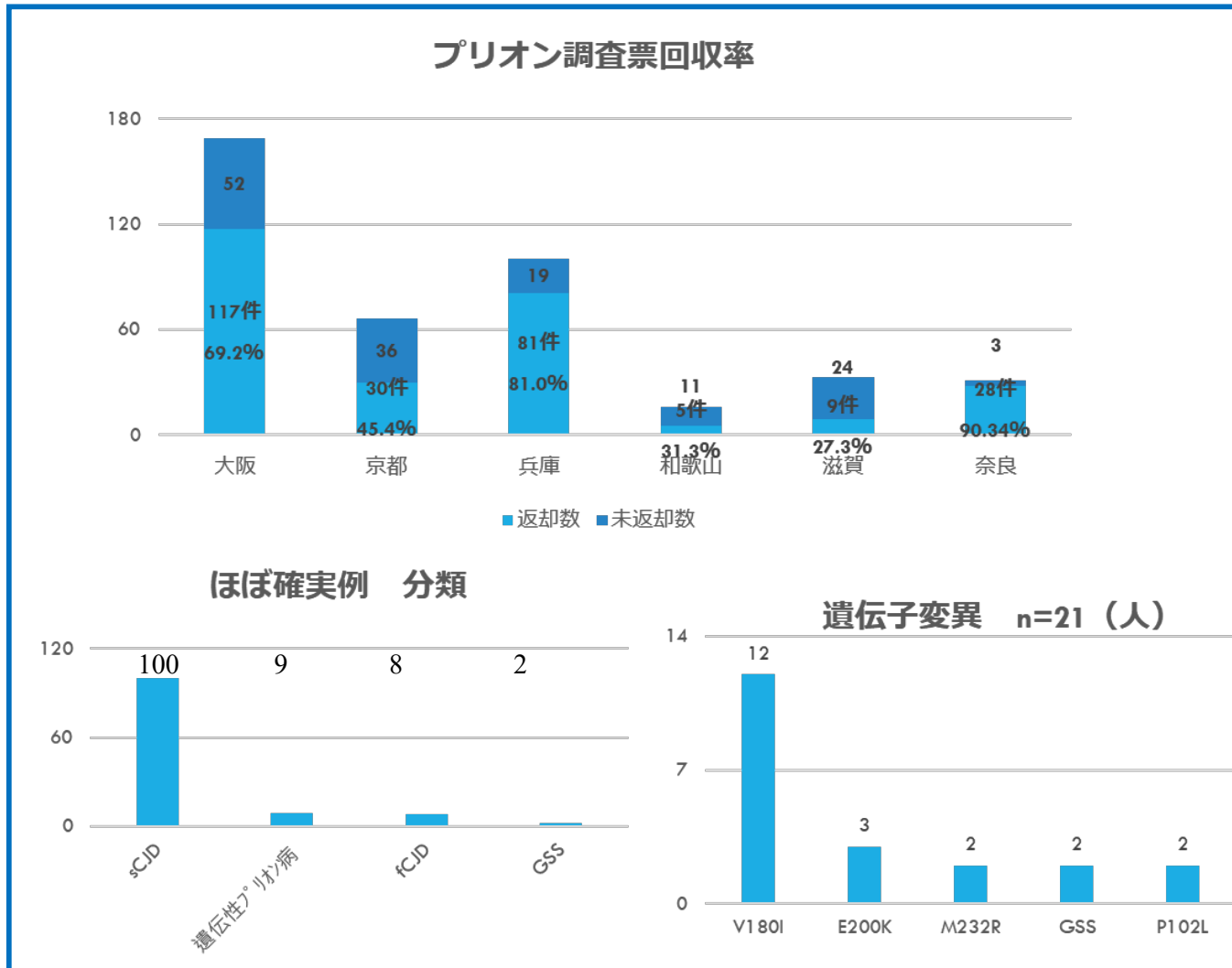


### 解 説

1. 期間中129例の調査依頼があり、このうち、検討委員会において報告したのは98例。内訳は、sCJD 61例、gCJD 16例、プリオン病以外の症例 21例であった。
2. sCJD48例(確実例16例、ほぼ確実例29例、疑い例16例)の平均発症年齢は69.1歳で、男女比は男性21例(43.8%)、女性27例(56.3%)であった。
3. gCJD16例はV180I変異13例、M232R変異1例、E200K変異1例、GSS(P105L変異)1例。V180I変異症例は平均発症年齢78.8(±6.44)歳で男性3例、女性10例であった。

## 近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況

研究分担者：大阪大学大学院医学系研究科 望月 秀樹



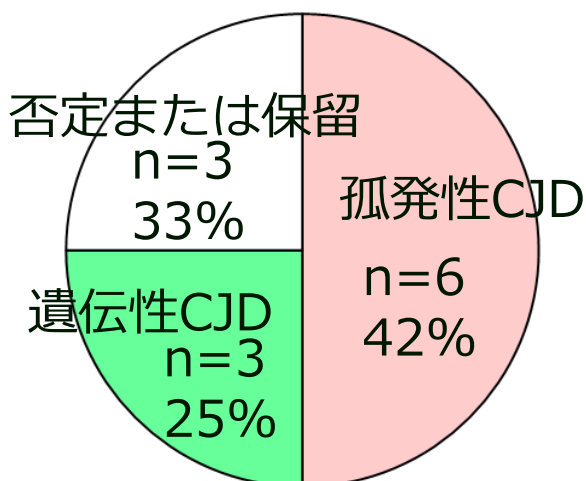
### 解 説

近畿ブロックでは415例分の調査結果が未回収であったが、今年度、改めて都道府県担当専門医を通じて各施設への働きかけを行った結果、2020年10月末までの時点で270例から調査結果の回答が得られた。

## 中国四国地区におけるプリオン病サーベイランス

研究分担者 阿部康二 : 所属機関 岡山大学脳神経内科

2019年10月～2020年9月の1年間に中国・四国地方から報告した12例



	中国地方	四国地方
sCJD 6例	広島県1例	徳島県2例 高知県1例
	岡山県1例	愛媛県1例
V180I 1例	島根県1例	
E200K 1例	広島県1例	
P102L 1例		徳島県1例

2013年10月～2020年9月の8年間の地域別集計(n=120)

		中国地方	四国地方
sCJD	100例	広島 29例(+1) 岡山 22例(+1) 鳥取 10例 島根 5例	香川 4例 徳島 9例(+2) 高知 6例(+1) 愛媛 15例(+1)
gCJD (V180I)	15例	広島 8例 岡山 3例 鳥取 1例 島根 1例(新規)	愛媛 2例
gCJD (M232R)	5例	岡山 3例 広島 2例	

### 解説

- 2019年10月から2020年9月の1年間に報告した全症例は12例、sCJD6例、遺伝性CJD3例、否定もしくは保留症例が3例であった。遺伝性CJDの内訳はV180I1例、E200K1例、P102L1例であった。否定症例としては脳炎1例であった。
- 四国地方からのsCJD報告が例年より多く、四国地方にもsCJD症例が多く存在している可能性が示唆された。また、島根県からもV180I報告症例があった。

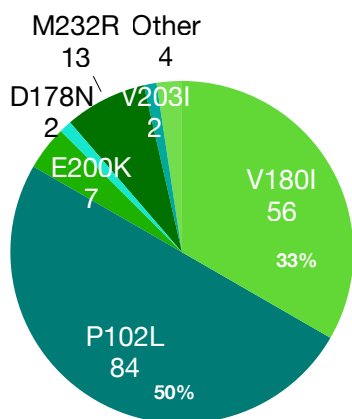
## 九州・山口・沖縄地区のP102LとV180I変異の頻度と発症年齢の分布

研究分担者:九州大学病院 氏名 松下 拓也

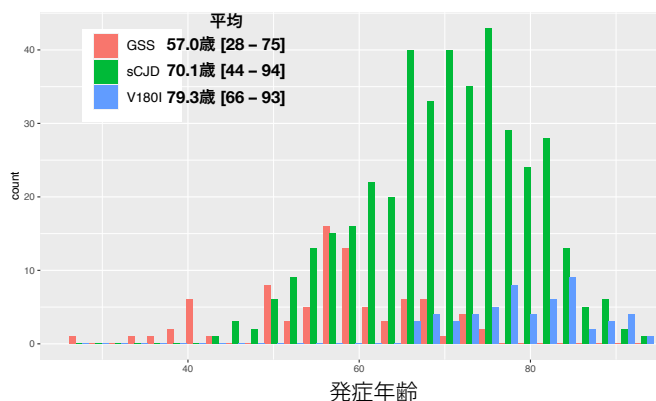
1999年～2019年のプリオン病の内訳

県	症例数	sCJD	dCJD	fCJD	GSS	FFI
山口	47	32	1	13	1	0
福岡	207	142	4	34	26	1
佐賀	46	22	0	3	21	0
長崎	40	34	0	6	0	0
熊本	39	34	0	4	1	0
大分	42	35	0	7	0	0
宮崎	34	29	0	2	3	0
鹿児島	80	39	0	9	32	0
沖縄	46	39	1	6	0	0
計	581	406	6	84	84	1

遺伝性プリオン病の遺伝子異常



sCJD, V180I gCJD, P102L GSSの発症年齢の分布



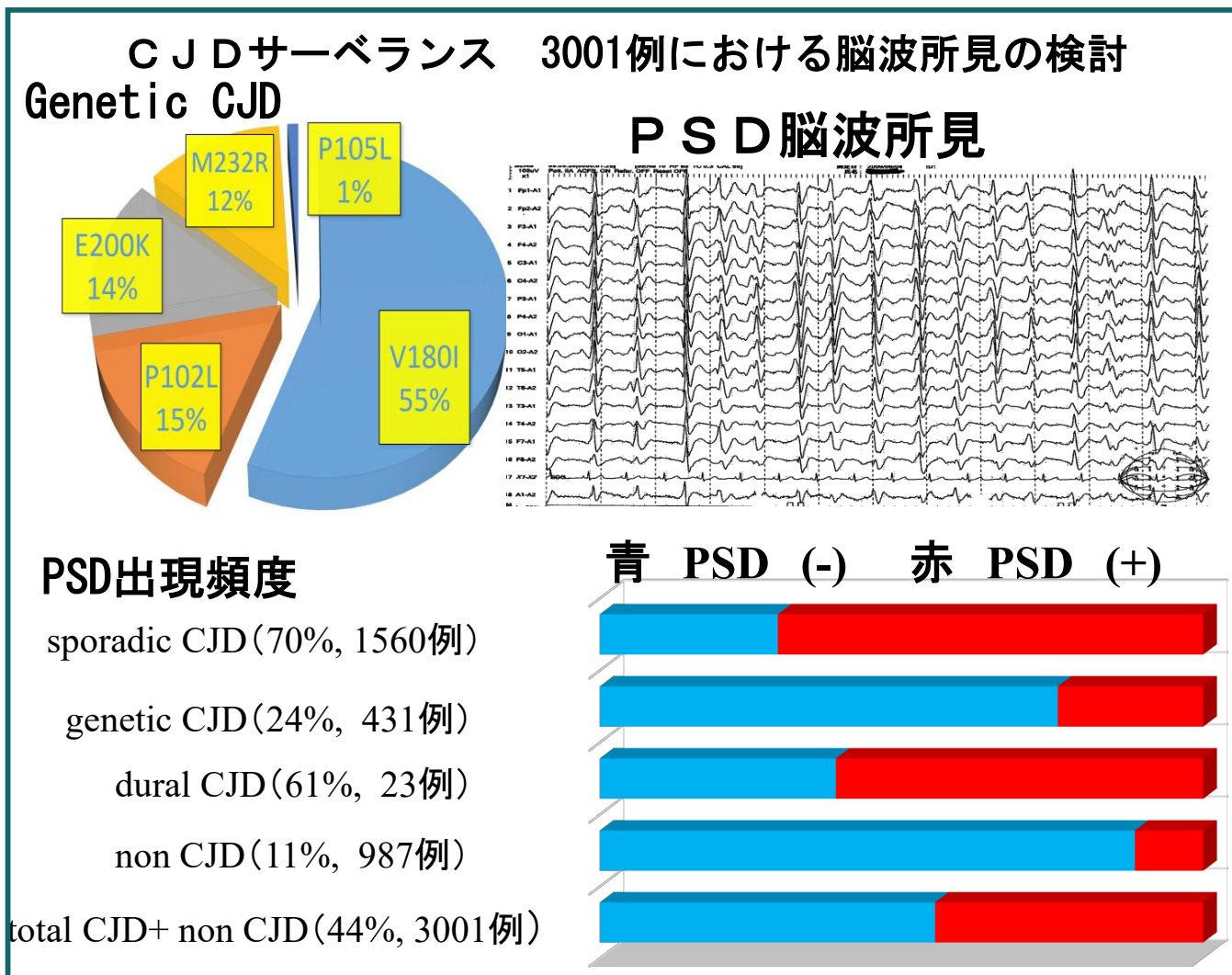
### 解説

- 1999年～2019年までの期間で九州・山口・沖縄地区でプリオン病と判断された例は581例であった。
- P102L GSSは遺伝性プリオン病の50%を占め、V180I gCJDは33%であった。
- P102L GSSの発症年齢はV180I gCJDやsCJDと異なり、二峰性の分布を呈する。



## プリオン病サーベイランスで検討した周期性脳波異常の診断

研究分担者:財務省診療所 黒岩義之



### 1. 対象:

Total CJD(2014例)= sCJD(1561例)+gCJD(431例)+dCJD(23例)  
nonCJD (987例)

### 2. PSD出現頻度:

sCJD(70%) ≥ dCJD(61%) > gCJD(24%) > nonCJD(11%)

E200K (73%) ≥ M232R (72%) > P102L (11%) > V180I (4%) > P105L (0%)

3. PSD陽性群ではPSD陰性群より有意にMRI異常高信号が大脳皮質と基底核の両方にみられる頻度が高かった。

4. RT - QUICの陽性率は、PSD陽性群がPSD陰性群を有意に上回った