

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

九州・山口・沖縄地区におけるプリオン病の疫学調査報告

研究分担者： 松下 拓也 九州大学病院脳神経内科
 研究協力者： 村井 弘之 国際医療福祉大学医学部脳神経内科学
 研究協力者： 中村 好一 自治医科大学公衆衛生学

研究要旨

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い 2019年-2021年に報告した。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。プリオン病疑い例 103 例についてサーベイランス委員会で報告を行った。孤発性クロイツフェルト・ヤコブ（CJD）病は確実例 2 例、ほぼ確実例 23 例、疑い例 9 例、遺伝性プリオン病については遺伝性 CJD17 例（V180I 変異確実例 1 例、ほぼ確実例 12 例、M232R 変異ほぼ確実例 3 例、octapeptide repeat insertion ほぼ確実例 1 例）、Gerstmann-Sträussler-Scheinker 病（GSS）9 例（P102L 変異ほぼ確実例 9 例）であった。36 例はプリオン病は否定的とされ、7 例は保留となった。

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

2019年9月～2021年4月に九州・山口・沖縄在住のプリオン病疑い患者としてサーベイランス報告を行った症例を対象にその診断について集計した。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

プリオン病を疑われサーベイランス調査を行い報告した症例は 103 例であった。

孤発性クロイツフェルト・ヤコブ（CJD）病は確実例 2 例、ほぼ確実例 23 例、疑い例 9 例の 34 例で、山口県 4 例、福岡県 10 例、佐賀県 1 例、長崎県 3 例、熊本県 3 例、大分県 1 例、宮崎県 5 例、鹿児島県 5 例、沖縄県 2 例であった。

遺伝性プリオン病については遺伝性 CJD17 例（V180I 変異確実例 1 例、ほぼ確実例 12 例、M232R 変異ほぼ確実例 3 例、octapeptide repeat insertion ほぼ確実例 1 例）で山口県 2

例、福岡県 4 例、熊本県 1 例、大分県 4 例、宮崎県 3 例、鹿児島県 1 例、沖縄県 2 例であった。

GSS9 例（P102L 変異ほぼ確実例 9 例）で福岡県 5 例、佐賀県 3 例、鹿児島県 1 例であった。36 例はプリオン病は否定的とされ、7 例は保留となった。

否定例では脊髄小脳変性症、てんかん、低酸素脳症、肥厚性硬膜炎、結核性髄膜炎、免疫介在性脳炎、ミトコンドリア病、進行性多巣性白質脳症、アルツハイマー病、びまん性レビー小体型認知症、うつ病などであった。

D. 考察

2019年9月から2021年4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、60 例がプリオン病と判断され孤発性 CJD の割合が 56.7%（34 例）、遺伝性 CJD28.3%（17 例）、GSS が 15.0%（9 例）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）、35.7%（10 例）が P102L 変異 GSS であった。

遺伝性 CJD において octapeptide repeat 4 回の挿入変異例が存在した。臨床的には認知機能障害と錐体外路症状で発症し、比較的緩徐に進行した。頭部 MRI では脳萎縮の進行は認めるものの、皮質や線条体の拡散強調画像（DWI）での高信号はなかった。脳波では周期性同期性放電（PSD）は認めず、髄液所見も 14-3-3、総タウ、RT-QUIC いずれも異常はなかった。臨床・一般検査所見のみではプリオン病の診断は困難であり、遺伝子検査の重要性が示唆された。

保留例では、臨床症状は診断基準を満たさず、頭部 MRI DWI で皮質の高信号を呈し、脳波では PSD を認めない、プリオンタンパク遺伝子検査では Codon 129 がメチオニン/メチオニンである孤発性 CJD-MM2c が疑われる症例が含まれた。プリオン病の可能性が高いと考えられるが、診断の確定に比較的長期の経過観察が必要になると考えられた。

1) 堂園美香, 延原康幸, 丸田恭子, 岡本裕嗣, 園田 至人, 高嶋博: プリオン蛋白遺伝子のオクタペプチドリピート 4 回挿入を認めた遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病の 1 例. 臨床神経学 61: 314–318, 2021

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。

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