

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

神奈川・静岡・山梨3県における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

神奈川県・静岡県・山梨県3県で、プリオン病またはプリオン病疑い患者全例のサーベイランス調査をおこなっている。また年2回開催されるサーベイランス委員会にも参加し、全国の症例の検討をおこなっている。また、同地域でインシデントが発生した場合には、適宜同行し調査をおこなっている。

令和2年度から3年度にかけての調査症例数は121件だった。プリオン病と認定されたのは93例（76.9%）、プリオン病が否定されたのは22例（18.2%）だった。60例が孤発性CJD、30例が遺伝性CJD、1例が獲得性CJD、2例は診断保留だった。3例の病理解剖があり、確実例となった。遺伝性CJDのうち13例は本地域に多いE200K変異を有していた。令和2-3年度はインシデント症例を認めなかった。

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。

コロナ禍のため、原則匿名化した臨床情報、診断に不可欠な事項を郵送で主治医に確認する調査方法をとっている（リモート調査）。

（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

令和2年-3年度の調査症例数は121件だった。

プリオン病と認定されたのは93例（76.9%）、プリオン病が否定されたのは22例（18.2%）だった。否定例の内訳は、脳炎・脳症5例、てんかん3例、脊髄小脳変性症2例、傍腫瘍症候群2例、血管炎、アルツハイマー型認知症、レビー小体型認知症、前頭側頭型認知症、大脳基底核変性症、神経ベーチェット病、低Na血症、家族性地中海熱がそれぞれ1例ずつだった。

また93例のプリオン病のうち、60例が孤発性CJD、30例が遺伝性CJD、1例が獲得性CJD、2例は診断保留だった。遺伝性CJDのうち13例は本地域に多いE200K変異を有していた。

令和2年-3年度はインシデント症例を認めなかった。

COVID-19感染流行のため、訪問調査はおこなうことができなくなり、ほぼ全例リモート調査となったため、手続きがやや煩雑となり個々の症例の調査に時間がかかるようになっている。

D. 考察

プリオン病を疑って検査する症例が増え、近年サーベイランス調査件数は微増傾向だったが、令和2年度はコロナ禍による調査遅延が発生し、調査件数は42件に留まった。しかし、令和3年度は、令和2年度に調査できなかった例を精力的に調査した結果、79件と、調査例数は例年よりもかなり増加した。

現在もなおCOVID-19感染流行が持続しており、リモート調査でも精度を確保したうえで調査時間の短縮を図る工夫が必要と考えられる。

E. 結論

令和 2 年-3 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、60 例が孤発性 CJD、30 例が遺伝性 CJD、1 例が獲得性 CJD であることを報告した。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Koizumi R, Ueda N, Mugita A, Kimura K, Kishida H, Tanaka F : Case Report: Extremely Early Detection of Preclinical Magnetic Resonance Imaging Abnormality in Creutzfeldt-Jakob Disease With the V180I Mutation. *Frontiers in Neurology*. 2021.12: 751750.

2. 学会発表

- 1) Kitazawa Y, Kishida H, Kimura K, Miyaji Y, Higashiyama Y, Joki H, Doi H, Takeuchi H, Ueda N, Tanaka F. Relationships between EEG and MRI findings in V180I and M232R genetic Creutzfeldt-Jakob disease. *American Epilepsy Society* 2020, WEB

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