

プリオン病サーベイランス委員会結果報告

2024 年(令和 6 年度)9 月開催

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業

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

目次

| | |
|---|----|
| 1 背景 | 2 |
| 2 方法 | 2 |
| 3 結果 | 3 |
| 概要 | 3 |
| 診断ごとの基本的特徴の集計 | 3 |
| 病型ごとの臨床症状・脳波初見・MRI 所見の出現頻度 | 5 |
| 病型ごとの生存期間 | 5 |
| 発病年ごとの登録患者数の推移 | 5 |
| 硬膜移植歴のある CJD | 6 |
| 4 結語 | 6 |
| 5 Web サイトの URL | 7 |
| 6 図表 | 7 |
| 表 1. 2024 年 9 月開催のサーベイランス委員会の結果 | 7 |
| 表 2. 診断ごとの基本的特徴 | 8 |
| 表 3. 遺伝性プリオン病における主な変異ごとの基本的特徴 | 9 |
| 表 4. 遺伝性プリオン病におけるプリオン蛋白質遺伝子変異の集計 | 10 |
| 表 5. 主な病型ごとの主要症状、脳波異常所見、脳 MRI 異常所見の出現頻度 | 11 |
| 表 6. 登録患者数の発病年ごとの年次推移 | 12 |
| 表 7. 年齢階級ごとの罹患率の年次推移 | 13 |
| 図 1. 硬膜移植歴を有する CJD の発病年の分布 | 14 |
| 図 2. 硬膜移植歴を有する CJD の移植から発病までの期間（年）の分布 | 14 |

1 背景

クロイツフェルト・ヤコブ病（Creutzfeldt-Jakob disease。以下「CJD」という。）に代表されるプリオン病は、急速に進行する認知機能障害、ミオクロームスなどの神経症状を呈し、無動性無言状態を経て死亡する致死的な神経変性疾患である。

以前の「特定疾患治療研究事業」、現在の「難病の患者に対する医療等に関する法律」（以下「難病法」という。）に基づく、プリオン病を含む難病の医療費公費負担制度の申請の際に、臨床調査個人票を添付することになっているが、1999年度より本人の同意（不可能な場合には家族の同意）が得られたプリオン病の受給者の臨床調査個人票は厚生労働科学研究費補助金「遅発性ウイルス感染に関する調査研究班」（以下「研究班」という。2002年度より「プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班」、2010年度より「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」へ移行した。）に送付され、プリオン病の研究に活用されることとなった。

2 方法

研究班ではCJDサーベイランス委員会（以下「委員会」という。後にプリオン病サーベイランス委員会と改称した。）を設置し、日本全国を10ブロックに分けて脳神経内科、精神科などの専門医をサーベイランス委員として配置している。サーベイランス委員は、各都道府県のプリオン病担当専門医（難病担当専門医）の協力を得て、難病法に基づく特定医療費助成制度申請の際に添付される臨床調査個人票で情報が得られた患者について、原則として全例に実地調査を行っている。2006年度からは「感染症の予防及び感染症の患者に対する医療に関する法律」（感染症法）に基づいて届け出られた症例についても調査対象とするようになった。調査を行ううちにサーベイランス委員やプリオン病担当専門医が察知した症例についても同様に調査している。さらに、サーベイランス事業の一環として、全国の臨床医からプリオン病が疑われる患者について、プリオン蛋白質遺伝子検査の依頼が東北大学に、脳脊髄液バイオマーカー検査の依頼が長崎大学に寄せられるが、これらの情報も調査に活用している。なお、以上の調査はいずれも患者（あるいは家族）の同意が得られた場合にのみ実施している。

定期的に行われる委員会では、サーベイランス委員から報告される調査結果をもとに、個々の患者について、原因（孤発例・遺伝性・硬膜移植例など）、診断の確実性などを評価をしている。委員会での協議を経てプリオン病と認定された症例はデータベースに登録される。以上のような手続きを経て登録された症例は、死亡例を除いて定期的に受診医療機関に調査票を送付し、その後の状況を追跡している。また、2017年4月からはJapanese Consortium of Prion Disease（JACOP）によるプリオン病の自然歴調査と連携して調査を進めている。

本報告では、これまで登録されてきたデータに、2024年9月5日、6日に開催された委員会で検討された結果を加えた現状を報告する。

