

# 北陸地方のプリオン病発症状況と MM2孤発性Creutzfeldt-Jakob病診断基準案の作成

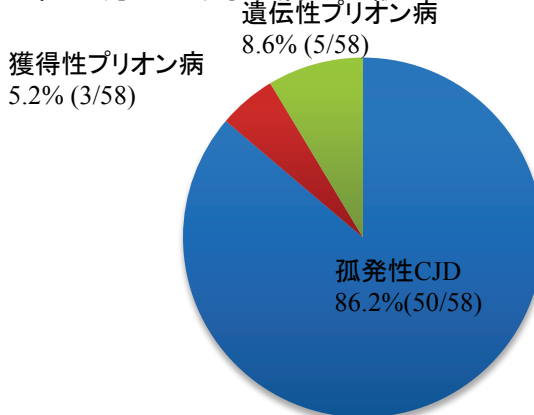
研究分担者: 金沢大学医薬保健研究域医学系脳老化・神経病態学(神経内科) 山田正仁

## 1. 北陸地方のプリオン病発症状況

CJDサーベイランス委員会にプリオン病と登録されている症例数

全国: 2162例  
北陸: 58例(2.7%)

2013年9月までにCJDサーベイランス委員会に登録された北陸地方のプリオン病の内訳



## 2. MM2孤発性Creutzfeldt-Jakob病診断基準案

### (1) 皮質型

確実例

プリオン蛋白遺伝子検査、異常プリオン蛋白の型、脳病理所見でMM2皮質型孤発性CJDと診断された症例

ほぼ確実例

1. 進行性の認知症
2. 発症1年以内に、①ミオクローヌス、②錐体路/錐体外路障害、③小脳症状/視覚異常、④無言・無動状態、の4項目中2項目以上を認めない
3. 頭部MRIの拡散強調画像で皮質にのみ高信号を認める
4. プリオン蛋白遺伝子コドン129多型がMet/Metで変異なし
5. 以下のa,bの1つを認める
  - a. 髄液14-3-3蛋白陽性
  - b. 陽性 (cut off=1200pg/ml)
6. ルーチン検査で他の疾患を除外できる

### (2) 視床型

確実例

プリオン蛋白遺伝子検査、異常プリオン蛋白の型、脳病理所見でMM2視床型孤発性CJDと診断された症例

ほぼ確実例

1. 進行性の認知症
2. 発症6ヶ月以内に、①ミオクローヌス、②錐体路/錐体外路障害、③小脳症状/視覚異常、④無言・無動状態、の4項目中2項目以上を認めない
3. プリオン蛋白遺伝子コドン129多型がMet/Metで変異なし
4. 脳血流SPECTまたはFDG-PETにて両側視床の血流または糖代謝低下
5. 発症1年以内に頭部MRI拡散強調画像で異常がない
6. 発症1年以内では脳波上PSD陰性
7. ルーチン検査で他の疾患を除外できる

## 解 説

1. 北陸地方では全国と同程度にプリオン病症例が発症しているが、GSS例がないなど遺伝性プリオン病が少ないという特徴がある。
2. MM2型孤発性CJD診断基準案を提案した。今後、他の病型のプリオン病やプリオン病否定例を含めた検討が必要である。