

詳細：

【目的】 クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)をはじめとするプリオン病は難治性神経疾患であり、感染性を有することから、その発生状況を把握することが重要である。日本におけるプリオン病の発生状況、各プリオン病の特徴を検討した。

【方法】 1999年から2008年までに発症したプリオン病が疑われる患者において、臨床的特徴、病理所見、遺伝子・髄液検査、脳波、画像所見など日本CJDサーベイランス委員会で検討した。

【結果】 プリオン病患者は1,222名であり、内訳は孤発性CJDが922名(75.5%)、遺伝性プリオン病が216名(17.7%)、硬膜移植後CJDが80名(6.0%)、変異型CJDが1名(0.1%)、分類不能のCJDが3名(0.2%)であった。プリオン病全体の年間発症率は平均して人口100万人あたり0.85と欧米諸国とほぼ同じであった。孤発性CJDにおいては、遺伝子多型の割合が欧米諸国と異なっており、遺伝性プリオン病においても遺伝子変異の割合が欧米諸国とは大きく異なっていた。硬膜移植後CJDは日本が世界の症例の大多数を占めていた。

【結論】 10年間のサーベイランス調査の結果、本邦では、欧米諸国と比較して硬膜移植後CJDが多く、孤発性CJD、遺伝性プリオン病は特徴的な表現型を有していることが判明した。