

CJD サーベイランスの指針

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策事業））
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

クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会
委員長 水澤英洋
（国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 理事長）

平成 29 年（2017）年 3 月

Creutzfeldt-Jakob 病 (CJD) サーベイランスの指針

(2017 年 3 月改訂)

I. CJD サーベイランスの目的

CJD およびその類縁疾患は人獣共通感染症、遺伝性などの特徴を有する疾患群でありプリオン病と総称されるが、その感染や発病のメカニズム、治療法等は未だ解明されていない。英国等においてウシ海綿状脳症 (BSE) からの感染が考えられる変異型 CJD の発生が世界的な問題となり、また、わが国においても、変異型 CJD の発生や硬膜移植後の CJD が多発するなど、これらの疾患群の発生の動向を把握することは、極めて重要な課題となっている。

また、2017 年 4 月以降、サーベイランス調査に登録した症例のうち、登録後の病態の推移 (自然歴) の調査が可能な症例については、同意を取得した後に調査を行う事となった。

本サーベイランスの目的は CJD およびその類縁疾患に関する疫学、危険因子等を明らかにし、その診断、予防、治療法の開発、予防対策の立案等に資することにあり、そのため、厚生労働行政推進調査事業費補助金 難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患研究事業) 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・CJD サーベイランス委員会は日本における CJD 及び類縁疾患の全例を同定し、それぞれの症例について臨床症候、検査所見、病理所見、分子生物学的所見などの解析を行い、データと試料を集積し、以下の点を明らかにする：

1. プリオン病の疫学的データ (特に有病・罹患・発症率) の変化
2. プリオン病の病型 (表現型のスペクトラム) および各病型の発生状況、特に変異型 CJD、医原性 CJD 等の監視
3. プリオン病の診断法の評価
4. プリオン病の感染経路
5. プリオン病の病状の進行状況 (患者の自然歴)

ほか。

II. CJD サーベイランスシステム

1) サーベイランスおよび自然歴調査に携わるメンバー

サーベイランス委員 [委員長 (注 1)、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班長、疫学担当等専門委員、各地域ブロック担当委員ほか] および都道府県 CJD 担当専門医および JACOP/Japanese Consortium of Prion Disease (プリオン病の臨床研究のための全国コンソーシアム) 運営委員。(【資料 8-1】、【資料 8-2】、【資料 8-3】、【資料 8-4】、【資料 8-5】 参照)

2) サーベイランスの対象、自然歴調査の対象

以下の 4 つのルートにより CJD 及び類縁疾患が疑われる例がサーベイランスの対象となる：

1. 指定難病の臨床調査個人票による：都道府県 (厚生労働省) 経由 (注 2 参照)
2. 感染症法による：厚生労働省経由 (注 3 参照)
3. 遺伝子や脳脊髄液等の検査時の情報提供による (注 4 参照)
4. その他：サーベイランス委員等関係者への情報入手等による (注 5 参照)

上記 4 つルート中、2)-3. および 2)-4. のルートにより登録された症例のうち、自然歴調査への参加についても (患

者本人またはその代諾者が) 同意した症例で、以下の【選択基準】のすべてを満たし、【除外基準】に抵触しない症例が自然歴調査の対象となる。

【選択基準】

以下の①～③のうち、すべてを満たす患者をこの調査研究の対象者として登録できる。

- ① 書面（指定された「同意書」の書式）にて、本調査研究への参加について、患者本人または患者の代諾者の方が同意している。
- ② 性別は問わず、20歳以上。
- ③ WHO 診断基準またはプリオン病サーベイランス調査研究において、
「possible」…ほぼ確実（probable）例と同じ臨床症状を示すが、脳波で PSD を欠く症例。
「probable」…病理所見がない症例で、進行性認知症を示し、脳波で PSD を認める。

更に、ミオクローヌス、錐体路/錐体外路障害、小脳症状/視覚異常、無動性無言状態のうち2項目以上示す。あるいは、「疑い（possible）例」に入る例で、髄液の 14-3-3 蛋白陽性で、全臨床経過が2年未満のどちらかに該当。

※1 「definite」は、事実上死亡例であるため、自然歴調査の調査対象者とはしない。

※2 「代諾者」には、患者の被験者の「親権を行う者」、「配偶者」、「後見人その他これに準じる者」がなることができる。代諾者は、患者とともに、又は被験者に代わって同意をすることが正当なものと認められる者であり、被験者の親権を行う者、配偶者、後見人その他これらに準じる者で、両者の生活の実質や精神的共同関係から見て、被験者の最善の利益を図りうる者と主治医の判断で認められれば、子や介護をなす方でもなることができる。

【除外基準】 自然歴調査研究対象にならない患者

ベントサンポリサルフェート、ドキシサイクリン、スタチンなどの抗プリオン作用が報告されている薬剤を使用している患者は、この研究の対象者として登録できない。

3) サーベイランスおよび自然歴調査の連絡、調査開始まで

- 1) 2)-1、2)-2、2)-3、2)-4 の場合：連絡を受けた委員長は当該地域ブロック担当サーベイランス委員へ書類を送り、次に、担当サーベイランス委員は直接あるいは各都道府県 CJD 担当専門医に協力を依頼し、主治医に連絡し実地調査を行う（調査実施者については注6参照）。
- 3) 主治医はサーベイランスの同意取得の時に、自然歴調査が可能と思われる症例、すなわち【選択基準】をすべて満たし、【除外基準】に抵触しない症例については、自然歴調査の同意も取得し、事務局へ返信する。具体的な調査については、事務局と打合せを行った上で開始される。

4) 調査の実際

(1) サーベイランス調査

1. 実地調査の原則：調査実施者は診察を含む実地調査を行う（患者が既に死亡している場合を含む）。
2. 病院に対する調査実施の依頼と実地調査に関する同意の取得：調査実施にあたり担当医に電話等で調査を依頼する（病院側に提出する調査依頼の書類等については注7参照）。病院側を通じ患者（家族）の同意を得て、実地調査を行うことを原則とする（同意についての詳細は注8参照）。
3. 調査の実施：調査実施者は病院等の施設に行って患者を診察し、画像、脳波などの検査データの实地調査を行い、サーベイランス調査票に結果を記入する。患者が既に死亡している場合、カルテや各種検査データを実地調査し、剖

検の有無、病理を含めサーベイランス調査票に記入する。

プリオン蛋白遺伝子検査（当該検査施設所定の同意書【資料 12-2】が必要）、髄液検査（14-3-3 蛋白等）など（当該検査施設所定の同意書【資料 11-3】が必要）、必要な検査がされていない場合、サーベイランスの一環としてこれらの検査が可能であり、実施を主治医に依頼する。「サーベイランス調査票」【資料 7-1】は、依頼時に患者の背景情報や臨床症状を検査施設に通知するための「検査依頼用紙」を兼ねているので、必要事項を記入の上、検査を依頼する検査実施施設に送信する。（検査依頼、検体の輸送方法については注 9 参照）。

調査の際に、サーベイランス委員会による判定結果が後で主治医あてに郵送されてくることを伝え、患者（家族）への診断等の説明を依頼する。また剖検を推進するため、調査実施者は剖検費用をサポートするシステム（注 10）について主治医に情報提供する。以下に該当する場合特に注意して適切に対応する。

- * 変異型 CJD 疑い例（疑いがあれば至急委員長に連絡し、委員長を含む複数のサーベイランス委員による緊急調査を行う）
- * 49 歳以下の若年例、硬膜移植例などの医原性症例（1 ヶ月以内の調査）
- * 硬膜移植例の場合の移植硬膜に関する調査（角膜他の移植の場合もそれに準ずる）：注 11 参照
- * CJD 発症前後以降に脳外科手術歴、眼科手術歴がある場合（委員長に至急報告）
- * 献血歴がある場合

(2) 自然歴調査

1. 観察及び検査のスケジュール

観察及び検査項目は以下のスケジュール表に従って行う。

	登録時 0 回目	調査 1 ^{*1} 回目	調査 2 回目	調査 3 回目	調査 4 回目	調査 5 回目	調査 6 回目	... ^{*3}
許容日数	-	±7	±7	±7	±7	±7	±7	...
医師診察	●	●		●			●	...
電話調査			●		●	●		...
採血	★			○ ^{*2}			○	...
髄液採取	★			○			○	...
画像撮影	★			○			○	...

※1 調査の間隔は、1 ヶ月毎（許容期間は±1 週間）

※2 ●は、評価(調査)実施する項目、

○は、必要に応じて評価(調査)実施する項目

★は、診断の精度を高めるためにも、ぜひ実施してほしい項目：採血は遺伝子検査を含む。髄液は 14-3-3 蛋白、タウ蛋白、異常プリオン蛋白(RT-QUIC 法)の測定を含む。画像は MRI-DWI を含み、必要に応じて SPECT あるいは PET を行う。

※3 調査終了まで調査 3 回目～調査 5 回目の内容を繰り返して調査する

2. 医師診察による登録時調査・フォローアップ調査

- ・ 登録時を調査の起点とする。
- ・ 調査対象者のバックグラウンドや、手術歴・既往歴、登録時の診断内容を、診察をもとに調査する。
- ・ 登録時調査内容の血液検査・髄液検査・画像検査等は、診断のために実施した検査の結果を記載する。

本調査研究の為に改めて実施する必要はないが、実施した検査結果については、できるだけすべて提供する。

・ 登録時調査において、MRC スコアが 0 ポイントまたは 1 ポイントの場合、症例としての登録はするが、フォローアップ調査は死亡の確認のみになる。

3. 電話調査

- ・ 電話調査は、当センター内 JACOP 事務局より実施する。
- ・ 同意取得時に、適当な電話調査の宛先を選定し、（ご自宅電話番号または携帯電話番号などの）連絡先を JACOP 事務局まで連絡する。
- ・ 患者本人が回答不能で、患者を介護している家族等がない場合には、主治医に電話調査をする場合がある。

5) 調査票の記入と記入後の流れ

1. 【資料 5】を用い、患者又は代諾者となりうる患者家族に研究についての説明を行い、同意が得られる場合、【資料 6-1】を用い文書による同意を取得する。
2. 診察内容に基づき、「サーベイランス（登録）調査票」【資料 7-1】中、当該診察段階で記入可能な箇所を記入する。
3. 「サーベイランス調査票」【資料 7-1】（「検査依頼用紙」を兼ねる）および「同意確認書」【資料 6-2】の送信
 - ① 記入済みの「サーベイランス調査票」【資料 7-1】および同意確認書【資料 6-2】をプリオン病サーベイランス事務局 prion-ncnp@ncnp.go.jp に送信する。
 - ② 髄液の検査を依頼する場合は、（長崎大学 佐藤教授宛の「同意書」【資料 11-3】とともに）記入済みの「サーベイランス調査票」（検査依頼用紙を兼ねる）【資料 7-1】を長崎大学神経内科佐藤研究室 nagasaki.prion@yahoo.co.jp に送信する。
 - ③ 遺伝子の検査を依頼する場合は、（東北大学 北本教授宛の「同意書」【資料 12-1】とともに）記入済みの「サーベイランス調査票」（検査依頼用紙を兼ねる）【資料 7-1】を東北大学大学院医学研究科病態神経学分野 kitamoto@med.tohoku.ac.jp に送信する。
4. 自然歴調査に移行する場合、事務局より主治医へ確認の連絡を行い、調査実施についての詳細の打合せを行う。
5. 年 2 回開催のサーベイランス委員会において、主治医と事務局の診断のオーソライズと自然歴調査結果の認定を行う。

6) 調査内容

(1) サーベイランス登録調査…当該患者の基本情報

- ① 研究のための患者同定情報（性別・生年月日・イニシャル）
- ② バックグラウンド情報（家族歴・職業歴・接触歴・既往歴）
- ③ 登録時の病態にかかる情報（検査結果・臨床症状）
- ④ 診断情報（鑑別診断情報・診断情報）
- ⑤ 登録後判明する情報（脳病理等）

※登録時には不明で、それ以降に判明した情報も、事務局に随時報告し記録する。

(2) 自然歴調査(フォローアップ調査): 医師診察…医師診察による経過観察および追加情報

- ① 登録時以降の病態にかかる情報（追加的に実施した検査の情報・臨床症状の推移に係る情報）
- ② MRC スコアによる ADL 評価

(3) 自然歴調査(フォローアップ調査): 電話調査…CRC による電話インタビュー調査

- ① 登録時以降の病態にかかる情報(臨床症状)

7) 地域ブロック担当サーベイランス委員の業務

地域ブロック担当サーベイランス委員には全ての担当症例の調査票が送付される。自然歴調査が開始された症例については主治医と事務局の診断について検討し確認する。自然歴調査に参加しなかった症例(死亡例の他、診断不明例などと想定される)については、主治医や都道府県担当専門医と協力して重点的に調査しサーベイランス委員会に報告する。

8) サーベイランス委員会の開催と症例登録等

1. サーベイランス委員会の開催：サーベイランス委員、厚生労働省担当者が出席する。必要に応じ、都道府県 CJD 担当専門医等の出席を求める。
2. 委員会における診断の判定：各地域ブロック担当サーベイランス委員は担当する地域の調査票について説明し、委員会で審議し、診断を判定する。保留とし追加調査となる場合もある。
3. 症例登録：委員長と疫学担当委員は判定の結果を確認・整理し、症例登録する。サーベイランス委員会名で、
 - ① 判定の結果を主治医に郵送(主治医に患者(家族)への説明を依頼)
 - ② (患者が生存しており自然歴調査に参加していない場合)定期的に主治医あてに追跡調査票を送付し追跡調査を行う。
4. 問題点の協議：委員会では個々の症例の判定以外に、サーベイランスの経過中に明らかとなった様々な問題点の提起、協議を行う。

9) 患者個人情報の守秘とサーベイランス結果の公表等

1. 調査にあたるサーベイランス委員および CJD 担当専門医は患者個人情報を守秘する。
2. 匿名性が確保されたサーベイランス情報に基づく調査結果は、以下のように発表される。
 - a. 厚生科学審議会 CJD 等専門委員会
 - b. 研究班の班会議およびホームページ、報告書、関連学会、論文、ほか

【注】

1. 委員長と班長はサーベイランス情報を共有し、委員長不在時等は、班長が委員長の役を代行する。
2. 通常のルート。指定難病の申請、認定の際に、各都道府県から提供される『臨床調査個人票』はサーベイランスなどを含む調査研究に使われる同意を患者(家族)から既に得ている。
3. CJD 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)」により、全例届け出が義務づけられている。主治医から調査の了解を得られた場合、厚生労働省担当者を通じ委員長へ連絡がくる。
4. 遺伝子や脳脊髄液等の検査が検査実施施設に依頼され、かつ、サーベイランスの同意が得られた場合、サーベイランス委員会に情報提供される。検査依頼時にサーベイランス調査票の記入があり、調査時にすでにプリオン病が否定されている場合は簡単な電話調査のみで可とし、その旨をサーベイランス調査票【資料 7-1】に記入する。
5. サーベイランス委員および CJD 担当専門医がそれぞれのルート(所在地の都道府県から自分の病院に患者が入院など)で情報を入手した場合、サーベイランス委員および CJD 担当専門医は、速やかにその患者について

調査を行う。プリオン病の可能性が少しでもある例は積極的に調査を行うようにする。

6. 調査実施者については、孤発性CJD 典型例などの場合は都道府県CJD 担当専門医が実地調査にあたり、担当サーベイランス委員が書類上でそれを確認すればよいが、49歳以下の若年例、硬膜移植例等の問題例については、地域ブロック担当サーベイランス委員と都道府県CJD 担当専門医が協議の上、実地調査にあたる。変異型CJD 疑い例など、特に緊急性がある例については、委員長および委員長が指名する委員が緊急サーベイランスを行う。
7. 依頼時あるいは調査実施時に病院側に提出する調査依頼のための書類として：
 - ① 班長・委員長連名による『クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランスに関する協力依頼』（病院長宛）
 - ② 厚生省保健医療局長（当時）による『クロイツフェルト・ヤコブ病に関する調査について（依頼）』（日本医師会会長宛）
 - ③ 厚生省保健医療局エイズ疾病対策課長（当時）による『クロイツフェルト・ヤコブ病に関する調査について（依頼）』（日本病院会会長、全日本病院協会会長、全国自治体病院協議会会長、日本精神病院協会会長宛）が用意されている。病院側が調査に協力的ではない等の場合は、サーベイランス委員長に連絡し、委員長は厚生労働省を通じて、病院側に協力を依頼する。今後同意書の書式が変更になる可能性があり、その際には迅速に通知するものとする。
8. 同意の取得方法など：主治医を通じ、文書『クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランスに関するお願い』（別紙）を用いサーベイランスに関する説明を行い、同意書（【資料6-1】）【様式1】に患者（代諾者）から署名を貰う。サーベイランス資料の匿名性を確保するため、同意書（【資料6-1】）【様式1】は主治医が保管し、『同意の確認書』（【資料6-2】）のみを主治医からいただく（これを「サーベイランス調査票」【資料7-1】に添付して提出）。

「臨床調査個人票」は、サーベイランスなどを含む調査研究に使われる同意を既に得ているので、実地調査について同意を貰えない場合、既存の資料に基づき「臨床調査個人票」の内容を確認するという形で主治医に協力してもらい、「サーベイランス調査票」【資料7-1】を作成することが可能である。

既に死亡している患者の場合、遺族による同意書を必ずしも必要としない。（文部科学省、厚生労働省『疫学研究に関する倫理指針』（平成14年6月17日 平成20年12月1日一部改正）の『第4 3. 他の機関等の資料の利用（2）既存資料等の提供に当たりの措置』の①の『当該資料が匿名化されていること』に該当）
9. 検査依頼方法および検体の輸送方法：髄液14-3-3蛋白、髄液tau蛋白測定は長崎大学（<http://www.med.nagasaki-u.ac.jp/mmi/cmb/>）で、プリオン蛋白遺伝子検査は東北大学（<http://www.prion.med.tohoku.ac.jp/geneticanalysis.html>）でそれぞれ行われている。

※感染性の疑われる検体の輸送では『ゆうパック』を用いることが可能である。
10. プリオン病の診断支援および剖検費用をサポートするシステム：国による神経難病患者在宅医療支援事業により、都道府県、国立大学法人及び独立行政法人国立病院機構（以下「国立大学法人等」という）、国立研究開発法人高度専門医療研究センターが実施主体となり、在宅医療支援・剖検経費等が補助される（平成19年7月厚生労働省通達「健発第0710001号」、平成20年7月10日）[各都道府県担当部署は別紙・資料9-2(都道府県クロイツフェルト・ヤコブ病対策関係課窓口一覧)参照]。都道府県が実施主体の場合、都道府県CJD 担当専門医は事前に担当部署と連絡を取り、予算化しておく必要がある。国立大学法人等が実施主体の場合は厚生労働省健康局難病対策課の担当係に連絡の上予算申請を行う。
11. 硬膜移植に関する情報収集：硬膜移植を受けた病院、手術日、原疾患と移植部位、剖検されている場合は剖検時の所見などの硬膜移植に関わるあらゆる情報を収集する。

患者調査に行った病院で硬膜移植が行われた場合、手術記録のコピー、移植部位とサイズ、使用された硬膜製品の種類（メーカー名、ロット番号）について情報を収集する。使用された硬膜の種類がわからない場合、当時、病院へ納入されていた硬膜の種類、納入した業者名（住所、電話番号）、納入時期等に関する病院側の資料をできる限り収集し、記録する。頻用されていたLyodura (B. Braun 社の製品) (1972年から輸入) の場合、1987年頃からアルカリ処理を受けた新製品（通称、赤箱）に変わっているが、旧製品（青箱）の使用期限が5年間で、旧製品の回収がなされなかったため、使用時期ばかりでなく、製品の製造や納入時期が問題になる。

他の病院での硬膜移植手術の場合、その旨を「サーベイランス調査票」【資料 7-1】へ記載し、その病院を調査する。当該病院が他の地域にある場合、サーベイランス委員長は硬膜移植を実施した病院の存在する地域のサーベイランス委員/CJD 担当専門医に対し当該手術に関する調査を依頼する（上記項目）。

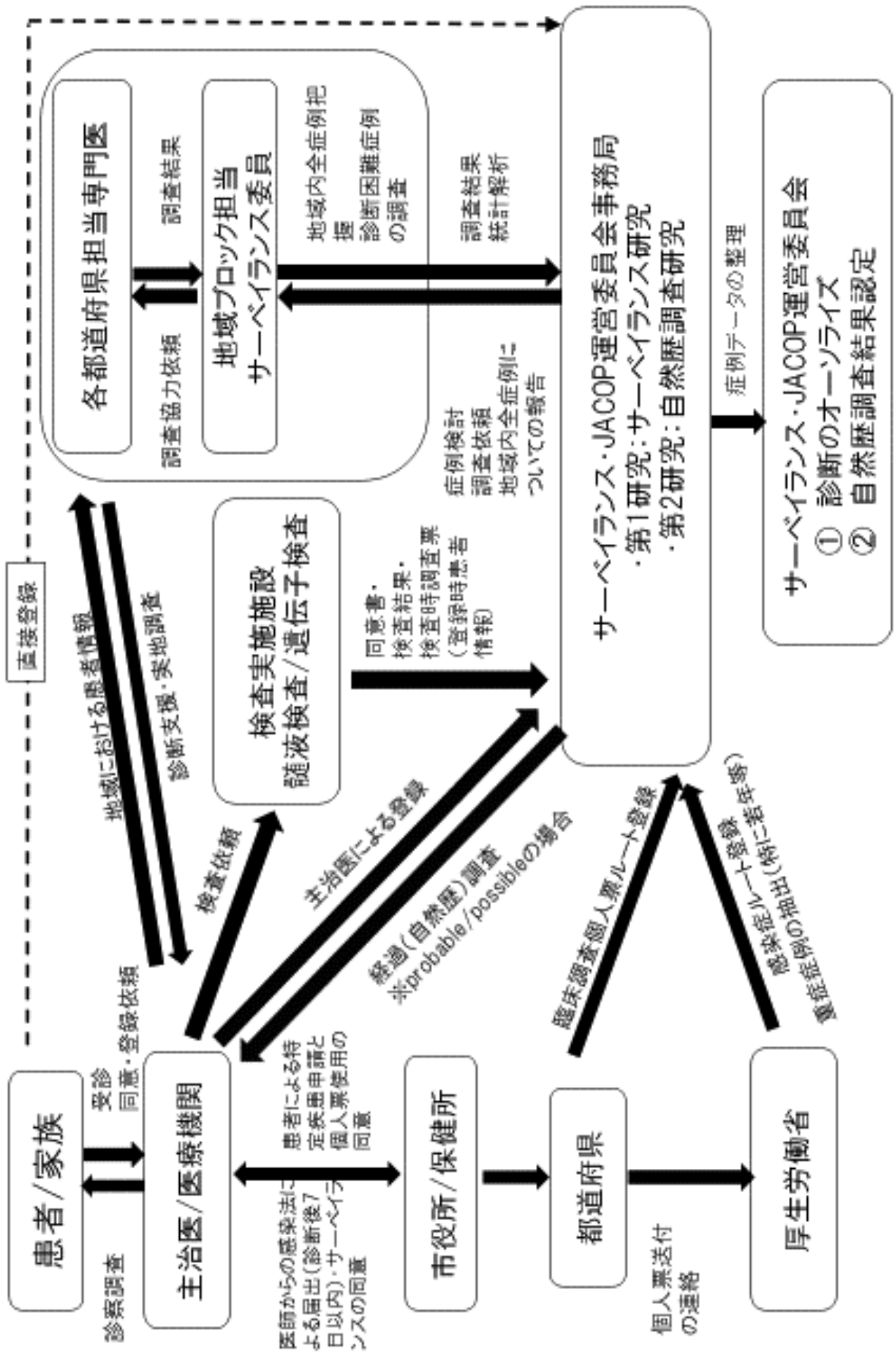
サーベイランスに必要な書類、書式（添付）

1. 病院へ調査依頼時に提出する書類：下記 3 種
（【資料 4-1】：A4 1 枚、【資料 4-2】：A4 1 枚、【資料 4-3】：A4 1 枚）
 - ① 班長・委員長連名による『クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランスに関する協力依頼』（病院長宛）
 - ② 厚生省保健医療局長（当時）による『クロイツフェルト・ヤコブ病に関する調査について（依頼）』（日本医師会会長宛）
 - ③ 厚生省保健医療局エイズ疾病対策課長（当時）による『クロイツフェルト・ヤコブ病に関する調査について（依頼）』（日本病院会会長、全日本病院協会会長、全国自治体病院協議会会長、日本精神病院協会会長宛）
2. 患者への説明文書：『患者様ならびにご家族の方へ』（【資料 5】：A4 7 枚）
 - 「同意書」【資料 6-1】：A4 2 頁（両面）
 - 「同意確認書」【資料 6-2】：A4 1 枚
 - 「同意撤回書」【資料 6-3】：A4 1 枚
 - 「同意撤回確認書」【資料 6-4】：A4 1 枚
3. 「サーベイランス調査票」【資料 7-1】（※遺伝子・髄液についての検査依頼用紙としても兼用する。）
4. 「自然歴調査（医師診察調査）用調査票」【資料 7-2】
5. 「自然歴調査（電話調査）用調査票」【資料 7-3】

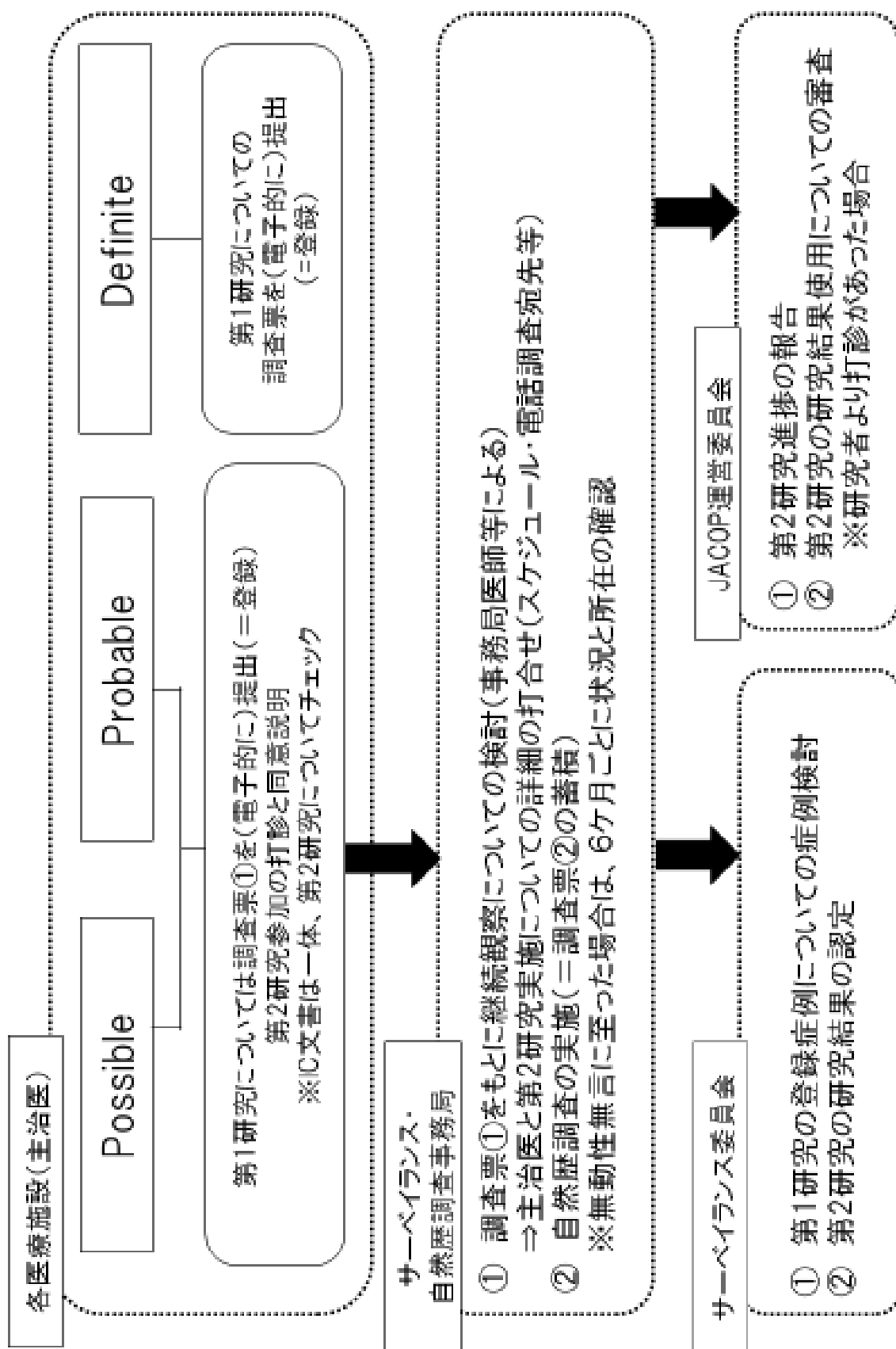
※上記 1. ～5. の文書は、以下の HP よりダウンロードするか、本紙面をコピーして使用する。

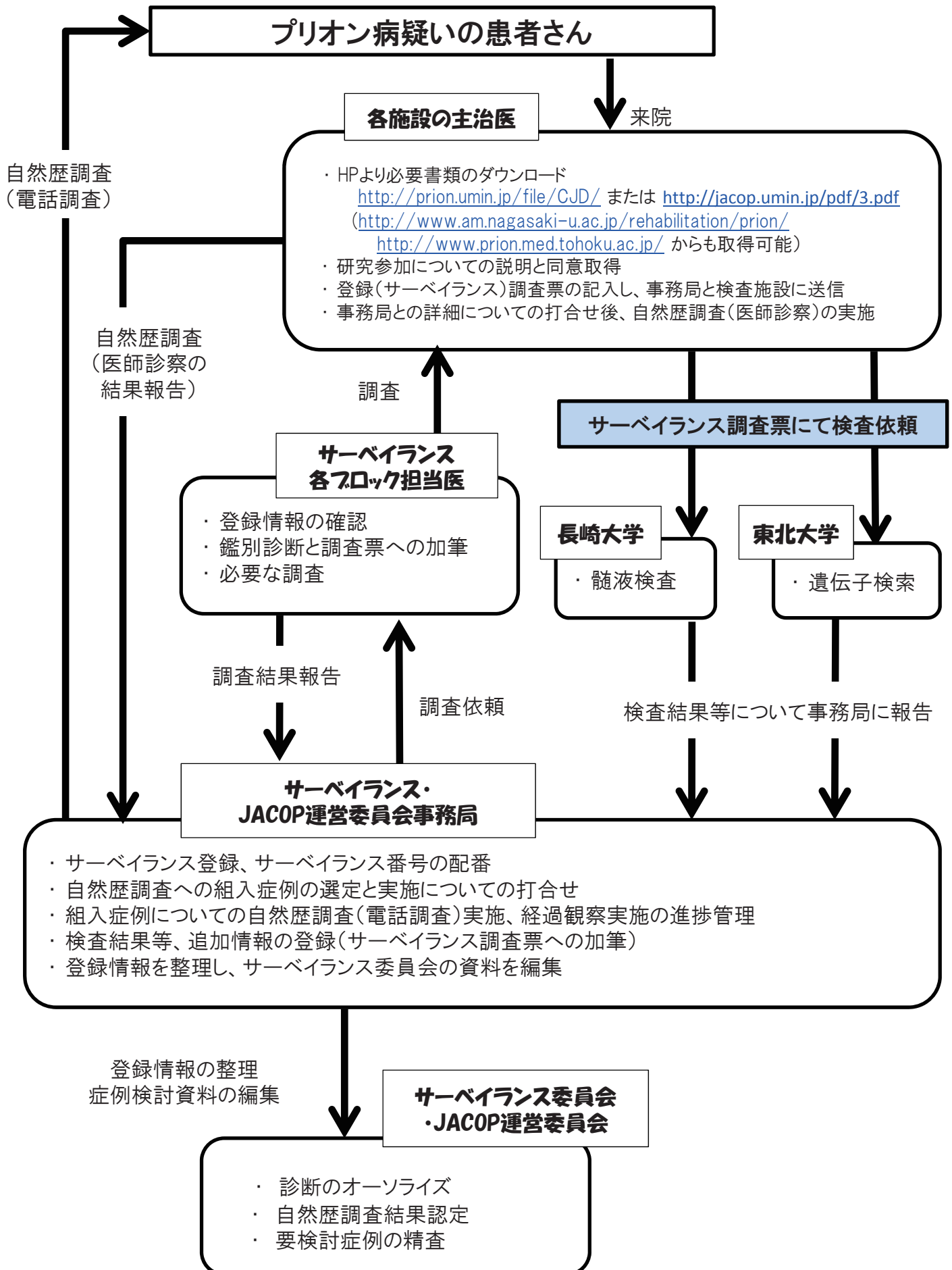
- ・サーベイランス研究：<http://prion.umin.jp/file/CJD/douisho.pdf>
- ・自然歴調査（JACOP）：<http://jacop.umin.jp/pdf/3.pdf>
- ・長崎大学神経内科佐藤研究室：<http://www.am.nagasaki-u.ac.jp/rehabilitation/prion/>
※長崎大学での髄液検査に必要な書類：【資料 11-1】、【資料 11-2】、【資料 11-3】
- ・東北大学大学院医学研究科病態神経学分野：<http://www.prion.med.tohoku.ac.jp/consent.pdf>
※東北大学での遺伝子検査に必要な書類：【資料 12-1】、【資料 12-2】

研究の体制



サーベイランス(第1研究)登録と自然歴調査(第2研究)の実施





病院長 殿

クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランスに関する協力依頼

謹啓

時下、先生には益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）および、その類縁疾患は進行性の神経難病ですが、その感染や発病のメカニズム、感染防止策、治療法等は未だ解明されておられません。ウシ海綿状脳症（BSE）からの感染が考えられる新しいタイプのCJD（変異型CJD）の発生が世界的な大問題となり、また、我が国においても、硬膜移植後のCJDが多発し、BSEや変異型CJDが発生するなど、これらの疾患の発生の動向を把握することは、極めて重要な課題となっております。

平成8年度、厚生省『CJDに関する緊急調査研究班』（佐藤 猛班長）による全国調査（過去11年間の調査）が行われ、その後厚生省によるCJD及びその類縁疾患調査に引き継がれ、平成11年度より厚生省遅発性ウイルス感染症（後、プリオン病及び遅発性ウイルス）調査研究班CJDサーベイランス委員会、平成22年度より厚生労働省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CJDサーベイランス委員会において、CJDを中心としたプリオン病に関する患者発症状況について全国的な疫学調査を継続しております。また本年度より、登録症例のうち同意が得られた症例に対し、その患者の自然歴についての研究も開始いたします。

本調査の目的は、本症の疫学動態を明らかにすることにより、感染防止対策を確立し、病態の解明、早期診断法や治療法の開発を目指すことであります。

サーベイランス委員会の地域ブロック担当の委員あるいは厚生労働省の指定する都道府県CJD担当専門医が調査に伺いますので、ご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

なお、患者さんを始め貴院のプライバシーについては十分配慮いたします。

以上、重ねてお願い申し上げます。

謹白

平成29年3月

厚生労働省 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 研究代表者
クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会 委員長
水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長・総長）

健医発 1 3 1 9 号
平成 1 2 年 9 月 1 1 日

社団法人 日本医師会
会 長 坪井 栄孝 殿

厚生省保健医療局長

クロイツフェルト・ヤコブ病に関する調査について（依頼）

難病対策の推進につきましては、かねてからご尽力を賜っているところであり、感謝申し上げます。

さて、平成 1 2 年度よりクロイツフェルト・ヤコブ病を中心としたプリオン病に関する患者発生状況を厚生省「遅発性ウイルス研究班・サーベイランス委員会」において全国的に疫学調査をすることとなりました。本研究の目的は、特定疾患治療研究事業により各都道府県から同サーベイランス委員会に送付された臨床調査個人票に基づき、本症の年次的な疫学動態を明らかにすることで、感染防止対策を確立し、早期診断法や治療法の開発を目指すこととあります。

医療機関へは同サーベイランス委員会委員長（国立精神・神経センター国府台病院、佐藤 猛名誉院長）より連絡することとしており、調査は、ブロック担当調査班員がそれぞれ医療機関へ伺い行うこととしております。

つきましては、本調査研究へのご理解を賜りますとともに、特定疾患治療研究事業の委託を受けている、貴団体所属関係機関に対する協力方につきご依頼いただきますよう、よろしくお願い申し上げます。

なお、参考までに、調査の概要、調査票及びチェック項目表を添付いたします。

健医疾発 74号
平成12年9月8日

社団法人 日本病院会会長 殿
社団法人 全日本病院協会会長 殿
社団法人 全国自治体病院協議会会長 殿
社団法人 日本精神病院協会会長 殿

厚生省保健医療局エイズ疾病対策課長

クロイツフェルト・ヤコブ病に関する調査について（依頼）

平成12年度よりクロイツフェルト・ヤコブ病を中心としたプリオン病に関する患者発生状況を厚生省「遅発性ウイルス研究班・サーベイランス委員会」において全国的に疫学調査をすることとなりました。本研究の目的は、特定疾患治療研究事業により各都道府県から同サーベイランス委員会に送付された臨床調査個人票に基づき、本症の年次的な疫学動態を明らかにすることで、感染防止対策を確立し、早期診断法や治療法の開発を目指すことであります。

医療機関へは同サーベイランス委員会委員長（国立精神・神経センター国府台病院、佐藤 猛名誉院長）より連絡することとしており、調査は、ブロック担当調査班員がそれぞれ医療機関へ伺い行うこととしております。

つきましては、貴職におかれましては、本調査研究へのご理解を賜りますとともに、特定疾患治療研究事業の委託を受けている、貴団体所属関係機関に対する協力方につきご依頼いただきますようお願い申し上げます。

なお、参考までに、調査の概要、調査票及びチェック項目表を添付いたします。

事 務 連 絡
平成 28 年 5 月 20 日

各都道府県衛生主管部（局）
難病対策担当係長 殿

厚生労働省健康局難病対策課
難 病 医 療 係 長

プリオン病臨床調査個人票の提出について（依頼）

平素より、難病対策に御尽力いただき感謝申し上げます。

さて、特定疾患治療研究事業におけるプリオン病の臨床調査個人票の写しにつきましては、現在、「プリオン病臨床調査個人票の提出について（依頼）」（平成 15 年 12 月 1 日付け事務連絡）に基づき、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宛て送付いただいているところですが、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「難病法」という。）施行後の取扱いについては、御連絡していなかったところです。

この度、同研究班と協議した結果、プリオン病の臨床調査個人票の情報は、プリオン病の発生動向のサーベイランス及び感染予防等に資するものであり、国民の健康と安全の観点から極めて重要であることから、引き続き下記のとおり送付いただくこととしたため、御協力のほどよろしく願いいたします。

なお、送付に当たっては、個人情報保護のため、患者氏名及び住所の項を削除（マスクング）した上で、親展扱いにて郵送いただきますようお願いいたします。

記

1. これまでに難病法に基づき提出されたプリオン病の臨床調査個人票（新規・更新含む）の写し及び未送付の特定疾患治療研究事業におけるプリオン病の臨床調査個人票の写しについては、速やかに、別添様式 1 により、難治性疾患政策研究事業「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」研究代表者宛て（以下、送付先参照）送付するとともに、別添様式 2 により、厚生労働省健康局難病対策課宛て報告願います。

2. 今後の申請に係るプリオン病の臨床調査個人票の写しについては、随時、別添様式1により同研究班研究代表者宛て送付するとともに、別添様式2により、厚生労働省健康局難病対策課宛て報告願います。

送付先：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
理事長 水澤 英洋 宛
(「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」研究代表者、
「CJD サーベイランス委員会」委員長)

以上

別添様式1

プリオン病臨床調査個人票送付連絡票

平成〇〇年〇〇月〇〇日

難治性疾患政策研究事業

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

研究代表者 殿

都道府県衛生主管部（局）
難病対策担当係長

下記のとおり、

特定疾患治療研究事業
難病法

において、プリオン病に係る医療受

給者証の

新規
更新

申請があり、審査の結果認定されましたので、当該患者の

臨床調査個人票の写しを送付します。

記

申請年月日 平成〇〇年〇〇月〇〇日
認定年月日 平成〇〇年〇〇月〇〇日

※ 個人情報保護のため、患者氏名及び住所の項を削除（マスキング）した上で、改めて患者氏名のイニシャルを記載し、親展扱いにて郵送すること。

別添様式2

プリオン病臨床調査個人票送付報告票

平成〇〇年〇〇月〇〇日

厚生労働省健康局難病対策課
難病医療係長 殿

都道府県衛生主管部（局）
難病対策担当係長

別紙のとおり、プリオン病患者の臨床調査個人票の写しを、難治性疾患政策研究事業「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」研究代表者宛て送付しましたので、報告します。

※ 送付した「プリオン病臨床調査個人票送付連絡票」（本事務連絡の別添様式1）のみを本報告書に添付することとし、臨床調査個人票の写しの送付は要しない。

患者様ならびにご家族の方へ

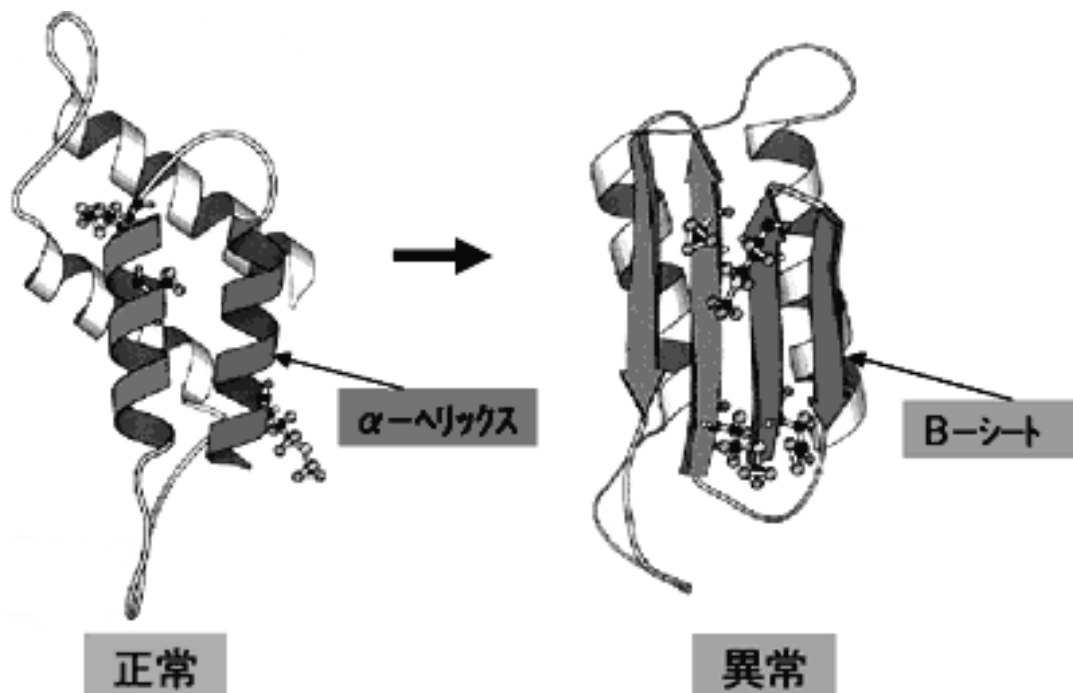
－ はじめに －

★プリオンとプリオン病★

健康な人の脳や、その他の部位に多く存在する蛋白質のひとつが、なんらかのきっかけによって形や性質を変えて、脳に蓄積するなどして、脳の働きが失われていく病気があります。

以前は、脳などが何かの病原体に感染してそのような状態になると考えられていましたが、長い研究を経て、その病気を引き起こすもの（感染因子）が蛋白質であることが突き止められて「プリオン」と呼ばれています。この「プリオン」が脳を障害する病気を「プリオン病」と呼んでいます。

形を変える前の正常プリオン蛋白が人や動物の体の中でどんな役割や働きを持っているかについては、現在のところまだよくわかっていませんが、下の図の左側の図のように、正常プリオン蛋白では、らせん型の構造をしていることがわかっています。それがなんらかのきっかけで、下の図の右側の図のようなシート型の構造に形を変え、大変分解されにくい異常プリオン蛋白となって、脳などを障害することがわかっています。



シート型に形を変えた異常プリオン蛋白は、隣接する蛋白質を同じ形に変えていく力を持っていることがわかっています。このことを「伝播」といいます。この伝播によって、増えていった異常プリオン蛋白が脳を障害するのです。

プリオン病は、牛や羊などの動物にもみられる病気です。人のプリオン病としては、クロイツフェルト・ヤコブ病、遺伝子の異常が報告されているゲルストマン・ストロイスラー・シャ

インカー病、クールーといった病気が知られていますが、いずれも、現在のところ治療法や予防法は見つかっていません。

★プリオン病に関する研究★

プリオン病の原因が、異常プリオン蛋白だということが解明されてから、30年近くたちましました。

現在のところは、まだ有効性が証明された治療法などはありませんが、医学は日々進歩しており、研究は進んでいます。

将来、薬や治療法を開発する際に、そのお薬や治療法によって病状が改善したり、病気の進行が遅くなっていたりしているのかどうかを判断するためには、そもそも自然な病気の進行がどのようなかを調べる必要があります。つまり、この病気の治療法や予防法を開発するためには、まずこの病気にかかった患者さんの状態の時間経過を知る必要があるのです。こういった調査を自然歴調査と言います。

このプリオン病の自然歴に関する全国調査研究を実施することによって、お薬や治療法の候補となるものが見つかった際に、それが実際に病気の治療に役立つかどうかを評価することが可能になります。

プリオン病は1年間の罹患者が250名くらいという非常にまれな疾患です。今回、プリオン病といわれている患者の皆様にご協力をお願いし、少しでも多くの病気に関する情報を集めるため、病状の推移を医師による診察や、電話によるインタビューなどによって調査させていただきたく、皆様のご協力をお願いいたします。

プリオン病のサーベイランスおよび自然歴に関する全国調査研究 —第1研究（クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス研究（実地調査）—

□1-1. 研究の概要

研究題名：「プリオン病のサーベイランスおよび自然歴に関する全国調査研究
—第1研究（クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス研究—」
承認番号：第AA2014-014番
事業の種別：厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
研究班の名称：「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
同 クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会
研究責任者：水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター病院 理事長・総長）
事務局：塚本 忠（国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科医長）
事務局：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター病院

□2-1. 研究期間：倫理審査承認後から2019年3月31日
（継続申請承認後、3年経過後時に再度申請し、承認を得る。）

□3-1. 研究の目的について

クロイツフェルト・ヤコブ病（以下CJDと略します）やその類縁の疾患は進行性の神経系の難病で、近年、ウシ海綿状脳症（BSE）罹患牛からの感染が考えられる新しいタイプのCJD（変異型CJDと呼ばれます）が発生するなど大きな社会問題となっております。プリオン病は、大変まれな疾患であり、現在のところ、有効性が証明された治療法はありません。また、これらの疾患の発病のメカニズム、予防策、治療法なども、未だ解明されておりせん。

そこで、疾患の発生動向を明らかにし、感染予防、新しい診断法、有効な治療法の開発などに役立てることを目的として、このサーベイランス調査を実施します。

□4-1. 研究の方法について

WHO や厚生労働省の「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」の診断基準で可能性がある（possible）、確からしい（probable）と診断された患者さんのうち、本研究への参加に同意した患者さんを対象とします。性別は問わず、20歳以上の患者さんを対象とします。

平成11年度に発足したCJDサーベイランス委員会では、全国を10の地域ブロックに区分し、それぞれにサーベイランス委員をおき、更に全都道府県にて委嘱されたCJD担当専門医の協力も得て、直接患者さんの病状を調査します。

調査は、患者さんから都道府県に提出された臨床調査個人票および髄液検査・遺伝子検査依頼時に検査施設（長崎大学・東北大学等）に提出された検査依頼票に基づき、CJDに罹患されている患者さん（およびその代諾者様）のご同意を得て実施します。

プリオン病のサーベイランスおよび自然歴に関する全国調査研究

—第2研究（JACOP 自然歴調査研究）—

□1-2. 研究の概要

研究題名：「プリオン病のサーベイランスおよび自然歴に関する全国調査研究
—第2研究（JACOP 自然歴調査研究）—」

承認番号：第 A2014-137 番

研究団体名称：プリオン病の臨床研究に関する全国コンソーシアム

（Japanese Consortium of Prion Disease：JACOP）

研究責任者：水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター病院 理事長・総長）

実施責任者：塚本 忠（国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科医長）

事務局：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター病院

□2-2. 研究期間：倫理審査承認後から2019年3月31日

（継続申請承認後、3年経過後時に再度申請し、承認を得る。）

□3-2. 研究の目的について

プリオン病は、大変まれな疾患であり、現在のところ、有効性が証明された治療法はありません。

将来、この病気に対する治療法を開発するためには、その治療法の候補となったお薬等が有効であるかどうかを比較検討するために、そもそもこの病気が自然の経過でどのように進行していくのかを知り、少しでも多くの病気に関する情報を集める必要があります。

そこで、この病気に罹られた方の体の機能等が、時間の経過とともにどのように変容していくかを診察させていただき、患者さんを看護されているご家族の方などから状況をお聞かせいただきたいと考え、この調査研究をさせていただきます。

□4-2. 研究の方法について

WHO や厚生労働省の「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」の診断基準で可能性がある（possible）、確からしい（probable）と診断された患者さんのうち、本研究への参加に同意した患者さんを対象とします。性別は問わず、20歳以上の患者さんを対象とします。

この調査研究の対象となる患者さんには、月に一度、医師による診察または調査員による電話調査を受けていただきます（電話調査は、患者さんが回答できない病状の場合には、介護者や代諾者の方にお答えいただきます）。

それ以外にはこの研究のために特に何かをお願いするということはありません。通常の診察の中で行われる検査の結果などを参考にさせていただきます。

また収集されたデータは、個人情報とは切り離されて国立精神・神経医療研究センター内で厳重に管理されます。(データには、患者さんの氏名や住所などの個人情報は、含まれておりません。)

提供していただいたデータを他の研究目的で利用させていただく場合には、新たに倫理審査を申請し、承認後に利用します。

□5. 研究への参加の任意性とその同意の撤回について

この調査研究に参加していただくかどうかは、患者さんもしくはその代理の方の自由意思によって決定して下さい。

「同意書」に署名をしていただくことで、この調査研究への参加や、同意書に記載の事項に同意されたものとみなされます。

また、一旦研究への参加を同意されたとしても、その意思はその後いつでも撤回できます。研究参加に同意されなかったり、一旦なされた同意を撤回したりしても、患者さんが不利益をこうむることはありません。

患者さんの同意がいただけない場合に、調査研究が開始されることはありませんし、一旦なされた同意が撤回された場合には調査はただちに中止されます。

この調査は治験、すなわち新しいお薬を開発するために安全性や有効性を調べる研究とは直接の関係はありません。しかし、治験には病気のタイプなど様々な条件がありますので、本研究で登録された患者さんの中から条件の合った方をお願いすることになります。

また、プリオン病は患者さんが少ないため、この研究で得られる病気の自然経過のデータは、将来、治験を行ったときにお薬の効果を判定するために比較する基準として必須の情報となると思われます。

つまり、この調査研究はいわゆる治験とは直接の関係はありませんが、将来の治験のためには必須の研究となります。

□6. 予想される利益、危険性および不利益について

この調査研究は、患者さんの病歴や病状の情報をお伺いするだけの研究で、薬を飲んでいただいたりはしませんので、患者さん自身への危険性はありません。しかし、電話による聞き取りや診療に必要な時間がかかることをご了承ください。

□7. 個人情報の保護について

この研究では、患者さんの氏名は、診察を行う施設においてイニシャルにされ、住所などの個人情報と切り離されこの研究独自に配番される識別番号によって管理されます。

識別番号は必要が生じた場合には、患者さんの診察を行う施設において個人情報と連結できるように管理されています。患者さんと識別番号を結びつける対応表は、本センター個人情報管理者（TMC センター長 和田圭司）の管理の下で、研究責任者が厳重に管理し、個人情報の漏洩を防止します。ただし、解析結果について患者さんに説明する場合など、個人の情報を特定の個人に結び付けなければならない場合には、本学個人情報管理者の管理の下でこの識別番号を元の氏名に戻す作業を行い、結果を患者さんにお知らせすることが可能になります。

□8. 研究結果の公表について

サーベイランス調査研究は、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のHP、<http://prion.umin.jp/survey/index.html> 上に公表されます。

JACOP 自然歴調査全国調査研究は、プリオン病の臨床試験に関する全国コンソーシアムである JACOP (Japanese Consortium of Prion Disease) という組織と協力して行われます。この調査研究で得られた研究結果は、研究全体の結果として JACOP のHP (<http://jacop.umin.jp/index.html>) 上で公表されます。

また、得られたデータは、将来の医師主導治験に活用する予定です。

調査研究にご協力をくださった患者さん個人についての研究結果は、この調査研究からは、お知らせすることはありません。研究結果や研究に関連した検査などの結果について知りたい場合には、主治医の先生と相談してください。

研究の結果が公表される際には、患者さんの情報はこの研究における個人識別番号または全体としての比率として扱われるため、個人を特定する情報として公表されることはありません。

□9. 研究結果の開示について

研究結果を患者さんが望まれる場合には、直接説明いたします。

□10. 知的財産権について

この研究の成果に基づいて、特許権などの知的財産権が生じる可能性もありますが、その権利は、「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、同 クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会および JACOP に帰属し、患者さんご本人には帰属しません。

□11. 費用について

この研究に参加することにより発生する患者さんの費用負担は、通常の診療で発生する費用以外には特にありません。

また、謝礼等をお支払いすることはありません。

□12. 利益相反について

本調査研究は、国から交付された科学研究費補助金等により、本施設の研究責任者および JACOP のもとで公正に行われます。本調査研究は、倫理審査委員会の承認を得ており、公正性を保ちます。

□ 説 明 者：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
(施設名： _____)
※NCNP 以外の施設で IC 実施した場合

診療科名：

職 名：

氏 名： (自署) _____

電話番号： _____ (内線： _____)

□ 研究責任者：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
職名 理事長・総長
氏名 水澤 英洋

□ サーベイランス研究および JACOP 自然歴調査研究についてのお問い合わせ：

① 国立精神・神経医療研究センター病院

(神経内科 医長 塚本 忠)

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

042-341-2712 (ダイヤルイン) 3315

(対応可能時間帯：平日 9:00～17:00)

③ サーベイランス研究および JACOP 自然歴調査事務局

042-341-2712 (ダイヤルイン) 3131 または 3133

(対応可能時間帯：平日 9:00～17:00)

研究参加の同意文書

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服事業
「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
クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会 委員長
自然歴調査 研究代表者 水澤 英洋 先生

「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」班クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス（実地調査）について、その目的について説明を受け、調査・研究の意義、必要性について理解いたしました。サーベイランスについて、私の臨床記録を提供するという形で協力を依頼され、その際に、これらの臨床記録が調査研究の基礎資料として利用されること、プライバシーが守られること、同意については全く自由な意思で行うことができ、しかも、一旦同意した後でも、それをいつでも撤回できることを説明され、確認いたしました。

以上の理解に基づいて、この調査研究に協力することに同意します。

また、同時に、今後の病状の推移などを調査する「プリオン病の自然歴に関する全国調査研究」について、その目的について説明を受け、調査・研究の意義、必要性について理解いたしました。自然歴調査研究について、私の臨床記録を提供するという形で協力を依頼され、その際に、これらの臨床記録が調査研究の基礎資料として利用されること、プライバシーが守られること、同意については全く自由な意思で行うことができ、しかも、一旦同意した後でも、それをいつでも撤回できることを説明され、確認いたしました。

以上の理解に基づいて、

- 登録研究と自然歴調査研究に同意します。
- 登録研究については同意しますが、自然歴調査研究には同意しません。

【 以下該当する場合 】

- 代理の方による同意

裏面

本人署名欄

同意年月日 平成_____年_____月_____日

署名（自署） _____

住所 _____

電話番号 _____

代諾者・代筆者署名欄

（本人がご自身で十分な理解の上同意することまたは自ら署名することが難しい場合）

同意年月日 平成_____年_____月_____日

署名（自署） _____（続柄_____）

説明者

私は、本研究について被験者同意を得るに際し、本研究の説明文書にもとづき説明を行いました。

説明年月日 平成_____年_____月_____日

説明者所属 _____

説明者署名（自署） _____

補助説明者

私は、本研究について被験者同意を得るに際し、本研究の説明文書にもとづき説明者の説明に加えて、補助的な説明を行いました。

説明年月日 平成_____年_____月_____日

説明者所属 _____

説明者署名（自署） _____

※主治医の先生へのお願い

【様式 1】の同意書は、患者の個人情報保護のため、先生の方で保管してください。同意が得られたことを示すために、【様式 2】に必要事項を記入の上、PDF 化して、サーベイランス研究事務局（prion-ncnp@ncnp.go.jp）宛ご送信ください。この同意書（「様式 1」）は、ご記入済みの調査票（excel）とともに、サーベイランス調査事務局（prion-ncnp@ncnp.go.jp）にご送信ください。

「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
クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス（実地調査）
（および自然歴調査）についての同意確認書

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

クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会 委員長 水澤 英洋 先生

下記の患者について、

- サーベイランス登録研究と自然歴調査研究の双方の研究に
- サーベイランス登録研究のみについて

協力することの同意が得られましたので、ご連絡いたします。

平成 年 月 日

主治医氏名：

所 属：

記

患者氏名（イニシャル）：

生年月日：（西暦） 年 月 日

性 別： 男 ・ 女
（どちらかを○で囲んでください）

同 意 者： 患者本人 ・ 代諾者（本人との関係： ）

※主治医の先生へのお願い

【様式 1】の同意書は、患者の個人情報保護のため、先生の方で保管してください。同意が得られたことを示すために、この確認書（【様式 2】）に必要事項を記入の上、PDF 化して、サーベイランス研究事務局（prion-ncnp@ncnp.go.jp）宛て送信ください。

同意撤回書

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
クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会 委員長 水澤 英洋 先生

下記の患者について、先に、

- サーベイランス登録研究と自然歴調査研究の双方の研究に
- サーベイランス登録研究のみについて

いたしました同意を撤回いたします。

平成 年 月 日

患者氏名：

本人または代諾者氏名：

本人または代諾者住所：

主治医または説明者氏名：

主治医または説明者所属：

※主治医の先生へのお願い

【様式 3】の同意書撤回書は、患者の個人情報保護のため、先生の方で保管してください。同意が撤回されたことを示すために、この確認書（【様式 2】）に必要事項を記入の上、PDF 化して、サーベイランス研究事務局（prion-ncnp@ncnp.go.jp）宛て送信ください。

「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
クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス（実地調査）
（または自然歴調査）についての同意撤回確認書

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

クロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会 委員長 水澤 英洋 先生

下記の患者について、先に

- サーベイランス登録研究と自然歴調査研究の双方の研究に
- サーベイランス登録研究のみについて

協力することの同意が撤回されましたので、ご連絡いたします。

平成 年 月 日

主治医氏名：

所 属：

記

患者氏名（イニシャル）：

生年月日：（西暦） 年 月 日

性別： 男 ・ 女
（どちらかを○で囲んでください）

同意者： 患者本人 ・ 代諾者（本人との関係： ）

※主治医の先生へのお願い

【様式 1】の同意書は、患者の個人情報保護のため、先生の方で保管してください。同意が撤回されたことを示すために、この確認書（【様式 4】）に必要事項を記入の上、PDF 化して、サーベイランス研究事務局（prion-ncnp@ncnp.go.jp）宛ご送信ください。

プリオン病サーベイランス研究 調査票

※この調査票は、髄液・遺伝子の検査を依頼する際の検査依頼用紙を兼ねています。

【資料 7-1】

サーベイランスNo	自然歴調査 No.	通院状況	発症日	年	月	日	剖検実施		
			初診日	年	月	日	剖検施設		
			死亡日	年	月	日	剖検医		
遺伝子検査	2.実施せず	申込	年	月	日	申込番号	同意取得状況	同意者	
髄液検査		申込	年	月	日	申込番号	同意取得状況	同意者	
イニシャル (姓・名)		性別	生年月日	年	月	日	満	歳	
住所等	出身地 (都道府県:選択) (市町村:直接入力)		主な生活場所 (都道府県:選択) (市町村:直接入力)		現在の住所 (都道府県:選択) (市町村:直接入力)				
プリオン病 家族歴	続柄 ①	その他	疾患	生年月日	年	月	日	イニシャル	
	続柄 ②	その他	疾患	生年月日	年	月	日	イニシャル	
	続柄 ③	その他	疾患	生年月日	年	月	日	イニシャル	
	続柄 ④	その他	疾患	生年月日	年	月	日	イニシャル	
職業歴	食品嗜好など								
接触歴	他のCJD患者(組織等)との接触歴	「有」の場合具体的に		時期	年	月	頃	期間 約	ヶ月
	動物との職業的接触歴	「有」の場合	「3.その他」の場合	動物	期間 約	ヶ月			
	海外渡航歴	イギリス	時期	年	頃	期間 約	ヶ月	特筆事項	
	EU諸国	時期	年	頃	期間 約	ヶ月	国名	特筆事項	
既往歴	手術歴	(疾患名)							(実施施設)
	1) 脳	1.有	年	月	日				
	2) 脊髄		年	月	日				
	3) 他の神経系		年	月	日				
	4) 外傷		年	月	日				
	5) 他の手術		年	月	日				
	硬膜移植		実施時期	年	月	日			
	使用硬膜製品名	Lot No.	サイズ	cm	×	cm			
	手術名	手術実施施設名	主治医名						
	その他の臓器移植・製剤による治療歴	「1.有」の場合		具体的に					
	実施時期	年	月	日	実施施設名				
	歯科(インプラント術)	年	月	日	実施施設名				
	輸血歴	年	月	日	実施施設名				
	献血歴	年	月	日	実施施設名				
	鍼治療歴	年	月	日	実施施設名				
内視鏡検査歴	年	月	日	実施施設名					
既往歴	病名	発症	年	月	日	転帰			
	病名	発症	年	月	日	転帰			
検査	1) 脳波	時期	年	月	日	PSD	*2無の場合(基礎律動の徐波化)		
	2) 画像検査(CT)	3.実施予定	時期	年	月	日	検査施設		
	画像検査(MRI)	時期	年	月	日	検査施設	撮影法		
	MRI上の高信号	*1の場合	1.大脳皮質	*4の場合	具体的に				
	3) 脳脊髄液検査	1.3の場合	年	月	日	施設	撮影不能の場合の理由		
蛋白量	mg/dl	細胞数	/3	RT-QUIC					
14-3-3		NSE	ng/ml						
総タウ									
4) プリオン蛋白(PrP)遺伝子検索	施設	2.施設名	★検査材料:抹消全血(4℃)・DNA(4℃) 搬送時ドライアイス不要 *特定疾患個人調査票の控えがありましたら添付ください。 *退院時には、退院時サマリーをお送りください。 *剖検・生検その他により診断が確定した場合にはご連絡ください。						
コドン129の多型	コドン219の多型	変異	「12」の場合、具体的に						
検査時期	年	月	日	感染症	特筆事項				
5) 検体検査	異常所見	具体的に							
生理機能検査	異常所見	具体的に							

プリオン病サーベイランス研究 調査票

※この調査票は、髄液・遺伝子の検査を依頼する際の検査依頼用紙を兼ねています。

WHO基準による症状	経過	進行型		「不明」の理由								
	症状	初発症状					症状の出現		年	月	日	頃
		1) ミオクローヌス		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		2) 進行性認知症		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		3) 小脳症状		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		4) 錐体路徴候		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		5) 錐体外路徴候		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		6) 意識障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		7) 感覚障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		8) 視覚障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
		9) 精神症状		備考		症状の出現		年	月	日	頃	
10) 無動性無言			備考		症状の出現		年	月	日	頃		
その他の症状	1) 起立・歩行障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	2) 構音障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	3) 嚥下障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	4) 膀胱・直腸障害		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	5) てんかん発作		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
ADL	1) 話す能力		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	2) 歩行		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	3) 食事不能		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	4) 人工呼吸器使用		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
	5) 気管切開		備考		症状の出現		年	月	日	頃		
その他の症状	症状1					症状の出現		年	月	日	頃	
	症状2					症状の出現		年	月	日	頃	
鑑別診断	1) アルツハイマー型認知症		理由・備考									
	2) FTD (ピック病など)		理由・備考									
	3) 脳血管性認知症		理由・備考									
	4) 脊髄小脳変性症		理由・備考									
	5) パーキンソン認知症症候群		理由・備考									
	6) 認知症を伴う運動ニューロン疾患		理由・備考									
	7) 単純ヘルペス等のウイルス性脳炎		理由・備考									
	8) 脳原発性リンパ腫		理由・備考									
	9) 代謝性脳症・低酸素脳症		理由・備考									
	10) 末梢神経障害		理由・備考									
	11) その他の病因による認知症性疾患		理由・備考									
診断	1) 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病 (sCJD)					※ ※コドン129の多型とWestern blotの型による						
						1. 確実例 特徴的な病理所見を有する又はウェスタンブロット法や免疫染色法で脳に異常PrPを検出。 2. ほぼ確実例 病理所見がない症例で、進行性認知症を示し、脳波でPSDを認める。更に、ミオクローヌス、錐体路/錐体外路障害、小脳症状/視覚異常、無言・無動状態のうち2項目以上を示す。あるいは、「3.疑い例」に入る例で、髄液14-3-3蛋白陽性で全臨床経過が2年未満 3. 疑い例 ほぼ確実例と同じ臨床症状を呈するが、PSDを欠く						
	2) 獲得性クロイツフェルト・ヤコブ病											
	(1) 医原性クロイツフェルト・ヤコブ病 (sCJDと同様の診断基準による)											
	(2) 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病 (vCJD) (WHO 2001 診断基準による)											
	3) 遺伝性プリオン病					1. 確実例 特徴的な病理所見を有する又はウェスタンブロット法や免疫染色法で脳に異常PrPを検出し、PrP遺伝子変異を有するもの 2. ほぼ確実例 病理所見はないが、PrP遺伝子変異を認め、臨床所見が矛盾しないもの 3. 疑い例 病理所見がなく、PrP遺伝子変異も証明されていないが、遺伝性プリオ						
	種類と変異					「その他」の場合のPrP遺伝子変異						
	4) その他											
					「2」の場合、疑われる診断名							
					「3」の場合、診断名							
					【診断の根拠となる臨床経過、神経所見、検査所見など】							

プリオン病サーベイランス研究 調査票

※この調査票は、髄液・遺伝子の検査を依頼する際の検査依頼用紙を兼ねています。

脳病理 (資料添付)	1. 3.の場合		標本の所在		標本番号	
	病理:海綿状変化		クラーパー斑	病型	2.の場合具体的に	
	異常PrP検出:PrP免疫染色		1.の場合具体的に			
	PrP Westernプロット		1.の場合			
転出(予定)	転院予定	転院予定時期	年	月	日頃	紹介元医療機関名
	転院(予定)先					
都道府県 CJD担当 専門医 (該当する場合)	【コメント】					所属・氏名
						所属
						氏名
						所属
					氏名	
サーベイ ランス委員	【コメント】					所属・氏名
						所属
						氏名
						所属
					氏名	
主治医所属 施設	主治医氏名					
	所属施設名・科					
	住所	〒		-		
	電話番号		FAX番号			
	e-mail					

- * 特定疾患個人調査票の控えがありましたら添付下さい。
- * お手数ですが退院時には退院時サマリーをお送り下さい。また、剖検、生検その他により診断が確定した場合はご連絡下さい。

Modified Ranking Scales

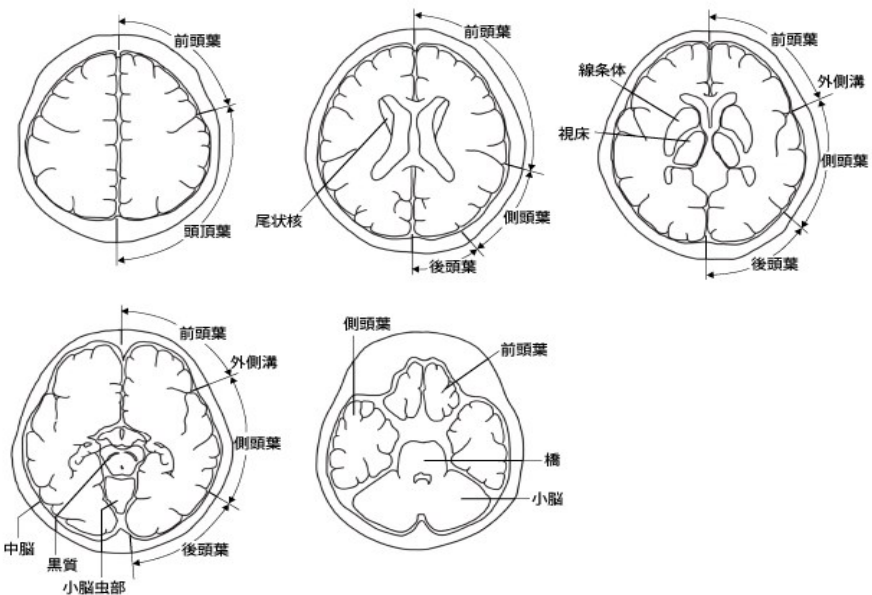
- Grade 0:全く障害が存在しない
- Grade 1:症状があっても、明らかな障害は存在しない。通常の動作を補助なしで行うことができる。
- Grade 2:軽度の障害。いくつかの日常動作を行うことができない。しかし多くの介助はなくても自分の身の回りのことができる。
- Grade 3:中等度の障害。ある程度の介助を必要とするが、助けなしで歩くことができる。
- Grade 4:中程度～重度の障害。介助なしでは歩いたり身体の位置を好きなように動かすことができない。
- Grade 5:重度の困難。ベッド臥床、失禁、継続的な看護と監視が必要とされる。

MRI 拡散強調画像で高信号領域を下記の図に斜線にてお示ししてください。

■ 作画方法

1. 「挿入」
- ↓
2. 「図」
- ↓
3. 「図形」
- ↓
4. 「線」
- ↓
5. 「フリーフォーム」又は「フリーハンド」
- ↓
- ★編集する場合
- ↓
6. 「図形の書式設定」
- ↓
7. 「塗りつぶし(単色など)+透明度」の設定

*サンプル



プリオン病自然歴調査 調査票【医師診察】

【資料 7-2】

調査日	西暦	年	月	日	サーベイランス 調査No.					自然歴調査No.											
イニシャル (姓・名)					追跡調査実施				回目	同意者											
経過	進行型					不明の理由															
症状	1) ミオクローヌス(四肢)														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	2) 認知機能障害 進行性認知症														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	3) 小脳症状																				
	終末期振戦														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	前腕回内回外運動障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	上肢の測定異常(dysmetria of U/E)														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	下肢の測定異常(dysmetria of L/E)														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	4) 錐体路徴候																				
	腱反射亢進														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	病的反射 (バビンスキー徴候・チャドック反射)														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	痙性歩行														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	筋力低下														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	5) 錐体外路徴候																				
	四肢筋強剛														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	安静時振戦														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	姿勢反射障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	動作緩慢														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	6) 意識障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	7) 感覚障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃
	8) 視覚異常																				
変形視														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
視野障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
9) 精神症状																					
不穏														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
せん妄														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
幻覚														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
10) 起立・歩行障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
11) 構音障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
12) 嚥下障害														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
13) 膀胱・直腸障害																					
14) てんかん発作														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
15) 無動性無言														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
16) ADL他																					
食事不能														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
食事不能時の栄養取得方法																					
人工呼吸器使用														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
気管切開														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
17) その他の症候														年	月	日頃	～	年	月	日頃	
脳波					「実施」の場合の時期				年	月	日	PSD									
画像					「実施」の場合の時期				年	月	日	徐波化									
メモ																					

プリオン病自然歴調査 調査票【医師診察】

【MRCスコア】

調査日	西暦	年	月	日	サーベイランス No.	自然歴調査 No.	調査	回目
イニシャル (姓・名)					調査	回答者	「その他」の場合 具体的に	
MRCスコア	1) 排便機能		直近の7日間で便失禁が一回以上あった		直近の7日間には便失禁なし			
	2) 排尿機能		常に失禁しているか、カテーテル処置をしている		排泄を制御できているか、まれに失禁する			
	3) トイレの使用		全介助		部分介助		自立	
	4) 入浴		全介助あるいは部分介助		自立			
	5) 食事		不能または経鼻/胃瘻栄養法/RIG fed※ (経口では何も摂取できない)		介助 (嚥下の危険の有無は問わない)		自立	
	6) 移動		寝たきり、座ることもできない		座ることはできるが、移動は介助を要する (人による介助、杖による介助を問わず)		自立	
	7) 階段の昇降		不能		要介助		自力で階段の昇降が可能	
	8) 言語反応性		無言		発声はあるが理解不能		単語レベルの発語	
			文章によって受け答えるが、換語の困難や不適切な単語の使用などがあり、しばしば見当識障害や混乱を認める		通常の会話が可能			
	9) 記憶及び環境への順応		周囲の状況に関心がないか、過去の記憶が残っていない		親しい人物などよく知っていることは認識している形跡がある、または周囲の状況に気がついてはいるが、新しい事柄を認識している形跡はない		新しい情報を保持できているが、常に記憶に障害がある	
			記憶は正常か、ごく軽度の物忘れがある		判断力や問題解決能力はない		判断力や問題解決能力が少しでも残っている	
10) 判断と問題解決能力		道具や器具の使用が全くできない		必要な場合には、介助があれば道具や器具を使用することができる				
11) 道具の使用		スコア		P		※RIG (※RIG (radiological inserted gastrostomy): X線透視下胃瘻造設術。非手術的胃瘻チューブ留置方法。本邦では、PEG (percutaneous endoscopic gastrostomy) 経皮内視鏡的胃瘻造設術を用いることも多い。		
メモ								
【担当医師所属】					【担当医師氏名】			
					(連絡先電話番号)			
					(連絡先e-mail)			

プリオン病自然歴調査 調査票
【電話調査】

【資料 7-3】

調査日	西暦	年	月	日	サーベイランス No.	自然歴調査 No.	調査	回目
イニシャル (姓・名)					調査	回答者	「その他」の場合 具体的に	
症状	経過							
	1) ミオクローヌス (四肢のびくつき)							
						備考		年 月 頃から
	2) 認知機能障害							
	認知症、もの忘れの悪化							
						備考		年 月 頃から
	3) 小脳症状							
	「ギンギンキラキラ」が上手にできるか							
						備考		年 月 頃から
	目をつぶって指で鼻を正確に触れるか							
						備考		年 月 頃から
	4) 錐体路徴候							
	突っ張るような歩き方か							
						備考		年 月 頃から
	力が弱くなっているか							
						備考		年 月 頃から
	5) 錐体外路徴候							
	体がこわばっているか							
						備考		年 月 頃から
	手が震えるか							
					備考		年 月 頃から	
転びやすいか								
					備考		年 月 頃から	
動作が鈍いか、すくみ足があるか								
					備考		年 月 頃から	
6) 意識障害								
意識は悪くないか								
					備考		年 月 頃から	
7) 感覚障害								
					備考		年 月 頃から	
8) 視覚異常								
周囲のものがゆがんで見えるか								
					備考		年 月 頃から	
まっすぐ前を見た際に見にくい部分があるか								
					備考		年 月 頃から	
9) 精神症状								
特に夜間に落ち着きがなくそわそわするか								
					備考		年 月 頃から	
訳が分からないことを言っていないか								
					備考		年 月 頃から	
家族には見えない物や人が見える、								
					備考		年 月 頃から	
家族には聞こえない音が聞こえるようなことはないか								
					備考		年 月 頃から	
10) 起立・歩行障害								
					備考		年 月 頃から	
11) 構音障害								
					備考		年 月 頃から	
12) 嚥下障害								
					備考		年 月 頃から	
13) 膀胱・直腸障害								
					備考		年 月 頃から	
14) てんかん発作								
					備考		年 月 頃から	
15) 無動性無言								
何も言わない、体を動かさないが目は動いている								
					備考		年 月 頃から	
何も言わない、体を動かさない、目も動かさない								
					備考		年 月 頃から	
9) その他の症候								
起立不能								
					備考		年 月 頃から	
食事不能								
					備考		年 月 頃から	
失禁								
					備考		年 月 頃から	
その他の症候①								
					備考		年 月 頃から	
その他の症候②								
					備考		年 月 頃から	
メモ								
【所属】					【担当者名】			
					【担当者連絡先】 (e-mail)			

プリオン病自然歴調査 調査票
【電話調査】

【MRCスコア】

調査日	西暦	年	月	日	サーベイランス No.	自然歴調査 No.	調査	回目	
イニシャル (姓・名)					調査	回答者	「その他」の場合 具体的に		
MRCスコア	1) 排便機能			直近の7日間で便失禁が一回以上あった		直近の7日間には便失禁なし			
	2) 排尿機能			常に失禁しているか、カテーテル処置をしている		排泄を制御できているか、まれに失禁する			
	3) トイレの使用			全介助		部分介助			
				自立					
				全介助あるいは部分介助		自立			
	4) 入浴			不能または経鼻/胃瘻栄養法/RIG fed (経口では何も摂取できない)		介助 (嚥下の危険の有無は問わない)			
				自立					
				寝たきり、座ることもできない		座ることはできるが、移動は介助を要する (人による介助、杖による介助を問わず)		自立	
	6) 移動			不能		要介助			
				自力で階段の昇降が可能					
				無言		発声はあるが理解不能		単語レベルの発語	
	8) 言語反応性			文章によって受け答えるが、換語の困難や不適切な単語の使用などがあり、しばしば見当識障害や混乱を認める		通常の会話が可能			
				周囲の状況に関心がないか、過去の記憶が残っていない		親しい人物などよく知っていることは認識している形跡がある、または周囲の状況に気付いてはいるが、新しい事柄を認識している形跡はない		新しい情報を保持できているが、常に記憶に障害がある	
				記憶は正常か、ごく軽度の物忘れがある		判断力や問題解決能力はない		判断力や問題解決能力が少しでも残っている	
			10) 判断と問題解決能力			道具や器具の使用が全くできない		必要な場合には、介助があれば道具や器具を使用することができる	
	11) 道具の使用								
	スコア				P	※RIG (※RIG (radiological inserted gastrostomy); X線透視下胃瘻造設術。非手術的胃瘻チューブ留置方法。本邦では、PEG (percutaneous endoscopic gastrostomy) 経皮内視鏡的胃瘻造設術を用いることも多い。			
	メモ								
	【担当医師所属】					【担当医師氏名】			
						(連絡先電話番号)			
						(連絡先e-mail)			

2017年度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

区 分	氏 名	所 属	職 名
研究代表者	水澤 英洋	国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター	理事長
研究分担者	山田 正仁	金沢大学医薬保健研究域 医学系 脳老化・神経病態学・神経内科学	教授
	齊藤 延人	東京大学大学院医学系研究科脳神経外科学	教授
	北本 哲之	東北大学大学院医学系研究科・病態神経学	教授
	中村 好一	自治医科大学地域医療センター公衆衛生学	教授
	金谷 泰宏	国立保健医療科学院健康危機管理部	部長
	黒岩 義之	財務省診療所	所長
	原田 雅史	徳島大学ヘルスバイオサイエンス研究部放射線科学	教授
	佐藤 克也	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 運動障害リハビリテーション学講座（神経内科学専攻）	教授
	村山 繁雄	東京都健康長寿医療センター神経内科 バイオリソースセンター 神経病理学研究(高齢者ブレインバンク)	部長
	太組 一郎	日本医科大学武蔵小杉病院脳神経外科	講師・医長
	佐々木秀直	北海道大学大学院医学研究科神経病態学講座神経内科学	教授
	青木 正志	東北大学大学院医学系研究科神経内科学	教授
	小野寺 理	新潟大学脳研究所神経内科学	教授
	三條 伸夫	東京医科歯科大学脳神経病態学	プロジェクト教授
	村井 弘之	国際医療福祉大学医学部神経内科	主任教授
	塚本 忠	国立開発研究法人 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科	医長
	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	教授
	道勇 学	愛知医科大学医学部内科講座神経内科学	教授
	望月 秀樹	大阪大学大学院医学系研究科神経内科学	教授
	阿部 康二	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科脳神経内科学	教授
松下 拓也	九州大学大学院医学研究院神経内科学	講師	
桑田 一夫	岐阜大学大学院連合創薬医療情報研究科	教授	
研究協力者	田村智英子	FMC東京クリニック	遺伝カウンセラー
区 分	氏 名	所 属 等	職名
事務局	塚本 忠	国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科学 〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1 TEL 042-341-2712 FAX 042-346-3576 E-mail prion-ncnp@ncnp.go.jp	医長

2017年度サーベイランス委員会

	氏名	所属機関 部署	役職
委員長	水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター	理事長
委員	山田 正仁	金沢大学医薬保健研究域医学系 脳老化・神経病態学(神経内科学)	教授
	齊藤 延人	東京大学大学院医学系研究科 脳神経外科学	教授
	北本 哲之	東北大学大学院医学系研究科 病態神経学	教授
	中村 好一	自治医科大学 公衆衛生学	教授
	黒岩 義之	財務省診療所	所長
	原田 雅史	徳島大学ヘルスバイオサイエンス研究部放射線科学	教授
	佐藤 克也	長崎大学医歯薬学総合研究科運動障害リハビリテーション(神経内科学)	教授
	村山 繁雄	東京都健康長寿医療センター研究所 神経病理部門	部長
	太組 一郎	日本医科大学武蔵小杉病院 脳神経外科	講師・医長
	佐々木秀直	北海道大学大学院医学研究科神経内科学	教授
	青木 正志	東北大学大学院 神経内科学	教授
	小野寺 理	新潟大学脳研究所神経内科	教授
	三條 伸夫	東京医科歯科大学大学院脳神経病態学(神経内科学)	プロジェクト教授
	村井 弘之	国際医療福祉大学医学部神経内科	教授
	塚本 忠	国立精神・神経医療研究センター病院(神経内科)	医長
	田中 章景	横浜市立大学医学部神経内科	教授
	道勇 学	愛知医科大学医学部内科講座神経内科学	教授
	望月 秀樹	大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学	教授
阿部 康二	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学	教授	
松下 拓也	九州大学大学院医学研究院 神経内科学	講師	

2017年度ブロック担当委員

	都道府県	氏名	所属機関 部署	役職
01	北海道	佐々木秀直	北海道大学大学院医学研究科神経内科学	教授
		矢部 一郎		准教授
02	青森 秋田 岩手 宮城 山形 福島	青木 正志	東北大学大学院 神経内科学	教授
03	新潟 長野 群馬	小野寺 理	新潟大学脳研究所神経内科	教授
		春日 健作	新潟大学生命科学リソース研究センター 遺伝子機能解析 学分野	助教
04	東京 千葉 栃木 茨城 埼玉	水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター	理事長
		塚本 忠		医長
		村井 弘之	国際医療福祉大学医学部神経内科	教授
		三條 伸夫	東京医科歯科大学大学院脳神経病態学(神経内科学)	プロジェクト教授
05	神奈川 静岡 山梨	田中 章景	横浜市立大学医学部神経内科	教授
		児矢野 繁		准教授
06	石川 富山 福井	山田 正仁	金沢大学医薬保健研究域医学系 脳老化・神経病態学(神経内科学)	教授
		濱口 毅		准教授
07	愛知 岐阜 三重	道勇 学	愛知医科大学医学部内科講座神経内科学	教授
08	大阪 滋賀 京都 兵庫 奈良 和歌山	望月 秀樹	大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学	教授
		三原 雅史		講師
		高橋 良輔	京都大学大学院医学研究科 臨床神経学	教授
		小林 勝哉		助教
09	岡山 広島 鳥取 島根 徳島 香川 愛媛 高知	阿部 康二	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学	教授
		佐藤 恒太		助教
10	福岡 佐賀 長崎 熊本 大分 宮崎 鹿児島 沖縄 山口	松下 拓也	九州大学医学部医学研究院神経内科学	講師

神経難病患者在宅医療支援事業CJD担当専門医一覧（平成29年1月現在）

都道府県	ブロック拠点病院	〒	所在地	連絡先	専門医	
北海道	北海道大学大学院医学研究科神経内科学	060-8638	札幌市北区北15条西7丁目	011-706-6028	教授	佐々木秀直
青森	青森県立中央病院神経内科	030-8553	青森市東道2-1-1	017-726-8111	部長	布村 仁一
岩手	岩手医科大学神経内科	020-8505	盛岡市内丸19-1	019-651-5111	教授	寺山 靖夫
宮城	東北大学大学院医学研究科神経内科学	980-8575	仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-7189	教授	青木 正志
秋田	国立病院機構あきた病院神経内科	018-1393	由利本荘市岩城内道川字井戸ノ沢84-40	0184-73-2002	副院長	豊島 至
山形	山形大学医学部 内科学第三講座	990-9585	山形市飯田西2-2-2	023-628-5316	教授	加藤 丈夫
福島	福島県立医科大学医学部 神経内科学講座	960-1295	福島市光が丘1	024-547-1111	教授	宇川 義一
茨城	筑波大学医学医療系神経内科学	305-8575	つくば市天王台1-1-1	029-853-3900	教授	玉岡 晃
栃木	自治医科大学神経内科	329-0498	下野市薬師寺3311-1	0285-58-7352	教授	松浦 徹
群馬	群馬大学大学院医学系研究科脳神経内科学	371-8511	前橋市昭和町3-39-22	027-220-8060	教授	池田 佳生
埼玉	埼玉医科大学 神経内科	350-0495	入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1208	教授	荒木 信夫
埼玉	自治医科大学附属さいたま医療センター神経内科	330-8503	さいたま市大宮区天沼町1-847	048-647-2111	医師	嶋山 快夫
千葉	千葉大学大学院医学研究院神経内科学	260-8670	千葉市中央区玄鼻1-8-1	043-226-2129	助教	鶴沢 顕之
東京	国立精神・神経医療研究センター	187-8551	小平市小川東町4-1-1	042-341-2711	理事長	水澤 英洋
東京	東京医科歯科大学大学院歯学総合研究科脳神経病態学	113-8519	文京区湯島1-5-45	03-5803-5233	准教授	三條 伸夫
東京	東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻神経内科学	113-8655	文京区本郷7-3-1	03-5800-6542	教授	辻 省次
東京	独立行政法人国立病院機構東京医療センター神経内科	152-8902	目黒区東が丘2-5-1	03-3411-0111	医長	森田 陽子
東京	独立行政法人国立病院機構東京病院神経内科	204-8585	清瀬市竹丘3-1-1	042-491-2111	医長	小宮 正
東京	国際医療福祉大学医学部神経内科学	286-8686	成田市公津の杜4-3	0476-20-7701	主任教授	村井弘之 ^{※2)}
神奈川	横浜市立大学附属病院脳卒中科	236-0004	横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2800	教授	田中 章景
長野	信州大学医学部附属病院 脳神経内科リウマチ・膠原病内科	390-8621	松本市旭3-1-1	0263-37-3427	教授	池田 修一
新潟	新潟大学脳研究所神経内科	951-8585	新潟市中央区旭町通1-757	025-227-0666	教授	小野寺 理
新潟	医療法人立川メディカルセンター立川総合病院	940-8621	長岡市神田町3-2-11	0258-33-3111	医長	高野 弘基
石川	金沢大学医薬保健研究域医学系脳老化・神経病態学	920-8640	金沢市宝町13-1	076-265-2290	教授	山田 正仁
富山	富山大学附属病院神経内科	930-0194	富山市杉谷2630番地	076-434-2281	教授	中辻 祐司
福井	福井県立大学	910-1195	吉田郡永平寺町松岡兼定島4-1-1	0776-61-6000	教授	米田 誠
愛知	名古屋大学大学院医学系研究科神経内科	466-8550	名古屋市中区鶴舞町65	052-744-2385	教授	勝野 雅央
山梨	山梨大学神経内科	409-3898	中央市下河東1110	055-273-1111	教授	瀧山 嘉久
静岡	独立行政法人国立病院機構静岡富士病院神経内科	418-0103	富士宮市上井出814	0544-54-0700	院長	溝口 功一
岐阜	岐阜市民病院認知症疾患医療センター	500-8513	岐阜市鹿島町7丁目1番地	058-251-1101	センター長	犬塚 貴
三重	三重大学大学院医学系研究科神経病態内科学	514-8507	津市江戸橋2-174	059-231-5107	教授	富本 秀和
京都	京都大学大学院医学研究科臨床神経学	606-8507	京都市左京区聖護院川原町54	075-751-4397	教授	高橋 良輔
大阪	大阪大学大学院医学系研究科神経内科学	565-0871	吹田市山田丘2-2	06-6879-5111	教授	望月 秀樹
大阪	独立行政法人国立病院機構刀根山病院	560-8552	豊中市刀根山5-1-1	06-6853-2001	院長	佐古田三郎
滋賀	滋賀医科大学糖尿腎臓神経内科	520-2192	大津市瀬田月輪町	077-548-2701	講師	川合 寛道
兵庫	兵庫医科大学病院	663-8501	西宮市武庫川町1-1	0798-45-6598	教授	芳川 浩男
奈良	奈良県立医科大学神経内科	634-8521	橿原市四条町840	0744-29-8860	教授	上野 聡
和歌山	和歌山県立医科大学神経内科学	641-8509	和歌山市紀三井寺811-1	073-447-2300	教授	伊東 秀文
島根	島根大学医学部附属病院	693-8501	出雲市塩冶町89-1	0853-20-2195	教授	山口 修平
鳥取	鳥取大学医学部脳神経医学講座脳神経内科分野	683-8504	米子市西町36-1	0859-38-6757	准教授	古和 久典

岡 山	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科脳神経内科学	700-8558	岡山市北区鹿田町2-5-1	086-235-7362	教授	阿部 康二
広 島	広島大学大学院脳神経内科学	734-8551	広島市南区霞1-2-3	082-257-5200	教授	丸山 博文
徳 島	徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	770-8503	徳島市蔵本町3丁目18-15	088-633-7207	教授	梶 龍児
香 川	高松神経内科クリニック	760-0027	高松市紺屋町4-10	087-873-2228	院長	山本 光利
香 川	香川大学医学部看護学科健康科学	761-0793	木田郡三木町池戸1750-1	087-898-5111	教授	峠 哲男
愛 媛	愛媛大学医学部附属病院薬物療法・神経内科	791-0295	東温市志津川454	089-960-5095	教授	野元 正弘
高 知	高知大学医学部老年病・循環器・神経内科	783-8505	南国市岡豊町小蓮	088-880-2352	助教	大崎 康史
高 知	社会医療法人近森会 近森病院神経内科	780-8522	高知市大川筋1-1-16	088-822-5231	部長	山崎 正博
福 岡	九州大学医学部医学研究院神経内科学	812-8582	福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5340	教授	吉良 潤一
福 岡	九州大学医学部医学研究院神経内科学	812-8582	福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5340	講師	松下 拓也
山 口	山口大学大学院医学系研究科神経内科学講座	755-8505	宇部市南小串1-1-1	0836-22-2111	教授	神田 隆
佐 賀	佐賀中部病院神経内科	849-8522	佐賀市兵庫南3-8-1	0952-28-5311	部長	雪竹 基弘
長 崎	長崎大学保健・医療推進センター	852-8521	長崎市文教1-14	095-819-2214	センター長	調 漸
熊 本	熊本大学医学部附属病院神経内科	860-8556	熊本市中央区本荘1-1-1	096-373-5893	特任教授	山下 太郎
大 分	大分県立病院 神経内科	870-8511	大分市大字豊饒476	097-546-7111	部長	法化 陽一
宮 崎	宮崎大学医学部内科学講座神経呼吸内内分泌代謝学分野	889-1692	宮崎市清武町木原5200	0985-85-1510	教授	中里 雅光
鹿児島	鹿児島大学大学院医歯薬学総合研究科神経病学講座神経内科・老年病学	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5330	教授	高嶋 博
沖 縄	沖縄県立中部病院	904-2243	うるま市宇宮里281	098-973-4111	部長	城之園 学

注1) 専門医等に変更があった場合には、随時厚生労働省健康局疾病対策課あてに連絡するものとする。

注2) 東京 村井弘之教授は2020年まで右記施設への勤務が主体となる 国際医療福祉大学三田病院 神経内科 〒108-8329 港区三田1-4-3 TEL03-3451-8121

JACOP運営委員

	氏名	所属機関 部署	役職
委員長	水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター	理事長
委員	山田 正仁	金沢大学医薬保健研究域医学系 脳老化・神経病態学(神経内科学)	教授
	桑田 一夫	東京大学大学院医学系研究科 脳神経外科学	教授
	堂浦 克美	東北大学大学院医学系研究科 病態神経学	教授
	坪井 義夫	自治医科大学 公衆衛生学	教授
	中村 好一	財務省診療所	教授
	佐藤 克也	徳島大学ヘルスバイオサイエンス研究部放射線科学	教授
	三條 伸夫	長崎大学医歯薬学総合研究科運動障害リハビリテーション(神経内科学)	プロジェクト教授
	田村智英子	東京都健康長寿医療センター研究所 神経病理部門	遺伝カウンセラー
事務局	塚本 忠	日本医科大学武蔵小杉病院 脳神経外科	医長

難病特別対策推進事業について

平成 10 年 4 月 9 日健医発第 635 号
各都道府県知事、政令市長、特別区長宛
厚生省保険医療局長通知

最終一部改正 平成 28 年 4 月 4 日健発 0404 第 1 号
厚生労働省健康局長通知

別紙

難病特別対策推進事業実施要綱

第 1～第 4 略

第 5 神経難病患者在宅医療支援事業

1 概要

クロイツフェルト・ヤコブ病等神経難病の中には、現在、有効な治療法がなく、また診断に際しても症例が少ないため、当該神経難病患者を担当する一般診療医（以下「担当医」という。）が対応に苦慮することが非常に多いものがあることから、担当医が診療に際して、疑問を抱いた場合等に緊急に厚生労働省が指定する神経難病の専門医（以下「専門医」という。名簿は別途通知。）と連絡を取れる体制を整備するとともに、担当医の要請に応じて、都道府県、国立大学法人、国立高度専門医療研究センター及び独立行政法人国立病院機構が専門医を中心とした在宅医療支援チーム（以下「支援チーム」という。）を派遣することができる体制を整備し、もって当該神経難病患者等の療養上の不安を解消し、安定した療養生活の確保を図るものとする。

2 実施主体

実施主体は、都道府県、国立大学法人、国立高度専門医療研究センター及び独立行政法人国立病院機構（以下「都道府県等」という。）とする。

3 実施方法

(1) 連絡体制の整備

ア 都道府県は、専門医を中心とした支援チームを設置するとともに、その連絡体制を整備するものとする。

イ 都道府県は、担当医からの支援チームの派遣要請に基づき、専門医を中心とした支援チームの派遣に関する調整を行い、または、国立大学法人、国立高度専門医療研究センター及び独立行政法人国立病院機構（以下「国立大学法人等」という。）に対し、支援チームの派遣に関する調整の依頼を行うものとする。

ウ 国立大学法人等は、イにより都道府県から依頼を受けた場合、都道府県が設置する支援チームを活用し、専門医を中心とした支援チームの派遣に関する調整を行うものとする。

(2) 支援チームの派遣

都道府県等は、支援チームの派遣に関する調整を行うとともに、支援チームを派遣するものとする。派遣された支援チームは、担当医の要請に応じ、確定診断の指導を行うほか、担当医や当該神経難病患者とその家族に対し、今後の在宅療養上の指導や助言、情報の提供等を行うものとする。

(3) 患者の確定診断

都道府県は、クロイツフェルト・ヤコブ病の疑いのある患者の主治医から確定診断を求める要請があった際においては、別に定めるブロック担当総括専門医と協議の上、適切な機関において剖検等の確定診断が行えるよう支援し、又は、国立大学法人等に対し、剖検等の確定診断に係る支援の依頼を行うものとする。

(4) 支援チームから都道府県等への報告

ア 都道府県が支援チームを派遣した場合、支援チームは、派遣を終了した後、医療支援の結果や、必要に応じて市町村への支援協力の必要性の有無等を都道府県へ報告するものとする。

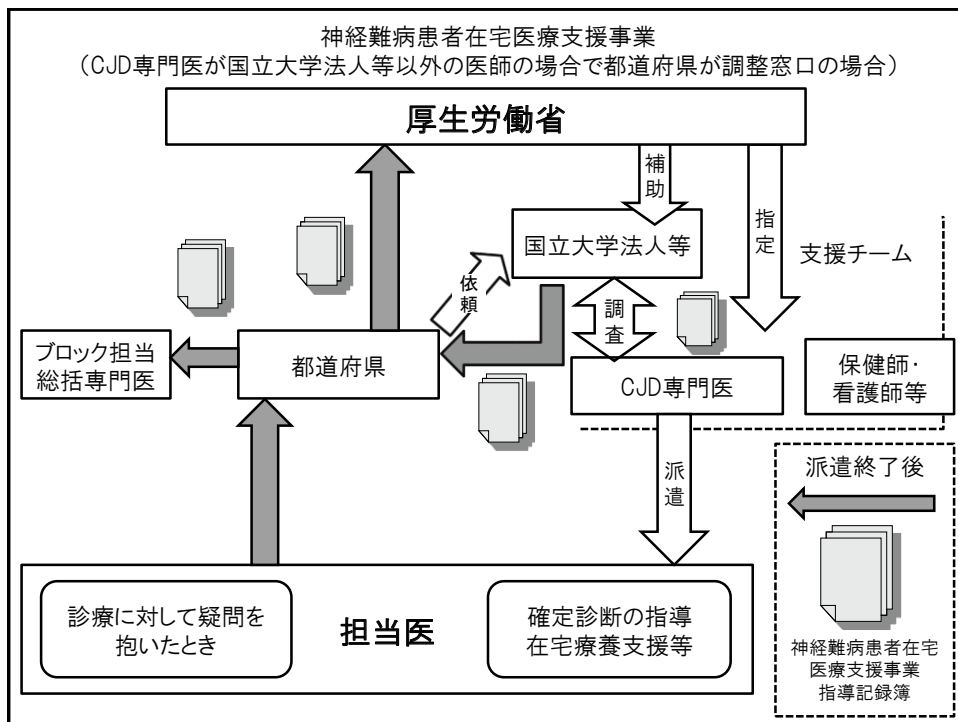
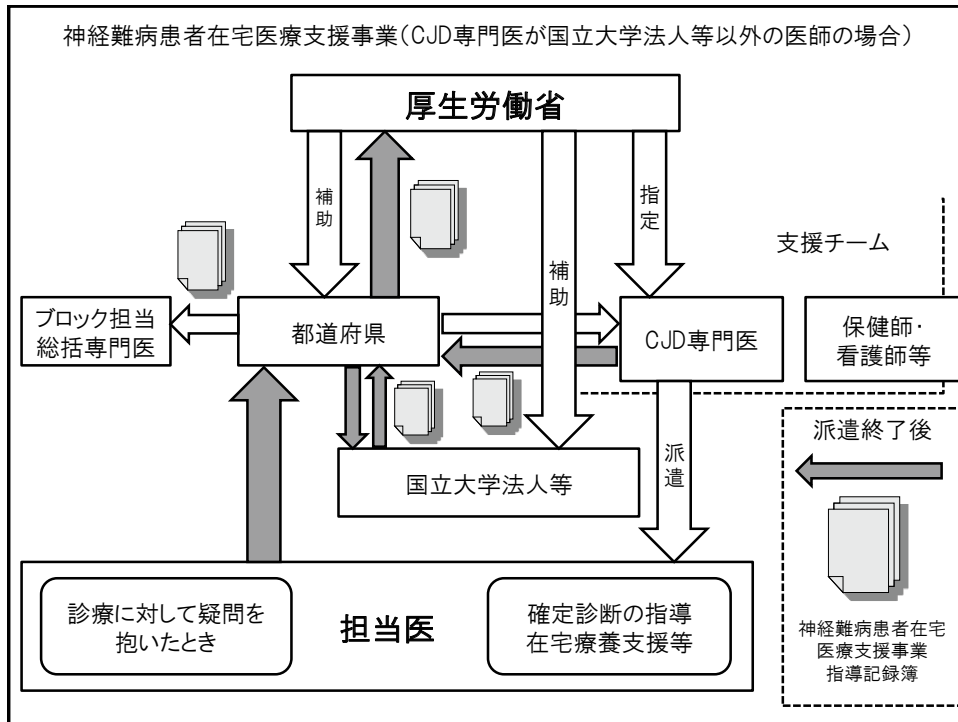
イ 国立大学法人等が支援チームを派遣した場合、支援チームは、派遣を終了した後、医療支援の結果を国立大学法人等へ報告するものとする。

ウ 国立大学法人等は、イにより支援チームから報告を受けた場合、その内容を都道府県へ報告するとともに、必要に応じて市町村への支援協力の必要性の有無等を都道府県へ報告するものとする。

(5) 支援チーム派遣終了後の支援

都道府県は(4)における報告に基づき、支援チーム派遣終了後の患者の在宅療養支援に努めるものとする。

第6以降 略



都道府県担当部局一覧

自治体名	部局名	課室名	係名	〒	所在地	代表電話	内線	直通電話	F A X	
1	北海道	保健福祉部	健康安全局 地域保健課	感染症・特定疾患グループ	060-8588	札幌市中央区北3条西6丁目	011-231-4111	25-522	—	011-232-2013
2	青森県	健康福祉部	保健衛生課	難病対策グループ	030-8570	青森市長島1-1-1	017-722-1111	6266 6265	017-734-9215	017-734-8047
3	岩手県	保健福祉部	健康国保課	健康予防担当(難病)	020-8570	盛岡市内丸10-1	019-651-3111	5471	019-629-5471	019-629-5474
4	宮城県	保健福祉部	疾病・感染症対策室	難病対策班	980-8570	仙台市青葉区本町3丁目8-1	022-211-2111	2636	022-211-2636	022-211-2697
5	秋田県	健康福祉部	健康推進課	健康危機管理 ・疾病対策班	010-8570	秋田市山王四丁目4番1号	018-860-1111	—	018-860-1424	018-860-3821
6	山形県	健康福祉部	障がい福祉課	指導調整 ・難病対策担当	990-8570	山形市松波二丁目8番1号	023-630-2211	2706 3296 2330	023-630- 2706	023-630- 2111
7	福島県	保健福祉部	健康増進課		960-8670	福島市杉妻町2-16	024-521-1111	2726	024-521-7236	024-521-2191
8	茨城県	保健福祉部	保健予防課	健康危機管理対策室 疾病対策グループ	310-8555	水戸市笠原町978番6	029-301-1111	3233 3221	029-301-3233 029-301-3220	029-301-3239
9	栃木県	保健福祉部	健康増進課	難病対策担当	320-8501	宇都宮市埴田1-1-20	028-623-2323	3086	028-623-3086	028-623-3920
10	群馬県	健康福祉部	保健予防課	木村 勤 狩野 恭子	371-8570	前橋市大手町1-1-1	027-223-1111	2729 2612	027-226-2729 027-226-2612	027-223-7950
11	埼玉県	保健医療部	疾病対策課	感染症 ・新型インフルエンザ対策担当	330-9301	さいたま市浦和市高砂3-15-1	048-830-3557		048-830-3557	048-830-4809
12	千葉県	健康福祉部	疾病対策課	難病審査班	260-8867	千葉市中央区市場町1-1	043-223-2110	2575	043-223-2575	043-227-8910
13	東京都	福祉保健局	保健政策部 疾病対策課	疾病対策担当	163-8001	新宿区西新宿2-8-1	03-5321-1111	32-915 32-916	03-5320-4471	03-5388-1437
14	神奈川県	保健福祉局	がん・疾病対策課	難病対策グループ	231-8588	横浜市中区日本大通1	045-210-1111	4775	045-210-4775	045-210-8860
15	新潟県	福祉保健部	健康対策課	難病等対策係	950-8570	新潟市中央区新光町4-1	025-285-5511	2655 2663	025-280-5202	025-285-8757
16	富山県	厚生部	健康課	感染症・疾病対策班	930-8501	富山市新総曲輪1-7	076-431-4111	3549 3548 3546	076-444-4513	076-444-3496
17	石川県	健康福祉部	健康推進課	難病対策グループ 感染症対策グループ	920-8580	金沢市鞍月1丁目一番地	076-225-1111	4139 4144 4143 4145 4144 4136 4137	076-225-1448 076-225-1438	076-225-1444
18	福井県	健康福祉部	健康増進課	疾病対策グループ	910-8580	福井市大手3丁目17-1	0776-21-1111	2627 2624	0776-20-0350	0776-20-0643
19	山梨県	福祉保健部	健康増進課	母子保健・難病担当	400-8501	甲府市丸の内1丁目6-1	055-237-1111	3522	055-223-1496	055-223-1499
20	長野県	健康福祉部	保健・疾病対策課	がん・疾病対策係	380-8570	長野市大字南長野字幅下692-2	026-232-0111	2637	026-235-7150	026-235-7170
21	岐阜県	健康福祉部	保健医療課	難病対策係	500-8570	岐阜市数田南2-1-1	058-272-1111	2547	058-272-8276	058-278-2624
22	静岡県	健康福祉部	疾病対策課	難病対策班	420-8601	静岡市道手町9-6	—	—	054-221-2539	054-251-7188
23	愛知県	健康福祉部	健康対策課	感染症対策	460-8501	名古屋市中区三の丸3-1-2	052-961-2111	3160	052-954-6272	052-954-6917
24	三重県	健康福祉部	健康づくり課	疾病対策班	514-8570	津市広明町13番地	—	—	059-224-2334	059-224-2340
25	滋賀県	健康医療福祉部	障害福祉課	障害認定・難病係	520-8577	大津市京町4丁目1-1	077-528-3543 077-528-3547	—	077-528-3543 077-528-3547	077-528-4853
26	京都市	健康福祉部	健康対策課	疾病対策担当	602-8570	京都市上京区下立売通新町西入ル	075-451-8111	4736 4725 4737	075-414-4736 075-414-4725 075-414-4737	075-431-3970
27	大阪府	健康医療部	保健医療室 地域保健課	疾病対策グループ	540-8570	大阪市中央区大手前2-1-22	06-6941-0351	4225	06-6944-7083	06-6941-6606
28	兵庫県	健康福祉部 健康局	疾病対策課	がん・難病対策班	650-8567	神戸市中央区下山手通5-10-1	078-341-7711	3232	078-362-3245	078-362-9474
29	奈良県	医療政策部	保健予防課	難病・医療支援係 感染症係	630-8501	奈良市登大路町30番地	0742-22-1101	3141 3225	0742-27-8660 0742-27-8612	0742-27-8262

30	和歌山県	福祉保健部 健康局	健康推進課	がん・疾病対策班	640-8585	和歌山市小松原通1-1	073-432-4111	2640	073-441-2640	073-428-2325
								2546		
31	鳥取県	福祉保健部 健康医療局	健康政策課	がん・生活習慣病対策室	680-8570	鳥取市東町1丁目220	0857-26-7111	7194	0857-26-7194	0857-26-8143
32	島根県	健康福祉部	健康推進課	母子・難病支援グループ	690-8501	松江市殿町1番地	0852-22-5111	5267	0852-22-5267	0852-22-6328
33	岡山県	保健福祉部	医業安全課	特定保健対策班	700-8570	岡山市北区内山下2-4-6	086-224-2111	2725	086-226-7342	086-224-2133
34	広島県	健康福祉局	健康対策課	疾病対策グループ	730-8511	広島市中区基町10-52	082-228-2111	3070	082-513-3070	082-228-5256
35	山口県	健康福祉部	健康増進課	精神・難病班	753-8501	山口市滝町1-1	083-922-3111	2958	083-933-2958	083-933-2969
36	徳島県	保健福祉部	健康増進課 感染症・疾病対策室	感染症・疾病対策担当	770-8570	徳島市万代町1-1	088-621-2500	2227	088-621-2227	088-621-2841
37	香川県	健康福祉部	健康福祉総務課	難病等対策グループ	760-8570	高松市番町4-1-10	087-831-1111	3134	087-832-3272	087-806-0209
								3195		
38	愛媛県	保健福祉部 健康衛生局	健康増進課	感染症対策係	790-8570	松山市一番町4丁目4番地2	089-941-2111	3641	089-912-2402	089-912-2399
				難病対策係				3647		
39	高知県	健康政策部	健康対策課	難病担当	780-8570	高知市丸ノ内1-2-20	088-823-1111	2432	088-823-9678	088-873-9941
40	福岡県	保健医療介護部	健康増進課	疾病対策係	812-8577	福岡市博多区東公園7-7	092-643-3267	3047	092-643-3267	092-643-3271
41	佐賀県	健康福祉本部	健康増進課	疾病対策担当	840-8570	佐賀市城内1-1-59	0952-24-2111	1846	0952-25-7075	0952-25-7268
								1829		
								1838		
42	長崎県	福祉保健部	国保・健康増進課	疾病対策班	850-8570	長崎市江戸町2番13号	095-824-1111	2496	095-895-2496	095-895-2575
43	熊本県	健康福祉部 健康局	健康づくり推進課	総務・特定疾病班	862-8570	熊本市中央区水前寺6-18-1	096-383-1111	7076	096-333-2210	096-383-0498
								7078		
44	大分県	福祉保健部	健康づくり支援課	がん・難病対策班	870-8501	大分市大手町3-1-1	097-536-1111	2677	097-506-2674	097-506-1735
								2674		
45	宮崎県	福祉保健部	健康増進課	疾病対策担当	880-8501	宮崎市橋通東2丁目10番1号	—	—	0985-26-7079	0985-26-7336
46	鹿児島県	保健福祉部	健康増進課	感染症保健係	890-8577	鹿児島市鴨池新町10番1号	099-286-2111	2726	099-286-2714	099-286-5556
				疾病対策係				2777		
47	沖縄県	医療保健部	薬務疾病対策課	疾病対策班	900-8570	那覇市泉崎1-2-2	098-866-2333	2763	098-866-2215	098-866-2241

2017年2月1日

「難病医療費助成制度(特定医療費助成制度)」
による臨床調査個人票等をもとにした
プリオン病のサーベイランス結果(案)

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」

【方 法】

特定疾患治療研究事業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、平成11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罹患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・難治性疾患克服研究事業「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」(以下、「研究班」という。平成22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)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。研究班ではクロイツフェルト・ヤコブ病サーベイランス委員会を設置し、その中で全国を10ブロックに分けて神経内科、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、さらに各都道府県の神経難病専門医の協力を得て、臨床調査個人票で情報が得られた患者について訪問調査を行っている。また、平成18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全症例についても、同意のもとで調査対象とするようになった。また、調査を行ううちにサーベイランス委員や神経難病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、患者(あるいは家族)の同意のもとにプリオン蛋白遺伝子検索の依頼が東北大学に、脳脊髄液マーカー検索の依頼が長崎大学に寄せられるが、こ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。

サーベイランス委員は定期的開催される研究班のサーベイランス委員会(以下、「委員会」という)で訪問調査結果を報告し、委員会ではこの報告をもとに個々の患者について、診断の確実性、原因[孤発例・家族性・硬膜移植例など]などの評価を行っている。さらに以上のような手続きを経て登録された患者について、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。

今回のクロイツフェルト・ヤコブ病等委員会(以下、「委員会」という。)では、これまで登録されてきたデータに加え、2016年9月15日、16日の2日間に渡って開催されたサーベイランス委員会で検討された結果を加えた現状を報告する。

【結 果】

1. 1999年4月1日から2016年9月までに研究班事務局では臨床調査個人票や本サーベイラ

ンスを進めていく中で判明してきた5711件（重複例を含む）の情報を得ている。このうち2016年2月5日現在までに合計2917人がプリオン病としてサーベイランス委員会で認められ、登録された。

2. 表1に登録患者の性・発病年の分布を示す。発病年は、登録例全員では2013年が249例で最も多く、次いで2011年（242例）、2012年（235例）となっている。表1に示すように近年（2015年以降）はいまだに人口動態統計によるクロイツフェルト・ヤコブ病の死亡数との乖離があるため、今後登録患者数が増える可能性はある。表2に年齢別年次別患者数と罹患率を示す。60歳以上ではいずれの年齢階級においても2000年代前半と比較して後半の患者数、罹患率の上昇が見られた。表3に人口あたりの患者数を性・年齢別に示す。男女とも70歳代で人口あたりの患者数が最も多かった。80歳以上を除いてすべての年齢階級で女の人口あたりの患者数が男に比べて多い傾向が観察された。なおこの数値は報告患者数を人口（2010年国勢調査人口）で除したものであり、年間の罹患率とは異なる。

3. 表4に発病時の年齢分布を病態別に示す。登録症例2917例のうち孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病（以下、「sCJD」という。）が2248例（77%）、獲得性クロイツフェルト・ヤコブ病は1例の変異型クロイツフェルト・ヤコブ病（vCJD）を除いてすべて硬膜移植歴を有し（以下、「dCJD」という。）88例（3%）である。遺伝性プリオン病のうち家族性クロイツフェルト・ヤコブ病（以下、「fCJD」という。）が457例（15%、このうち446例はプリオン蛋白遺伝子の変異が確認されている。11例はクロイツフェルト・ヤコブ病の家族歴を有する症例で、プリオン蛋白遺伝子の変異がないか、遺伝子未検索である）、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（以下、「GSS」という。）が106例（4%）、致死性家族性不眠症（以下、「FFI」という。）が4例であった。またCJDは確定しているもののプリオン蛋白遺伝子検索中や硬膜移植歴の確認中の者が合計11例存在する。全患者で見ると70歳代の患者が最も多く、発病時の平均年齢は68.9歳であった。発病時年齢の平均はdCJD及びGSSが50歳代で、低い傾向が見られた。

プリオン病の病態別に主要症状・所見の出現頻度を表5に、発病から症状出現までの期間を表6に示す。

4. プリオン蛋白遺伝子検索は2097例で実施されており、このうち18例を除く2079例で結果が判明していた。2079例のうちプリオン蛋白遺伝子の変異を認めたのは555例で、主な変異はコドン102が88例、同105が12例、同178が6例（fCJDが2例、FFIが4例）、同180が271例、同200が79例、同203が3例、同208が1例、同210が1例、同232が76例、180+232が4例、insertionが9例、deletionが1例、遺伝子変異はあるがアミノ酸変異が認められない例が3例であった。なお、既に死亡した本人のプリオン蛋白遺伝子の検索は行われていないが、家族で異常が認められているために診断がついた症例などもあり、ここの結果と表4は必ずしも一致していない。また、sCJDとされている症例の中にはプリオン蛋白遺伝子検索が行われていない者もいる。

遺伝子変異に関する情報が得られた場合、患者及びその家族に対して不利益をもたらすことを理由に告知を行わないことは、医療行為等を介する伝播につながりかねないと研究班では考え、むしろ、積極的にその遺伝子変異の持つ意味について説明を行うこととしている。告知については、基本的には主治医が行うことを原則としているが、必要に応じて

サーベイランス委員会も協力している。また研究班には遺伝に関して造詣の深いカウンセリングの専門家も参加しており、要請があればサポートを行う体制を整えている。

5. 追跡調査を含めて既に2469人の死亡が確認されている（2016年10月現在）。プリオン病の病態別に発病から死亡までの期間の分布を表7に示す。sCJDは全期間の平均が1年強（16.5か月）だが、dCJDとfCJDではやや長い傾向が観察された。GSSは長期にわたる経過を示す者の割合が高かった。

6. 診断は表8に示すとおりである。また病態別剖検率は表9に示すとおりである。剖検率は全体では14%であるが、dCJDやfCJDでは剖検率がやや高い傾向が観察された。なお、剖検されているが、まだその結果が判明していない者に対しては情報収集を続けており、今後診断の確実度が上がることが期待される。

7. これまでに本サーベイランスで登録された硬膜移植歴を有するCJD症例（dCJD）は表4に示すように合計88名である。今回の委員会で新たに1例が登録された。1987年に腫瘍（髄膜腫 [移植時55歳]）の手術の際に硬膜を使用された女性で、24年後の2011年に発病している。

この他に既にサーベイランスで登録されていてその後の調査により硬膜移植歴が判明した者、過去に全国調査や類縁疾患調査で報告され、その後硬膜移植歴が判明した者を含め、合計152例が登録されている。硬膜移植を受ける原因となった病態の分布は表10に示す通りで、脳腫瘍が半分近くを占めていた。表11に示すように多くの患者が1987年の硬膜処理方法変更以前に移植を受けた者なので、移植からCJD発病までの期間は長期化する傾向にあり、現在の平均は161か月（標準偏差：79か月）である。患者の発病年の分布を図1に、移植から発病までの期間の分布を図2に示す。なお、硬膜の処理法変更後に移植を受けた患者については、旧処理法の硬膜が使用されたことが判明している1993年の移植例（1例）を除き、処理法変更以前の硬膜使用なのか変更後の硬膜使用なのかは判明していない。この他に硬膜移植の可能性のある症例が13例あり、現在情報収集中である。なお、研究班では、硬膜移植歴が明らかになった場合、その内容について主治医から家族に説明するように依頼しており、2016年9月末日現在、確認されたすべての症例で主治医（あるいは医療機関）から患者（あるいは家族）へ「硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病である」ことが説明されていることが確認されている。

以上

表1. 患者の性・発病年の分布

		罹患数			死亡数(参考、人口動態統計) ¹⁾		
		男	女	計	男	女	計
発病年	-1995	7 (1)	13 (1)	20 (1)			
	1996	3 (0)	5 (0)	8 (0)			
	1997	7 (1)	24 (2)	31 (1)			
	1998	22 (2)	34 (2)	56 (2)			
	1999	31 (3)	54 (4)	85 (3)	51	64	115
	2000	47 (4)	56 (4)	103 (4)	44	69	113
	2001	54 (5)	61 (4)	115 (4)	62	61	123
	2002	46 (4)	49 (3)	95 (4)	54	80	134
	2003	47 (4)	67 (5)	114 (4)	70	72	142
	2004	57 (5)	67 (5)	124 (5)	68	97	165
	2005	71 (6)	82 (6)	153 (6)	72	83	155
	2006	55 (5)	108 (7)	163 (6)	70	103	173
	2007	75 (7)	87 (6)	162 (6)	70	97	167
	2008	73 (7)	98 (7)	171 (7)	96	107	203
	2009	89 (8)	114 (8)	203 (8)	79	87	166
	2010	80 (7)	121 (8)	201 (8)	93	125	218
	2011	95 (9)	127 (9)	222 (9)	107	112	219
	2012	94 (8)	129 (9)	223 (9)	99	142	241
	2013	104 (9)	118 (8)	222 (9)	116	136	252
	2014	51 (5)	66 (4)	117 (5)	115	130	245
2015	1 (0)	4 (0)	5 (0)				
不明	1	2	3				
計		1110 (100 , 43)	1486 (100 , 57)	2596 (100 , 100)	1266	1565	2831

1) ICD 10th: A81.0+A81.8

注) 括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)
発病年不詳が3人おり、現在調査中である。

表2. 患者の年齢別発病年の分布

		年齢(歳)											
		-39			40-49			50-59			60-69		
		患者数	患者数	人口 ¹⁾ (千人)	罹患率 ²⁾	患者数	人口 (千人)	罹患率	患者数	人口 (千人)	罹患率		
発病年	1999	1	4	17,158	0.0	19	18,646	1.0	34	14,525	2.3		
	2000	4	7	16,552	0.2	23	19,089	1.2	25	14,803	1.7		
	2001	3	2	16,080	0.4	21	19,221	1.1	41	15,128	2.7		
	2002	3	2	15,739	0.1	23	19,159	1.2	28	15,406	1.8		
	2003	5	6	15,566	0.1	17	19,052	0.9	37	15,636	2.4		
	2004	3	4	15,533	0.4	14	18,806	0.7	39	15,921	2.4		
	2005	4	5	15,619	0.3	25	18,968	1.3	47	15,950	2.9		
	2006	2	1	15,419	0.3	24	19,085	1.3	64	15,677	4.1		
	2007	2	4	15,685	0.1	20	18,324	1.1	35	16,216	2.2		
	2008	3	7	15,908	0.3	14	17,495	0.8	51	16,901	3.0		
	2009	2	6	16,127	0.4	28	16,712	1.7	56	17,698	3.2		
	2010	3	5	16,617	0.4	24	16,264	1.5	59	18,285	3.2		
	2011	0	4	16,992	0.3	30	15,793	1.9	59	18,392	3.2		
	2012	0	5	17,400	0.2	23	15,469	1.5	61	18,349	3.3		
	2013	0	3	17,794	0.3	17	15,295	1.1	57	18,262	3.1		
	2014	1	2	17,943	0.2	14	15,268	0.9	27	18,027	1.5		
	2015	0	0			2			2				
計 ³⁾		36	65	262,132	0.2	336	282,646	1.2	720	265,176	2.7		

		年齢(歳)								
		70-79			80-			全年齢		
		患者数	人口 (千人)	罹患率	患者数	人口 (千人)	罹患率	患者数	人口 (千人)	罹患率
発病年	1999	22	9,629	2.3	5	4,559	1.1	85	125432	0.7
	2000	31	10,030	3.1	13	4,840	2.7	100	125613	0.8
	2001	41	10,454	3.9	7	5,085	1.4	120	125908	1.0
	2002	32	10,847	3.0	7	5,353	1.3	95	126008	0.8
	2003	42	11,219	3.7	7	5,631	1.2	110	126139	0.9
	2004	47	11,526	4.1	17	5,949	2.9	126	126176	1.0
	2005	61	11,896	5.1	11	6,335	1.7	152	126205	1.2
	2006	54	12,179	4.4	18	6,728	2.7	167	126154	1.3
	2007	69	12,438	5.5	32	7,112	4.5	159	126085	1.3
	2008	67	12,612	5.3	29	7,486	3.9	168	125947	1.3
	2009	78	12,670	6.2	33	7,869	4.2	204	125820	1.6
	2010	75	12,960	5.8	35	8,177	4.3	202	126382	1.6
	2011	88	13,273	6.6	41	8,540	4.8	223	126180	1.8
	2012	88	13,595	6.5	46	8,914	5.2	222	125957	1.8
	2013	96	13,840	6.9	49	9,275	5.3	224	125704	1.8
	2014	52	14,137	3.7	21	9,622	2.2	118	125431	0.9
	2015	0			0			6		
計 ³⁾		943	193,305	4.9	371	111,475	3.3	2357	1889709	1.2

1) 人口動態統計で分母として使用している人口

2) 人口100万人対年間

3) 人口および罹患率は1999~2013年以降は未報告が多いと推測されるため発症年および発症時年齢が明らかな例のみを集計した。

表3. 性・年齢別人口あたりの患者数

年齢(歳)	男			女			人口10万人対患者数の性比 (男/女) (a/b)
	患者数 (人)	人口 (千人)	人口10万人対 患者数(人) (a)	患者数 (人)	人口 (千人)	人口10万人対 患者数(人) (b)	
-39	22	27619	0.080	23	26460	0.087	0.92
40-49	30	8397	0.357	52	8219	0.633	0.56
50-59	158	8104	1.950	211	8160	2.586	0.75
60-69	346	8871	3.900	415	9414	4.408	0.88
70-79	410	5829	7.034	554	7131	7.769	0.91
80-	143	2752	5.196	229	5425	4.221	1.23

注) 人口は2010年の国勢調査結果

発症時の年齢不詳が3人おり、現在調査中である。

表4. 患者の性・発病時年齢分布[病態別]

	全患者	孤発性 CJD ¹⁾	変異型 CJD	遺伝性プリオン病					分類 未定の CJD ⁴⁾	
				硬膜移植 歴のある CJD	家族性 CJD ²⁾	GSS	FFI	その他 ³⁾		
性										
男	1110 (43)	849 (42)	1	37 (43)	170 (43)	47 (47)	3	1	2	
女	1486 (57)	1150 (58)		49 (57)	228 (57)	52 (53)	1	1	5	
年齢(歳)										
10-19	4			2 (2)	1 (0)			1		
20-29	9 (0)	1 (0)		5 (6)	1 (0)	2 (2)				
30-39	32 (1)	14 (1)		7 (8)	1 (0)	10 (10)				
40-49	82 (3)	47 (2)	1	7 (8)	12 (3)	12 (12)	1	1	1	
50-59	369 (14)	261 (13)		20 (23)	39 (10)	47 (47)	2			
60-69	761 (29)	622 (31)		25 (29)	88 (22)	23 (23)	1		2	
70-79	964 (37)	776 (39)		18 (21)	161 (40)	5 (5)			4	
80-89	354 (14)	265 (13)		2 (2)	87 (22)					
90-99	18	10 (1)			8 (2)					
不明	3	3								
計	2596 (100)	1999 (100)	1	86 (100)	398 (100)	99 (100)	4	2	7	
	2596 (100)	1999 (77)	1	86 (3)	398 (15)	99 (4)	4	2	7	
平均(歳)	68.5	69.2		57.7	71.6	54.3	54.5			
標準偏差(歳)	10.4	9.9		16.1	11.2	10.5	6.4			
最年長(歳)	95	95		81	93	75	61			
最年少(歳)	15	22		15	15	22	46			

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。

3) 遺伝性プリオン病(挿入変異例)

4) 硬膜移植歴を調査中が4例、患者死亡(剖検なし)により追加情報なしが1例、プリオン蛋白遺伝子検索中が1例、家族歴を調査中が1例ある。

括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

表5. 主要症候・検査所見の出現頻度

	全患者	孤発性 CJD ¹⁾	硬膜移植 歴のある CJD	家族性 CJD ²⁾	GSS
進行性	2575 (99)	1986 (99)	85 (99)	391 (98)	99 (100)
ミオクローヌス	1996 (77)	1674 (84)	72 (84)	219 (55)	24 (24)
進行性認知症又は意識障害	2528 (97)	1974 (99)	84 (98)	389 (98)	68 (69)
錐体路症状	1544 (59)	1228 (61)	60 (70)	202 (51)	46 (46)
錐体外路症状	1406 (54)	1107 (55)	54 (63)	208 (52)	30 (30)
小脳症状	1286 (50)	978 (49)	64 (74)	154 (39)	81 (82)
視覚異常	930 (36)	811 (41)	36 (42)	75 (19)	6 (6)
精神症状	1494 (58)	1210 (61)	52 (60)	186 (47)	40 (40)
無動・無言状態	2034 (78)	1845 (92)	73 (85)	266 (67)	43 (43)
脳波:PSD	1880 (72)	1661 (83)	56 (65)	154 (39)	13 (13)
脳波:基礎律動の徐波化	1971 (76)	1579 (79)	39 (45)	274 (69)	40 (40)
MRI:脳萎縮	1538 (59)	1195 (60)	59 (69)	222 (56)	51 (52)
MRI:高信号	2209 (85)	1753 (88)	49 (57)	366 (92)	34 (34)
計	2596 (100)	1999 (100)	86 (100)	398 (100)	99 (100)

注1)プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2)プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。
括弧内は%

表6. 発病から主要症候出現までの期間[平均と標準偏差, 月]

	全患者	孤発性 CJD ¹⁾	硬膜移植 歴のある CJD	家族性 CJD ²⁾	GSS
ミオクローヌス	2.9 (3.9)	2.6 (3.5)	3.2 (3.0)	4.1 (4.8)	12.1 (11.0)
進行性認知症又は意識障害	1.2 (4.0)	0.9 (3.4)	1.9 (2.5)	0.9 (1.8)	13.3 (15.0)
錐体路症状	2.7 (4.4)	2.3 (3.0)	3.6 (3.3)	3.4 (5.8)	14.8 (14.4)
錐体外路症状	2.7 (4.2)	2.4 (3.2)	3.9 (3.9)	3.3 (5.2)	13.2 (15.6)
小脳症状	1.5 (2.8)	1.4 (2.4)	1.1 (2.0)	2.3 (4.6)	0.9 (2.9)
視覚異常	1.2 (2.3)	1.1 (2.2)	2.2 (3.1)	1.1 (1.6)	12.3 (11.5)
精神症状	1.7 (4.3)	1.4 (2.6)	1.4 (2.1)	1.5 (2.4)	16.6 (21.9)
無動・無言状態	5.3 (9.0)	4.4 (7.0)	5.2 (4.0)	7.7 (8.4)	32.4 (32.1)

注1)プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2)プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。
括弧内は標準偏差

表7. 死亡者の発病から死亡までの期間

発病から死亡までの期間(月)	全患者	孤発性 CJD ¹⁾	硬膜移植 歴のある CJD	家族性 CJD ²⁾	GSS
0-11	916 (44)	775 (48)	30 (36)	105 (36)	2 (3)
12-23	616 (30)	484 (30)	30 (36)	91 (31)	8 (14)
24-35	296 (14)	235 (14)	11 (13)	45 (16)	5 (9)
36-47	106 (5)	65 (4)	6 (7)	21 (7)	13 (22)
48-59	54 (3)	36 (2)	1 (1)	11 (4)	6 (10)
60-	69 (3)	22 (1)	5 (6)	16 (6)	24 (41)
不明	4 (0)	4 (0)			
合計	2061 (100)	1621 (100)	83 (100)	289 (100)	58 (100)
平均(月)	19.0	16.4	23.9	22.9	63.2
標準偏差(月)	20.4	15.1	29.1	23.9	46.1
最大(月)	260	202	206	250	260
最小(月)	1	1	2	2	10

注1) プリオン蛋白遺伝子の検索を行っていない例を含む。

2) プリオン蛋白遺伝子の変異を認めないが、CJDの家族歴がある例を含む。
括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

表8. 診断分類

	確実例	ほぼ確実例	疑い例	合計
sCJD	212 (11)	1528 (76)	259 (13)	1999 (100)
dCJD	39 (45)	33 (38)	14 (16)	86 (100)
fCJD	56 (14)	334 (84)	7 (2)	397 (100)
GSS	10 (10)	87 (88)	2 (2)	99 (100)
FFI	3	1		4

未確定の者は除外している

括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

sCJD: 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病

dCJD: 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病

fCJD: 家族性クロイツフェルト・ヤコブ病

GSS: ゲルスマン・ストロイスラー・シャインカー病

FFI: 致死性家族性不眠症

sCJD, dCJD

確実例: 特徴的な病理所見, またはウェスタンブロット法や免疫染色法でで脳に異常プリオン蛋白を検出.

ほぼ確実例: 病理所見がない症例で, 進行性痴呆を示し, 脳波でPSDを認める. 更に, ミオクローヌス, 錐体路/錐体外路障害, 小脳症状/視覚異常. 無動・無言状態のうち2項目以上示す. あるいは、「疑い例」に入る例で, 髄液14-3-3蛋白陽性で全臨床経過が2年未満.

疑い例: ほぼ確実例と同じ臨床症状を示すが, PSDを欠く.

fCJD, GSS, FFI

確実例 特徴的な病理所見, またはウェスタンブロット法や免疫染色法でで脳に異常プリオン蛋白を検出し, プリオン蛋白遺伝子変異を有する.

ほぼ確実例: 病理所見はないが, プリオン蛋白遺伝子変異を認め, 臨床所見が矛盾しない.

疑い例 病理所見がなく, プリオン蛋白遺伝子変異も証明されていないが, 遺伝性プリオン病を示唆する臨床所見と家族歴がある.

表9. 病態別剖検率

	死亡者数	剖検実施者数	剖検実施率(%)
孤発性CJD	1621	218	13
変異型CJD	1	1	100
硬膜移植歴を有するCJD	83	36	43
家族性CJD	289	57	20
GSS	58	10	17
FFI	3	3	100
分類未定のCJD	6	1	17
合計	2061	326	16

剖検の実施は判明しているが結果がまだサーベイランス委員会で検討されていない例や、生検によって確実例となった例があるため、表7の結果とは一致しない。

表10. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者の移植のもととなった病態

病態(疾患)	人数 (%)
脳腫瘍	66 (44)
脳出血	25 (17)
未破裂動脈瘤	9 (6)
脳血腫	7 (5)
奇形	8 (5)
事故	6 (4)
顔面痙攣	19 (13)
三叉神経痛	7 (5)
その他 ¹⁾	2 (1)
計	149 (100)

1) 後縦靭帯骨化症1例、外傷後てんかんのfocus除去手術1例

括弧内は%(四捨五入の関係で合計は100%にならないこともある)

表11. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者の移植年と移植から発病までの期間

移植年	移植から発病までの期間(年)																														不詳	合計		
	1-10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30													
1975																																1	1	
76																																		
77																																		
78												1	1																					
79				1						1																								
1980					1	1																										1	3	
81	1			1												1		1															4	
82	4			2		1							1																					8
83	6			1	5	1							1															1				1	16	
84	12	2		4	1	1	1	2					1	1			2																28	
85	12	1	1	2	2		2		1	2																							24	
86	10	1	2	3	2	4	4	2					3																				31	
87	8	2	1	3	1		2			2		1																					21	
88	1					1					1																							4
89	2																																	2
1990																																		
91	1																																	1
92																																		
93	1																																1	2
合計	58	6	4	17	12	9	9	4	4	4	3	1	3	6	1	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	3	1	149	

硬膜移植日が確定していないため、移植から発病までの期間が確定していない者が1名いる

図1. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者149人の発病年の分布

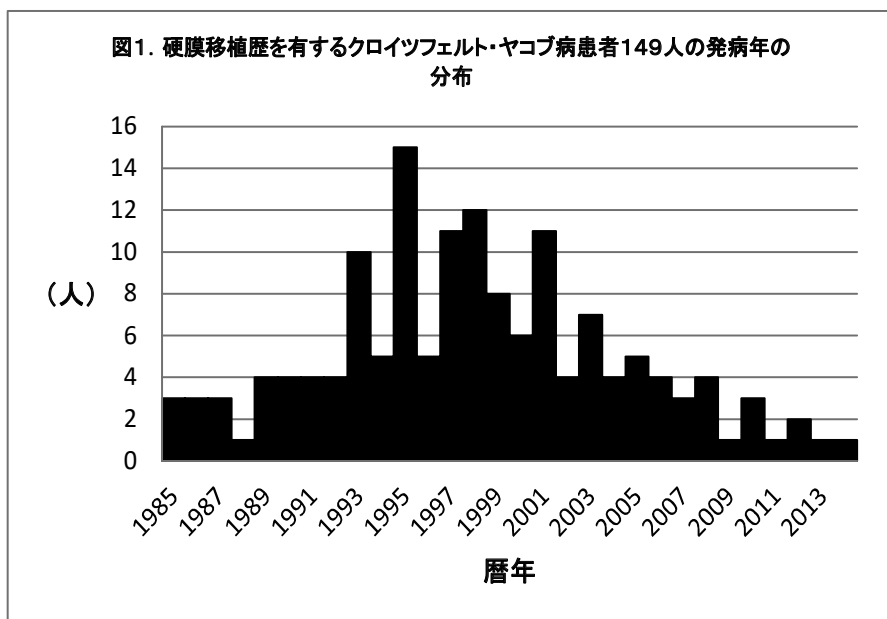
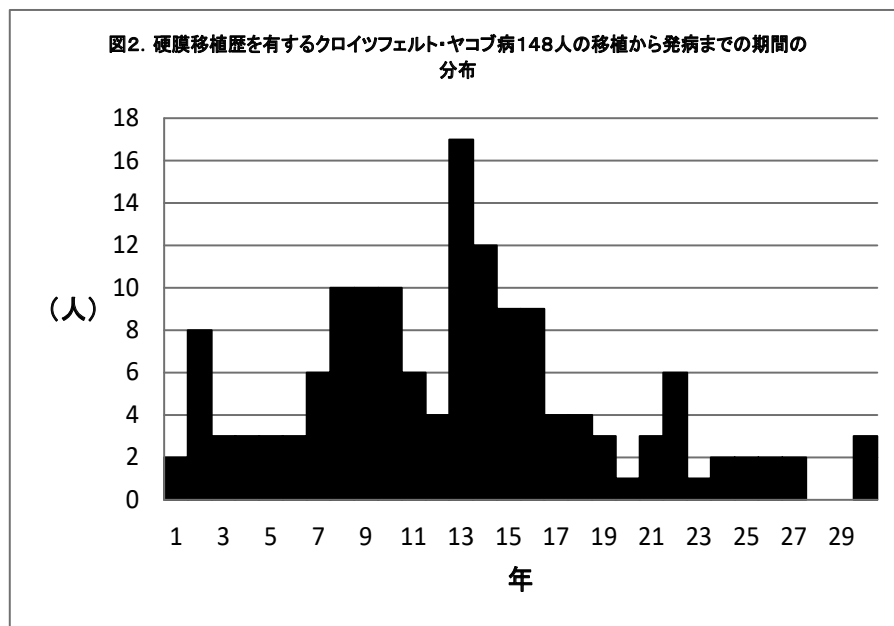


図2. 硬膜移植歴を有するクロイツフェルト・ヤコブ病患者148人の移植から発病までの期間の分布



硬膜移植日が確定していないため、移植から発病までの期間が確定していない者が1名いる
 斜線は2015年2月のサーベイランス委員会で新たにdCJDと認められた例である。

検査依頼用紙

1. プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカー

2. 緊急で1週間以内で結果を知りたいケース

* 2を選択された方は2.5万必要です。

料金については長崎大学の事務から支払いの書類が送られてきます。

依頼される検査項目に○をおつけください。

検体の測定を依頼される先生方へお願い

いつも検体の測定のご依頼ありがとうございます。

今後、検体を提出される場合、以下の点にご注意願います。

検査を施行していましたが佐藤が感染分子教室より長崎大学医歯薬学総合研究科運動障害リハビリテーション分野（神経内科学）に移動しましたが、実験自体はそのまま感染分子教室で行っております。

送り先を感染分子教室にそのままお願いします。

又結果の送付を 1 カ月以内にするために、実験助手を雇い、検査体制をさらに強化するといたしました。（現在 RT-QUIC 法は 2 ヶ月以内を送る形になっております。）このシステムは平成 29 年 4 月より開始します。

さらに申し込み用紙などわかりにくいというご意見をいただき、又 CJD サーベランス委員会 JACOP 事務局との話し合いによりプリオン病関連脳脊髄液検査依頼用紙を変更させていただきました。

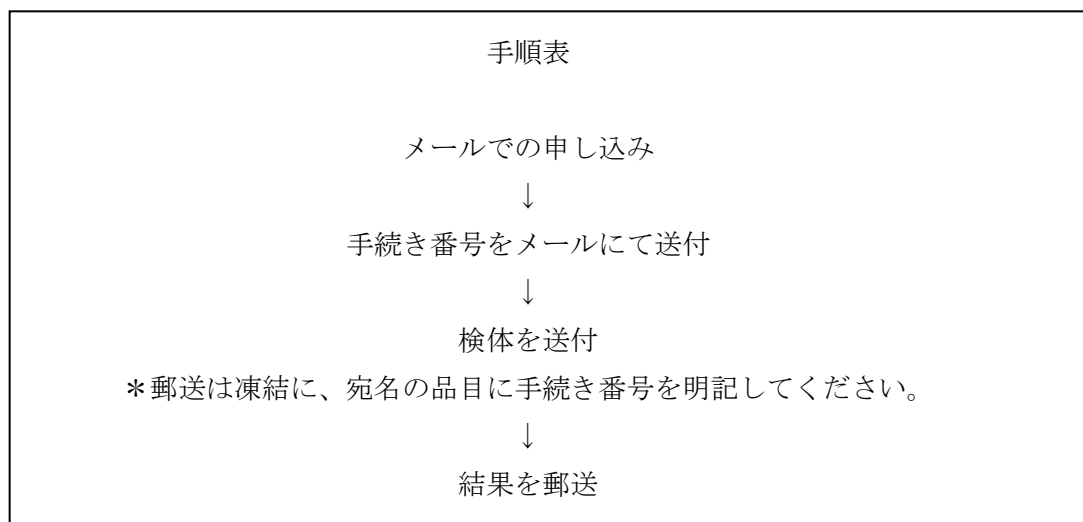
1. 申し込みの方法：（検体を送付していただくまで全てメールでのやりとりとなります。）

まずご依頼のメールをお送り下さい。

折り返し、手続き番号をお送りします。

もしもよろしければ、申し込み書の返事はサーベランス委員会に提出もありますので、紙でお送り下さい。申し込み用紙にご記入頂き、検体共にお送り下さい。

（確認のメールは送りません。）



2. 検体送付に関する注意事項

- ・検体は、冷凍（－20℃）でお送り下さい。（検体最低量は血清・髄液とも1-2ccです。）
- ・送付の際、宛名を必ず『長崎大学 感染分子教室 佐藤克也』宛にお送り下さい。

〒852-8523 長崎県長崎市坂本1-12-4 基礎棟8F 感染分子解析学分野

もしもよろしければ 当院での検体の到着は月一金：AM10-11時(午前中)での時間指定をお願いします。

土・日曜日に来た検体は受け取りません。（このシステムを10月の後半よりスタートし、すでに土・日曜日に来ました。必ず守ってください！

・検体送付の宅急便等の伝票には、申し込み番号または受付番号を必ず明記して下さい。

・最近、髄液がこぼれているケースが時折認められますので、必ず検体の送付の際にスクリーキャップまたは、エッペンドルフチューブをつけてお送り下さい。さらにパラフィンなどでチューブから出ないように工夫していただければ光栄です。

3. 現在まで臨床をしながらアッセイをしていましたので、1ヶ月に2度行えないこともありましたが、アッセイは1ヶ月に2度、日にちを決めずに行うことに致しました（第1, 3週目の火曜日又は水曜日午後）。

4. 我々の結果を勝手に学会や論文に使用しているケースが多々あります。学会や論文に使用

するケースではご一報ください。

いまだにルールを守らず、検体結果を無断で使用している方がいらっしゃいます。ご注意ください。

5. 最後に送るもののチェックリストです。

- 髄液（脳脊髄液）及び血清
- 検査依頼用紙（急ぎかどうか必ずチェックしてください）
- プリオン病関連脳脊髄液検査依頼用紙
- 長崎大学同意書
- CJD サーベランス委員会の同意書（2種類）様式2のみでOKです

*我々の検査は厚生労働省の難病疾患の援助にて行われており、又 CJD サーベランス委員会の協力により診断の最終調査を行っています。

*我々の研究は JACOP (Japanese Consortium of Prion disease) と連携しております。JACOP はプリオン病の自然歴や病態の解明、新規治療薬の開発などの臨床研究を行うための全国組織です。皆様のご協力をお願い致します。

「プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中

バイオマーカーの研究とその確立」

の研究に関する説明と協力をお願い

《プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究とその確立への協力について》

「プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究」は、血液・髄液中の成分を調べ、病気の発症や薬の効き目の違いに関係があるかもしれない物質を探して、その原因の詳細を突き止める研究です。この研究を通じて、あなたの病気のより正確な診断や将来的には予防法や治療法の開発などに役立つものと考えられます。

この説明書では、まず診断・研究についてご理解いただくための説明を行います。説明を十分理解し、研究に協力して血清・髄液等の試料を提供しても良いと考えられた場合には、「プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究とその確立」に署名することにより、同意したという意思表示をしていただくようお願いいたします。

研究課題名：プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究とその確立

1. 研究の背景及び目的について

急速進行性認知症は数週から数ヶ月の亜急性の経過で進行し認知機能低下を来す疾患です。現在プリオン病を含む急速進行性認知症の診断は、臨床症状に加え、画像検査（MR 画像・脳血流シンチ）・脳脊髄液検査・脳波検査・遺伝子検査を組み合わせで行っています。これらの検査では病気を確定するための診断法として十分ではありません。我々の研究は、急速に症状が進行し、認知症を疑われた患者を対象に、血液・髄液を採取させていただき、急速進行性認知症に関与する原因物質を明らかにしたいと考えております。さらにそのバイオマーカー（＝診断を確定させる物質）を測定し、検査方法を確立することが我々研究の目標です。

2. 研究の内容について

この急速進行性認知症の中には、脳に異常なプリオン蛋白が沈着し、脳神経細胞の機能が障害される病気をプリオン病と呼ばれている病気があります。急速に病気が進行する難病であり、診断が難しいです。プリオン病の補助的診断として遺伝子検査、画像検査、脳脊髄液検査及び脳波検査がありますが、これらの検査は補助的検査の一つにすぎず、十分ではありません。2012年我々は脳脊髄液（髄液）中に微量存在する原因物質の検査法を開発しましたが、現在この方法を確立しようと日々努力しています。又我々が開発した検査法では早期診断及び予後予測においては不十分のために、血液・髄液を利用した早期診断及び予後予測を見つける研究も行っています。

さらに我々の所属する組織では、プリオン病以外においても（＝鑑別疾患である他の急速進行性認知症）関連する物質の同定や測定の研究を行っております。

3. 検体の採取の方法について

検体の採取方法は2つあります。血液と脳脊髄液（髄液）の2つです。血液は一般的採血にて採取しますが、脳脊髄液（髄液）は腰椎穿刺を行い、採取します。（腰椎穿刺の詳細は参考資料を参考してください。）いずれの検体も診療の一貫として患者から採取されたものから一部を使用させていただきます。

4. 予想される利益及び不利益について

現在プリオン病に対する有効な治療法はありませんが、プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究にて適切な治療方法の選択に役立つ可能性があります。またこの研究により、新たな診断・治療の指標が得られる可能性があります。

* 腰椎穿刺による不利益については参考資料を参考してください。

5. 同意の撤回について

本検査をしていただくかどうかは、あなたの意思でお決め下さい。

同意しないことで、あなたに対して、意図的に不利益をもたらすことはありません。

診断研究に協力するかどうかはあなたの自由意思で決めて下さい。途中で協力を取り消すこともできます。また、一旦研究協力に同意された場合でも、いつでも取り消すことができますので、担当者に御連絡下さい。その場合は採取した血液等の試料やプリオン病診断結果は廃棄されます。診療記録もそれ以降は本研究のために用いられることはありません。匿名化されてしまっている場合には、検査結果を廃棄することができないことがあります。

6. 同意しない場合でも不利益を受けないことについて

研究に協力されない場合でも、不利益になることはありません。

7. 試料・研究データ等の保管・破棄について

本臨床研究で得られた検体あるいは試料は研究期間中に測定し、終了後速やかに匿名化した符号を個人確定ができないようし、医療廃棄物として処分します。検査データ、治療方法及び副作用等の個人診療情報は情報管理者の全責任のもとで厳重に保管管理し、集計・解析後速やかに個人情報のわからないような状態で廃棄します。

8. 個人情報等の保護について

個人情報とは他人には決して漏らしません

個人の情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。あなたの血液などの試料や診療記録は、分析する前に氏名、生年月日などの個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どこの誰の試料かが、容易には分からないようにした上（匿名化といいます）で、長崎大学医歯薬学総合研究科感染分子解析学において厳重に保管します。すべてのプリオン病にかかわるデータは匿名化されます。

9. 健康被害の補償について

本研究に関して健康被害の補償はありません。

10. 費用負担について

プリオン病診断を把握するための特殊検査の解析は厚生労働省研究費“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”によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。しかし、一般的な検査やプリオン病そのもの以外の治

療が必要となったときは、一般診療と同様の個人負担となります。

1.1. 研究成果の取り扱いについて

あなたの協力によって得られた検査の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上で公に発表させていただく場合がございます。

1.2. 知的財産権が生じたとき

検体解析の成果として特許権などの知的財産権が生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、試料の提供者であるあなたには属しません。

1.3. お問い合わせ

長崎大学医歯薬学総合研究科運動障害リハビリテーション分野（神経内科学）

教授 佐藤 克也

連絡先：長崎市坂本1-12-4

095-819-7991

メールアドレス：satoh-prion@nagasaki-u.ac.jp

同意書

長崎大学医歯薬学総合研究科運動障害リハビリテーション分野（神経内科学）

教授 佐藤 克也 殿

「プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究とその確立」について、別紙説明書を提示のうえ、口頭で下記1～10の説明を受け、十分理解しましたので、この臨床研究に参加することに同意いたします。

- 1. 研究の背景及び目的について
- 2. 研究の内容について
- 3. 検体の採取方法について
- 4. 予想される利益及び不利益について
- 5. 同意の撤回について
- 6. 同意しない場合でも不利益を受けないことについて
- 7. 試料・研究データ等の保管・破棄について
- 8. 個人情報等の保護について
- 9. 健康被害の補償について
- 10. 費用負担について
- 11. 研究成果の取り扱いについて

同意日 平成 年 月 日

同意者 _____ 印

代諾者 _____ 印

本人との関係（ ）

「プリオン病を含む急速進行性認知症の血液・髄液中バイオマーカーの研究とその確立」について、別紙説明書を提示のうえ、口頭で上記1～11の説明を十分に行い、上記のとおり同意を得ました。

説明日 平成 年 月 日

説明者（主治医）

氏名 _____ 印

※本同意書は、研究対象者と研究責任者がそれぞれ1部ずつ保管するものとする。

(参考資料)

脳脊髄液（髄液）の採取の際の腰椎穿刺

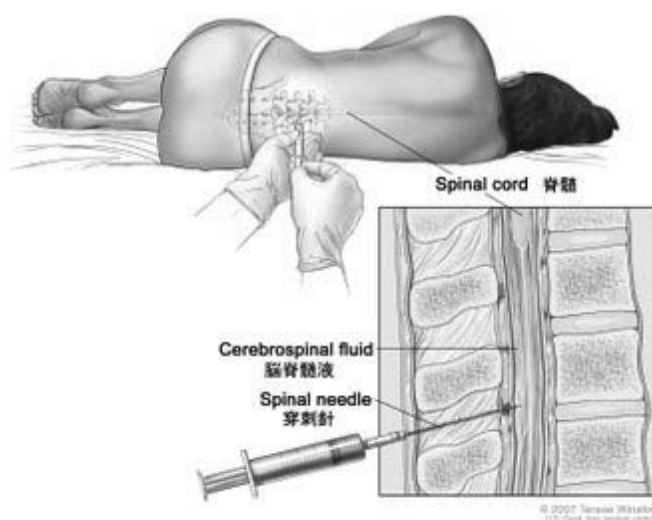
—患者さんのための説明文—

(方法)

ベット上で、側臥位で横になっていただき、エビのように背中を丸めていただきます。背中の中の中心、下の方（腰の下の方）から針を刺して脊髄から液（脳脊髄液（髄液））を数ミリリットル抜きます。

(この検査における合併症)

- 1) 背中から針を刺しますので麻酔はしますが、多少痛いです。
- 2) 局所麻酔をしますので、麻酔剤のアレルギーがある方がいます。
- 3) 検査後2時間程度の安静が必要です。無理に動くと頭痛が起こります。
- 4) 多くの場合は検査による合併症はありません。しかし時に合併症が起こる可能性があります。一番頻度が高いのは腰椎穿刺後頭痛です。頻度は低いのですが、腰椎穿刺の際に静脈などの血管に針が当たってしまい、髄液にそこからの血液が混入することがあります。血友病や抗血小板剤、抗凝固剤を投与されている患者では易出血傾向から脊髄硬膜外血腫や髄液を多く、さらに取りすぎた場合には脳硬膜下血腫の危険があります。又腰椎穿刺の際に下肢のしびれ感を訴えることもあります。



(カラー図解 人体の正常構造と機能 全10巻縮刷版 より引用)

プリオン病遺伝子解析研究への協力の同意文書

東北大学大学院医学系研究科 病態神経学分野

北本 哲之 先生

私は、今回の研究（プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子解析）について、
説明者（氏名 _____ 所属 _____ ）
より説明文を用いて説明を受け、以下の項目について十分理解しました。

- ヒトゲノム・遺伝子解析研究を行うこと
- 研究への協力は自由意志で行うものであり、協力しない場合でも不利益にならないこと
- 希望すればいつでも研究協力を中止できること
- 研究の目的、意義、方法、試料の保存方法と保存期間、試料の廃棄方法
- あなたが研究協力者に選ばれた理由
- 希望すれば、詳しい研究計画書を閲覧できること
- 遺伝子解析によって、あなたに利益または不利益が生じる可能性があること
- 個人情報 は 厳重に 管理 される こと
- 研究結果を知りたいという希望があった場合は、あなただけ（場合により代理人）に知らせること
- 研究結果は、この結果が誰のものであるかが判らないようにして学術発表する可能性があること
- この研究から知的財産権が生じた場合は、あなたには属しないこと
- 研究に要する費用は研究費でまかなわれ、試料提供は無償であること
- 希望すれば、遺伝カウンセリングが受けられること

そのうえで、私の提供する試料・情報が、

1. 今回の研究にのみ使用されることに同意します。
2. 今回の研究だけでなく、現時点では特定されない将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究にも使用されることに同意します。

（1か2のいずれかに○をつけてください）

平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日

住所：〒 _____

氏名： _____
【本人の署名】

代理人氏名： _____
【代理人の署名】

（本人との関係： _____ ）

- ・ 本人が未成年者で判断能力がある場合は、本人および法定代理人の署名
- ・ 本人が未成年者で判断能力がない場合は、法定代理人の署名
- ・ 成年者でも十分な判断能力がない場合、または意識障害がある場合は、法定代理人または近親者などが署名

プリオン病の遺伝子解析に関する患者さん（またはご家族）へのご説明

まず最初に遺伝子解析という言葉の説明させてください。

遺伝という言葉は、親の体質が子供に伝わることを言います。この遺伝という言葉に子がつきますと、遺伝を決定する単位という科学的な言葉となります。遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、遺伝子が精密な人体の設計図であるという点です。受精した一つの細胞から最終的なヒトとなる設計図はすべて遺伝子に含まれているのです。もう一つの遺伝子の役割は種の保存です。両親から子供が生まれてくるのもやはり遺伝子の働きなのです。人類の先祖ができてから現在まで人間という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

こうした重要な役割をもつ遺伝子の違いはさまざまな病気の原因になります。このようにお話ししますと、遺伝子の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、実際は、遺伝子の変化が病気を引き起こすのはむしろ極めてまれなことと考えられています。一人一人の顔や指紋が違っているのと同じようにヒトによって生まれつき遺伝子に違いがみられ、その大部分は病気との直接の関係がないことがわかってきました。遺伝子の変化のうちごく一部の変化が病気を引き起こし、遺伝する病気として気が付かれるのだと思われます。

このように、遺伝子に生まれつきの違いをもつヒトでは、将来かかる病気を予測することが可能となり、その情報をもとに病気を予防したり、早期発見をすることができます。クロイツフェルト・ヤコブ病をはじめとするプリオン病も、その他の病気と同じように遺伝子の変化によって引き起こされる例というのがごくまれにあります。その一方、プリオン病の大多数は遺伝子の変化に関係のない孤発例と呼ばれるものです。しかし、孤発例でも遺伝子の解析をすることによって、このヒトはクロイツフェルト・ヤコブ病ではないだろうとか、クロイツフェルト・ヤコブ病になったときには典型的な臨床経過をとらないだろうといったことを予想することが可能となってきました。遺伝子の違いを検討することによって、より正確な診断が可能となってきているのです。そこで、遺伝子を解析することが重要になってきております。

(1) 遺伝子解析に協力するかどうかはあなたが自由に決めてください。途中で協力を取り消すこともできます

研究に協力するかどうかは、あなたの自由意思で決めてください。また、いったん研究協力を同意された場合でも、いつでも取り消すことができますので、担当者にご連絡下さい。その場合は採取した血液等の試料や遺伝子解析の結果は廃棄され、診療記録もそれ以降は研究のために用いられることはありません。ただし、どれが誰のものかわからないように匿名化されてしまっている場合には、廃棄することができません。また、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合などは、その結果を廃棄できないことがあります。

(2) 研究に協力されない場合でも、不利益になることはありません

研究に協力されてもされなくても、当院では同じように最善の医療を提供いたします。試料提供をしないことによって、あなたが不利益な対応を受けることは決してありません。

(3) 研究計画や研究方法についての詳しい資料をみることもできます

ご希望があれば、研究計画の詳しい内容をお見せすることができます。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合も、こちらで用意し説明いたします。ただし、他の試料提供者の個人情報に関わる部分や研究の独創性の確保に支障がでる場合には、内容をお見せできないことがあります。

(4) 遺伝子解析によってあなたに生じる可能性のある利益および不利益について

本遺伝子解析研究の結果が、試料を提供した人に直接利益となるような情報をもたらす可能性はほとんどありません。まれに、偶然に重大な病気との関係が見つかることがあります。この時は、本人や家族や血縁者がその結果を知ることが有益であると判断され、医学部倫理委員会も同様に考えた場合に限り、診療を担当する医師から本人や家族や血縁者に、その結果の説明を受けるかどうかについて問い合わせることがあります。

研究の成果は、今後医学が発展することに役立ちます。その結果、将来、同じ病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになるかもしれません。

しかしながら、遺伝子解析の結果によっては、就職・結婚・保険への加入などに関して、現時点では予測できないような不利益が生じる可能性がないとはいえません。また、血縁関係があることを前提にして遺伝子解析を行う場合、その前提が崩れると（例えば養子の場合など）、正しい解析結果が得られないことがあります。思いがけず遺伝子解析により血縁関係がないと判定されることもあります。

上記のような患者さんあるいはご家族の精神的負担を軽減するために、CJD サーベイランス委員会には遺伝カウンセリング担当の専門医がおります（後述）。

なお、本研究では試料採取の際に採血をおこないます。採血行為自体は通常、安全なものですが、ごくまれに周囲の腫れや血管炎を生じることがあります。なお、このような副反応に対し特に補償はありません。

(5) 個人情報は他人には決して漏らしません

個人の情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。遺伝情報はそのなかでも特に厳重に管理されるべきものであるため、この研究では、遺伝子解析結果が他人に漏れないように取扱いを慎重に行います。

匿名化にあたっては、「連結可能匿名化」を行います。「連結可能匿名化」とは、あなたとある符号とを結びつける対応表をつくり、その対応表を個人情報管理者および分担管理者が

厳重に保管する方法です。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者には符号しかわからず、誰の試料を解析しているのかわかりません。ただし、遺伝子解析結果をあなたに説明する場合には、対応表に照らしてこの符号を元どおりに戻します。

(6) 遺伝子解析結果をあなたにお知らせすることについて

あなたの遺伝子解析結果については、ご希望に応じてあなただけ（場合により代理人）にお知らせすることができます。解析結果をお知りになりたい場合は、その旨をお知らせください。ただし、研究期間を過ぎてからお申し出があった場合は、ご希望に添えないことがあります。

(7) 研究結果の公表

ご協力によって得られた研究の成果は、学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。その際は、個人が誰であるかわからないように匿名化した上で発表します。

(8) 試料および解析結果を他の機関に提供する可能性について

試料や解析結果を他の機関へ提供する可能性があります。その場合は、東北大学医学部倫理委員会によって、個人情報の取り扱い、提供先の機関名、提供先における利用目的が妥当であることについて、審査を受け承認を得た後に行います。

(9) 知的財産権が生じたとき

遺伝子解析の成果として特許権などの知的財産権が生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、試料の提供者であるあなたには属しません。

(10) 遺伝子解析の費用について

遺伝子解析は研究費によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。しかし、遺伝子解析の結果により、新たな検査や治療が必要となったときは、一般診療と同様の個人負担となります。

なお、血液などの試料提供に対して、あなたに謝礼をお支払いすることは致しませんのでご了承ください。

(11) 遺伝カウンセリングを受けることもできます

病気のことや遺伝子解析に関して、不安に思ったり相談したいことがある場合は、担当者へ何なりとご相談ください。研究についてより詳しい説明を行うと共に、ご希望に応じて遺伝カウンセリングが受けられるよう、CJD サーベイランス委員会には専門の遺伝カウンセリング

グ担当を設けています。

(13) この研究の実施計画は以下のとおりです。

研究題目：プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子解析

研究機関名：東北大学大学院医学系研究科 病態神経学分野

研究責任者氏名・職名：北本 哲之・教授

実施責任者氏名・職名：同上

研究の方法：

－対象とする疾患名：クロイツフェルト・ヤコブ病

－解析する遺伝子の名称：プリオン蛋白遺伝子

－解析する試料・情報：血液（20 ml）

－解析方法：主治医より送付された血液から DNA を抽出し、PCR によるダイレクト・シーケンシング法を用いて解析する。

－研究期間：2013 年 8 月（倫理委員会承認後）～2018 年 7 月

－試料の保存方法と保存期間：試料は研究期間の間、東北大学で保存されます。抽出後の DNA を連結可能匿名化の上、保存します。

－研究終了後の試料の保存または廃棄方法：提供を受けた試料・情報は研究終了後に廃棄します。ただし、現時点では特定されない将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究のための貴重な試料と考えられることから、上記目的での使用に同意をされた場合は研究終了後も試料を当該施設にて保存します。なおこの場合、試料・情報が他機関に提供される可能性もあります。

(12) お問い合わせの窓口

この研究についてのお問い合わせがある場合は、下記までご連絡ください。

東北大学大学院医学系研究科 病態神経学分野

住所：〒980-8575 仙台市青葉区星陵町 2-1

電 話：022-717-8143

F A X：022-717-8148

担当者：北本 哲之

E-mail：kitamoto@med.tohoku.ac.jp

プリオン病の症候の定義

2017年1月19日 JACOP 運営委員会・サーベイランス委員会

プリオン病の発症	
定 義	本症と思われる症状*が始まった年・月・日
判 定 基 準	それまでの健常な状態が“変化”して、症状 ^{※1} が出現したときを発症とする
備 考	※1 歩行障害、性格変化、認知症、構音障害、不随意運動、異常感覚など

認知機能障害	
定 義	「認知機能障害」は、認知機能（複雑性注意 ^{※1} 、遂行機能、学習・記憶、言語、感覚-運動、社会的認知の6領域）の障害を指す。脳の器質的障害に起因し、6領域中1つ以上の認知領域で有意に低下しており（記憶障害、遂行機能障害、失語、失認、失行など）、そのために日常生活が阻害される場合は「認知症」、日常生活が阻害されない場合は「軽度認知障害」とよぶ（DSM-5による定義）。
判 定 基 準	(1) 認知機能低下の病歴が確認できること（患者家族・臨床医などによる）、及び (2) 神経心理テストや臨床評価により認知機能の障害（上記の「認知症」あるいは「軽度認知障害」）が示されること。Clinical Dementia Rating (CDR) では0.5以上に該当する。失語、失認、失行 ^① 等の巣症状 ^{※1} の存在も含む。
備 考	※1 複数の外的刺激があるなかで維持される注意力 ※2 脳の局限した一部の破壊や病巣の出現による刺激によって現れる症状

小脳症状	
定 義	神経学的診察で小脳失調が確認された状態。
判 定 基 準	以下の症状の出現の有無によって判定する。 滑動性眼球運動障害 回内・回外運動が拙劣（筋固縮あるいは無動によるものを除く） 指鼻指試験、踵膝試験、指鼻試験で測定障害 企図振戦（指鼻試験などで目標に近づくとつれ揺れが大きくなる振戦） 失調性歩行（前庭障害・深部感覚障害によるものを除く） 失調性構音障害 筋トーンス ^{※1} 低下（筋障害・末梢神経障害によるものを除く）
備 考	※1 筋緊張。筋の伸張に対する受動的抵抗、または筋に備わっている張力。

錐体路徴候	
定 義	錐体路を含めた、主に上位の運動ニューロン障害。主に以下の症状がみられる。 ①バビンスキー徴候・チャドック反射の出現 ②深部反射の亢進 ③痙縮（四肢あるいは痙性歩行） ④腹壁反射の左右差のある減弱
判 定 基 準	①バビンスキー徴候または ②確実な深部反射亢進または ③確実な痙縮がある場合錐体路徴候ありと判定する。
備 考	

錐体外路徴候（パーキンソニズム）	
定 義	<p>大脳基底核が主として関与する神経学的症状。主に以下の症状がみられる。</p> <p>①筋強剛（筋固縮）</p> <p>②運動緩慢（bradykinesia）</p> <p>③無動（akinesia）</p> <p>④振戦その他の不随意運動、姿勢異常、姿勢反射障害</p>
発生時期の特定方法	<p>医師による診察および問診にて異常が確実に認められ、病歴上それが始まったと推定される時期を特定する。</p>
備 考	<p>錐体外路徴候あるいはパーキンソニズムの評価には MDS-UPDRS, UPDRS がある。</p>

無動性無言	
定 義	<p>自発的な四肢の運動や発語がなく、刺激に対して反応を示さないが、自発的な眼球運動や瞬目はみられ、追視は可能。痛み刺激に対しての逃避反応はみられる。睡眠・覚醒のリズムは保たれる。</p>
判 定 基 準	<p>神経学的診察により上記の症候を確認する。</p>
備 考	

ミオクローヌス	
定 義	<p>「ミオクローヌス」は神経筋の過剰な興奮で生じる、素早い瞬間的な筋収縮であり、関節運動を伴う。基本的に不随意運動として生じるが、時に動作をしようとして出現したり、他動的に刺激を与えることで誘発されたりすることもある。これらは陽性ミオクローヌスとよばれ、筋収縮の瞬間的停止による陰性ミオクローヌスも類似の機序でみられ、羽ばたき振戦（asterexis）として知られている。</p>
判 定 基 準	<p>顔面、四肢、体幹など体のどの部位にでも出現する上記の特徴を有する不随意運動を確認する。</p> <p>確定診断にはビデオ撮影、表面筋電図による確認を行うのが望ましい。</p>
備 考	

起立障害・歩行障害	
定 義	<p>①起立障害： 自力で立ってられないで他人の助けを必要とする、あるいは自力で立つことはできても、両足を開かないと倒れてしまう（運動失調の存在）。</p> <p>②歩行障害： 痙性対麻痺歩行（膝を十分に曲げずに床から足底をあまり離さず、足関節は内反させ尖足の状態で、歩幅が狭い状態で歩く。 失調歩行（両足を開いて歩く。深部感覚の障害によるものは、暗い所で歩行障害が顕著になる。小脳症状としての歩行障害は、酔っ払いの千鳥足のようで、全身の動揺が強いが、閉眼しても増悪の程度が軽い。軽度のときは、つぎ足歩行を行わせると検出しやすい。 パーキンソン病様歩行は、前傾で膝を軽度まげて、小刻みに歩く。手の振りも少ない。重心は前方にあり、時に前方に突進することがある。）</p>
判 定 基 準	<p>次の判定基準において1以外を起立障害・歩行障害ありと判定する。</p>

	<p>①起立障害：</p> <p>1 自分で容易に立つことができる。</p> <p>2 何回か試行してやっと立ち上がる。</p> <p>3 ひじ掛けなどを使って立ち上がる。</p> <p>4 介助で立ち上がる。立ち上がることが不能。</p> <p>②歩行障害</p> <p>1 正常に歩くことができる</p> <p>2 前傾、小刻み歩行、歩幅の広い失調歩行など</p> <p>3 歩行障害があるが容易に独歩できる</p> <p>4 障害により独歩がむずかしいがなんとかできる</p> <p>5 手引きなどの介助歩行の状態</p> <p>6 歩行不可能。</p>
発生時期の特定方法	それまでの歩行に問題が無い状態から、起立障害・歩行障害のいずれかが、医師による診察および問診にて異常が確実に認められ、病歴上それが始まったと推定される時期を特定する。
備考	立位・歩行については小脳性失調歩行については SARA, ICARS、パーキンソン病様歩行については UPDRS もしくは MDS-UPDRS で点数をつけることができる。

構音障害	
定義	構音障害とは、口唇、舌、軟口蓋等の構音器官の下位あるいは上位運動ニューロン障害による運動麻痺、小脳性運動失調、錐体外路症状でも生じる言語の発声に異常をきたす状態で、いわゆる「ろれつが回らない」あるいは「言葉の明瞭さに欠ける」状態を示す。
判定基準	(1)麻痺性構音障害として舌音、口唇音、口蓋音の障害。(2)失調性構音障害として断綴性言語、爆発性言語 (3) 錐体外路性として小声、吃音、緊張性言語などがみられる。
備考	

嚥下障害	
定義	嚥下障害は、「飲み込みの障害」である。 嚥下は、(1)舌の運動により食べ物を口腔から咽頭(いんとう)に送る口腔期、(2)嚥下反射により食べ物を食道に送る咽頭期、(3)食道を通過する食道相に分けられる。
判定基準	食物摂取に時間がかかり、食物の気道への流入(誤嚥)によるむせこみがみられる場合、嚥下障害ありと判定する。 (1)食べ物が飲み込みにくくなったとの自覚(嚥下困難)と、食事の時のむせ(誤嚥)で判断。(2)評価法としては水分嚥下試験、反復唾液嚥下テスト、嚥下造影、喉頭内視鏡が用いられる。
発生時期の特定方法	医師による診察および問診にて異常が確実に認められ、病歴上それが始まったと推定される時期を特定する。
備考	

膀胱・直腸障害															
定 義	膀胱、直腸の機能が障害され、歩行障害などによらない排尿・排便困難や尿失禁・便失禁をきたす状態。														
判 定 基 準	<p>日常生活動作における障害者や高齢者の機能的評価に利用されているバーテルインデックスである排便や排尿コントロール指標を利用する。</p> <table border="1"> <tbody> <tr> <td rowspan="3">排便コントロール</td> <td>10</td> <td>失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能</td> </tr> <tr> <td>5</td> <td>ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む</td> </tr> <tr> <td>0</td> <td>上記以外</td> </tr> <tr> <td rowspan="3">排尿コントロール</td> <td>10</td> <td>失禁なし、収尿器の取り扱いも可能</td> </tr> <tr> <td>5</td> <td>ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む</td> </tr> <tr> <td>0</td> <td>上記以外</td> </tr> </tbody> </table>	排便コントロール	10	失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能	5	ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む	0	上記以外	排尿コントロール	10	失禁なし、収尿器の取り扱いも可能	5	ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む	0	上記以外
排便コントロール	10		失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能												
	5		ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む												
	0	上記以外													
排尿コントロール	10	失禁なし、収尿器の取り扱いも可能													
	5	ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む													
	0	上記以外													
備 考															

意識障害	
定 義	意識障害は意識が清明でない状態である。軽度の意識障害は目覚めてはいるが、自己と周囲とを十分認識できない状態である。中等度から高度の意識障害は目覚めていることが不十分または不可能な状態である。
判 定 基 準	<p>意識障害の評価はJCSまたはGCSを用いる。</p> <p>Japan Coma Scale (JCS)</p> <p>I 刺激しないでも覚醒している状態</p> <p>1点：だいたい意識声明だが、今ひとつはっきりしない</p> <p>2点：見当識障害（自分がなぜここにいるのか、ここはどこなのか、といった状況が理解されていない状態）がある</p> <p>3点：自分の名前、生年月日が言えない</p> <p>II 刺激すると覚醒するが刺激をやめると眠り込む状態</p> <p>10点：普通の呼びかけで容易に開眼する</p> <p>20点：大きな声または体をゆさぶることにより開眼する</p> <p>30点：痛み刺激を加えつつ呼びかけを繰り返すと、かろうじて開眼する</p> <p>III 刺激をしても覚醒しない状態</p> <p>100点：痛み刺激に対し、払いのけるような動作をする</p> <p>200点：痛み刺激で少し手足を動かしたり、顔をしかめる</p> <p>300点：痛み刺激に反応しない</p> <p>GCS グラスゴー・コーマ・スケール Glasgow Coma Scale</p> <p>開眼機能(Eye opening)「E」</p> <p>4点：自発的に、またはふつうの呼びかけで開眼</p> <p>3点：強く呼びかけると開眼</p> <p>2点：痛み刺激で開眼</p> <p>1点：痛み刺激でも開眼しない</p> <p>言語機能(Verbal response)「V」</p> <p>5点：見当識が保たれている</p> <p>4点：会話は成立するが見当識が混乱</p>

	<p>3点：発語はみられるが会話は成立しない</p> <p>2点：意味のない発声</p> <p>1点：発語みられず</p> <p>運動機能(Motor response)「M」</p> <p>6点：命令に従って四肢を動かす</p> <p>5点：痛み刺激に対して手で払いのける</p> <p>4点：指への痛み刺激に対して四肢を引っ込める</p> <p>3点：痛み刺激に対して緩徐な屈曲運動（除皮質姿勢）</p> <p>2点：痛み刺激に対して緩徐な伸展運動（除脳姿勢）</p> <p>1点：運動みられず</p>
備考	<p>一般的なプリオン病の1症状として意識障害を呈することは稀である。しかしながら“無動性無言＝意識障害”又は“失外套症候群又は無動性無言＝意識障害”と記載している神経内科学の教科書とプリオン病の論文が散見される。この研究では、意識障害は失外套症候群や無動性無言を異なる用語として扱う。</p>

精神症状	
定義	幻覚、妄想、人物誤認、不安、うつ、アパシー、興奮。異常行動など
判定基準	BPRS*（簡易精神症状評価尺度）日本語版を用いる Overall JE, Gorham DR. The brief psychiatric rating scale. <i>Psychol Rep</i> 1962; 10: 799-812.
備考	多くの臨床試験においても BPRS が利用されている。でプリオン病を罹患している可能性が示唆された段階で不安症状を呈することが多い。

感覚障害	
定義	体性感覚の何らかの異常（感覚鈍麻・消失・過敏、異常感覚 dysesthesia、錯感覚 paresthesia など）を「感覚障害」と定義する。
判定基準	神経学的診察における感覚系の異常所見、あるいは自覚的な感覚の異常の出現をもって「感覚障害あり」と判定する。
備考	

視覚異常	
定義	視力低下、視野狭窄、色覚異常、変形視、霧視、動揺視
判定基準	上記症状の出現した日が症状の出現日
備考	

てんかん発作	
定義	全般性あるいは部分的な間代性/強直性けいれん発作あるいは非けいれん発作
判定基準	臨床的に明らかな間代性/強直性けいれん発作（脳波での確認が望ましい）、あるいは脳波にて確認された非けいれん発作
備考	CJD を含めプリオン病ではまれな症候である

※ 問診の工夫により、開始時期できるだけ年・月・週・日まで特定する。困難な場合には「上旬」（1～10日）、「中旬」（11～20日）、「下旬」（21～31日）のいずれに該当するかということまでは特定する。

