

# CJD の診療について

Nozomi Niimi

2024/11/7

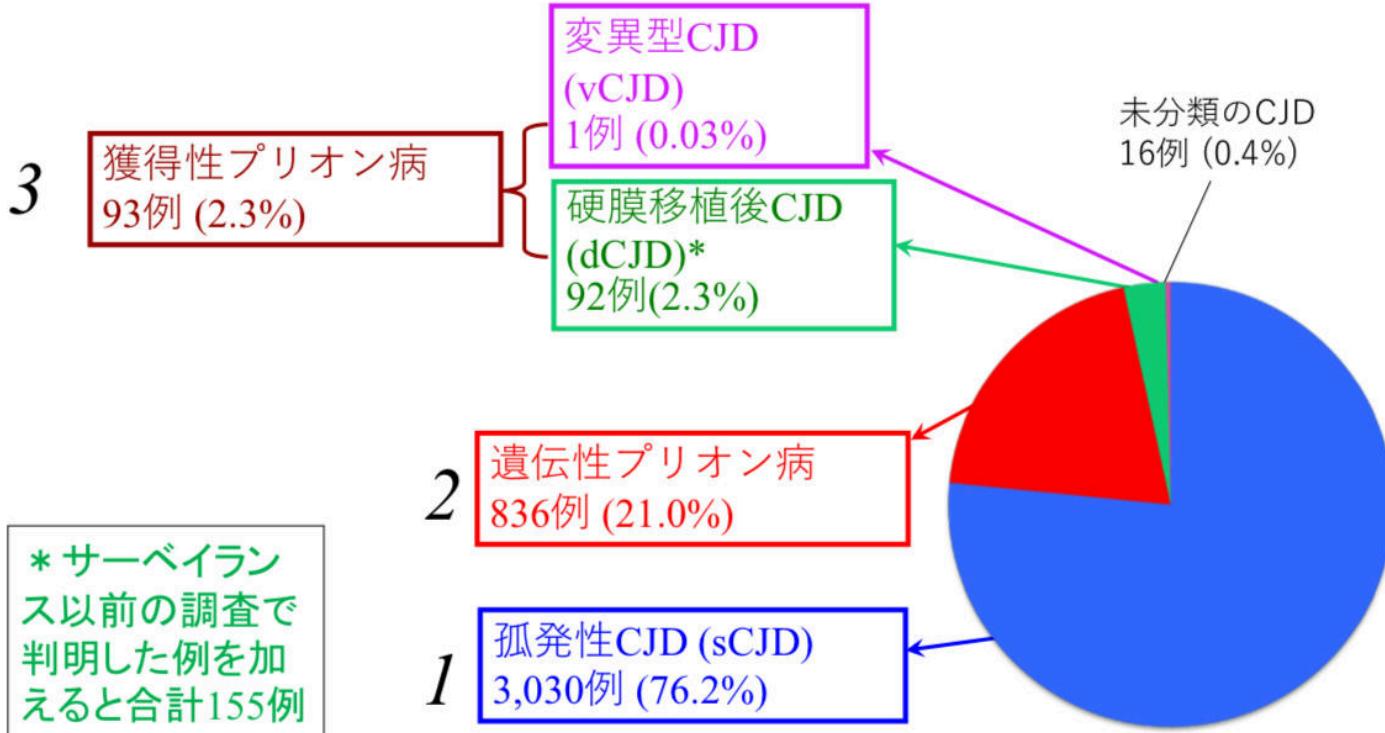
# 症例

- 78歳女性
- 1ヶ月前からの体動困難
- 入院後急激に認知機能低下が進行
- 当初は脳炎など疑い、CSF および MRI 検査
  - ▶ MRI にて CJD 疑い

# CJD とは

- Creutzfeldt-Jakob 病
- Prion 病の一つ
- 有病率は 1~2/100 万人とされる希少疾患
- 実は伝染病として 5 類感染症に指定されている

# CJD の分類と疫学



- 孤発性, 遺伝性, 獲得性に分けられる

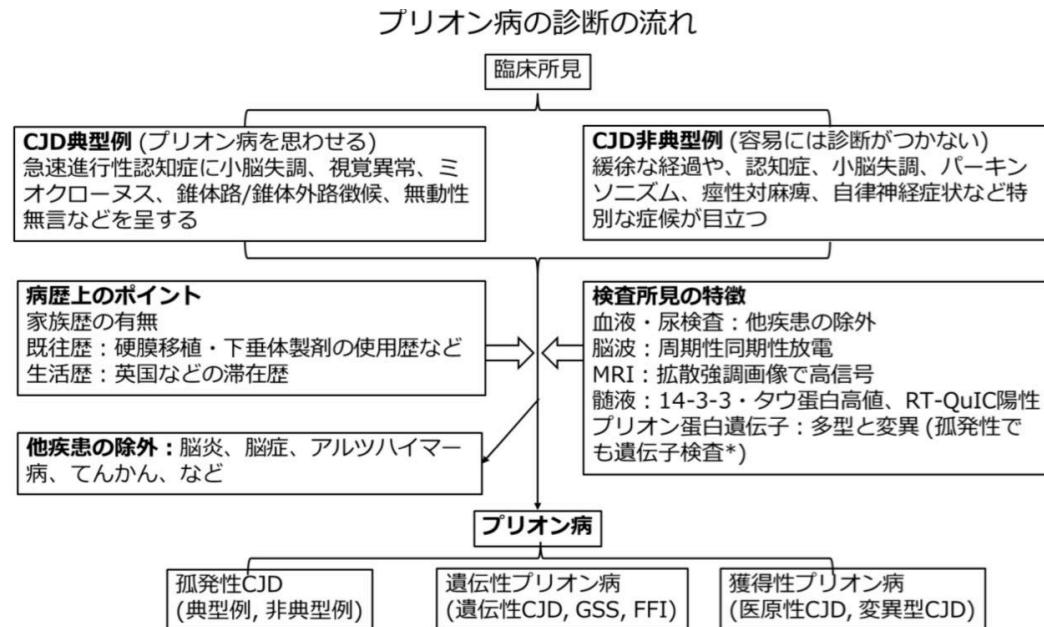
- ・日本では 3/4 以上が孤発性

# CJD の診断の道順

- 急速進行性(2年以内)認知症で疑う
- それ以外だと、以下の特徴があると疑う ······

“Myoclonus を伴う認知症は否定されるまで CJD”

NEJM



http:

# CJD の診断

表 10. 孤発性 Creutzfeldt-Jakob 病の診断基準案<sup>26</sup>

|                    |   |
|--------------------|---|
| 1. 確実例(definite)   | I . 急速進行性認知症<br>II. 次の 4 項目中 2 項目以上を満たす。<br>A. ミオクロース<br>B. 視覚または小脳症状<br>C. 錐体路または錐体外路症状<br>D. 無動性無言<br>III. 脳波上で周期性同期性放電(PSD)を認める。<br>IV. MRI 拡散強調画像(DWI) または FLAIR 画像にて尾状核・被殻にて高信号を認める。 |
| 2. ほぼ確実例(probable) | (1) I + II + III<br>(2) I + II + IV<br>(3) I + II + 脳脊髄液 14-3-3 蛋白陽性<br>(4) 進行性の神経症候群 + 脳脊髄液または他の臓器の RT-QuIC 陽性   |
| 3. 疑い例 (possible)  | I + II + 経過が 2 年未満  |

- 本来は脳生検による組織診が必要
  - ▶ しかし、それだと亡くなるまで診断が不可能
- 最近だと、以下の検査が組み合わされて行われる
  - ▶ 頭部 MRI + 脳波 + 髄液検査

# CJD の診断～MRI

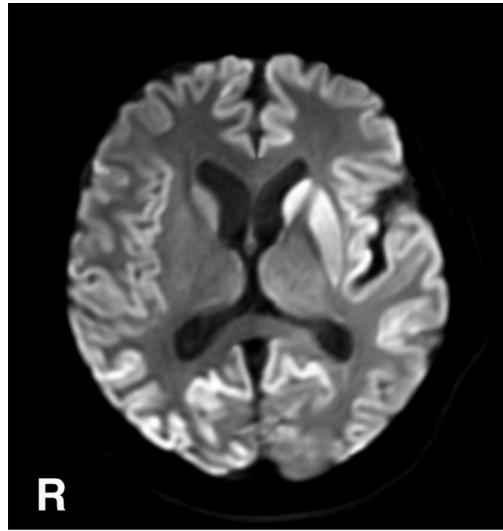


図 2. 頭部 MRI・拡散強調像(diffusion weighted image: DWI)での大脳皮質、線条体の高信号

- ・ 単純 MRI で評価(造影剤を使うのは他の疾患除外のため)
- ・ DWI で大脳皮質の高信号(Cortical ribboning)や線条体の高信号
- ・ 感度 83-94%, 特異度 72-95% という報告もあり

UptoDate Creutzfeldt-Jakob disease

# CJD の診断～脳波



図 1. 脳波での周期性同期性放電 (periodic synchronous discharge: PSD)

- SPD が有名
- 他にも ······

# 髄液検査は危険じゃない？

- ・普通にやればOK
- ・当院だとすこしうるさいかも ······

# CJD の診断～髄液検査

表 7. 孤発性プリオノ病における脳脊髄液中のバイオマーカー検討

|                 | 感度  | 特異度 |
|-----------------|-----|-----|
| 14-3-3 蛋白 WB    | 79% | 66% |
| 14-3-3 蛋白 ELISA | 85% | 67% |
| 総タウ蛋白           | 91% | 79% |
| RT-QuIC 法       | 83% | 97% |

- ・除外診断に必須
- ・14-3-3 蛋白が有名
- ・それ以外だと RT-QUick .....

# CJD の診断～髄液検査 2



- いくつかの病院で可能
- 長崎病院で行う
- やり方が厳しい

## CJD の診断～髄液検査 3

- ・ 神経内科に相談すると良い
- ・ 検査科の外注に相談して特殊な容器をもらう
- ・ 月曜日～水曜日に郵送
- ・ 検体を入れる容器も特殊なので検査科の外注と相談
- ・ 血漿も一緒に送る。容器も含めて相談
- ・ -20°Cの保存検体。3F の奥でドライアイスを自分で破碎して詰め込む
- ・ 郵送は断られるけど、人によってはOK
- ・ 向こうから電話があって、コホート研究の同意など必要
- ・ いろんな情報を書き込む必要もあり大変
- ・ 結果は数ヶ月かかる

## 診断したら……

- ・ 5類感染症なので、保健所に報告
- ・ その時に海外渡航歴だったり、いろんな事の記載が必要なのでしっかり家族に聞く

## 注意点！

- CJD はどこまで行っても除外診断
- Red flag がある場合は、CJD 以外を疑う
- 実際 .....

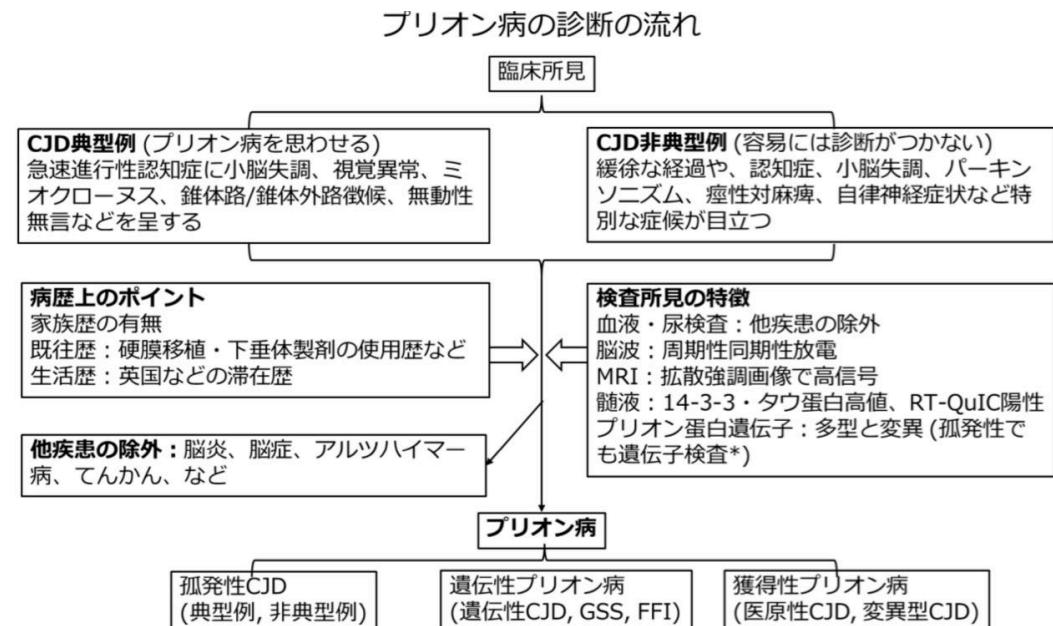
## CJD の鑑別の難しさ

- CJD センターで 20% は違うという結果があった
- 最大の鑑別疾患は自己免疫性脳炎
- 実際 .....

# 病理解剖

- 国立精神・神経医療センター

<https://brain-bank.ncnp.go.jp/>



- 公益財団法人 脳血管研究所 美原記念病院

<https://mihara-ibbv.jp/hp/brain-bank/>

- ・当院だと病理解剖は不可能
- ・病理解剖あとは遺族も直接触れられない事に注意
- ・二重の袋に入れてお返しされる

# Take home message

- 急速進行の認知症で CJD を疑う
- 先ずは、頭部 MRI、脳波、髄液検査で非侵襲的に
  - ▶ 髄液検査の外注は神経内科に相談
- 病理解剖を行う時も Fa や病院との相談が必要