

CJD の診療について

Nozomi Niimi

2024/11/7

症例

- 73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

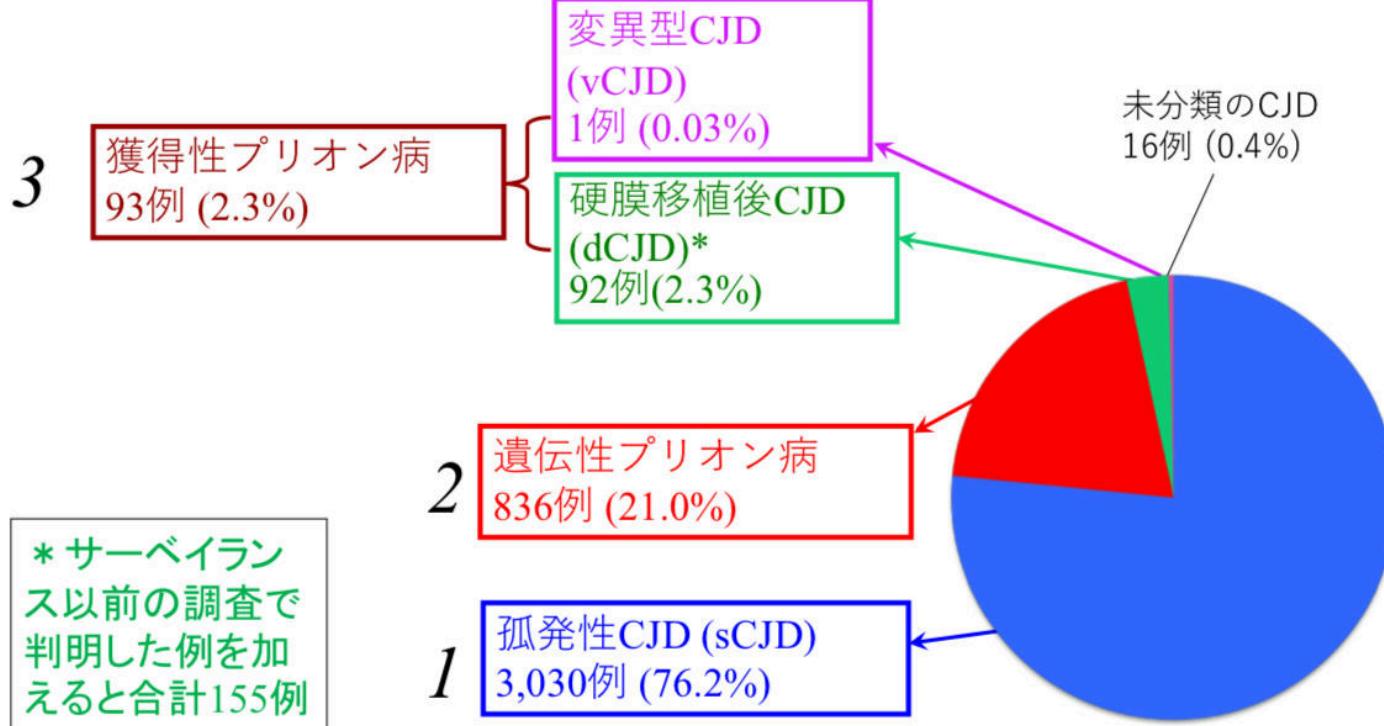
- Creutzfeldt-Jakob 病
- Prion 病の一つ
- 有病率は。。。。。
- 実は伝染病として 5 類感染症に指定されている

CJD の分類

種類	前駆物質	遺伝性/後天性	障害臓器	全身性/局所性
AL	免疫グロブリン軽鎖	両方	全臓器、中枢神経は稀	両方
AA	血清アミロイド A	後天性	中枢神経以外全て、通常腎臓	全身性
ATTR-wt	トランスサイレチン	後天性	心臓、肺、腱	全身性
ATTR-v	トランスサイレチン	遺伝性	末梢/自律神経、心臓、目、髄膜	全身性

- ・ 遺伝病、伝染性
- ・ Prion 病の一つ
 - 1. 遺伝性
 - 2. 孤発性
 - 3. 医原性・感染性
- ・ 最も多いのは**孤発性**

CJD の疫学



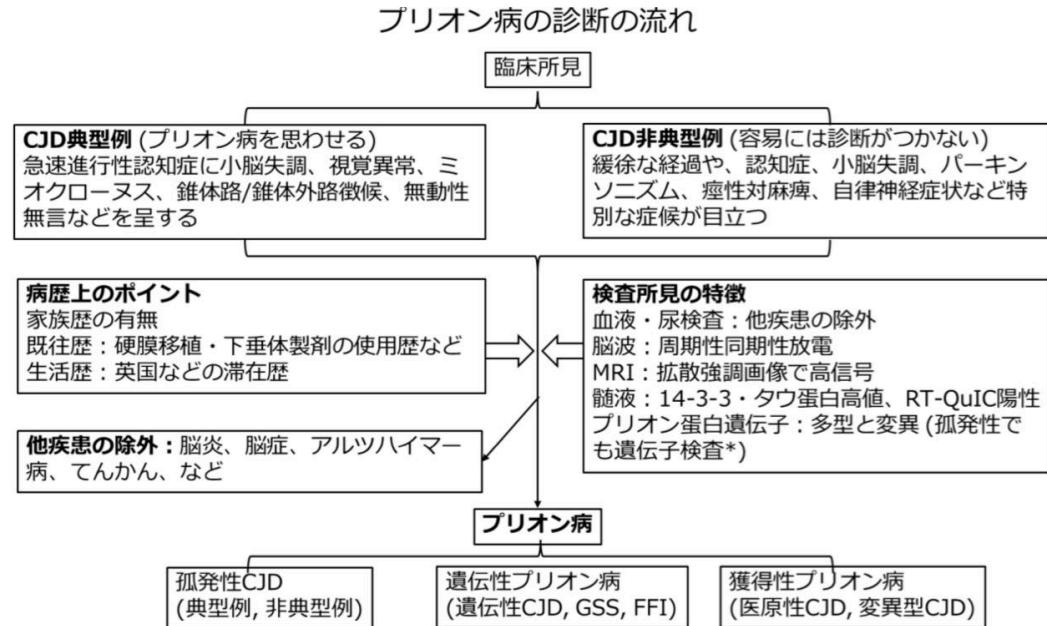
- 最も多いのは孤発性

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²⁶

1. 確実例(definite)	I . 急速進行性認知症 II. 次の 4 項目中 2 項目以上を満たす。 A. ミオクロース B. 視覚または小脳症状 C. 錐体路または錐体外路症状 D. 無動性無言 III. 脳波上で周期性同期性放電(PSD)を認める。 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 (2) I + II + IV (3) I + II + 脳脊髄液 14-3-3 蛋白陽性 (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

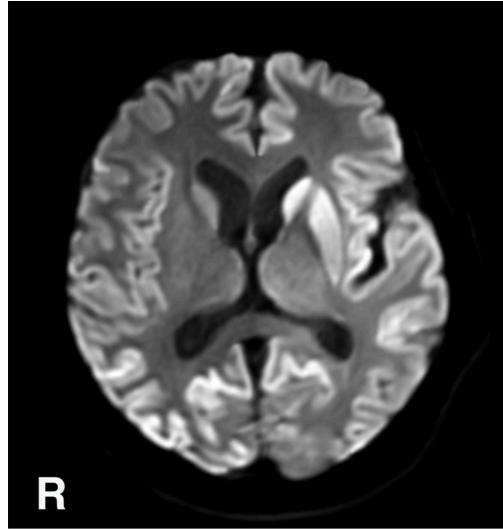


図 2. 頭部 MRI・拡散強調像(diffusion weighted image: DWI)での大脳皮質、線条体の高信号

- 以下の特徴があると ……

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
- ・ 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
- ・ 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

まとめ

- HP を貼りつける

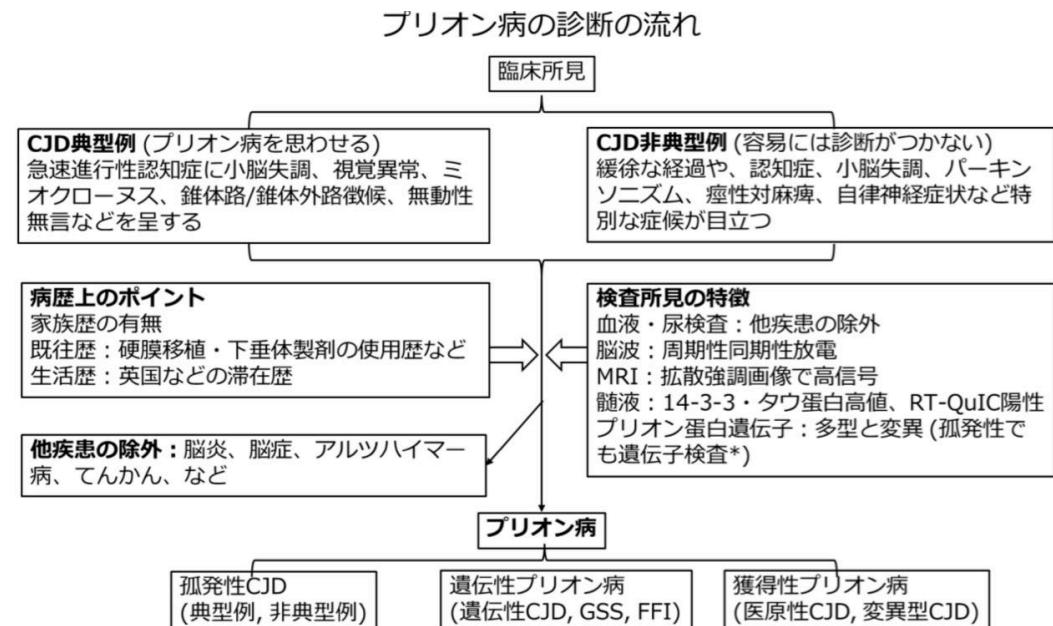
注意点！

- CJD はどこまで行っても除外診断
- 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

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