

# 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

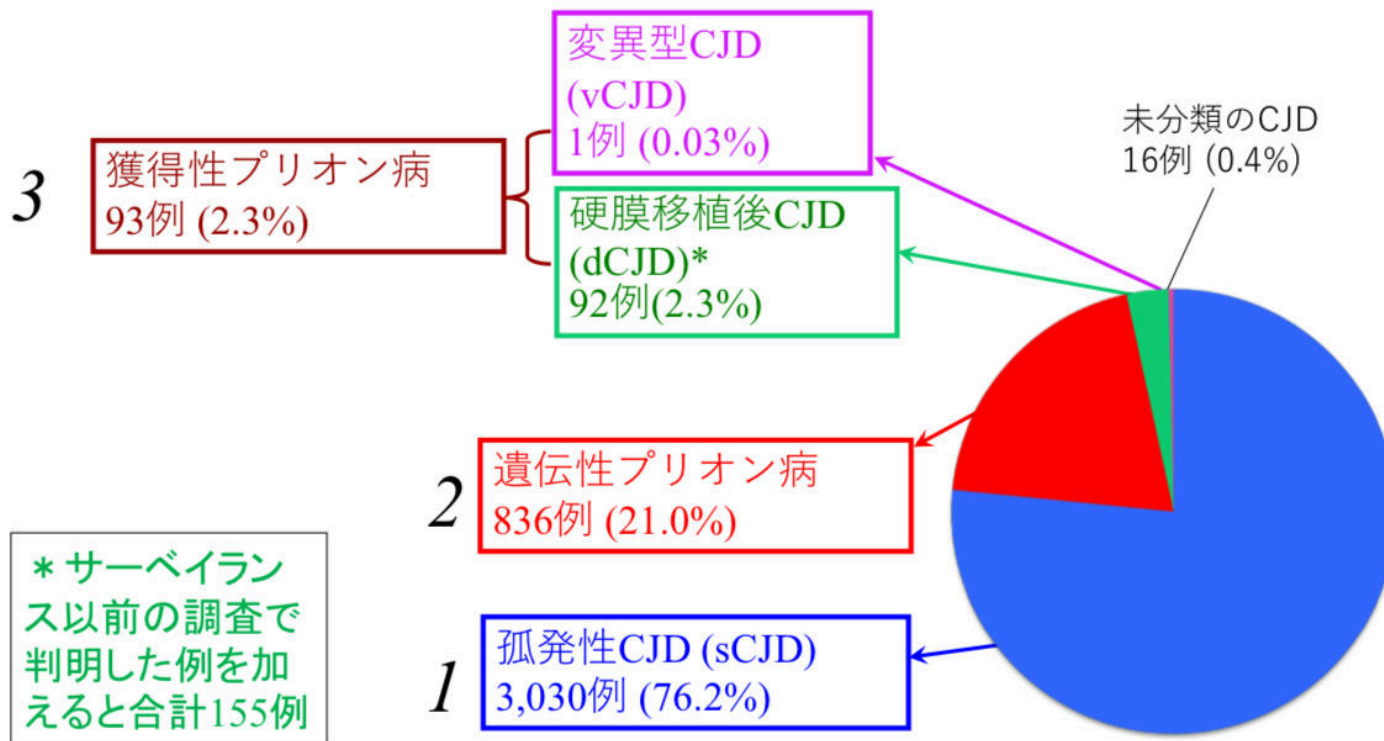
- Creutzfeldt-Jakob 病
- Prion 病の一つ
- 有病率は。。。。。。
- 実は伝染病として 5 類感染症に指定されている

# 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



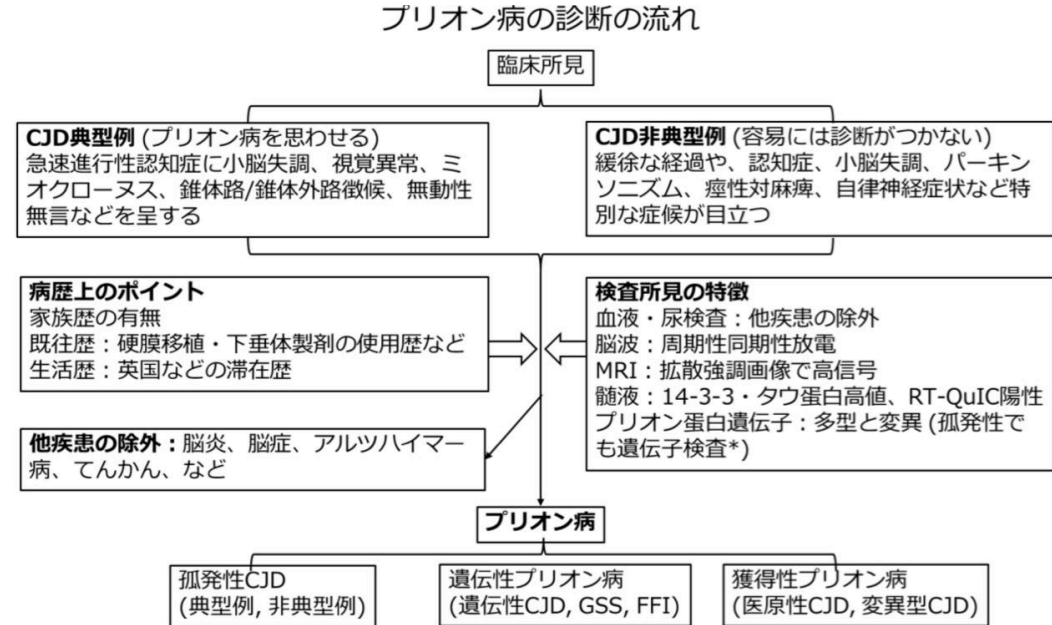
- 最も多いのは孤発性

# 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:](http://)

# CJD の診断

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

<p>1. 確実例 (definite)</p> <p>進行性の神経症候群を呈し、特徴的な病理所見、またはウエスタンブロットや免疫染色法で脳に異常プリオン蛋白を検出。</p>	<p>I. 急速進行性認知症</p> <p>II. 次の 4 項目中 2 項目以上を満たす。</p> <p>A. ミオクローヌス</p> <p>B. 視覚または小脳症状</p> <p>C. 錐体路または錐体外路症状</p> <p>D. 無動性無言</p> <p>III. 脳波上で周期性同期性放電 (PSD) を認める。</p> <p>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。</p>
<p>2. ほぼ確実例 (probable)</p> <p>(1) I + II + III</p> <p>(2) I + II + IV</p> <p>(3) I + II + 脳脊髄液 14-3-3 蛋白陽性</p> <p>(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</p>	
<p>3. 疑い例 (possible)</p> <p>I + II + 経過が 2 年未満</p>	

- 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

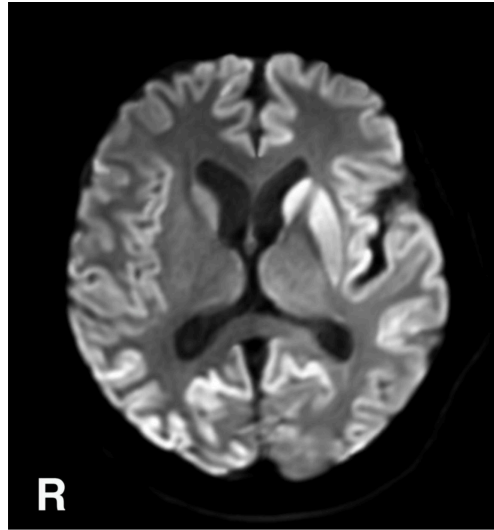


図 2. 頭部 MRI・拡散強調像 (diffusion weighted image: DWI) での大脳皮質、線条体の高信号

- 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. 孤発性プリオン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



長崎大学大学院医学部総合研究科医療科学専攻  
保健科学分野 佐藤研究室  
PRION CJD Creutzfeldt-Jacob Disease

文字サイズ A A RESET

PRION CJD Creutzfeldt-Jacob Disease

PRION CJD Creutzfeldt-Jacob Disease

HOME

1 ごあいさつ GREETING

2 スタッフ STAFFS

3 プロジェクト PROJECTS

4 プリオン病 PRION

5 業績 PUBLICATIONS

6 アクセス ACCESS

7 リンク LINKS

HOME>プリオン病関連検査項目

厚生労働省化学研究費補助金難病疾患研究事業「プリオン病及び重発性ウイルス感染症に関する調査研究班（山田 聡）」及びクロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）サーベランス委員会（水澤委員長）の協力・委託を受け、ヒトプリオン病に関する脳脊髄液検査を行っております。脳脊髄液中の14-3-3蛋白の測定を無料にて行っております。又脳脊髄液中に存在する微量の異常型プリオン蛋白の検出に成功し、RT-QUIC法として確立しました。この検査を希望される場合は別途にてお申し込みください。当初は無料にて実施しますが、将来費用の一部を負担していただくことがあります。

尚至急（1週間以内）の検査を希望される場合（例えば脳生検前にプリオン病を否定したい場合）は別途にてご相談ください。14-3-3蛋白、総タウ蛋白、RT-QUIC法による異常プリオン蛋白の検出を1週間以内で行っております。（[nagasakiprion@yahoo.co.jp](mailto:nagasakiprion@yahoo.co.jp)にてお問い合わせください。）

詳細は各項目をご覧ください。

1) 脳脊髄液・総タウ蛋白検査について
2) プリオン病を含む急速進行性認知症のバイオマーカーの研究とその確立
3) 緊急で1週間以内で結果を知りたいケース
4) Q & A

お知らせ

- 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

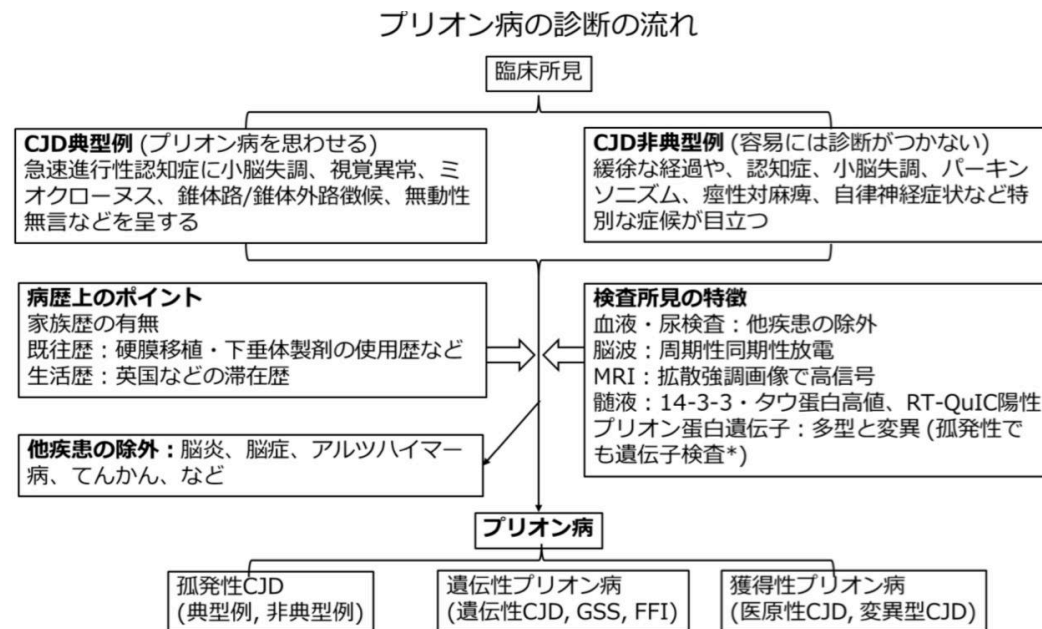
# 注意点！

- CJD はどこまで行っても除外診断
- 実際 .....

# 病理解剖

- 国立精神・神経医療研究センター

<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