

(1. 新規)

臨床症候	1 経過 経過の進行性	1. あり	2. なし	3. 不明 ()
	2 症候 初発症状 ()			
	(1) ミオクローヌス	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(2) 進行性認知症、又は意識障害	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(3) 錐体路症候	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(4) 錐体外路症候	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(5) 小脳症状 (ふらつき)	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(6) 視覚異常	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(7) 精神症候	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(8) 無動・無言状態	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	(9) その他症候 ()	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
	()	1. あり (年 月から)	2. なし	3. 不明
検査所見	(1) 脳波： PSD	1. あり	2. なし	3. 不明 (検査時期 年 月 日)
	基礎律動の徐波化	1. あり	2. なし	3. 不明 (検査時期 年 月 日)
	(2) 画像：CT、MRIで脳萎縮	1. あり	2. なし	3. 不明 (検査時期 年 月 日)
	diffusion 又はFLAIRで高信号	1. あり	2. なし	3. 不明 (検査時期 年 月 日)
	(3) プリオン蛋白 (PrP) 遺伝子検査	1. 施行	2. 未施行	(検査時期 年 月 日)
	変異 (1. あり 2. なし 3. 不明) 内容 ()			
	コドン129の多型：Met/Met Met/Val Val/Val			コドン219の多型：Glu/Glu Glu/Lys Lys/Lys
	(4) 脳脊髄液 (検査時期 年 月 日)			細胞数 (1. 正 2. 増 (/ μ l))
	蛋白量 (1. 正 2. 増 (mg/dl、基準値))			総タウ蛋白 (1. 正 2. 増 (pg/ml、基準値))
	NSE (1. 正 2. 増 (ng/dl、基準値))			14-3-3蛋白 (1. 正 2. 増 ())
鑑別診断	①アルツハイマー型認知症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	②血管性認知症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	③脊髄小脳変性症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	④パーキンソン認知症症候群	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑤認知症を伴う運動ニューロン疾患	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑥ピック病	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑦単純ヘルペス等のウイルス性脳炎	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑧脳原発性リンパ腫	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑨代謝性脳症・低酸素脳症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑩てんかん重積状態	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑪橋本脳症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
	⑫その他の病因による認知症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
診断	1) 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病 (sCJD)			
	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、脳波上に PSD を認める。 さらに、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)			
	1. 確実例 2. ほぼ確実例 3. 疑い例			
	種類：1. 硬膜移植 2. 角膜移植 3. その他 ()			
	(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)			
	1. 確実例 2. ほぼ確実例 3. 疑い例			
	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、遺伝性プリオン病を示唆する臨床所見があるもの			
	臨床病型：1. 家族性 CJD 2. GSS (ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病)			
	3. FFI (致死性家族性不眠症) 4. その他 ()			
	4) その他			
	1. プリオン病の可能性あり：プリオン病の診断基準には合致しないが、プリオン病の可能性のある例 所見 ()			
ケア	(1) 鼻腔栄養	1. あり (年 月から)	2. なし	(2) 胃瘻 1. あり (年 月から) 2. なし
	(3) 気管切開	1. あり (年 月から)	2. なし	(4) 人工呼吸器 1. あり (年 月から) 2. なし
転出 (予定) 先	転出予定	1. あり	2. なし	
	1. の場合予定施設名		転出時期 年 月	紹介元 医療機関名
医療上の問題点				
医療機関名				
医療機関所在地				
電話番号 ()				
医師の氏名				
記載年月日： 年 月 日				

【プリオン病 認定基準】

プリオン病の分類

プリオン病はその発症機序から、1. 原因不明の孤発性、2. プリオン蛋白遺伝子変異による遺伝性、3. 異常プリオン蛋白の伝播による獲得性、の3つに大きく分類される。

1. 孤発性プリオン病

CJDの診断基準

1. 確実例 (definite) : 脳組織においてCJDに特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。
2. ほぼ確実例 (probable) : 病理所見・異常プリオン蛋白の証明は得られていないが、進行性認知症を示し、さらに脳波上の周期性同期性放電を認める。さらに、ミオクローヌス、錐体路または錐体外路徴候、小脳症状（ふらつき歩行を含む）または視覚異常、無動無言状態のうち2項目以上を呈するもの。あるいは、「3. 疑い例」に該当する例で、髄液14-3-3 蛋白陽性で全臨床経過が2年未満であるもの。
3. 疑い例 (possible) : ほぼ確実例と同様の臨床症状を呈するが、脳波上の周期性同期性放電を認めないもの。

2. 遺伝性プリオン病

(a) プリオン蛋白遺伝子変異V180Iによる家族性CJD

画像所見や臨床症状から V180I を疑った場合の診断に最も重要なのはプリオン蛋白遺伝子の検索である。

(b) プリオン蛋白遺伝子変異P102LによるGSS (GSS102)

GSSの診断基準

1. 確実例 (definite) : 進行性認知症、小脳症状、痙性対麻痺などを呈する。プリオン蛋白遺伝子の変異が認められ、脳組織においてGSSに特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。
2. ほぼ確実例 (probable) : 臨床症状とプリオン蛋白遺伝子の変異は確実例と同じであるが、病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。
3. 疑い例 (possible) : 家族歴があり、進行性認知症を呈し、小脳症状か痙性対麻痺を伴うが、プリオン蛋白遺伝子の変異や病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。

(c) プリオン蛋白遺伝子変異E200Kによる家族性CJD

孤発性との鑑別にはプリオン蛋白遺伝子の検索が必要である。

(d) 致死性家族性不眠症 (FFI)

FFIの診断基準

1. 確実例 (definite) : 臨床的に進行性不眠、認知症、交感神経興奮状態、ミオクローヌス、小脳失調、錐体路徴候、無動無言状態などFFIとして矛盾しない症状を呈し、プリオン蛋白遺伝子のコドン178の変異を有しコドン129がMet/Metである。さらに脳組織においてFFIに特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。

2. ほぼ確実例 (probable) : 臨床的にFFIとして矛盾しない症状を呈し、プリオン 蛋白遺伝子のコドン178の変異を有しコドン129がMet/Metであるが、病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。
3. 疑い例 (possible) : 臨床的にFFIとして矛盾しない症状を呈しているが、プリオン蛋白遺伝子変異や病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。

(e) その他の遺伝性プリオン病

わが国に多い病型としては M232R 変異による家族性 CJD があげられる。M232R は V180I と類似しており、我が国でのみ報告されていて家族内発症が確認された報告はなく、診断にはプリオン病遺伝子検索が必須である。平均発症年齢が 66.6 歳、平均罹病期間は 1.3 年であり、古典型孤発性 CJD と同様の臨床経過、検査所見を呈する例が大半である。その他、多数の家族性 CJD を来す遺伝子変異が知られているが希である。

また、GSS にも P102L の他に痙性対麻痺を呈する P105L 変異などが知られている。

3. 獲得性プリオン病

(a) ヒト由来乾燥硬膜移植による CJD

診断基準

医原性 CJD の診断基準は孤発性 CJD のものに準じる。

(b) 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病 (variant Creutzfeldt-Jakob disease : vCJD)

変異型クロイツフェルト・ヤコブ病の診断基準

I

- A. 進行性精神・神経障害
- B. 経過が6か月以上
- C. 一般検査上、他の疾患が除外できる。
- D. 医原性の可能性がない。
- E. 家族性プリオン病を否定できる。

II

- A. 発症初期の精神症状 (a)
- B. 遷延性の痛みを伴う感覚障害 (b)
- C. 失調
- D. ミオクローヌスか、舞踏運動か、ジストニア
- E. 認知症

III

- A. 脳波で PSD 陰性 (c) (または脳波が未施行)
- B. MRIで両側対称性の視床枕の高信号 (d)

IV

- A. 口蓋扁桃生検で異常プリオン陽性 (e)

確 実 例 : I A と神経病理で確認したもの (f)

ほぼ確実例 : I + II の 4/5 項目 + IIIA + IIIB または I + IVA

疑 い 例 : I + II の 4/5 項目 + IIIA

a : 抑鬱、不安、無関心、自閉、錯乱

b : はっきりとした痛みや異常感覚

c : 約半数で全般性三相性周期性複合波

d : 大脳灰白質や深部灰白質と比較した場合

e : 口蓋扁桃生検をルーチンに施行したり、孤発性 CJD に典型的な脳波所見を認める例に施行することは推奨されないが、臨床症状は矛盾しないが視床枕に高信号を認めない vCJD 疑い例には有用である。

f : 大脳と小脳の全体にわたって海綿状変化と広範なプリオン蛋白陽性の花卉状クールー斑