

プリオン病の診断

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分野(神経内科学専攻)

佐藤 克也

KEY WORDS

- MRI
- 脳波
- 髄液

はじめに

プリオン病の診断において最も重要なのは、臨床症状・臨床徴候である。その診断における補助的な検査として、MRI(拡散強調画像)、髄液検査、脳波がある。

現在、臨床症状よりも、検査においてMRI画像と髄液検査のみに頼るために、誤診する症例が多い。臨床徴候と経過を見極めることが重要である。

プリオン病は孤発性プリオン病と遺伝性プリオン病と獲得性プリオン病の3つに分かれ、さらに孤発性プリオン病は6つのサブタイプに分かれる。6つのサブタイプを分別しなければならないのは、症状・髄液検査・MRIの特徴が異なるためである¹⁾(表1)。そのためにプリオン蛋白遺伝子のコドン129の多型を調べることが重要になる。ただし、6つのサブタイプの頻度は、論文・剖検によって異なる。

I. 臨床症状について

孤発性プリオン病は6つのサブタイプで臨床症状が異なる。以下に日本で多い古典型クロイツフェルト・ヤコブ病(Creutzfeldt-Jakob disease; CJD)(MM1, MV1)とMM2-皮質型, MM2-視床型について論じる。

1. 古典型CJD(MM1, MV1)¹⁾⁻³⁾

古典型CJDでは、発症当初に70%程度で認知機能障害を生じる。さらにふらつき感を主体とした小脳失調症状(33%)、精神症状(30%)、視覚異常(25%)を呈する。また不随意運動であるミオクローヌスを呈する。

また発症から3ヵ月以内に多くの症例で認知機能障害、失調症状、視覚異常、不随意運動を呈する。急速進行性経過を示し、無動無言に至る。

症例によっては片麻痺を呈し、脳梗塞と間違えられるケースもある。その後の経過は異なることもある。経過を

Diagnosis of prion disease.
Katsuya Satoh (教授)

SAMPLE