

704. プリオン病（新規）

【添付資料】

CT、MRIフィルムがあれば添付してください。

○留意事項

- (1) この個人票は受給者証をお持ちでない方が新規に受給者証の交付を受けようとする場合又は登録者証をお持ちの方で再び症状が悪化し、受給者証の再交付を受けようとする場合に申請書に添付する書類です。
- (2) 原則として6か月以内の資料に基づき記入してください。
ただし、遺伝子検査を要するものにあつてはこの限りではありません。
- (3) 特に指定がないものについては、必須項目となっています。該当する欄に記入又は○で囲んでください。
- (4) フィルム等の資料添付の指示がある場合は、必ず添付してください。
- (5) 必要な場合は医師の意見書を添付してください。

※以上の事項が守られていないときは、審査が不可となるため、申請を却下する場合があります。

704. プリオン病の認定基準

【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、ミオクロウナス、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、ミオクロウナス、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. ミオクロウナスか、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. 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 + III A + III B または I + IV A

疑い例 : I + II の4/5 項目 + III A

- 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弁状クールー斑

704 プリオン病 臨床調査個人票

(1. 新規)

※難病患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療費の申請に用いる臨床調査個人票でも可とする。

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日生	(満 歳)
氏 名								
住 所	〒			出 生	都 道 府 県	発病時在住	都 道 府 県	
	電話 ()							
発 病 年 月	1. 昭和 2. 平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保 険 種 別	1. 協 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 後	
身 体 障 害 者 帳	1. あり (等級____級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度____) 2. 要支援 3. なし				
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
受 診 状 況 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 施設入所 6. その他 (____)							

発症と経過 (具体的に記述)								
家族内発症	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合: 父・母・兄・姉・弟・妹・祖父・祖母 (父方・母方) ・他 (____) (プリオン病・認知症・その他 (____))							
職 業 歴								
食 品 嗜 好 等								
接 触 歴	1) 他のプリオン病患者 (組織等) との接触歴 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合: 内容 (____) 2) 職業的な動物との接触歴 1. あり 2. なし ありの場合: ①と畜・食肉処理等 ②畜産 (牛・羊・山羊・豚・馬・その他 (____)) ③その他動物と接触する職業 (____) 3) 海外渡航歴 イギリス (1. あり 2. なし) ありの場合: (昭和・平成 年頃) (期間 年・月・週) イギリスを除くEU諸国 (1. あり 2. なし) ありの場合: (昭和・平成 年頃) (期間 年・月・週)							
既 往 歴	手術歴 1. あり (下記) 2. なし 3. 不明							
	①脳	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()
	②脊髄	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()
	③他の神経系	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()
	④外傷	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()
	⑤他の手術	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()
	硬膜移植	1. 確実にあり (下記) 2. 可能性が高い 3. 不明 (可能性を否定できない) 4. なし						
	使用硬膜製品名 ()	サイズ ()		cm × () cm				
	手術名 ()							
	その他の臓器移植・製剤による治療歴	1. あり 2. なし 3. 不明						
1. ありの場合:	1. 角膜移植 2. 成長ホルモン製剤 3. その他 昭和・平成 年 月 日 (病名) (施設) (製品)							
インプラント治療 (歯科)	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()	
輸血歴	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()	
献血歴	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(場所)	(施設)	()	
鍼治療歴	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()	
内視鏡検査歴	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(施設)	()	
既往歴	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名)	(発症)	()	
			昭和・平成	年 月 日	(病名)	(発症)	()	
			昭和・平成	年 月 日	(病名)	(発症)	()	

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) 遺伝子検索	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 1 2 9 の多型 : Met/Met Met/Val Val/Val	コドン 2 1 9 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	⑦単純ヘルペス等のウイルス性脳炎
	②血管性認知症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	⑧脳原発性リンパ腫
	③脊髄小脳変性症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	⑨代謝性脳症・低酸素脳症
	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	⑩てんかん重積状態
	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	⑪橋本脳症
	⑥ピック病	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性疾患
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がある例 所見 ()			
ケア	(1) 鼻腔栄養	1. あり (昭和・平成 年 月から)	2. なし	(2) 胃瘻
	(3) 気管切開	1. あり (昭和・平成 年 月から)	2. なし	(4) 人工呼吸器
	1. あり (昭和・平成 年 月から)	2. なし	1. あり (昭和・平成 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				
医師の氏名				
☎ 電話番号 ()				
記載年月日 : 年 月 日				