

事務連絡  
平成27年2月5日

公益社団法人 全日本病院協会 御中

厚生労働省健康局疾病対策課

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等の一部改正について

難病対策の推進につきましては、平素より格別の御協力をいただき厚く御礼申し上げます。

さて、「プリオン病」につきましては、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）に基づく指定難病として指定していますが、今般、「プリオン病」の一部である「ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病」を、指定難病の診断基準及び重症度分類等から除外することとしましたのでお知らせいたします。

また、「ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病」は、特定疾患治療研究事業の対象疾患として取り扱うこととし、特定疾患治療研究事業実施要綱の一部を改正したので併せてお知らせいたします。



健発0202第9号  
平成27年2月2日

各都道府県知事 殿

厚生労働省健康局長  
(公 印 省 略)

特定疾患治療研究事業について  
(特定疾患治療研究事業実施要綱の一部改正)

標記の事業については、昭和48年4月17日衛発第242号厚生省公衆衛生局長通知「特定疾患治療研究事業について」の別紙「特定疾患治療研究事業実施要綱」(以下「実施要綱」という。)により行われているところであるが、今般、実施要綱の一部を別添新旧対照表のとおり改正し、平成27年1月1日から適用することとしたので通知する。

特定疾患治療研究事業実施要綱 一部改正 新旧対照表

変更点は下線部

| 改正後                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 現 行                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>別 紙</p> <p style="text-align: center;">特定疾患治療研究事業実施要綱</p> <p style="text-align: right;">昭和 48 年 4 月 17 日衛発第 242 号<br/>                     最終一部改正 平成 27 年 2 月 2 日健発 0202 第 9 号</p> <p>第 1～第 2 (略)</p> <p>第 3 対象疾患</p> <p>(1) スモン</p> <p>(2) 難治性の肝炎のうち劇症肝炎</p> <p>(3) 重症急性膵炎</p> <p>(4) <u>プリオン病 (ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。)</u></p> <p>(5) <u>重症多形滲出性紅斑 (急性期)</u></p> <p>第 4 対象患者</p> <p>第 3 に掲げる対象疾患にり患した患者であって、医療機関 (健康保険法 (大正 11 年法律第 70 号) に規定する指定訪問看護事業者並びに介護保険法 (平成 9 年法律第 123 号) に規定する指定居宅サービス事業者 (同法に規定する訪問看護を行うことができる者に限る。)) 及び同法に規定する指定介護予防サービス事業者 (同法に規定する介護予防訪問看護を行うことができる者に限る。)) を含む。以下同じ。) において当該疾患に関する医療保険各法若しくは高齢者の医療の確保に関する法律 (昭和 57 年法律第 80 号) の規定による医療に関する給付を受けている者又は当該疾患に関する介護保険法の規定による訪問看護、訪問リハビリテーション、居宅療養管理指導、介護療養施設サービス、介護予防訪問看護、介護予防訪問リハビリテーション若しくは介護予防居宅療養管理指導を受けている者であって、国民健康保険法 (昭和 33 年法律第</p> | <p>別 紙</p> <p style="text-align: center;">特定疾患治療研究事業実施要綱</p> <p style="text-align: right;">昭和 48 年 4 月 17 日衛発第 242 号<br/>                     最終一部改正 平成 27 年 1 月 6 日健発 0106 第 12 号</p> <p>第 1～第 2 (略)</p> <p>第 3 対象疾患</p> <p>(1) スモン</p> <p>(2) 難治性の肝炎のうち劇症肝炎</p> <p>(3) 重症急性膵炎</p> <p>(4) <u>重症多形滲出性紅斑 (急性期)</u></p> <p>第 4 対象患者</p> <p>第 3 に掲げる対象疾患にり患した患者であって、医療機関 (健康保険法 (大正 11 年法律第 70 号) に規定する指定訪問看護事業者並びに介護保険法 (平成 9 年法律第 123 号) に規定する指定居宅サービス事業者 (同法に規定する訪問看護を行うことができる者に限る。)) 及び同法に規定する指定介護予防サービス事業者 (同法に規定する介護予防訪問看護を行うことができる者に限る。)) を含む。以下同じ。) において当該疾患に関する医療保険各法若しくは高齢者の医療の確保に関する法律 (昭和 57 年法律第 80 号) の規定による医療に関する給付を受けている者又は当該疾患に関する介護保険法の規定による訪問看護、訪問リハビリテーション、居宅療養管理指導、介護療養施設サービス、介護予防訪問看護、介護予防訪問リハビリテーション若しくは介護予防居宅療養管理指導を受けている者であって、国民健康保険法 (昭和 33 年法律第</p> |

192号)の規定による被保険者及び健康保険法、船員保険法(昭和14年法律第73号)、国家公務員共済組合法(昭和33年法律第128号)、地方公務員等共済組合法(昭和37年法律第152号)若しくは私立学校教職員共済法(昭和28年法律第245号)の規定による被保険者又は被扶養者並びに高齢者の医療の確保に関する法律の規定による被保険者とする。ただし、第3の(2)及び(3)の疾患については、平成26年12月31日までに当該疾患により当該事業の対象患者として認定され、その後も継続的に認定基準を満たしている者に限ることとし、第3の(5)の疾患については、平成26年7月1日から平成26年12月31日までに当該疾患により当該事業の対象患者として認定された者であってその有効期限の範囲内であるものに限る。

なお、他の法令の規定により国又は地方公共団体の負担による医療に関する給付が行われる者は除くものとする。

第5～第12 (略)

192号)の規定による被保険者及び健康保険法、船員保険法(昭和14年法律第73号)、国家公務員共済組合法(昭和33年法律第128号)、地方公務員等共済組合法(昭和37年法律第152号)若しくは私立学校教職員共済法(昭和28年法律第245号)の規定による被保険者又は被扶養者並びに高齢者の医療の確保に関する法律の規定による被保険者とする。ただし、第3の(2)及び(3)の疾患については、平成26年12月31日までに当該疾患により当該事業の対象患者として認定され、その後も継続的に認定基準を満たしている者に限ることとし、第3の(4)の疾患については、平成26年7月1日から平成26年12月31日までに当該疾患により当該事業の対象患者として認定された者であってその有効期限の範囲内であるものに限る。

なお、他の法令の規定により国又は地方公共団体の負担による医療に関する給付が行われる者は除くものとする。

第5～第12 (略)

別 紙

特定疾患治療研究事業実施要綱

昭和48年4月17日衛発第242号

最終一部改正 平成27年2月2日健発0202第9号

第1 目 的

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「難病法」という。）に基づく医療費助成制度が平成27年1月1日から施行されることに伴い、難病法の施行前に特定疾患治療研究事業で対象とされてきた特定疾患のうち、難病法に基づく特定医療費の支給対象となる指定難病（難病法第5条第1項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）以外の疾患については、治療がきわめて困難であり、かつ、その医療費も高額であるため、特定疾患治療研究事業を推進することにより引き続き当該患者の医療費の負担軽減を図ることを目的として行うものとする。

第2 実施主体

実施主体は、都道府県とする。

第3 対象疾患

- (1) スモン
- (2) 難治性の肝炎のうち劇症肝炎
- (3) 重症急性膵炎
- (4) プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。）
- (5) 重症多形滲出性紅斑（急性期）

第4 対象患者

第3に掲げる対象疾患にり患した患者であって、医療機関（健康保険法（大正11年法律第70号）に規定する指定訪問看護事業者並びに介護保険法（平成9年法律第123号）に規定する指定居宅サービス事業者（同法に規定する訪問看護を行うことができる者に限る。）及び同法に規定する指定介護予防サービス事業者（同法に規定する介護予防訪問看護を行うことができる者に限る。）を含む。以下同じ。）において当該疾患に関する医療保険各法若しくは高齢者の医療の確保に関する法律（昭和57年法律第80号）の規定による医療に関する給付を受けている者又は当該疾患に関する介護保険法の規定による訪問看護、訪問リハビリテーション、居宅療養管理指導、介護療養施設サービス、介護予防訪問看護、介護予防訪問リハビリテーション若しくは介護予防居宅療養管理指導を受けている者であって、国民健康保険法（昭和33年法律第192号）の規定による被保険者及び健康保険法、船員保険法（昭和14年法律第73号）、国家公務員共済組合法（昭和33年法律第128号）、地方公務員等共済組合法（昭和37年法律第152号）若しくは私立学校教職員共済法（昭和28年法律第245号）の規定による被保険者又は被扶養者並びに高齢者の医療の確保に関する法律の規定による被保険者とする。ただし、第3の（2）及び（3）の疾患については、平成26年12月31日までに当該疾患により当該事業の対象患者として認定され、その後も継続的に認定基準を満たしている者に限ることとし、第3の（5）の疾患については、平成26年7月1日から平成26年12月31日までに当該疾患によ

り当該事業の対象患者として認定された者であってその有効期限の範囲内であるものに限る。

なお、他の法令の規定により国又は地方公共団体の負担による医療に関する給付が行われる者は除くものとする。

## 第5 実施方法

1 治療研究事業の実施は、原則として各都道府県が第3に定める対象疾患の治療研究を行うに適切な医療機関に対し、治療研究に必要な費用を交付することにより行うものとする。

2 前項の費用の額は、次の第1号及び第2号に規定する額の合計額とする。

(1) 「診療報酬の算定方法（平成20年厚生労働省告示第59号）」、「入院時食事療養費に係る食事療養及び入院時生活療養費に係る生活療養の費用の額の算定に関する基準（平成18年厚生労働省告示第99号）」、「訪問看護療養費に係る指定訪問看護の費用の額の算定方法（平成20年厚生労働省告示第67号）」、「保険外併用療養費に係る療養についての費用の額の算定方法（平成18年厚生労働省告示第496号）」若しくは「厚生労働大臣が指定する病院の病棟における療養に要する費用の額の算定方法（平成20年厚生労働省告示第93号）」により算定した額の合計額から医療保険各法又は高齢者の医療の確保に関する法律の規定による医療に関する給付に関し保険者又は市町村が負担すべき額及び別に定める額を控除した額（高齢者の医療の確保に関する法律の規定による医療を受ける対象患者については、同法の規定による一部負担金、入院時食事療養標準負担額及び入院時生活療養標準負担額並びに基本利用料に相当する額の合計額から別に定める額を控除した額）

(2) 「指定居宅サービスに要する費用の額の算定に関する基準（平成12年2月厚生省告示第19号）」、「指定施設サービス等に要する費用の額の算定に関する基準（平成12年2月厚生省告示第21号）」又は「指定介護予防サービスに要する費用の額の算定に関する基準（平成18年厚生労働省告示第127号）」により算定した額の合計額から介護保険法の規定による当該疾患に係る訪問看護、訪問リハビリテーション、居宅療養管理指導、介護療養施設サービス、介護予防訪問看護、介護予防訪問リハビリテーション及び介護予防居宅療養管理指導に関し保険者が負担すべき額（介護保険法第69条第3項の規定の適用がある場合にあっては、当該規定が適用される前の額）及び別に定める額を控除した額

## 第6 対象医療の範囲

治療研究事業の対象となる医療は、対象疾患及び当該疾患に付随して発現する傷病に対する医療に限られる。なお、スモンについては、主たる神経症状（下肢の異常知覚、自律神経障害、頑固な腹部症状等）に加えて、これが誘因となることが明らかな疾病若しくは状態（循環器系及び泌尿器系の疾病のほか、骨折、白内障、振戦、高血圧、慢性疼痛、めまい、不眠、膝関節痛、腰痛、歯科疾患等）を幅広く併発する状況にあるので特に留意すること。

## 第7 治療研究期間

治療研究事業の期間は、同一患者につき1カ年を限度とする。ただし、必要と認められる場合は、その期間を更新できるものとする。

## 第8 特定疾患対策協議会

1 各都道府県は、この治療研究事業の適正かつ円滑な実施を図るため、医学の専門家等から構成される特定疾患対策協議会を設けるものとする。

なお、各都道府県は、特定疾患対策協議会の運営に当たり、それぞれ対象となる患者

数等を勘案して必要な人員の確保に努めるものとする。

- 2 特定疾患対策協議会は、都道府県知事からの要請により、治療研究事業の実施に必要な参考意見を具申するものとする。

#### 第9 実施手続

治療研究事業対象患者の選定等事業を実施するにあたって必要な事務手続については、関係医師会等と十分協議のうえ定めるものとする。

#### 第10 関係者の留意事項

患者等に与える精神的影響と、その病状に及ぼす影響を考慮して、治療研究によって知り得た事実の取り扱いについて慎重に配慮するよう留意するとともに、特に個人が特定されうるものに係る情報（個人情報）の取り扱いについては、その保護に十分に配慮するよう、関係者に対してもその旨指導するものとする。

#### 第11 報告

都道府県知事は、別に定めるところにより、厚生労働大臣に対し治療研究事業に関する成果を報告するものとする。

#### 第12 国の補助

国は、予算の範囲内において、都道府県がこの治療研究事業のために支出した費用に対し、スモンの治療研究事業分については、恒久対策の観点から10分の1.0、その他の疾患の治療研究事業分については2分の1を補助するものとする。



健発0202第10号  
平成27年2月2日

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局長  
（公 印 省 略）

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について

標記については、平成26年11月12日健発第1112第1号厚生労働省健康局長通知「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」により定めていたところであるが、今般、その一部を別添新旧対照表のとおり改正し、平成27年1月1日から適用することとしたので通知する。

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等 一部改正 新旧対照表

変更点は下線部

| 改正後                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 現 行                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p style="text-align: center;">23 プリオン病</p> <p>○ 概要 (略)</p> <p>○ 要件の判定に必要な事項 (略)</p> <p>○ 情報提供元 (略)</p> <p>○ 付属資料</p> <p>診断基準<br/>重症度基準</p> <p>&lt;診断基準&gt;<br/>           確実例、ほぼ確実例を対象とする。<u>ただし、ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)とされた症例を除く。</u></p> <p>プリオン病の分類<br/>           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。</p> <p>1. 孤発性プリオン病 (略)<br/>           2. 遺伝性プリオン病 (略)<br/>           3. 獲得性プリオン病 (略)</p> <p>&lt;重症度分類&gt; (略)</p> | <p style="text-align: center;">23 プリオン病</p> <p>○ 概要 (略)</p> <p>○ 要件の判定に必要な事項 (略)</p> <p>○ 情報提供元 (略)</p> <p>○ 付属資料</p> <p>診断基準<br/>重症度基準</p> <p>&lt;診断基準&gt;<br/>           確実例、ほぼ確実例を対象とする。</p> <p>プリオン病の分類<br/>           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。</p> <p>1. 孤発性プリオン病 (略)<br/>           2. 遺伝性プリオン病 (略)<br/>           3. 獲得性プリオン病 (略)</p> <p>&lt;重症度分類&gt; (略)</p> |

## 23 プリオン病

### ○ 概要

#### 1. 概要

プリオン病は、正常プリオン蛋白が何らかの理由で伝播性を有する異常プリオン蛋白に変化し、主に中枢神経内に蓄積することにより急速に神経細胞変性をおこす稀な致死性疾患である。プリオン病の代表的なタイプである孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)は1年間に100万人に1人程度の割合で発症することが知られている。ヒトのプリオン病は病因により、原因不明の特発性(孤発性 CJD; sporadic CJD (sCJD))、プリオン蛋白遺伝子変異による遺伝性(家族性 CJD; Gerstman-Sträussler-Scheinker 病 (GSS); 致死性家族性不眠症 (fatal familial insomnia: FFI)、他からのプリオン感染による獲得性(environmentally acquired; クールー、医原性、変異型(variant: vCJD))の3種類に分類される。プリオン病は、人獣共通感染症であり、ヒト以外では、牛の牛海綿状脳症(BSE)などが知られている。

#### 2. 原因

プリオン蛋白(PrP)は正常の人でも脳に発現しているが、その機能に関しては諸説があり、まだ解っていない。正常 PrP は PrP<sup>o</sup> と称されており蛋白分解酵素で消化される。一方、プリオン病の脳内に見られる異常な PrP は PrP<sup>sc</sup> と呼ばれ、蛋白分解酵素で消化されにくい。PrP<sup>sc</sup> は PrP<sup>o</sup> に比べアミノ酸配列は同一であるが立体構造が異なっており、βシート構造がより豊富なため不溶性となり、凝集しやすいというアミロイドの性質を有している。

獲得性プリオン病では PrP<sup>o</sup> に外来の PrP<sup>sc</sup> が接触して PrP<sup>o</sup> が PrP<sup>sc</sup> に変換する連鎖反応を介して、脳内に蓄積して発病すると考えられているが、変換の機序に関しては複数の説があり、機序の解明と感染性の不活化のための様々な研究が行われている。

遺伝性 CJD では、PrP 遺伝子の変異がアミノ酸配列に変異を起こし、PrP の高次構造が変化しやすいため、PrP<sup>sc</sup> が産生されやすいと考えられている。

#### 3. 症状

CJD の臨床病期は一般に3期に分けられる。

- (1) 第1期: 倦怠感、ふらつき、めまい、日常生活の活動性の低下、視覚異常、抑鬱傾向、もの忘れ、失調症状等の非特異的症状。
- (2) 第2期: 認知症が急速に顕著となり、言葉が出にくくなり、意思の疎通ができなくなって、ミオクローヌスが出現する。歩行は徐々に困難となり、やがて寝たきりとなる。神経学的所見では腱反射の亢進、病的反射の出現、小脳失調、ふらつき歩行、筋固縮、ジストニア、抵抗症(gegenhalten)、驚愕反応(startle response)等が認められる。
- (3) 第3期: 無動無言状態からさらに除皮質硬直や屈曲拘縮に進展する。ミオクローヌスは消失。感染症で1~2年程度で死亡する。

#### 4. 治療法

治療法は未確立である。

#### 5. 予後

孤発性症例では進行が速く1～2年で死亡する。遺伝性 CJD や一部の孤発性 CJD は進行が遅く数年に及ぶものもある。

#### ○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数(平成 24 年度医療受給者証保持者数)  
475 人
2. 発病の機構  
不明(異常なプリオン蛋白が原因と考えられる)
3. 効果的な治療方法  
未確立
4. 長期の療養  
必要(症状は進行性で1～2年から数年で死亡する)
5. 診断基準  
あり(現行の特定疾患治療研究事業の診断基準)
6. 重症度分類  
Barthel Indexを用いて、85 点以下を対象とする。

#### ○ 情報提供元

「プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班」

研究代表者 金沢大学医薬保健研究域医学系脳老化・神経病態学(神経内科学) 教授 山田 正仁

#### ○ 付属資料

診断基準

重症度基準

## <診断基準>

確実例、ほぼ確実例を対象とする。ただし、ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)とされた症例を除く。

### 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. 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

<重症度分類>

機能的評価: Barthel Index

85 点以下を対象とする。

|                | 質問内容                                        | 点数 |
|----------------|---------------------------------------------|----|
| 1 食事           | 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える                   | 10 |
|                | 部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう)                  | 5  |
|                | 全介助                                         | 0  |
| 2 車椅子からベッドへの移動 | 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む)               | 15 |
|                | 軽度の部分介助または監視を要する                            | 10 |
|                | 座ることは可能であるがほぼ全介助                            | 5  |
|                | 全介助または不可能                                   | 0  |
| 3 整容           | 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)                          | 5  |
|                | 部分介助または不可能                                  | 0  |
| 4 トイレ動作        | 自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) | 10 |
|                | 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する                    | 5  |
|                | 全介助または不可能                                   | 0  |
| 5 入浴           | 自立                                          | 5  |
|                | 部分介助または不可能                                  | 0  |
| 6 歩行           | 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず          | 15 |
|                | 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む                        | 10 |
|                | 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能                     | 5  |
|                | 上記以外                                        | 0  |
| 7 階段昇降         | 自立、手すりなどの使用の有無は問わない                         | 10 |
|                | 介助または監視を要する                                 | 5  |
|                | 不能                                          | 0  |
| 8 着替え          | 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む                         | 10 |
|                | 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える                    | 5  |
|                | 上記以外                                        | 0  |
| 9 排便コントロール     | 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能                          | 10 |
|                | ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む               | 5  |
|                | 上記以外                                        | 0  |
| 10 排尿コントロール    | 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能                            | 10 |
|                | ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む                 | 5  |
|                | 上記以外                                        | 0  |

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。