

## MM2皮質型孤発性Creutzfeldt-Jakob病の臨床診断基準案の作成

研究分担者: 金沢大学附属病院神経内科 浜口 毅

### MM2皮質型孤発性Creutzfeldt-Jakob病の臨床診断基準案

A:

PrP遺伝子に変異を認めず、コドン129多型と脳のPrP<sup>Pres</sup>のウエスタンブロットのパターン、脳病理所見でMM2皮質型sCJDと診断

B:

1. 突然発症でなく、進行性の認知症
2. PrP遺伝子に変異を認めず、コドン129多型がMM
3. 頭部MRI拡散強調像にて、大脳皮質にのみ高信号を認める
4. 発症6ヶ月後の時点で、a.ミオクローヌス、b.錐体路/錐体外路症候、c.視覚異常/小脳症候、d.無動無言、の4項目中2項目以上の症候を認めない

確実例:A、ほぼ確実例:B1-4すべてを満たす、疑い例:B1-3を満たす

#### ほぼ確実例の診断精度

MM2皮質型sCJD 4例  
→ 4例ともpossible MM2皮質型sCJDと診断(感度100%)

MM2皮質型sCJD否定例 465例  
→ 9例がpossible MM2皮質型sCJDと診断(特異度98.1%)  
(他の型のsCJD:0例/63例、否定例9例/402例)

#### 疑い例の診断精度

MM2皮質型sCJD 5例  
→ 5例ともpossible MM2皮質型sCJDと診断(感度100%)

MM2皮質型sCJD否定例 468例  
→ 77例がpossible MM2皮質型sCJDと診断(特異度83.5%)  
(他の型のsCJD:22例/66例、否定例55例/402例)

### 解説

1. 現在使用している孤発性CJDの診断基準(WHO 1998)では診断が困難なMM2皮質型孤発性CJDの診断基準案を作成した。
2. この診断基準案の精度をこれまでにCJDサーベイランス委員会に登録されている症例で検討したところ、「ほぼ確実例」は感度100%、特異度98.1%、「疑い例」は感度100%、特異度83.5%であった。