

MM2視床型孤発性Creutzfeldt-Jakob病の臨床像

研究分担者：金沢大学大学院医学系研究科脳老化・神経病態学(神経内科) 濱口 毅

「診断基準の策定・改訂」、「診療ガイドラインの策定・改訂」に関する研究

MM2視床型孤発性Creutzfeldt-Jakob病 (sCJD) 症例と他の病型のsCJD症例との比較

	MM2-thalamic type sCJD	Other types of prion diseases	p
Patient (n)	9	188	
Sex, female (%)	11.1%	55.9%	0.013
Age at diseases onset (years)	56.4 ± 10.1	69.3 ± 9.6	0.001
Disease duration (months)	18.6 ± 6.4	8.6 ± 10.8	<0.001
PSWCs on EEG, % (n)	0 (0)	84.2 (154)	<0.001
Hyperintensity signals on MRI, % (n)	11.1 (1)	97.3 (180)	<0.001
Positive CSF 14-3-3 protein, % (n)	16.7% (1)	86.5 (115)	<0.001
Higher concentration of CSF tau than 1300 pg/ml	0 (0)	91.5 (108)	<0.001

*Disease duration: duration between the onset of CJD and the appearance of the akinetic mutism or death in the patients who died without akinetic mutism, PSWCs: periodic sharp-wave complexes, EEG: electroencephalogram, CSF: cerebrospinal fluid

ヨーロッパのMM2視床型孤発性CJDとの比較

	Patients in Japan	Patients in Europe ¹
n	9	13
Sex, female (%)	11.1%	53.80%
Age at diseases onset (years)	56 (40-65)	43 y.o. (24-80)
Disease duration (months)	19 (13-30)	30 (7-96)
PSWCs on EEG, % (n)	0% (0/9)	7.7% (1/13)
Hyperintensity signals on MRI, % (n)	11.1% (1/8)	9.1% (1/11)
Reduction of CBF or hypometabolism in bilateral thalamus	80% (4/5)	71.4% (5/7)
Positive CSF 14-3-3 protein, % (n)	16.7% (1/6)	0% (0/13)
Higher concentration of CSF tau than 1300 pg/ml	0% (0/4)	12.5% (1/8)
RT-QuIC in CSF, % (n)	ND	60% (3/5)

日本及びヨーロッパともに高い頻度で両側視床の脳血流または糖代謝の低下を認めている。

1. Parchi P, et al. Ann Neurol 2019

解説

- MM2視床型孤発性CJDはそれ以外の孤発性CJDと比較して、男性が多く、発症年齢が若く、罹病期間が長く、脳波上のPSDの出現頻度や頭部MRIでの高信号の頻度、脳脊髄液14-3-3蛋白の陽性頻度、脳脊髄液タウ蛋白の陽性頻度が低かった。
- 両側視床の脳血流または糖代謝の低下が臨床診断マーカーとなる可能性がある。