

サーベイランスを進めていく中で判明してきた1726件（重複例を含む）の情報を得ている。このうち平成20年2月8日現在までに合計1051人がプリオン病としてサーベイランス委員会で認められ、登録されている。

2. 表1に登録患者の性・発病年の分布を示す。発病年は、登録例全員では2005年が131例で最も多い。2000年以降はいまだに人口動態統計によるクロイツフェルト・ヤコブ病の死亡数（1999年：112人、2000年：113人、2001年：123人、2002年：134人、2003年：142人、2004年165人、2005年154人）との乖離があるため、今後登録患者数が増える可能性はある。表2に人口あたりの患者数を性・年齢別に示す。男女とも70歳代で人口あたりの患者数が最も多かった。40～70歳代で女の人口あたりの患者数が男に比べて多い傾向が観察された。なおこの数値は報告患者数を人口で除したものであり、年間の罹患率とは異なる。

3. 表3に発病時の年齢分布を病態別に示す。発病時の年齢が判明している登録症例1050例のうち孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病（以下、「sCJD」という。）が811例（77%）、感染性クロイツフェルト・ヤコブ病は1例の変異型クロイツフェルトヤコブ病（vCJD）を除いてすべて硬膜移植歴を有し（以下、「dCJD」という。）69例（7%）である。遺伝性プリオン病のうち家族性クロイツフェルト・ヤコブ病（以下、「fCJD」という。）が131例（12%、このうち125例はプリオン蛋白遺伝子の変異が確認されている。4例は家族で変異が観察されているが本人は未検索、2例は変異を認めていないがクロイツフェルト・ヤコブ病の家族歴を有する症例である）、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（以下、「GSS」という。）が33例（3%）、致死性家族性不眠症（以下、「FFI」という。）が3例であった。またCJDは確定しているもののプリオン蛋白遺伝子検索中で分類未定例が2例存在する。全患者で見ると70歳代の患者が最も多く、発病時の平均年齢も66.4歳であった。dCJD及びGSSでは発病年齢が低い傾向が見られた。

プリオン病の病態別に主要症状・所見の出現頻度を表4に、発病から症状出現までの期間を表5に示す。

4. プリオン蛋白遺伝子検索は733例で実施されており、このうち10例を除く723例で結果が判明していた。654例のうちプリオン蛋白遺伝子の変異を認めたのは140例で、主な変異はコドン102が28例、同105が4例、同108が1例、同178が4例（fCJDが1例、FFIが3例）、同180が66例、同200が28例、同203が2例、同208が1例、同232が22例、180+232が1例、insertionが3例であった。なお、既に死亡した本人のプリオン蛋白遺伝子の検索は行われていないが、家族で異常が認められているために診断がついた症例などもあり、ここの結果と表2は必ずしも一致していない。また、sCJDとされている症例の中にはプリオン蛋白遺伝子検索が行われていない者もいる。

研究班では、遺伝子変異に関する情報が得られた場合、患者及びその家族に対して不利益をもたらすことを理由に告知を留めることは、医療行為を介して伝播させることにつながりかねず、むしろ、積極的にその遺伝子変異の持つ意味について説明を行うこととしている。告知については、基本的には主治医が行うことを原則としているが、必要に応じてサーベイランス委員会も協力している。また研究班には遺伝に関し