#### 研究成果の説明(藤岡伸助)

### 研究の目的:

Perry症候群の診断基準の改定を行い、臨床、病理、遺伝学疾患概念としてPerry症候群からPerry病への名称変更を提唱する。この研究により、孤発性パーキンソン病や進行性核上性麻痺、多系統萎縮症などの類縁疾患の鑑別が可能となる。

# 研究結果の概要:

既論文からのデータ(臨床特徴、補助検査の特徴)の抽出ならびに平成28年我々が調査を行った家系 (FUK-1、FUK-4、OMT、MZK)の自然歴調査を行い、臨床診断基準原案の作成までに至った。

# 研究の実施経過:

Perry症候群として発表された論文から後方視的に必要情報を抽出するとともに、平成28年は家系調査を中心に行った。継続的に調査を行った家系(FUK-1、FUK-4、OMT、MZK)の自然歴調査を行い、福岡大学神経内科および順天堂神経内科を中心に本邦の新規家系の検索を行った。また本年度新たに1例の剖検が行われ、中脳黒質、青斑核や腹側被蓋野の神経脱落や神経細胞内のTDP-43蛋白凝集体の有無については検討中である。これらの結果を踏まえ、臨床診断基準原案の作成までに至った。

# 研究成果の刊行に関する一覧表:

The impact of early morning off in Parkinson's disease on patient quality of life and caregiver burden. / Onozawa R, Tsugawa J, Tsuboi Y, Fukae J, Mishima T, **Fujioka S**. Journal of Neurological Sciences 2016;364:1-5

Hospital-based study on emergency admission of patients with Parkinson's disease. / **Fujioka S**, Fukae J, Ogura H, Mishima T, Yanamoto S, Higuchi MA, Umemoto G, Tsuboi Y. eNeurologicalSci 2016;4:19-21

# 研究成果による知的財産権の出願・取得状況: なし

### 研究により得られた成果の今後の活用・提供:

本研究で国際診断基準の作成を行うことにより、Perry症候群の診断率の向上および早期診断が可能となり、孤発性パーキンソン病や進行性核上性麻痺、多系統萎縮症などの類縁疾患の診断率の向上および早期診断も可能となる。