

分担研究成果の説明(三嶋崇靖)

Perry 病診断基準の確立に関する研究

**研究の目的：**

Perry 症候群は常染色体優性遺伝の神経変性疾患で、パーキンソニズム、うつ、体重減少、中枢性低換気をきたすことが特徴である。今回の研究で、本邦で作成した診断基準（厚生労働省ホームページ）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。

**研究結果の概要：**

家系調査により得られた所見を集約し、国内外の過去の家系報告については文献的レビューを行い、国際共同研究により国際診断基準を作成し、学術論文作成を行った。また、研究分担者の三嶋は、Mayo Clinic で臨床病理学的研究を行い、TDP-43 プロテノパチーである筋萎縮性側索硬化症や前頭側頭型認知症および DCTN1 遺伝子変異を伴う運動ニューロン病 (HMN7B) との比較検討により、TDP-43 プロテノパチーとしての病理学的概念を確立させた。また、Perry 症候群のマイネルト基底核におけるオレキシン染色性について検討し、Perry 症候群の睡眠障害とオレキシン障害との関連の可能性について報告した。

**研究の実施経過：**

国際共同研究により、国際診断基準を作成し、臨床、病理、遺伝学的疾患概念として Perry 病への名称変更を提唱した。現在、診療ガイドライン作成にむけ、レジストリー構築の準備を行っている。臨床病理学的検討は、Mayo Clinic で行ったが、現在、国内施設との共同研究を行い、体重減少の責任病巣についての検討を行う予定である。

主要な研究方法、手段等の経過を簡潔に記入すること。

**研究成果の刊行に関する一覧表：**

別紙 4 研究成果の刊行に関する一覧表参照

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：**

今回の国際診断基準の確立により、Perry 症候群の早期診断が可能となる。また、臨床症状がオーバーラップする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症例の抽出も可能となり、類縁疾患の病態解明の一助ともなる。

