

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
 分担研究報告書

診断基準の作成と新規家系の発掘

研究分担者：藤岡 伸助 福岡大学・医学部脳神経内科学

研究要旨 Perry症候群の診断基準作成のために調査を継続している家系とMayo Clinicとの国際共同研究データおよび過去の家系報告の文献的考察から、遺伝子診断（DNTN1）が確定した87例の臨床症状、画像、生理検査、病理を詳細に検討し、臨床表現型の特徴を解析した。そのデータをもとに、昨年診断基準を作成した。原因遺伝子も判明し、診断基準が確立した今、Perry症候群の臨床診断率は向上すると思われ、Perry病診断のための遺伝子検査依頼も全国からいただいている。そこでDCTN1遺伝子異常があった際には、現地に出向き、詳細な臨床所見を採取し、臨床データの蓄積を行う。そのことにより、より詳細なPerry症候群の臨床像を明らかにする

研究の目的：

診断基準の作成と新規家系を発掘することを主の目標とする。

研究方法：

（倫理面への配慮）

研究実施時には、対象患者および患者家族に対して十分に説明を行い、理解を得た上で同意された患者にのみ本研究を実施する。本研究に対して同意を得る場合は人権保護の立場から慎重に検討する。

研究結果：

臨床所見、遺伝子検査、病理所見の結果を含めた診断基準を作成した。

考察：

ペリー症候群では、世界では初めてとなる診断基準を国際共同研究のもと作成することができた。作成した国際診断基準を用い、Perry症候群と類似疾患を比較し、診断基準の精度を評価する必要がある。

結論：

より多くの症例の情報蓄積が必要であり、引き続き新規家系の発掘が必要である。

研究危険情報：

分担研究者報告書のため記載の必要なし。

研究発表

- ・論文発表
別紙 4 研究成果の刊行に関する一覧表参照
- ・学会発表
なし

知的財産権の出願・取得状況：

- ・特許取得
なし
- ・実用新案登録
なし
- ・その他
なし

