

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

Perry 病診断基準の確立

研究分担者：三嶋 崇靖 福岡大学・医学部脳神経内科学

**研究要旨** Perry病はパーキンソニズム、うつ・アパシー、原因不明の体重減少、中枢性呼吸障害の4徴候を特徴とする常染色体優性遺伝の神経変性疾患である。我々は、前年度までに国際共同研究によりPerry病の国際診断基準の確立に至った。本年度、我々は、Perry病におけるMIBG心筋シンチグラフィー取り込み低下の頻度について検討した。

**研究の目的：**

Perry 症候群はパーキンソニズム、うつ・アパシー、原因不明の体重減少、中枢性呼吸障害の 4 徴候を特徴とする常染色体優性遺伝の神経変性疾患である。我々は、Perry 症候群から Perry 病への名称変更を提唱した。本研究で未発表家系の報告、レジストリー研究、診療ガイドライン作成を目指す。

**研究方法：**

MIBG心筋シンチグラフィーはレビー小体病で高頻度に取り込み低下を認め、Lewy小体病の診断マーカーと考えられるが、Perry病での取り込み低下の報告もある。我々はPerry病におけるMIBG心筋シンチグラフィー取り込み低下の頻度や低下症例の臨床症状を明らかにするため、既報告および本邦の未報告症例について検討した。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。

（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：**

我々は、Perry 病で MIBG 心筋シンチグラフィー取り込み低下の頻度について解析し、同疾患の自律神経系障害の生物学的マーカーになりうるか検討を行っている。更に我々は、Perry 病の認知度向上のため、レビュー論文を作成した。

**考察：**

国際診断基準の確立により、Perry 病の早期診断が可

能となった。また、本研究により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。

**結論：**

Perry 病で MIBG 心筋シンチグラフィー取り込み低下の頻度について検討した。

**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