

## 日本における多系統蛋白質症（multisystem proteinopathy: MSP）の

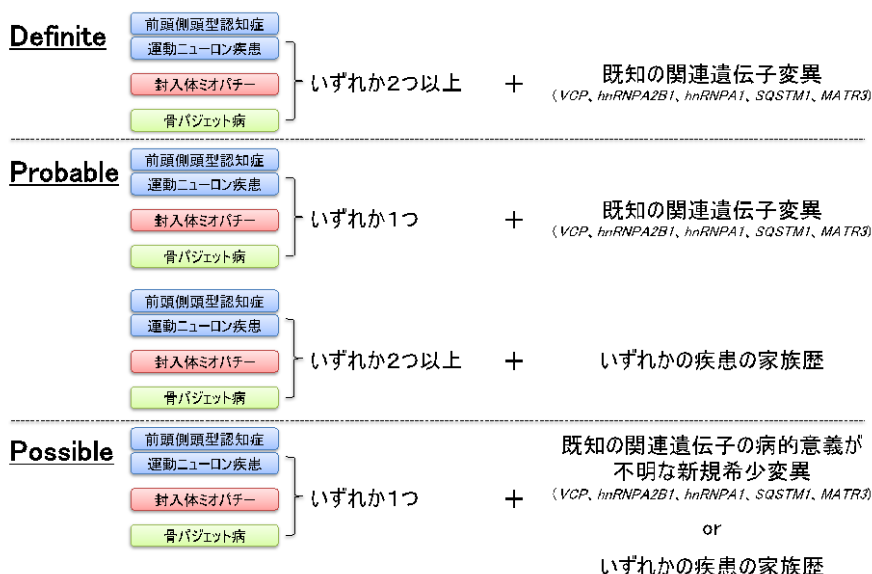
### 実態調査へご協力をお願い

多系統蛋白質症（multisystem proteinopathy: MSP）は、筋や骨、中枢神経系など多臓器に蛋白凝集体を認める遺伝性疾患です。以前から封入体ミオパチーや骨パジェット病、前頭側頭葉変性症が合併する「IBMPFD」として認識されてきましたが、運動ニューロン疾患など多彩な神経症状も呈することから、近年MSPと称する疾患概念が提唱されています。本研究班では調査研究目的のMSP診断基準を策定し、これをもとに前向き調査を開始しています。この調査では全国の脳神経内科専門医の先生方のご協力をおおぎ、日本でのMSPの実態を明らかにし、病態解明・治療法開発につなげたいと考えています。

お手数かと存じますが、MSPに関するアンケートにご協力をいただき、お返事賜りたく存じます。ご協力のほど、何卒よろしくお願いいたします。

### MSP 診断基準

## MSP診断のカテゴリー



\* 前頭側頭型認知症、運動ニューロン疾患、封入体ミオパチー、骨パジェット病の診断基準の詳細についてはウェブサイトをご確認ください (<https://www2.kuh.kumamoto-u.ac.jp/msp/activities.html>、QRコード参照)。

\* 本診断基準ではカテゴリーに区分されており、いずれか2つ以上と既知の変異を有するものを Definite、いずれか1つと既知の変異を有するもの、あるいはいずれか2つ以上と家族歴を有するものを Probable、いずれか1つと新規希少変異あるいは家族歴を有するものを Possible と定めています。

\* 上記の Definite、もしくは Probable、Possible についてお答えください。

\* お忙しい中、恐縮ですが○年○月○日までにご投函いただけると幸いです。

## 多系統蛋白質症（multisystem proteinopathy: MSP）の一次調査

記載年月日：2021 年 月 日

貴施設名： \_\_\_\_\_

貴診療科名： \_\_\_\_\_

御回答医師名： \_\_\_\_\_

① 多系統蛋白質症（MSP）の診断基準の definite を満たす症例

1. なし 2. あり → \_\_\_\_\_ 例

② 多系統蛋白質症（MSP）の診断基準の probable を満たす症例

1. なし 2. あり → \_\_\_\_\_ 例

③ 多系統蛋白質症（MSP）の診断基準の possible を満たす症例

1. なし 2. あり → \_\_\_\_\_ 例

④ ①～③以外で既知の関連遺伝子（VCP, hnRNPA2B1, hnRNPA1, SQSTM1, MATR3）の変異を有する症例

1. なし 2. あり → \_\_\_\_\_ 例

### 記入上の注意

1. 貴診療科における 2016～2020 年 5 年間の上記疾患患者数についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので、該当患者のない場合でも「1. なし」に○をつけ、ご返送ください。
3. 後日、各症例について第二次調査を行いますので、ご協力ください。

○年○月○日までにご返送いただければ幸いです。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
多系統蛋白質症（MSP）患者の全国実態調査と診療体制構築に関する研究

研究代表者 山下 賢

熊本大学大学院 生命科学研究部 脳神経内科学講座内

〒860-8556 熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1

TEL: 096-373-5893 FAX: 096-373-5895

e-mail : y-stsh@kumamoto-u.ac.jp