

## 神経系疾患

### Perry(ペリー)症候群

#### 1. 概要

Perry(ペリー)症候群はパーキンソニズム、うつ、体重減少、低換気をきたし、予後不良の稀な遺伝性疾患と報告されている。遺伝形式としては常染色体優性遺伝形式が考えられている。2009年に *DCTN1*(ダイナクチン1)が原因遺伝子として報告されたが、*DCTN1*は多くのエクソンからなり、解析には多大な時間と労力と費用を要すこともあり、報告症例は世界でもまだ数えるくらいしかない。日本においても、患者の実態、地域特異性、有病率等疫学的知見には乏しいが、複数家系が存在することが分かってきている。

Perry 症候群は低換気を呈するとともに TDP-43 の蓄積を示し、*DCTN1* 変異は TDP-43 プロテノパチーとしての筋萎縮性側索硬化症(ALS)を引き起こすことも知られている。したがって本疾患は、稀で特殊と考えられている疾患から、広くパーキンソン病や ALS などの主要な神経変性疾患の根本的な病態解明の橋渡しとなる可能性をもつ極めて重要な位置づけにある疾患である。

#### 2. 疫学

2009 年に *DCTN1* が原因遺伝子として報告されたが、世界で遺伝子診断により確定されているのは 8 家系、本邦でも 2 家系のみで、本疾患の疫学的分布や頻度は明らかでない。

#### 3. 原因

原因は *DCTN1* 遺伝子変異によることが報告されているが、その遺伝子変異がどのように発症に関わっているかの詳細なメカニズムは今のところよくわかっていない。

#### 4. 症状

これまで報告された症例からは、パーキンソニズム(振戦、無動、筋強剛、姿勢反射障害)、うつ、体重減少、低換気をきたすと報告されている。経過は 5-10 年くらいのことが多い。パーキンソニズムに対し L-ドーパ反応性の症例もあり、パーキンソン病との異同が問題となる。一方運動ニューロン徴候は明らかでない。

#### 5. 合併症

肺炎、尿路感染、褥創、呼吸不全など

#### 6. 治療法

パーキンソニズムに対し L-ドーパの効果があることがあり、抗パーキンソン病薬が適応になる。抗うつ剤も良い適応になる。根本治療は確立されていない。

#### 7. 研究班

Perry(ペリー)症候群の診断基準等の作成のための奨励研究班