

# パーキンソン病診断のコツとPitfall

パーキンソン病とパーキンソニズムをきたす疾患の鑑別のポイント

## Perry 症候群

三嶋 崇靖

Takayasu Mishima

福岡大学医学部神経内科学教室 助教

坪井 義夫

Yoshio Tsuboi

福岡大学医学部神経内科学教室 教授

### 要旨

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、中枢性呼吸障害を来す常染色体優性の神経変性疾患である。Perry 症候群は *DCTN1* 遺伝子が原因遺伝子であり、病理学的には TAR DNA-binding protein 43 (TDP-43) プロテノパチーに分類される。われわれは Perry 症候群の国際診断基準の作成を行い、臨床、病理、遺伝学的疾患概念として Perry 症候群から Perry 病への名称変更を提唱する。

### はじめに

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、中枢性呼吸障害を来し、罹患期間が約 5 年のまれな遺伝性疾患で、1975年にカナダの Perry により初めて報告された<sup>1)</sup>。Perry 症候群はわれわれと Mayo Clinic のグループにより *DCTN1* が原因遺伝子として報告され<sup>2)</sup>、病理学的には TAR DNA-binding protein 43 (TDP-43) プロテノパチーに分類される<sup>3)4)</sup>。われわれは国内外の Perry 症候群患者の臨床情報を集約し、国際診断基準を作成した<sup>5)</sup>。本稿では、Perry 症候群の臨床、病理、遺伝学的特徴について述べる。

### 臨床症状

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 徴候を来すこ

とが特徴である。Perry 症候群は孤発性パーキンソン病 (PD) と比較して若年発症で経過が早い。わが国の Perry 症候群の発症年齢は 48 歳前後で (範囲: 35~70 歳)、罹患期間が約 5 年 (範囲: 2~12 年) である。左右対称性の筋強剛、動作緩慢、姿勢反射障害がみられ、体重は半年単位で 10kg 以上の減少がみられる例が多い。うつやアパシーが高頻度でみられ、うつは重症であることが多い。睡眠障害の合併もみられ、不眠、中途覚醒の頻度が多い。夜間に呼吸不全に陥る症例が多く、死亡原因は突然死や呼吸不全、肺炎、自殺などである。認知機能障害や前頭葉症状、嚥下障害、自律神経障害、垂直性の眼球運動制限などの眼球運動障害の報告もある<sup>1)-13)</sup>。これまでの家系報告では家系間において類似した臨床症状、臨床経過を呈すると報告されてきたが、われわれは大牟田家系 (F52L 変異) では他の家系と比較し、発症年齢が高く、進行も緩徐であることを報告した<sup>9)10)</sup>。

### 検査所見

検査所見では頭部 MRI で特異的な所見を示さないが