

＜シンポジウム 3＞神経難病の克服—単一遺伝子病からのアプローチ—

ねらい

座長 東京医科歯科大学大学院脳神経病態学分野 水澤 英洋  
東京大学医学部附属病院神経内科 辻 省次

(臨床神経 2010;50:848)

近年の神経・筋疾患の病態解明においては、単一遺伝子疾患の病因遺伝子の同定と発症機序の研究が牽引的役割を果たしてきた。そこでは臨床家として神経内科医の役割がきわめて大きく、多くの臨床家そして患者とその家族の協力が在ってはじめて可能となる研究である。すなわち臨床的診断基準を確定し、家系を集積して漸く連鎖解析に進むことができる。Duchenne 型筋ジストロフィーにおける dystrophin や Huntington 病における huntingtin の発見から、神経難病の代表である筋萎縮性側索硬化症 (ALS) における SOD1 が同定され、脊髄小脳変性症では Machado-Joseph 病 (SCA3)、歯状核赤核・淡蒼球ルイ体萎縮症 (DRPLA)、SCA6 など CAG リピートの異常伸長によるポリグルタミン病としての研究が進み、Alzheimer 病や Parkinson 病などでも続々と病因遺伝子が同定され、それらの発症機序の研究が大きく発展している。

これらのいわゆる神経変性疾患以外でも、最近 CARASIL、家族性 Wernicke 脳症などにおいて大きな成果があがっている。本シンポジウムでは、これらの多数の単一遺伝子病の中から、とくに本邦の研究者が中心となって臨床診断と家系集積から、原因同定や病態解明をおこなって成果をあげてきた疾患を取り上げた。なお、他のシンポジウムなどで取り上げられる疾患もあるが、それでも取り上げきれなかったものも多いことをご了承いただきたい。講演ではそれぞれの疾患の原因同定にいたる過程、その病態解明が現在までどのように進歩し、今後どのように治療法や予防法の開発に繋がってゆくかということについてお話いただいた。幸い多数の皆さんに参加していただき、単に研究成果の紹介ではなく、実際の臨床に役立ち、研究を目指す若手神経内科医にとって参考になるようなシンポジウムができたことを感謝したい。