

特別講演

企画 埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター 病態生理部門,

後援 埼玉医科大学 医学教育センター 卒後教育委員会

平成21年1月8日 於 埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター 6階 会議室

筋ジストロフィー研究の最近の進歩
ー筋強直性ジストロフィー (DM1) を中心にー

古谷 博和

(国立病院機構 大牟田病院 神経内科医長・臨床研究部長)

進行性骨化性線維異形成症(Fibrodysplasia Ossificans Progressiva; FOP)は、全身の筋組織で異所性骨形成が起こる極めて希な遺伝性難病の1つである。発症頻度は極めて低く、世界的に約200万人に1人、国内では約60名のFOP患者がいるものと推定されている。埼玉医科大学では、我が国初のFOP専門研究組織として「埼玉医科大学 FOP 診療・研究プロジェクト」を組織し、臨床研究と基礎研究を融合させながら、FOPの発症原因の解明と治療法の確立を目指している。これまでに、21例のFOP症例について遺伝子解析を行い、全ての症例でALK2遺伝子に同一の変異(ALK2R(206H))を同定した。

今回の演者である古谷博和先生は、2008年に世界で初めて、新しいFOP変異(ALK2(G356D))を報告した。埼玉医科大学FOP診療・研究プロジェクトでは、古谷先生との共同研究で、変異と症状の関連を解析している。今回は、古谷先生にFOPのみならず筋組織の重要な疾患である筋ジストロフィーについて、「筋ジストロフィー研究の最近の進歩」、「進行性骨化性線維異形成症の診療経験と臨床研究」と題して専門家以外にも分かりやすく講演していただいた。

まず、筋組織が我々の体の中で最も大きな臓器であること、分裂は多くないものの、運動によって破壊されると再生されることなどをお話しされた。

筋ジストロフィーという名前は、良くないことを意味する「ジス」と、栄養状態を意味する「トロフィー」

からなり、さまざまなサブタイプが存在することを説明してくださった。同様に、ミオパチーというのは、筋肉を意味するミオと、病気を意味する「パチー」から成り立つこともお話しされた。

古谷先生が特に力を入れて研究されているのは、筋硬直性ジストロフィーと呼ばれる疾患で、これは筋内膜に存在するジストロフィンまたはその関連因子の遺伝子変異による。この中で筋硬直性ジストロフィー1型と呼ばれる疾患は、成人で最も頻度の高い筋ジストロフィーであり、Dystrophin myotonic-protein kinase (DMPK) 遺伝子の3'側非翻訳領域(3'-UTR)内の「CTG」繰り返し配列によるトリプレットリピート病であることが判明した。

また、筋硬直性ジストロフィー2型と呼ばれる疾患は、ZNF9遺伝子イントロンの「CCTG」4塩基繰り返し配列病である。これは、転写産物である変異体RNAの量が核膜内部で増加すると、核膜孔を塞いでしまうために、他の遺伝子が核膜孔を通して細胞質に移動できなくなるためというお話があった。

今回の古谷先生の学術講演では、臨床の先生にも大勢ご出席いただき大盛況であった。埼玉医科大学で進行中のFOPに関する研究と共に、こうした筋の遺伝性疾患に関する情報が、さらにFOP研究の推進に重要であることを痛感した。

(文責 片桐岳信)