

・連載・筋ジストロフィー研究最近の話題⑫

(最終回)

国立精神・神経医療研究センター

神経研究所 研究員 濱中 耕平

話題が豊富な「ゲノム編集」
臨床現場での応用に期待

遺伝子の配列を自由に変えることが出来る
とされる技術、ゲノム編集が話題です。ヤ
フーのトップニュースでもゲノム編集に関す
る記事を見かけない日はございません。最近
のニュースを挙げると、「2017年日本国際
賞にゲノム編集技術を開発した研究者に」「ゲ
ノム編集のヒト受精卵応用を米学術機関が容
認」「遺伝子組み換え食品ならぬゲノム編集食
品がもうすぐ日本の食卓に」などきりがあり
ません。このゲノム編集はすでに臨床の現場
で使われ始めており、白血病を治療できた
というニュースもあります。

では筋疾患の分野では、ゲノム編集はどこ
まで進んでいるのでしょうか？ 以前の本連
載⑥（292号）でも、ジストロフィン遺伝

子に変異を持ちジストロフィンタンパク質を
作る事が出来ないデュシェンヌ型筋ジスト
ロフィーを患ったマウスにおいて、ゲノム編
集でジストロフィン遺伝子を修復し治療する
ことに成功した、という話を書きました。実
際に、edias medicine社は同様の方法でデュ
シェンヌ型筋ジストロフィーのヒト患者でゲ
ノム編集を行う臨床試験を計画しています。

ではこの方法であらゆる患者を治療するこ
とが出来るのでしょうか？ 実は、この方法
は一部の患者でしか適用できず、またジスト
ロフィン遺伝子を完璧に修復出来てはいませ
ん。ゲノム編集は、その名を聞くと遺伝子
配列を自由自在に操れる印象を受けますが、
シャーレの上の移植用細胞でならいざ知らず、
生物の体内を自由自在にゲノム編集する事は
容易ではありません。上で挙げた研究でも、
ジストロフィン遺伝子の変異がある部位周辺
を丸ごと取り除き不完全ながらも機能するジ
ストロフィン遺伝子を作っており、ジストロ
フィン遺伝子変異を正常な配列に戻したわけ
ではありません。この方法では、完全なジス
トロフィンタンパク質を作ることではできませ
んし、変異がある部位が大切な場所ならば周
辺を丸ごと取り除く方法は危険でありあらゆ

る変異に使えるわけではありません。

2017年2月に発表された研究では、ワ
シントン大学の Chamberlainらはデュシェン
ヌ型筋ジストロフィーマウスのジストロフィ
ン遺伝子配列を1文字単位で正常に戻すこと
に成功しました。この方法であれば変異を正
常な配列に戻し完全なジストロフィン遺伝子
にすることが可能であり、また変異周辺を丸
ごと取り除く必要がないので変異がある部位
を問いません。残念ながら、まだ遺伝子が正
常に戻った筋細胞の割合は高くないようですが、
更なる改善と臨床での応用が期待されます。

残念ながら、本連載「筋ジストロフィー研究最近の話題」は今回で最後となりました。若輩者の私に
このような機会を与えてくださった筋ジスト
ロフィー協会の方々、稚拙な文章を読んでく
ださった読者の方々、感謝御礼申し上げます。
自身の病気に関する研究の話は誰しも興味があるところですが、研究の話はよくわからない
専門用語だらけで左から右に抜けてしまいま
す。そういったことのないよう、本連載では研
究経験のない方にもわかりやすいように心が
けましたので、自身の病気の研究内容がわかり
その進展を肌で感じて頂いていたならば本望
です。2年間どうもありがとうございました。