

・連載・ 筋ジス研究最近の話題⑦

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

DNAスーパーヒーローを調べ  
遺伝病を回避する可能性探る

「一日も早く」前々号 (No.291) の「escaper (脱出者)」と呼ばれる不思議な犬のストーリーを覚えていらつしやいますでしょうか? 世の中にはジストロフィンという遺伝子が壊れデュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) を患っている犬がいます。しかしそういったDMDの犬の家族の中には、ごくまれにジストロフィン遺伝子が壊れているにもかかわらず、DMDを患っていない犬、escaperがいます。このescaperにおいては、ジストロフィンとはまた別の遺伝子も壊れその働きが強くなっており、そのおかげでDMDを発病しないという現象が起こっているのです。果たして、このような奇跡的な現象が人でもあり得るのでしょうか? 重い病氣、

例えば幼少期に亡くなってしまふような遺伝病を持っている家族内に、その原因遺伝子が壊れているにもかかわらず健康な兄弟がいることがあり得るのでしょうか?

最近の研究では、このような奇跡的な現象が人でも確かに起こっているという事が示されています。マウントサイナイ大学のRong Chenらは、なんと590,000人のDNA配列を調べ上げました。結果、小児期に発症する重篤な8種類の病氣の原因遺伝子が壊れているにもかかわらず、健康な成人を13人発見しました。それら8種類の病氣には、気道粘液が粘稠になり呼吸器感染を繰り返す致死的な囊胞性線維症、自律神経・感覚神経の発生異常を伴う致死的な家族性自律神経異常症などが含まれていました。他にもこのような人が多くいたようですが、彼らの詳細な臨床情報を手にする同意が得られておらず、健康と断定するには至らなかつたようです。

ハーバード大学のDaniel MacArthurらは、彼らの事を「genetic superhero (DNAスーパーヒーロー)」と呼んでいます。彼らを調べれば、重い遺伝病を回避する方法が見つかる可能性があるからです。多くのgenetic superheroを見つけるには、D

NA配列を調べるコストの低下、健康な人々の惜しみないDNA・臨床情報の提供、研究者の積極的なデータ共有等、まだまだ多くの障壁があるようです。

【濱中先生の略歴】

昭和62年兵庫県生まれ。平成24年京都大学医学部卒業後、国立精神・神経医療研究センター神経研究所研究員。

【筆者の言葉】

「筋疾患の研究に携わつた経験を活かし、筋疾患研究の最前線についてわかりやすく紹介させて頂きます」

【バックナンバー】

- 筋ジス研究最近の話題①
- テーマ：ジストロフィンを回復させる薬剤
- 筋ジス研究最近の話題②
- テーマ：筋疾患の原因遺伝子を見つける研究
- 筋ジス研究最近の話題③
- テーマ：FISHDに対する有効な治療法開発
- 筋ジス研究最近の話題④
- テーマ：iPS細胞を用いた筋肉細胞の移植
- 筋ジス研究最近の話題⑤
- テーマ：escaper (脱出者) 犬は天寿を全う
- 筋ジス研究最近の話題⑥
- テーマ：ゲノム編集を用いた治療の試み