

テーマ ◆筋ジストロフィーの遺伝子治療に向けた新たな展開
講師 医師 押村 光雄 医師 大野 耕策

実施場所 かんぼの宿 皆生



実施を終えて（感想等）

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

昨年12月に新聞に発表された、鳥取大学での筋ジストロフィーの治療に関する記事は、

私たち筋ジストロフィーの患者や家族にとって、大変興味があり希望を持つものでした。

今回、鳥取大学の先生にその治療方法についてお話しが聞けたことは、私たちの将来に

向けて、また新たに希望を持ち、頑張って生活していく大きな力となりました。

一日も早く、治療が実施される日を待ち望んで、日々頑張っていきます。

療育研修会実施状況

鳥取県支部

参加数 116

テーマ ◆筋ジストロフィーの遺伝子治療に向けた新たな展開
講師 医師 押村 光雄 医師 大野 耕策

実施場所 かんぼの宿 皆生



実施を終えて（感想等）

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

昨年12月に新聞に発表された、鳥取大学での筋ジストロフィーの治療に関する記事は、

私たち筋ジストロフィーの患者や家族にとって、大変興味があり希望を持つものでした。

今回、鳥取大学の先生にその治療方法に関してお話しが聞けたことは、私たちの将来に

向けて、また新たに希望を持ち、頑張って生活していく大きな力となりました。

一日も早く、治療が実施される日を待ち望んで、日々頑張っていきます。

療育研修会の内容を記入

鳥取大学大学院医学系研究科の押村光雄教授と香月康宏助教授らが、ジストロフィン

遺伝子のゲノム領域全長を搭載した「ヒト人工染色体（HAC）ベクター」により、

デュシェンヌ型筋ジストロフィーで欠損している原因遺伝子を完全に修復する技術を

開発されました。

今回、その最新の遺伝子治療に関する情報を、私たち患者や家族でもわかるように

鳥取大学大学院の押村教授を講師にしてお話し頂いた。

押村教授から、人の細胞の再生医療に関する基礎的な話から、京都大学の中山教授による

I P S細胞との連携をとった、筋ジストロフィーに対する今後の治療の見込みについて

たくさんの例をあげながらお話し頂いた。

そのあと、鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科の大野教授より、治療が始まるまでの

期間に、私たち患者や家族が気をつけなければならないこと、維持していかなければ

いけない体の機能のに関して、特に進行が進んだ状態の患者の療養生活における注意点に

ついてのお話しをして頂いた。

患者の細胞の遺伝子を修復して
移植する治療に向けて前進

遺伝子の一部がこわれているためにおきる病気の治療法の一つに、こわれた遺伝子を補って本来のはたらきを取りもどす「遺伝子治療」がある。従来の遺伝子治療は、導入した遺伝子が正常な遺伝子の場所に組みこまれて遺伝子を傷つける場合があった。2009年12月、従来よりも安全・確実に遺伝子を細胞に組み入れる方法が開発された。この方法と、どんな細胞にも変化できて、なおかつ無限の増殖能力をもった「iPS細胞」の技術とを組み合わせることで、遺伝子治療に新たな道が開かれようとしている。

協力

押村光雄 鳥取大学大学院医学系研究科
機能再生医科学専攻教授

遺伝子を補った筋肉細胞は正常にはたらいた



遺伝子の修復なし
ジストロフィンが
つくられない

遺伝子の修復あり
ジストロフィンが
つくられた

写真はいずれも患者由来のiPS細胞から分化した筋肉細胞。下段の写真の茶色の部分が、遺伝子を補うことで正常につくられたジストロフィン。黒枠は拡大画像。

私たちの遺伝情報は、DNA（デオキシリボ核酸）という長い長い“ひも”の分子でできている。“ひも”には、体に必要なタンパク質をつくるための設計図が、ところどころにまとめてかきこまれている。この設計図それぞれを遺伝子とよんでいる。

遺伝子がこわれていると、重い病気となる場合がある。たとえば「デュシェンヌ型筋ジストロフィー」は、筋力を徐々に失い、やがて死に至る難病である。筋肉に必要な「ジストロフィン」というタンパク質の設計図である遺伝子の不具合が原因だ。

遺伝子が原因の病気を根本的に治療するには、遺伝子そのものを補う必要がある。その際には、無害化したウイルスを遺伝子の運び屋として使う方法が一般的だ。ウイルスには、他者のDNAの“ひも”の途中で自分の遺伝子を組みこませる能力がある。導入したい遺伝子をあらかじめウイルスに取りこませておき、ウイルスがそれを患者のDNAの“ひも”の途中へと組みこむというわけだ。

安全に、なおかつ大型の遺伝子も導入可能

ただしそこには課題もある。ウイルスが遺伝子を組みこむ場所を制御できないため、患者の遺伝子をこわしてしまうことがあり、場合によってはその細胞ががんになることもあるのだ。また、ウイルスで運べる遺伝子の大きさには限界がある。たとえばヒトのジストロフィン遺伝子は非常に大きく、これを丸ごと組みこむことは、ウイルスではできない。

これらの課題を解決しようと、鳥取大学の押村光雄博士らは、「ヒト

人工染色体」の開発を進めている。

染色体とは、DNAの“ひも”などが凝縮したものである。人工染色体は、染色体に含まれる遺伝子をすべて取り除いた非常に小さな染色体だ。導入したい遺伝子を人工染色体に組みこみ、患者の細胞に入れば、その遺伝子は細胞の中で人工染色体ごと維持され、正常にはたらく。患者の遺伝子を傷つけないのががん化の心配はないと考えられ、また、導入する遺伝子の大きさに制限もない。博士らは、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者から取りだした細胞に、独自に開発したヒト人工染色体を使って、ジストロフィン遺伝子を完全に組み入れることに成功した。

iPS細胞の技術との連携

また、ジストロフィン遺伝子を組み入れた細胞をもとに「iPS細胞」をつくることにも成功した。iPS細胞は、体内のどんな細胞にも変化（分化）でき、無限の増殖能力も持っている。このためiPS細胞から必要な細胞をつくり、患者に移植するといった治療法への期待が高まっている。患者由来の細胞のため、拒絶反応の心配もない。

ただし遺伝子が原因の病気の場合は、単純に患者の細胞からiPS細胞をつくっても遺伝子はこわれたままであるため、そのままでは治療に使えない。今回、巨大な遺伝子を補ったiPS細胞の作製に成功したことで、遺伝子治療に新たな道が開かれると期待されている。今後は実際に細胞を患者へと移植する段階に向けて、研究を進めていく予定だ。

(担当：編集部 赤谷拓和)

左は今回の成果を示す、筋肉の細胞の顕微鏡写真である。患者の細胞に組み入れられたジストロフィン遺伝子が正常にはたらき、ジストロフィン（茶色）がつくられた。