

療育研修会実施状況

東京支部 参加数 13

テーマ：◆患者登録システムと筋ジストロフィーについて

講師： 医師 貝谷 久宜

実施場所： 戸山サンライズ

◆筋ジストロフィーの遺伝子医療の進歩

医師 斎藤 加代子



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。

5月の日本筋ジストロフィー協会の総会で理事長に選ばれました貝谷久宜新理事長において頂きました。理事長からは、治験のための遺伝子バンクの話のほかに、東京大学教育学部の松田良一先生の筋ジストロフィーと重力のお話と、山本加津子さん著書「1/4の奇跡「強者」を救う「弱者」の話」をした頂きました。

松田先生は、重力の影響を調べるために遠心加速器を使い、ヒヨコや筋ジス研究で使われているmdxマウスを、2倍の重力環境の中で育てると筋肉変性が促進される結果を得ました。これは逆に大工衛星のような無重力環境では筋肉が無くなり筋ジス状態になることはよく知られています。来年の全国大会では宇宙飛行士をお招きして話を聞きたいと思っておられました。

「1/4の奇跡「強者」を救う「弱者」の話」は、マラリアとの長い闘いの歴史を持つアフリカには、ある一定の割合で、マラリアにかかりにくい「強者の遺伝子」を持つ人がいる。

しかし、「強者の遺伝子」を持つ人が生まれるとき、高い確率で、そのきょうだいに重い障害を持つ人も現れてしまう。その確率は、4分の1。4人の子どもが生まれた場合、必ずそのうち1人は、重度の障害を持つという事実。つまり、人間がマラリアとの生存競争に勝つためには、マラリアにかかりにくい「強者の遺伝子」だけでなく、重い障害を引き受ける「弱者の遺伝子」も必要だった——。生きる価値がある命とは何か。生物の多様化とは何か。「強者が生き残り、弱者は淘汰される」というダーウィン進化論をくづがえす、衝撃の実験結果。病気や障害が、私たちにとって必要だということを、各界の第一人者がわかりやすく解説しています。

貝谷先生は筋ジストロフィーも人間の進化の中で欠かすことができない結果だったのではないかと推論していました。

療育研修会実施状況

東京支部 参加数 13

テーマ：◆患者登録システムと
筋ジストロフィーについて

講師： 医師 貝谷 久宜

実施場所： 戸山サンライズ

◆筋ジストロフィーの
遺伝子医療の進歩

医師 齋藤 加代子



実施を終えて（感想等）

齋藤先生

齋藤先生には、筋ジストロフィーと遺伝子の関係をわかりやすく説明して頂きました。遺伝子は44本(22のペア)の常染色体と2本(1ペア)の性染色体の中にあり、顔面甲上腕型筋ジストロフィーは4番目の染色体に異常があり、福山型筋ジストロフィーは第9番染色体に異常があり、筋強直性筋ジストロフィーは第19番染色体異常です。デュシェンヌ型筋ジストロフィーは性染色体のX染色体に異常があるために男性しか症状が現れません。染色体の中にあるDNAは1つの細胞で2mもある大きなもので、G,A,C,Tの4つの塩基からなっています。筋ジストロフィーはこの遺伝子が無くなっていたり(欠失)、同じ遺伝子が重なっている(重複)及び、DNAの塩基が一部間違っている(点変異)によって起こされる病気で、デュシェンヌ型を見ても、その変異が多くの場所で見られます。現在研究されている遺伝子治療は全部の異常に対して行うことができないので、一番変異の多い場所に対する治療の研究がおこなわれています。そのために、治療の対象となる遺伝子変異を見つけるための遺伝子バンクが世界レベルで行われています。日本でも国立精神・神経センター 筋ジストロフィー患者登録センター(REMUDY)が中心になってデュシェンヌ型の遺伝子登録が始まっています。

日本筋ジストロフィー協会でも神経・筋疾患医学情報登録・管理機構を立ち上げデュシェンヌ型以外の福山型等のデータバンクの準備をしています。

講演の中で、齋藤先生は福山型の遺伝子治療は意外に早く始まるのではないかと話しておられました。

療育研修会実施状況

東京支部 参加数 13

テーマ：◆患者登録システムと
筋ジストロフィーについて

講師： 医師 貝谷 久宜

実施場所： 戸山サンライズ

◆筋ジストロフィーの
遺伝子医療の進歩

医師 斎藤 加代子

研修会状況写真



療育研修会

東京 支部

◆テーマ 患者登録システムと筋ジストロフィーについて

講師 貝谷 久宣

・貝谷先生は今年の5月の総会で日本筋ジストロフィー協会の理事長に就任されました。患者の立場から協会の中に遺伝子登録機構を設立され、新しい薬の有効性を確かめる治験の基礎データとして研究者や企業に提供する目的で設立されました。当面の間はディシェンヌ型のみが対象とされ、国立精神神経研究センター内のREMUDYに統一してデータを集めることになりましたが、今後は福山型や肢体型も視野に入れて研究が進められて行くことを願っています。

◆テーマ 筋ジストロフィーの遺伝子医療の進歩

講師 齋藤 加代子

・東京女子医大遺伝子医療センタ所長 齋藤加代子先生には遺伝子診断に必要な遺伝子カウンセリングについて話を進めて頂きますが、基本的な問題としてどうして筋ジストロフィーという病気が起こるかについて、わかりやすいお話をしてもらいました。

特に、日本特有な福山型について詳しく、その原因や治療の可能性も話して頂き最後に、筋ジス協会東京支部と女子医大の患者会であるひまわり会の交流会を提案して頂き、支部の勝雄うの活性化に支援をしてくださることになりました。