

ごあいさつ

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業 三重県南部に多発する家族性認知症-パーキンソン症候群 発症因子の探索と治療介入研究班の1年目の研究活動をご報告いたします。研究分担や研究協力の先生方ならびに関係の方々によるご理解とご協力のお陰で、環境、遺伝子、蛋白、病理、iPS細胞、臨床研究の各分野におきまして新たな研究の進展がありました。環境分野では、過去と現在の生活環境や食習慣の変化を明らかにし、遺伝子分野では、大家系を対象とした全ゲノムシーケンスの取り組みおよび表現型とエピゲノムの関係の解析、蛋白分野では、2012年の新たな2割検例の異常蛋白解析、病理分野では、小脳でのタウ病理の拡がり、iPS研究では、iPS細胞樹立と運動神経分化への取り組み、そして臨床研究では、エダラボンを用いた臨床研究について報告がありました。また、ミニシンポジウムとして一昨年にヨーロッパで報告されました新たなALS/FTD原因遺伝子であるC9orf72遺伝子と牟婁病との関係を取り上げました。詳細につきましては、本文をご覧くださいただけましたら幸いです。

牟婁病は、これまでの研究によって、heterogeneityのある症候群である可能性が強まっていました。C9orf72遺伝子変異例の集積は、それを証明した画期的な発見でした。ただし、coreであるPDC typeについては、いまだに環境や遺伝子の影響がどこまでなのか、謎に包まれています。過去50年間の歴史ある研究の中で、本疾患の臨床像が大きく変化したことは紛れもない事実であり、この意味するところの解明が牟婁病本体に迫る鍵となるのではないかと考えています。残された多くの疑問点や問題点の解明と症状の緩和法や根治療法の確立に向けて、新たな研究手法であるiPS細胞研究を含めた地道な研究継続が必要です。紀伊半島の稀少難病に苦しむ患者さんにご家族に希望の光をもたらし、その他の関連する神経変性疾患解決の一助となることを目指して、皆様の引き続きのご指導、ご協力をよろしくお願い申し上げます。

平成 25 年 2 月
厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
三重県南部に多発する家族性認知症-パーキンソン症候群
発症因子の探索と治療介入研究班
研究代表者 小久保康昌