

筋力低下の難病「HMSN-1P」

原因遺伝子を発見

全身の筋肉が徐々に動かなくなる難病「筋萎縮性側索硬化症(ALS)」の一種の運動神経細胞病「近位筋優位遺伝性運動神経ニューロパチー(HMSN-1P)」の原因となる遺伝子を、徳島大学「東大」の研究チームが世界で初めて発見した。HMSN-1Pと病態が似ているALSの解明につながる可能性が大きく、治療法の進展が期待できる。研究成果は本誌誌の電子版に9日、掲載された。

徳大・東大 類似のALS解明に道

研究チームは、家族にHMSN-1Pを患った人がいる関西の4家系32人(発症者10人、非発症者19人)の遺伝子を解析した。その結果、発症者13人全てで「TFG」と呼ばれる遺伝子の「TDP43」というタンパク質が細胞内で異常に蓄積していることが分かった。TDP43は運動神経の細胞死に関与していることが知られている。研究チームは、このタンパク質が細胞内で異常に蓄積することによって、運動神経の細胞死を引き起こしているのではないかと推測している。

ALSは体を動かす神経が徐々に壊れていく病気。発症後約3〜5年間で死亡する。ALSは全身の筋肉が動かなくなる原因が不明な難病。体の感覚や知覚、視力や聴力、内臓機能は保たれたまま、歩行や食事、呼吸が困難になる。詳しい原因は不明。発生割合は年間10万人に1人とされ、多くは人種や年齢に偏りなく、国内で約1万人に1人の患者がいる。国内で研究が必要となる。徳島大学、東大、武田浩文



研究成果を発表する徳島大の梶教授(右から2人目)ら=東大

HMSN-1PとALSは共通のメカニズムで運動神経の細胞死を引き起こしていると考えられる。東大で記者会見した研究チームの徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部の梶龍彦教授、東大病院神経内科の辻直久教授は「ALSをはじめとする神経変性疾患の解明に役立つ研究結果で、新たな治療法が導くと考えられる」と話した。遺伝子の解析は、高速にDNAの配列を解析できる東大病院ゲノム医学センター内の専用機器で行われた。(武田浩文)