

## 「こどもの遺伝病についての啓蒙活動と診療・研究連携支援事業」 色素性乾皮症の啓蒙活動を支援



色素性乾皮症 (XP) の理解を深めるために患者の会の皆様とともに啓蒙活動を展開

### 助成団体 遺伝病支援フォーラム (近畿大学医学部)

遺伝子やゲノムという言葉が書籍等を通して、すっかり一般化した現代。しかし、いまだに誤解と偏見の多い遺伝病は、その患者と家族を苦しめている。まだまだ社会的な認知度の低い遺伝病について、正しい知識の提供と理解の促進を図るための啓蒙活動、一般病院と専門施設間の連携支援に向けたシステム構築のための研究開発事業の持つ意義を評価し、助成を行った。



一般向けのパンフレットを作成

## 遺伝病そのものの理解を深める啓蒙活動を開始

遺伝子研究において、ヒトの全遺伝情報である「ゲノム」の解析が終了したというニュースが流れたのは、記憶に新しい。約30億対のゲノム配列中に1/1000の割合で1塩基が異なる多型 (SNPs: スニップ) が存在し、今ではこのSNPsが生活習慣病の発症や薬物の効果に関係があると考えられている。SNPsの研究はこれからのことであり、成果次第では、多くの人が苦しめられている病気の治癒が可能となり、今後医療分野において、遺伝子情報はますます重要な位置を占めていくはずだ。

一方で、遺伝子情報に対する社会的認識にはまだまだ誤解が多い。特に遺伝病に関しては、いまだに迷信的解釈や偏見が横行し、その間違った認識から、遺伝病を持つ子どもやその家族は

大きな誤解を受け、偏見に苦しめられるとともに、十分な支援を受けられずにいる。

そうした現状を打破し、遺伝病を持つ子どもやその家族を守るためには、遺伝病に対する正しい知識と理解の浸透が不可欠であり、社会全体が、遺伝病そのものの認識を改めることが必要だ。

平成17年 (2005年)、遺伝病に関する情報提供や啓蒙・研究支援活動を目的に、活動協力者並びに遺伝病研究者が集まって設立された遺伝病支援フォーラムの意義はまさに、そこにあるといえよう。

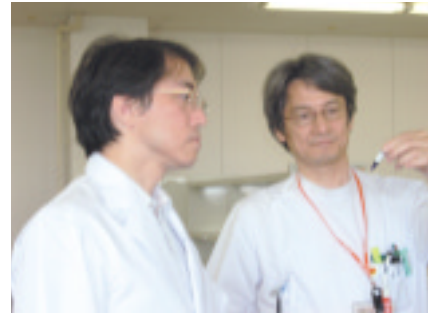
## 約60万人の署名を集め、色素性乾皮症の難病指定を実現

平成18年(2006年)、活動の始まりとして、遺伝病についての一般・医療関係者向けへの啓蒙と遺伝病の病態解明及び治療法開発の連携促進が図られた。

まずは、当事者として社会の認識不足に苦しめられている、患者や家族との連携を開始。色素性乾皮症の患者の会を通じて遺伝病の啓蒙活動を支援し、一般向けのパンフレット作成や色素性乾皮症の成因に関する最新の基礎研究について講師派遣等の支援を行った。患者の会によるパンフレット配布や地道な街頭活動に加え、色素性乾皮症をテーマにした映画、テレビドラマの反響も大きく、多くの人々の関心を集めた。社会的理解も進み、患者家族団体はパンフレットを用いて色素性乾皮症の難病指定を求める活動に奔走。全国から数多くの賛同を得て60万人の署名を集めることに成功、平成19年(2007年)3月には厚生労働省から難病の指定を受けることとなった。今回の指定により、色素性乾皮症治療に関しては国家的支援を受けることが可能になり、大きな一歩となった。

しかし、これはあくまで一疾患の話である。遺伝病の原因遺伝子を持つ可能性は誰にでもあり、その発症も一定の割合で起こり得るからだ。例えば10数万分の1の確率で出現する遺伝病(常染色体劣性遺伝)であれば、誰でも1/100の確率で疾患遺伝子を有している可能性があり、決して自分と無関係ではないのだ。

色素性乾皮症をきっかけとして、社会全体が遺伝病について理解を深め、遺伝病を持つ患者を区別することなく受け入れていく環境作りこそ必要とされる。



研究結果について議論中の  
松田博士(左)と栗原博士(右)

### 研究者の声



松田 外志朗氏  
近畿大学医学部  
臨床医学部門研究室 講師

色素性乾皮症は、10万人に1人という稀な小児遺伝疾患です。日光により高頻度に皮膚がんを発生するだけでなく、重症型では神経精神症状を併し20歳前後で寝たきりとなり、30歳前後で死亡します。遺伝疾患であるというのは、治療法が見つからなければ将来にわたって患者が存在することを意味します。

最も症状が重いA群色素性乾皮症は、日本に多い一方、欧米ではほとんど見受けられません。日本人の医師、研究者の継続的な努力なくしては、病因の解

明・治療法の解決はなされない状況にあります。実際、大阪大学を中心としたA群やバリエーション群の色素性乾皮症の研究では、大きな成果が上がっており世界的にも高い評価を得ています。しかし、研究者人口は少なく、いわゆる成果主義による研究評価では、長期的な見通しを持った研究を継続することは難しいと言わざるを得ません。今回の助成は色素性乾皮症の研究支援に用いられて、研究の継続が可能になり、大変意義深いものとなりました。