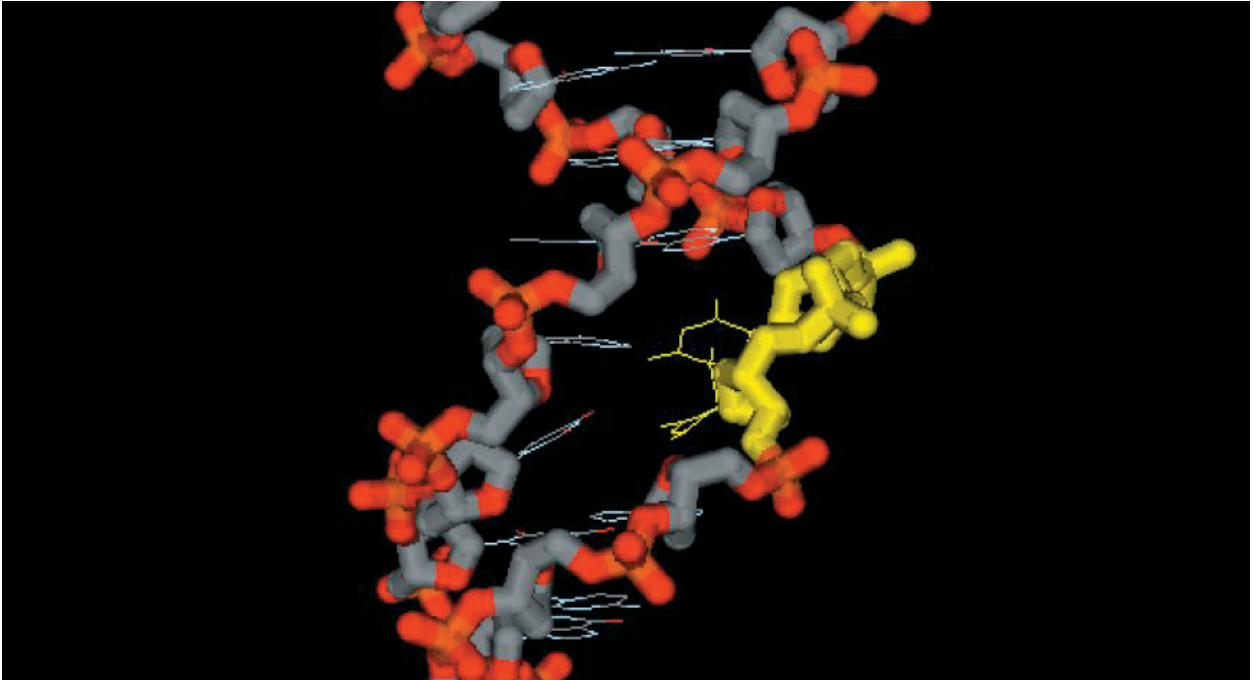


## オゾン層の破壊で増え続ける紫外線。 「色素性乾皮症」は明日の我が身の病かもしれない。



遺伝病支援フォーラムが患者の家族会に説明している資料より  
紫外線が遺伝子に当たるとその一部が損傷する。そのまま修復できなければ細胞は死ぬが、遺伝子情報が間違っても、無理矢理修復しようとする性質もある。「色素性乾皮症」の基礎研究によってこうした突然変異やガン化のメカニズムの一つがわかってきた

遺伝病の多くは生命にかかわる重い症状を引き起こすが、患者が少ないこともあって、研究は思うように進んでいない。一方で、遺伝病への社会的認識は浅く、患者や家族が偏見にさらされることも多い。こうした現状に対し、研究者や医師、家族、支援活動家が協力して、情報の共有を図って对症にあたり、社会全体の理解促進などの啓蒙を行うために設置されたのが「遺伝病支援フォーラム」である。

お宮参りの赤ちゃんが大やけどになって判明し、20歳で歩けなくなり、30歳までに死に至る。

糖尿病や花粉症の特効薬をもしも発明したら、とてつもない大金持ちのことだ。それだけ患者数が多いということだ。その反面、難病と言われる病気の多くは患者数が少なく、研究もなかなか進んでいない。遺伝病支援フォーラムが支援を続けている「色素性乾皮症(XP)」も

その一つだ。10万人に1人が発病するということから、日本国内に約1000人の患者がいることになる。

「色素性乾皮症(XP)」は遺伝疾患で、簡単にいうと日光にあたると皮膚ガンを起こす病気である。生まれた時から発症し、お宮参りの時に全身大やけどのような状態になってそれと気づく場合も多い。

一昨年放映されたドラマ「タイヨウのうた」のヒロインがこの難病患者であったため、記憶されている方もいると思うが、実際の症例はドラマよりもはるかに重い。たいていは中枢神経障害や末梢神経障害を合併し、全身の筋力が弱まっていく。中学校に入る頃にはコミュニケーションもままならなくなり、車椅子でも弱々しくのけぞってしまう。20歳前後には寝たきりになる。30歳まで生きられるのは希だ。

15年来この病気の研究を続けている近畿大学医学部の松田外志朗博士は

「この病気には8種類の群がありますが、日本では8割方

がA群で、他の地域ではあまり見られません。つまり、日本の研究者が努力しなければ、解明が難しいのです」と継続的な研究の必要性を訴える。

**難病の基礎研究は、他の病の解明につながる。人類全体の問題として対応できる社会体制づくりが必要だ。**

また同学部の栗原敏修博士は「遺伝病と遺伝病患者だけのものと考えるのは間違いで、他の一般的な病気と関係しているのです」という。例えば、健康人でも長年紫外線にさらされると、皮膚ガンになる可能性が高まる。「色素性乾皮症」の研究は、そのメカニズム解明に役立つのだ。今、オゾン層の破壊によって、有害な紫外線が増えており、地球上の生命が遺伝子異常を引き起こす可能性が高まっている。「色素性乾皮症」は、その時の対応を先行して研究できる一つのモデルケースである。すでにこの研究によって、突然変異を引き起こすメカニズムの一つが発見されるなど、多くの成果をあげている。そうした大きな視野で難病の基礎研究を支援して欲しいというのが同フォーラムの考えだ。

もう一つ松田博士が重要視することは、遺伝病を支援する社会システムの構築である。遺伝病支援フォーラムではこれまで、理解を促進するための一般向けパンフレットや、患者や家族へ生活指導などを行う講演などを行ってきた。また家族は情報交換や励まし合いを行う場を設けて、全国的な連絡会へと発展させてきた。ただ、それだけでは足りない。

「連絡会はとてもしっかり機能しています。しかし、患者の家族の苦労は並大抵ではありません。今は共働き家庭が多くて、両親が子どもの世話をできないとか、転勤が多くて継続的な治療ができないとか、とても豊かな生活環境とは言えない状況です。遺伝病を白眼視するような社会的な偏見もまだまだあります。親が疲れ果ててギブアップしてもおかしくないんですね。その時に社会に受け皿がなければ、悲惨なことになるですよ」と松田博士は言う。

ドラマの影響や家族会、遺伝病支援フォーラムなどの働きかけによって、2007年3月には約60万人の署名が集まり、ようやく「色素性乾皮症」は国の難病指定を受けることができた。ただし、指定されても拠出される研究費は年間600～1,000万円程度にすぎない。このままでは地道な研究の継続も、若い研究者の育成も困難になる。社会全体が難病を自分たち自身の病としてとらえ、支援とサポートができる社会体制づくりがどうしても必要だと両博士とも切実に訴えている。



「色素性乾皮症」への理解を促進するための一般向けパンフレット

●担当者より

この助成は患者さんご家族の励ましにもつながっています。



基礎研究は時折大発見によって脚光を浴び、その時だけは予算がつくこともあります。しかし、地道な研究が発見につながるのですから、コンスタントに継続していくべきものです。欧米とは異なり、日本にはこうした活動を支援してくれるところが非常に少ないのです。AJOSCさんの助成は本当にありがたいと感謝しております。今後も温かな目で患者と家族、そして私たちの研究を見守っていただければ幸いです。

近畿大学 医学部 臨床医学部門研究室 医学博士 松田外志朗さん