

網膜色素変性のアップデート

●企画にあたって

網膜色素変性 (RP) に代表される遺伝性網膜変性疾患は、日常臨床において効果的な治療法がなく、しばしば診療に難渋する。さらに iPS 細胞による山中伸弥氏のノーベル賞受賞と、iPS 細胞が将来的に RP の新しい治療法として期待されるとの報道が、多くの患者に明るい希望を与えることとなった。それはそれで喜ばしいことではあるが、反面、日常の外来診療の場でも iPS 細胞を用いた新規治療法の研究と臨床応用に関して多くの患者からさまざまな質問が寄せられ、理想と現実のギャップを説明せざるをえない場面に遭遇することも珍しくはないと推察される。

歴史的には 1988 年に Saiki らが現在も汎用されている耐熱性 DNA ポリメラーゼを PCR に応用して以来、PCR を用いた遺伝子診断がさまざまな分野で一般化され、医学分野では原因遺伝子検索、細胞死機構の解明、遺伝子治療の開発、ゲノム編集の開発など、今日に至るまで爆発的な進歩を遂げてきている。これは眼科だけにとどまらず、多くの分野でも同時進行で研究が進んだ。特に医療分野では、日本でもがんの領域で「がんゲノム医療」が保険診療としてスタートすることとなり、小児科の先天性代謝異常症もそれに続くべく研究が進められている。

このような動きをみると、近年の科学技術の進展や新知見の集積によって、RP をはじめとする遺伝性網膜変性疾患が実際に治療できる日が少しずつではあるが、確実に近づいてきているのを知ることができる。今回の特集では、遺伝性網膜変性疾患の中でも RP に焦点を当て、ともすれば難解にも感じられるこれまでの研究成果を一般臨床眼科医にもわかりやすく解説することを目的として各執筆者に依頼した。

日常診療のポイントを堀田喜裕氏に、本疾患の病態に関して本邦にて進められた臨床研究や遺伝子診断研究の成果を原藍子氏、西口康二氏、岩田岳氏、小柳俊人氏の各氏に、そして本疾患の治療法開発へ向けた最新の研究の進捗状況について池田康博氏、西田健太郎氏、万代道子氏、村上祐介氏の各氏にご執筆いただいた。そして最後に、日常診療の場で的確に診断するのがしばしば困難となる特殊な網膜変性疾患群として、小児期にみられる各種の網膜ジストロフィを取り上げ、近藤寛之氏にわかりやすくまとめていただいた。いずれの執筆者もその分野のエキスパートであり、実際に研究を担当した気鋭の研究者である。それでもまだ少々難しいと感じられるかもしれないが、諦めずに通読されたい。そうすれば、読者の RP 患者への病気の説明にサイエンスの風味が一段と増し加わることをお約束する。

中澤 満

弘前大学大学院医学研究科眼科学講座