

あとがき

遺伝性神経疾患といえば、かつては原因遺伝子の種類や変異ごとの臨床的特徴を学ぶことが主な関心事であった。しかし、近年の遺伝子解析技術の進歩により、全エクソーム解析や全ゲノム解析が可能となった現在では、単に遺伝子変異を同定するだけでなく、それが本当に患者の神経症候を説明し得るのかという解釈が求められるようになってきている。つまり、遺伝子診断が高度に発展したいまだからこそ、神経症候学をはじめとする臨床力が重要であることをあらためて認識すべきであろう。

本特集号「遺伝性神経疾患ハンドブック」は、こうした視点を踏まえ、遺伝性神経疾患の診療に携わる医師にとって実践的かつ有益な情報を提供することを目的としている。遺伝子変異がもたらす病態の多様性、異なる遺伝子変異が類似した臨床像を示すケース、あるいは同一遺伝子変異でも異なる臨床表現型を呈するケースなど、疾患の全体像を理解できる構成となっている。

また、遺伝性神経疾患の領域では、新たな治療法の開発が診断学にフィードバックを与えることも少なくない。例えば、筋萎縮性側索硬化症における *SOD1* 遺伝子変異は、かつて病態研究の中心的なテーマであったが、TDP-43 の関与が明らかになるにつれ、相対的に注目度が低下した時期があった。しか

し、近年、*SOD1* 遺伝子変異に対するアンチセンスオリゴヌクレオチド療法が開発されたことで、再びその遺伝子診断の重要性が高まっている。このように、治療の進歩によって遺伝子変異の意義が変化し、遺伝子診断の重要性が増すという現象は今後も続くであろう。

さらに、遺伝子診断の重要性が増すことで、患者や家族への遺伝カウンセリングの必要性も高まっている。例えば、アルツハイマー病に対するアミロイドβ抗体療法の副作用リスクを評価するうえで、*APOE* 遺伝子検査の重要性が注目されている。しかし、このような新たな治療法の開発とそれに伴う遺伝子検査は、倫理的・社会的・経済的な課題を引き起こす可能性がある。遺伝子検査の結果を適切に解釈し、患者にとって最適な診療方針を提示するためには、脳神経内科医としての遺伝学の知識や倫理観が不可欠である。

本特集号では、基礎研究から臨床応用に至るまで、遺伝性神経疾患の診療に必要な最新の知見を集約した。遺伝子検査の解釈、神経症候学の役割、さらには新しい遺伝子治療に至るまで、幅広い視点を提供することで、読者の皆様の診療や研究に貢献できれば幸いである。

(下畑享良)

編集顧問		
石塚 典生	糸山 泰人	
内山真一郎	大友 英一	
梶 龍兄	河村 満	
桑原 聡	高坂 新一	
作田 学	辻 省次	
寺本 明	中込 忠好	
中里 洋一	彦坂 興秀	
平山 恵造	藤澤浩四郎	
水澤 英洋	水野 美邦	
森 啓	柳澤 信夫	
編集委員		
神田 隆 (編集主幹)		
酒井 邦嘉	下畑 享良	
高尾 昌樹	三村 将	
虫明 元		
編集同人		
入来 篤史	岩田 淳	
宇川 義一	内原 俊記	
大隅 典子	岡部 繁男	
木村 和美	久保 義弘	
栗栖 薫	小林 靖	
斉藤 延人	砂田 芳秀	
高橋 良輔	瀧山 嘉久	
武田 伸一	平田 幸一	
寶金 清博	星 英司	
星野 幹雄	本田 学	
松野 彰		
(五十音順)		

本誌は MEDLINE に
収載されており、掲載論文は
PubMed で検索可能です。

BRAIN and NERVE 第 77 巻第 5 号
2025 年 5 月 1 日発行 (毎月 1 回 1 日発行)
定価 6,490 円 (本体 5,900 円 + 税 10%, 送料実費)
2025 年年間購読料
(増大号 1 冊を含む年 12 冊, 税込, 送料弊社負担)
冊子版 40,370 円
電子版/個人 37,488 円
電子+冊子版/個人 44,550 円

ご購入に関するお問い合わせ先 (販売・PR 部直通)
TEL 03-3817-5650 FAX 03-3815-7804

印刷所
(株) アイワード

広告申込
(株) ハイブリッジエージェンシー TEL 03-3814-0089

◆本誌に掲載された著作物の複製権・翻訳権・上映権・譲渡権・貸与権・公衆送信権 (送信可能化権を含む) は株式会社医学書院が保有します。
◆本誌を無断で複製する行為 (複写, スキャン, デジタルデータ化など) は, 「私的使用のための複製」など著作権法上の限られた例外を除き禁じられています。大学, 病院, 診療所, 企業などにおいて, 業務上使用する目的 (診療, 研究活動を含む) で上記の行為を行うことは, その使用範囲が内部的であっても, 私的使用には該当せず, 違法です。また私的使用に該当する場合であっても, 代行業者などの第三者に依頼して上記の行為を行うことは違法となります。
[JCOPY] 〔出版者著作権管理機構委託出版物〕
本誌の無断複製は著作権法上での例外を除き禁じられています。複製される場合は, その都度事前に出版者著作権管理機構 (TEL 03-5244-5088, FAX 03-5244-5089, info@jcopy.or.jp) の許諾を得てください。
◆「BRAIN and NERVE」は株式会社医学書院の登録商標です。

発行 株式会社医学書院
代表者 金原 俊

〒113-8719
東京都文京区本郷 1-28-23
編集室直通
TEL 03-3817-5701
FAX 03-3815-7802
E-mail bn@igaku-shoin.co.jp
https://www.igaku-shoin.co.jp/journal/416
担当: 有賀・前野

Published by IGAKU-SHOIN
Ltd., 1-28-23 Hongo, Bunkyo-ku,
Tokyo ©2025, Printed in Japan