

編集後記

医療関係者にもファンが多い故・手塚治虫氏の漫画『ブラック・ジャック』の中に、「からだがか石に……」という作品があります(『週刊少年チャンピオン』1975年4月28日号)。これは今でいうところの進行性骨化性線維異形成症(FOP)患者を取り上げたもので、FOPという希少疾患が取り上げられたということもあって、整形外科のブラック・ジャックファンの中では有名なものになっている……と思います(この話では患者を脳移植によって治すという、ちょっとトンデモ系のストーリーになっているのですが……)。

さて整形外科の分野には希少疾患が少なくありませんが、今では分子生物学や遺伝学の進歩によって多くの疾患の原因遺伝子が明らかになっています。FOPに関しても、ペンシルバニア大学のFrederick S. Kaplan博士の長年の努力によってBMP 1型受容体であるACVR1/ALK2遺伝子の活性化型変異が疾患の原因であることが解明されました。また本号にも執筆いただいている戸口田淳也先生らはアクチビンによるACVR1の異常活性化が骨化の進行に重要であることを明らかにされ、これらの知見をもとにいくつかの治療薬の臨床試験が進行しています。

希少疾患の中にはFOPのように疾患原因遺伝子の

同定が治療法の開発につながるものがある一方で、原因遺伝子がわかっていても治療が困難な疾患も数多くあります。これは遺伝子産物に対する標的治療は可能でも、遺伝子自体を改変することが困難であったからです。このような中で、ノーベル化学賞が昨年Jennifer Anne Doudna博士およびEmmanuelle Charpentier博士に贈られたことで有名になったCRISPR-Cas9技術によるgene editingが、いよいよ臨床現場に応用されようとしています。CRISPR-Cas9技術によるgene editingについては、2018年に中国の賀建奎氏が倫理的な問題をはらみながら遺伝子操作ベビーを作成したことでケチがついた形ですが、現在先天性黒内障、鎌状赤血球症、 β サラセミア、多発性神経障害を伴う遺伝性アミロイドーシスなどの先天性遺伝疾患に対する(きちんとした)臨床試験が進行中です。本号で取り上げられている様々な整形外科領域の希少疾患についても、近い将来このような技術を用いた新たな治療法の開発が期待されます。われわれ臨床医としては、科学が暴走しないように警戒しつつも、最新の成果を臨床現場に取り入れていければと思います。

(田中 栄)

「整形・災害外科」第64巻 第9号(8月号) 2021年8月1日発行(毎月1回1日発行) 定価2,860円(本体2,600円+税10%) 年間購読料金 定価44,660円(本体40,600円+税10%) [年間13冊(臨時増刊号、増大号を含む)の誌代] [年間予約購読者に限り送料無料]	発行所 金原出版株式会社 発行者 福村直樹 〒113-0034 東京都文京区湯島2-31-14 TEL 03(3811)7165〔編集室直通〕 TEL 03(3811)7184〔営業部直通〕 FAX 03(3813)0288 http://www.kanehara-shuppan.co.jp 振替口座 00130-1-191269 印刷所 三報社印刷株式会社 広告申込先 日本医学広告社 TEL 03(5226)2791
--	---

・本誌に掲載する著作物の複製権、翻訳・翻案権、上映権、譲渡権、公衆送信権(送信可能化権を含む)、貸与権、二次的著作物への利用に関する原著者の権利は、金原出版株式会社が保有します。

・**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、そのつど事前に、出版者著作権管理機構(電話 03-5244-5088, FAX 03-5244-5089, e-mail: info@jcopy.or.jp)の許諾を得てください。