

ともしび No.5

ともしび 1 号から 4 号までは、エクソンスキップ治療の状況を報告してきました。前回にお伝えしたように、開発されている治療が自分に使えるのかどうかは自分の遺伝子異常がどのようなものかを知らないとわかりません。ジストロフィン遺伝子の異常には欠失、点変異、重複などいくつかの種類があります。遺伝子情報は、ジストロフィンというタンパクを造るために書かれた、3500 文字の長さの暗号文章に例えることができます。欠失というのは、文章の一部が書けていてその意味を理解できず、点変異というのは誤字があるために文章の意味を理解できず、いずれもタンパクを造れない状況です。

エクソンスキッピングは前者の欠失に対する治療です。後者の点変異に対しては、別の治療方法が必要で、1 つの方法としてナンセンスリードスルーという治療が検討されています。うまくゆけばDMDの20%ほどの方に使える方法だそうです。米国のPTCという会社がアタルーレン（商品名、トランスラルナ）という薬を開発しています。この薬は、EU各国では、条件付きで承認されてすでに使用されています。エクソンスキップの治療は注射薬でしたが、アタルーレンは1日3回飲む薬（経口摂取）ということで痛くないから楽ですね。しかし、この薬はEUでは認められたものの、米国ではまだ正式に認められていないようです。今後の動きに注目したいと思います。