

## ともしび No.6

ともしび1号から5号までは、DMDの状況を報告してきましたが、今回は脊髄性筋萎縮症の遺伝子治療のお話です。なぜ脊髄性筋萎縮症の話かという点や、筋萎縮という点や、遺伝性の病気であることも同じなのです。ですから、脊髄性筋萎縮症に開発された治療は、少し変更すれば筋ジストロフィーにも使える可能性が高いと思われます。

さて、臨床医学の世界で最も有名な雑誌は *New England Journal of Medicine* (略して *NEJM*) です。そして昨年(2017年)の11月2日号の *NEJM* に、脊髄性筋萎縮症に関して驚くべき論文が発表されました (*NEJM* 2017;377:1713-1722)。

脊髄性筋萎縮症では、*SMN1* 遺伝子に異常があり、このため脊髄の運動ニューロンが消えてゆく、この結果として筋肉が萎縮します。オハイオ州にある国立小児病院のメンデル氏のグループの報告によると、*SMN1* 遺伝子をウイルス遺伝子(ベクター)に組み込んだ薬(*AVXS-101*)を開発し、これを一回静脈注射したところ、患者さんが良くなったと言うのです。普通の薬は静脈注射をしても、脳や脊髄には届かないのが普通なので、静脈注射で脊髄の神経が良くなったことに驚きました。それも、一回の注射だけで良いというのです。このベクターには、いったん脊髄に到着すると長期にわたって働くような仕組み(プロモーター)が組み込まれているそうです。これはアメリカのアベキシス *AveXis* という会社が開発したもので、アメリカ食品医薬品局 *FDA* から画期的 *breakthrough* と評価されたのも頷けます。

もし、安全性が確認され、長期間有効であれば、本当に画期的な治療となるでしょう。今後の展開に注視したいと思います。余談ですが、ノバルティスという巨大製薬会社がありますが、今年の5月に、この *AveXis* という会社を8700億円で買収したことから、この薬の重要性が伺えます。

また、筋萎縮性側索硬化症(*ALS*)も、脊髄性筋萎縮症と同じように脊髄の運動ニューロンが消えてゆく病気なので、遺伝子異常による *ALS* については、この遺伝子治療を応用できるかもしれません。

2018.9.1