

序

東京慈恵会医科大学 小児科 小林 正久

一般論として、細菌感染症に対しては抗菌薬治療、自己免疫性疾患に対しては免疫抑制薬、悪性腫瘍に対しては抗がん剤治療が行われます。細菌感染症に対して殺菌作用のある薬剤で治療する、免疫過剰な病態に対して免疫抑制を行う、がん細胞に対してがん細胞の増殖を抑える薬剤で治療する、すべて原因に対して理にかなった治療です。「では、遺伝性疾患の治療は？」となると、「遺伝情報に対する治療法はないので治療不可能」というのが、私が医師になった25年前の状況でした。私が小児科医となり、先天代謝異常症の研究を志した時、多くの先輩方から「そんな治療法のない、一生に出会うかどうか分からない病気を研究して、何か意味があるの？」とよく問われたものです。

近年の遺伝性疾患の診断・治療に関する研究は目覚ましく、多くの診断法、治療法が開発されました。その治療法のほとんどは、まだ「遺伝情報に対する治療法」ではありませんが、ゲノム編集の技術が開発され、今後「遺伝情報に対する治療」の開発、実用化も進んでいくものと考えられます。私が医師になった時代とは隔世の感があります。

遺伝性疾患は、出生時から病態は存在し、時間とともに進行していきます。発症後早期に診断し治療を開始しなければ、病状の進行を抑えることができない疾患も多くあります。いまだ多くの遺伝性疾患は治療法が開発されていない疾患なのかもしれませんが、「治療可能となり見逃してはならない疾患」は近年になり確実に増えております。それに伴い、医師の minimum requirements (必要最低限の能力) も日々大きくなっております。多くの common disease のなかから、見逃してはならない疾患を確実に疑い診断につなげていく能力が、専門医療機関だけでなく、一般病院での日常診療においても必要な時代になったと言えると思います。

そのような時代的背景のなかで、今回『診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために』という特集を組みました。遺伝性疾患の患者さんのご家族から、「こんな病気診たことがない、分からないと言われ、多くの病院をたらい回しにされたけれども、もっと早く診断して治療してもらえれば、この子にもっと何かしてあげられたんじゃないかと思う時がある」というお話を聞くことがあります。遺伝性疾患を持つ子どもたちの予後がもっと良くなってほしい、遺伝性疾患を持つ子どもたちとご家族が稀少疾患ということから差別的な扱いを受けないようになってほしい、そんな思いがこの特集には込められています。

本特集号では、「診断・治療可能な遺伝性疾患」を疑うコツ、診断方法について分かりやすく解説していただけるように、各執筆者の先生方をお願いいたしました。本特集号が、多くの読者の先生方の「明日の診療」に役立つことを願ってやみません。