「2009年シンポジウム：Ras/MAPK伝達経路の遺伝性疾患」に参加して

2009年7月下旬から8月上旬に、「2009年シンポジウム：Ras/MAPK伝達経路の遺伝性疾患」が米国カルフォルニア州バークレーで開催されました。このシンポジウムは2年毎に開催され、Ras/MAPK伝達経路の遺伝性疾患であるヌーナン症候群・コステロ症候群・CFC (心臓―顔―皮膚) 症候群・神経線維腫症I型に関わる患者会会員と臨床医と科学者が世界中から一挙に集うシンポジムです。家族向けカンファレンス & 臨床プログラムとRas/MAPK伝達経路科学シンポジウムの2本建てで構成されており、家族会会員・臨床医・科学者はいずれの催し物にも参加が可能になっていました。

家族向けカンファレンス & 臨床プログラムでは、患者さんとその家族が各疾患毎に別れて集まり、同じ疾患を持つ者同士として情報交換したり、その疾患の専門臨床医から最新情報を提供してもらったり診察を受けたりしていました。

我々、東北大学遺伝科の研究チーム (青木洋子・新堀哲也・小林朋子) は、8月1日から2日で開催されたRas/MAPK伝達経路科学シンポジウムに参加しました。Ras/MAPK伝達経路の4つの遺伝性疾患に関して、その病態と患者さんの症状・予後の解析、Ras/MAPK伝達経路の生化学的検討、疾患モデル動物の作成状況、可能性のある治療法について、世界各国の代表的な臨床医や研究者から報告がなされました。最後のセッションでは、臨床現場での取り組みについて公開討論が行われ、患者さんやその家族の方からも意見が出され、活発な討論が行われました。

8月1日の夕食とデザートの時間は、全てのプログラムが共通となっており、患者さんやその家族と臨床医と研究者が分け隔てなく、Ras/MAPK伝達経路科学シンポジウムに応募されたポスター発表を見ながら、ケーキを食べ、和気藹々と同じ時間を過ごしました。

我々の研究チームからは、コステロ症候群の原因遺伝子が*HRAS*遺伝子変異であり (Aoki Y, et al. Nature Genet, 2005) 、CFC症候群の原因遺伝子が*KRAS*・*BRAF*遺伝子変異である (Niihori T, et al. Nature Genet, 2006)ことを突き止めて以来、Ras/MAPK伝達経路に関連する遺伝子異常が原因で生じる症候群を“the RAS/MAPK syndromes”と総括することを提唱し、分子遺伝学的見地と臨床医学的見地から研究を進めていることをポスター形式で発表しました。また、これらの疾患における日本での疫学調査を開始することを報告した所、ヌーナン症候群を提唱したNoonan JAさんからも励ましの言葉を頂きました。

2年前に行われた同シンポジウムでは、これらの疾患の原因遺伝子探索が主要な話題だったそうですが、今回は治療に向けての話題が多く、2年間でこれらの疾患を取りまく状況が進歩していることが伺えました。次回2年後の開催時には、日本からの患者さんや家族の方も一緒に参加できれば、我々にとって更に有意義なシンポジウムになるだろうと考えながら帰国しました。

(文責：東北大学大学院医学系研究科大学院博士課程3年生　小林朋子)