

## 思春期特発性側弯症の遺伝子研究に ご協力頂いている患者さん、ご家族の皆様へ Q&A

### Q. 思春期特発性側弯症は遺伝しますか？

A. ある程度は遺伝が関与しています。これまでの疫学研究からは、患者さんの親、兄弟姉妹の15%程度で側弯症の発症があるとの報告があり、遺伝が関与している病気と考えられてきました。しかし、思春期特発性側弯症は1つの遺伝子の異常で起きる遺伝病ではなく、「病気のかかりやすさ」にかかわる複数の遺伝因子（疾患感受性遺伝子）と複数の環境因子（食事、運動、その他）の相互作用により発症する多因子遺伝病と考えられます。また側弯症の場合、軽症から中程度までの方は何の症状もなく過ごされている方がほとんどで、病気というよりも骨格の特徴と考えていただければと思います。ご両親の背が高ければ、こどもさんも背が高くなることが多い、背が低ければ、やはりこどもさんも背が低い、ただし必ずそうなるわけではない。側弯症が遺伝するのもこれと同じようなこととご理解ください。

### Q. 多因子遺伝病についてもう少し詳しく教えてください。

A. 病気の原因には大きくわけて環境要因と遺伝要因とがあります。近年の遺伝医学の進歩は多くの疾患において遺伝要因が関与していることを明らかにしています。たとえば感染症は一般にはウィルスや細菌などが原因すなわち環境要因によるものと考えられがちですが、同じウィルスに罹患しても重症化し死に至るものから、全く症状のでないものまで様々です。これはそれぞれの免疫力という体質すなわち遺伝要因が関与しているのです。現在多くの日本人が加齢とともに発症している虚血性心疾患、本態性高血圧、糖尿病、骨粗鬆症、神経変性疾患、老年期痴呆などは成人病あるいは生活習慣病と呼ばれていますが、それまでの生活習慣だけではなく、遺伝要因も深く関与することが明らかにされており、多因子遺伝病に位置づけられています。これらの遺伝因子は遺伝子の“決定的な異常”ではなく“個人差程度の違い”が、いくつも複雑に関連し、病気になると考えられています。

これまで、遺伝疾患は稀なもの、特別なもの、健康な人たちには関係ないものという印象が根強かったのですが、実際には死ぬまでには、すくなくとも60%の人は遺伝性の病気にかかります。すなわち遺伝性疾患とは決して特殊なものではなく、すべての人々が罹患しうる病気です。

### Q. 遺伝病、多因子遺伝病は必ず遺伝する病気ですか？

A. 遺伝については、さまざまな誤解があります。親の形質（形や性質）が子どもに伝わることを遺伝といいますが、遺伝病は遺伝という現象を担っているもの、すなわち「遺伝子や染色体の異常によって起こる病気」を言うのであり、伝わる、伝わらないという概念ではありません。もちろん、親に異常があつて子どもに伝わる場合もありますが、親が正常でも突然変異によって起こる遺伝病もあります。

## 思春期特発性側弯症の遺伝子研究に ご協力頂いている患者さん、ご家族の皆様へ Q&A

**Q.** 思春期特発性側弯症の研究が行われたとの事ですが何がわかったのでしょうか？

**A.** 病気のかかりやすさにかかわる「疾患感受性遺伝子」の有力な候補を発見しました。これまでご質問がありました際に説明させていただいていた、「特発性側弯症は、そんなに強いものではないが遺伝がある程度関与している」ということが今回、科学的に証明されたということです。具体的には、全国8施設の思春期特発性側弯症の患者さんから採血のご協力を頂き、患者さんと患者さんでない方（他の疾患、ボランティアの方）との比較を行う事で、思春期特発性側弯症の疾患感受性遺伝子を調べました。

今回の発見は思春期特発性側弯症の遺伝要因の約40%に関与していました。多因子遺伝病は10個程度の疾患感受性遺伝子の関与があると考えられており、思春期特発性側弯症の遺伝因子の全貌はまだわかっておらず、患者さんの治療に役立てるには更なる研究が必要となります。

**Q.** 思春期特発性側弯症に遺伝性があると明らかになる事で結婚や就職に影響しないでしょうか？

**A.** 今回の結果で、側弯は遺伝病ではなく多因子遺伝病であることがはっきりしました。すなわち高血圧や糖尿病、肥満、喘息などと同じ範疇に入るといえることです。高血圧や喘息、肥満の家系だからということが結婚や就職に影響しないのと同様であると考えます。

**Q.** 採血に協力した者ですが、今回の結果で私自身に役に立つ事はあるのでしょうか？

**A.** これを足掛かりに研究が進めば、経過観察のためのレントゲン撮影や装具治療から解放される可能性があります。手術も現在行われているような大手術ではなく、より簡単でより安全な手術で進行を止めることができるようになるかもしれません。今回の結果を基に、思春期特発性側弯症の診断・予測モデルの作成が行われています。また進行に関与する遺伝子の特定も行っています。これらが明らかになると、側弯症患者さんが、初診で来られた時に遺伝子診断すると、この人はどの程度進行するかということを知りうるようになります。今は、どの人が進んで、どの人が進まないかが予測できないため、レントゲンで計測した側弯の角度で経過観察、装具、手術が決定され、長期間にわたりレントゲンを撮って経過を見ていかなくてはなりません。遺伝子で進行予測ができれば、レントゲンを頻回に撮ったり、装具をつけたりすることもなくなり、進行が予想される人は、曲りが大きくなる前に簡単な手術で進行を止める、進行しない人はもう病院に来なくていいということになります。

現在行われているレントゲン撮影の被ばくで健康に影響が出ることはないですが、不必要な被ばくはしないにこしたことはないでしょうし、装具もしなくていい、学校を休んで診察に来なくていい、大きな手術を受けなくてもより簡単で安全な手術で進行を止められる…ということになれば、これは患者さんにとって大きなメリットです。側弯症の治療が革命的に変わることになります。