

なおらない から **なおるへ**

難病の病態解明と核酸医薬などによる分子、標的治療

昔の
診断→リハビリ
から
現在の流れをお話します

頭痛
20代
パーキンソン
神経難病



から始まる

子孫発小生パーキンソン病
リスク遺伝子

マイケル・J・Fox, モハート・アリ

パーキンソン 90の遺伝子が
原因とされる
どうやって創薬に
つながるのか...

発見者
福山先生

福山型筋ジストロフィー
日本人に特異的に
多い 保因者:(1/90)
1~2000人

Fukutin

血液で
解析できる
オーダーメイド投薬
将来像

抗パーキンソン病薬候補薬
Risk genes associated - Drug-Database
by GWAS gene by PPI

アンチセンス核酸医薬
全身投与
↓
次は人へ...

動く遺伝子が入ることで
フクチンRNAに作用 Hope

福山型の根本的分子標的治療

フクチンはリビトールリン酸と
組み込む第一の酵素だった
新しい生体内反応

Precision Medicine

がんゲノム→難病ゲノム医療へ
Spinal muscular atrophy

孤発性のもので SNPは
1つ1つはeffectサイズ"小さく
介入難

改善へ!!
Patient Report
現状維持

FCMD医師主導治験



戸田達史先生
国立精神・神経医療研究センター病院