

Title	嚙下障害と遺伝子異常
Sub Title	
Author	相馬, 啓子(Soma, Keiko)
Publisher	慶應医学会
Publication year	2005
Jtitle	慶應医学 (Journal of the Keio Medical Society). Vol.82, No.2 (2005. 6) ,p.78- 79
JaLC DOI	
Abstract	
Notes	話題
Genre	Journal Article
URL	https://koara.lib.keio.ac.jp/xoonips/modules/xoonips/detail.php?koara_id=AN00069296-20050600-0078

慶應義塾大学学術情報リポジトリ(KOARA)に掲載されているコンテンツの著作権は、それぞれの著作者、学会または出版社/発行者に帰属し、その権利は著作権法によって保護されています。引用にあたっては、著作権法を遵守してご利用ください。

The copyrights of content available on the KeiO Associated Repository of Academic resources (KOARA) belong to the respective authors, academic societies, or publishers/issuers, and these rights are protected by the Japanese Copyright Act. When quoting the content, please follow the Japanese copyright act.

究する学問の総称。」さらに、理学とは、「物理学・化学・天文学などの総称。自然科学。」と掲載されていた。したがって、医学は、生体の機構を調べるという意味では、理学であり、疾病・障害の診断・治療・予防などについて方法を研究するという意味は、広義の意味での工学ということになるのではないかと、また、生体機能を調べるためには、工学を用いる必要があることと、得られた科学知識を利用して、最終的に治療方法の実用化を目指しているという意味で、医学は、工学の一部といえるのではないかと筆者は考える。少し余談になってしまったが、このように考えてくると、特許出願に医学関連が多いことや、学際領域のリハビリの研究が、医学のみならず、工学にまで及ぶのは、当然のことであると思われる。

筆者は論文のデータ取得のために夏季休暇中の1週間の予定で、KTRCに訪問したところ、結局、そのまま8年間リハ工学士として、常駐することになった。1週間で帰らなかった理由はいくつかあるが、自分で想像していた患者の症状が実際は全く異なり、開発し試そうとした装置が全く使い物にならなかったことが、大きな理由であった。この時、臨床に携わらずに研究を進めると、使い物にならない機器を開発し徒労に終わる危険性があることを痛感し、KTRCに常駐することを希望した。

KTRCは、川端康成や井上靖をはじめ、多くの文豪が、執筆に勤しんだ地でもある伊豆の中心に位置し、すぐ近くには、鮎つりで有名な狩野川が流れ、少し足をのばすと、駿河湾越しに絶景の富士を望むことができる。また、海の幸、山の幸にも恵まれ、周囲には、テニスコート、ゴルフ場、温泉、つり、ダイビング、ハイキングコースなどレジャー施設も多くある。筆者も、この地で、8年間じっくりと研究に打ち込むことができ、美しい自然を満喫しながら、学位論文を仕上げさせて頂いた。筆者にとっては、1時間半程で秋葉原にでることもでき、学術論文もオンラインで瞬時に入手できるので、研究生活を送るには、絶好の地であった。患者にとっても、リハビリに専念するには、適している地であると思われるが、最近では、都市部に新しい設計のリハビリ施設が建設され、古い設計で、建物の老朽化が否めないKTRCは、苦戦を強いられているようである。最近のリハビリ施設は、訓練室と病棟が同じフロアに一体化し、起床から就寝まで、生活そのものがリハビリとなるように工夫されていたり、ホスピタリティをホテル並みにしたりしているという。古い設計では、病棟から訓練室に患者の送迎に時間をとられ、実質的な訓練時間が短くなってしまいうという非効率が生じてしまう。また建物の老朽化は、患者の散歩コースにひび割れを作るなどして患者を危険に

さらしたり、入院患者にとっては精神的にもマイナスになる可能性がある。医療は、患者に対するサービスでもあるのだから、患者の精神的・身体的なことも考慮して、美しい自然を生かした効率的な設計の新しい施設が必要であると思われる。

KTRCは、リハビリ病院と謳っていないことから、大学は、病院と研究の両機能をもった機関として設置したと考えられる。都心からほどよい距離にあるこの伊豆の地は、患者にとっても、研究者にとっても、都会の喧騒から離れ、じっくりリハビリや、研究に打ち込むには、最適場所と思われる。リハビリは、学際的医療であるから、きっと筆者のように自分の専門分野がリハビリに関連している方もいらっしゃると思われる。一定期間だけでも伊豆に訪れ、研究に専念してみるのも良いのではないだろうか。

村岡慶裕 (藤田保健衛生大学リハビリ学科)

嚥下障害と遺伝子異常

最近社会の高齢化が進むにつれ、基礎疾患にともなう嚥下障害の患者さんが多くなっている。嚥下は反射といわれているが、実際は嚥下反射の経路が直接障害されている症例は少ない。高齢者の多発性脳梗塞による仮性球麻痺が圧倒的に多い。耳鼻科医は、他科から嚥下障害の評価を依頼される機会がふえてきた。

そんな中で、たまたま多発性ラクナ梗塞による嚥下障害と内科で診断されていた患者さんを診察する機会があった。耳鼻科のカルテをみると、13年前にも嚥下障害の症状を訴えており、その後も4、5回同様の症状で耳鼻科を受診され、食道造影やMRIなどを施行し異常なしと診断されている。そのころには多発性ラクナは無かったはずだ。診察してわかったことは、仮性球麻痺でおこるような、嚥下反射の誘発が遅いことによる嚥下障害ではない。音声障害を伴う鼻咽腔閉鎖不全を認めた。一見、先天性の鼻咽腔閉鎖不全に似た様相であるが、患者さんによると50代くらいから徐々に進んできたという。神経筋疾患や変性疾患を疑ったが、重症筋無力症の様な日内変動もなければ、手足の筋力低下も無いようだ。不思議に思ったが、患者さんの風貌から、眼咽頭筋ジストロフィーを疑ってみた。この疾患は常染色体優性遺伝である。文献に載っているような出身地や家族歴などを患者さんに尋ねてみたが、まったくあてはまらなかった。

ただもしやと思い遺伝子検査をお願いしたところ、まだ疾患としては本邦で3例のみで確定されていないが、従来の眼咽頭筋ジストロフィーの亜型で、常染色体劣性遺伝の形式をとるホモである可能性があるとのことであっ

た。この遺伝子は、日本人の健常者 100 人に 1 人が保因者というデータがあり、それが事実だとすると、1 万人に 1 人の割合で、同様の患者さんが存在する計算になる。亜型の場合は、症状も軽く家族歴も明らかにならないため、今までは年齢によるものとされてきたようだ。今回遺伝子検査が可能になり、ようやく 13 年目にして嚥下障害の原因がわかった。

このことを考えると、昔、神経学的所見をとって診断した疾患が、今 MRI などの画像検査ですぐわかるようになったのと同じように、原因不明の疾患も遺伝子検査ですぐに診断がつくようになるかもしれない。先の遺伝子はヘテロであっても高齢になれば、嚥下障害を来しやすくなる可能性もあるようだ。常染色体劣性の遺伝子で、

比較的高齢になって発症する疾患がこれからたくさん解明される可能性がある。

結婚相談所なども、コンピューターで相性をあわせたカップルを引き合わせるのではなく、各種劣性遺伝子の疾患が発症しない組み合わせのカップルを紹介する、「あなたの遺伝子にぴったりの結婚を」などというシステムができるかもしれない。いったい人間は、遺伝子のレベルでは似たもの同士が惹かれ合うのか、違ったもの同士が惹かれ合うのか、いずれにしても本当は、嚥下障害の発症も遺伝子で決められているなんて、知りたくない事かもしれない。

相馬 啓子（日本鋼管病院耳鼻咽喉科）