

## 鈴木 民夫 先生

(山形大学医学部皮膚科・教授)

### 遺伝性脱色素異常症の最近の話題～美白遺伝子などなど～



鈴木民夫先生



遺伝性脱色素異常症は、メラノサイトの分化・発生・遊走の異常、メラノサイトの生存に関わる異常、メラノサイト内に存在するメラニン合成遺伝子の異常、細胞内小器官の合成・成熟・輸送の異常といった4つの原因のいずれかにより生じます。鈴木先生は、これらの異常によって生じた疾病を最新の話題も含めてそれぞれ紹介して下さいました。ご自身でその原因が遺伝子異常であることを突き止められた遺伝性対側性色素異常症を始めとし、難聴を伴うワーデンブルグ症候群や4万人に一人の割合で発症すると言われる眼皮膚白皮症、プエルトリコで多発しており間質性肺炎などを合併してしまうこともある HPS など、非常に珍しい症例の写真や実際に行われた遺伝子解析の結果、更にはその患者さんのご家族に見られた変異等を示されながら、その症状や原因となる遺伝子についてご解説いただきました。

また、ヒトの皮膚の色は主に UV 曝露などの環境と遺伝子といった二つの要因によって決定されますが、近年鈴木先生が目撃されている美白遺伝子についてのお話も大変興味深いものでした。現在肌の色の決定に関わる遺伝子は 200 種類ほどとされていますが、鈴木先生は其中でも発現性が高く、日本人の肌の違いを決定していると考えられる3つの遺伝子を明らかにされていて、新たな美白方法の確立が期待されました。

私のような普段臨床に関わることのない学生にもわかりやすく、たくさんの貴重な症例や最近の新たな発見などを紹介して頂き、私自身の研究に関してもより現実的に感じられる大変有意義な時間を過ごすことが出来ました。

小池 咲綾 (皮膚化学分野・大学院生)



相場節也教授による講師紹介

#### 大学院生の感想

脱色素異常を来すメカニズムや遺伝子異常は、証明されているものだけでも多岐にわたることを再確認することができた。メラニンの分解は、in vitro でも容易ではないとのことだったが、それにもかかわらず、後天性に発症し治療に難渋する白斑症のような色素異常症の病態の解明が、いかに困難なものであるかを痛感した。

個人間の皮膚色の差には遺伝的要因が強くかかわっているということは誰でも認識していることではあるのですが、では、何の遺伝子が規定しているのかという疑問に関して先天的色素異常症の病因となる遺伝子の塩基多型が深く関与しているという話は非常に興味深い話でした。

脱色素異常症について非常に分りやすくご講演して頂き、勉強になりました。遺伝性脱色素異常症の臨床写真も沢山見せていただき、より印象的でした。まだら症や、ワーデンブルグ症候群にて、メラノサイト分化・発生・遊走に関わる遺伝子の異常も今回のセミナーで始めて知りました。美白遺伝子についても興味深く、今後もそれに関する研究を始めたいと思います。

