

What's new? — 研究室探訪 —

信州大学医学部内科学第三教室（脳神経内科，リウマチ・膠原病内科）

佐藤充人，関島良樹

内科学第三教室は，脳神経内科とリウマチ・膠原病内科を両輪とする教室です。脳神経内科は，高齢化に伴いニーズがますます高まっており，認知症，パーキンソン病，脳卒中，神経免疫疾患，神経難病など，幅広い疾患に対応しています。一方，リウマチ・膠原病内科は，関節リウマチ，全身性エリテマトーデス，血管炎，炎症性筋疾患など，免疫異常に関連する全身性疾患を専門としています。

私たちは，患者さんのお話を丁寧に伺い，全身を診る内科的視点を大切にしながら，長野県全域における診療体制の充実に取り組んでいます。また，両診療科が密接に連携していることも当科の大きな特徴であり，筋炎や血管炎など，両領域にまたがる症候・疾患にも強みを有しています。

＜臨床＞ — 高度専門医療と難治症例への対応拠点 —

臨床面では，脳神経疾患，筋疾患，膠原病，炎症性リウマチ性疾患を幅広く診療し，診断困難例や治療に難渋する症例を積極的に受け入れ，専門的な診断・治療を行っています。とくにアミロイドーシス診療は当科の大きな柱であり，全国，時には海外から寄せられる診断・治療に関する相談や病理標本の診断依頼に対応するアミロイドーシスセンターとして機能しています。

＜研究＞ — 診断から創薬・治療実装へつなぐトランスレーショナルリサーチ —

研究面では，当科の中心的テーマである遺伝性 ATTR アミロイドーシスの病態解明を進め，TTR 四量体安定化薬の開発・実用化に結びつけてきました。近年は，siRNA（small interfering RNA）を用いた核酸医薬を含むさまざまな疾患修飾薬の国際的臨床試験にも参画し，診断から創薬，治療実装までをつなぐトランスレーショナルリサーチを推進しています。

また，国産のゲノム編集技術 CRISPR-Cas3 を用いた ATTR アミロイドーシスに対する遺伝子編集治療の開発を東京大学と共同で進めており，信大病院における第Ⅰ相試験開始に向けた準備を進めています。さらに，当科発の独自研究として，世界的な siRNA 研究開発企業との共同研究のもと，遺伝性脊髄小脳変性症である歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症（DRPLA）に対する siRNA 治療薬の開発にも取り組んでいます。前臨床研究では，原因遺伝子の発現抑制，生存期間の延長，運動機能の改善といった有望な治療効果が示されており，現在は臨床試験開始を見据えた段階にあります。

さらに，遺伝性認知症については，全国規模の治験即応コホート構築を目指す「HED-TRC」（AMED 研究）を主導し，患者さんや発症リスクを有するご家族を対象とした長期データ収集と支援体制の整備を進めています。リウマチ・膠原病領域では，全身性エリテマトーデスの多施設レジストリ研究である「LUNA」に参加し，病態解明と診療の質向上に取り組んでいます。

このように当科は，脳神経内科とリウマチ・膠原病内科の連携を強みとして，日常診療から最先端の研究・創薬までを一体的に推進しています。難治性疾患に対するより良い診断法・治療法の確立を目指し，地域に根ざした医療と世界水準の研究の双方を担う教室として，今後も発展を続けてまいります。

当科のニュースや日々の活動については，Instagram および Facebook を通じて随時発信しています。

