

## 医者と研究者とスタッフと、そして患者さんと

国立精神・神経医療研究センター病院  
脳神経内科  
森 まどか

みなさま初めまして。この4月から編集委員に加わりました森まどかと申します。国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科で主に神経筋疾患を専門に診療しています。どうぞよろしく願いいたします。

編集余滴のスペースをお借りして、私の周囲についてご紹介します。当センターは設立以来、遺伝性筋疾患の研究や治療に尽力してきました。昔は治療法がないといわれていた遺伝性神経筋疾患ですが、複数の遺伝性神経筋疾患で治療薬が承認され、実際に使えるようになりました。筋ジストロフィーの遺伝子治療の研究をしていた大学院生時代、実現に向けて立ちふさがるハードルを考えると自分の研究が夢物語に見えてくることもあったのですが、どうして技術の進歩は私の想像力を遙かに凌駕しました。

やはり、原病に対する特異的な治療薬の存在は非常に大きなインパクトがあります。皆様よくわかりだと思いますが、治療薬がある疾患の存在は、診断にむけて非常に前向きな力を生み出します。「どうせ治療がないから、いま診断をしなくても」と（合併症管理などを考えると正しくはないのですが）患者・医師双方が思っていた状況は「治療や予防ができるかもしれません」と変わってきています。他の疾患と同じように、「見逃したらどうしよう」というストレスが診断能力や診断スキルに磨きをかけるはずで、治療やケアの進歩は、遺伝子検査の保険収載という形でもあらわれ、遺伝カウンセリングや

遺伝子診断が以前より容易になったことも、進歩の結果であると思います。また、インターネット環境が整い、医療者向けや患者さん向けに情報提供ツールが容易に入手出来るようになりました。

そしてもう一つ、この業界では患者さん達が実に積極的に治療や研究に関わってくださっています。当センターの研究所には、歴代複数の研究室にご自身が患者としてもつ疾患を研究する研究者がいらっしゃいます。治療を切望するご本人達にとっては当然と思いますが、新たな目線で研究環境を切り開いてくださっています。また、患者組織を通じて組織的に臨床研究に協力してくださったり、研究者や医療者と共に行政に働きかけたり、はたまた医療者と協力して患者さん向けの資料を出版されたりと、患者さんご自身による活躍は多方面に及んでいます。

先日、海外でGNEミオパチーという稀少疾患の診療についての臨床的手引き作成の会合に末席ながら参加させていただきました。そこにはいろいろな国からミオパチーの患者さんが医師・研究者・患者団体代表として参加しておられ、積極的に発言して会議をリードしていました。日本でも複数の患者会で当事者やご家族の皆様が尽力されています。患者会外部の患者さんに対するピアカウンセリング活動や啓発のための研究会の開催など、患者さん達自身を支える仕組みを作り、また政策当局やマスコミに働きかけをおこなって、疾患理解や政策医療の進展に貢献されています。さらに、近年では臨床研究にご協力くださり、治験患者さんの掘り起こしなどの呼びかけもなさっており、一部の患者さんは研究の枠組みに自らご参加になるなど、我々のなくてはならないパートナーとしてともに歩んでいただいております。私たちも、今まで以上に真摯に疾患に取り組んでゆく良いエネルギーをいただいています。

最後になりましたが、そのような取り組みで新たな治療に向かっていけるこの環境の土台は、医療機関・医療スタッフのご尽力で成立しています。皆様と共に今後も着実に歩んでいきたいと存じます。どうぞよろしく願いいたします。