那須ハコラ病の患者様およびご家族の方へのご案内

那須ハコラ病は、那須毅博士(日本)とハコラ博士(フィンランド)により発見された骨と脳の病気で、遺伝性疾患です。日本と北欧に多く、およそ 20 歳代以降に、手足の骨に嚢胞(のうほう)と呼ばれる空洞が多発し、ささいなことで骨折を反復します。およそ 30 歳代以降に、いろいろな精神症状が出現します。大脳の前頭葉の機能が低下して、人格が変わることもあります。次第に認知症が進行して、正常な社会生活が困難となります。主として整形外科、神経内科、精神科の医師が診察し、特徴的な骨所見と精神神経症状から診断されますが、確定のために遺伝子検査(DAP12 遺伝子および TREM2 遺伝子)が必要になることもあります。常染色体劣性という遺伝形式なため、通常は患者さんのご子息が発病することはありませんが、ご兄弟に同じ病気が見られることはあります。現在、特効薬はなく、対症的な治療法がなされています。

私どもの研究班では、日本における那須ハコラ病の疫学調査、診断基準の作成、遺伝子診断システムの整備、病態モデル系や新規治療法の開発を行っております。

患者様とご家族におかれましては、私どもは主として医療面に関するご相談を郵便による文書で受け付けております。ただし、主治医の先生のご意見を最大限尊重し、私どもからの回答はセカンドオピニオン的なものとしてお考えください。ご相談内容は那須ハコラ病に限ります。個人情報保護のため、メールによるご連絡は受け付けておりません。また皆様からご送付いただきました郵便物は、回答後に当方でシュレッダー裁断し廃棄させていただきます。

2010 年 4 月 11 日

平成 22 年度　厚生労働科学研究費補助金　難治性疾患克服研究事業
「那須ハコラ病の臨床病理遺伝学的研究」班
研究代表者　佐藤　準一

(宛先)〒204-8588　東京都清瀬市野塩 2-522-1
明治薬科大学バイオインフォマティクス
佐藤　準一(宛)