



COMMITTED TO A CURE

表皮水疱症の治療研究

ジーン・Y・タン／
マイケル・ハンド

希少疾患の治療法確立への挑戦

希少難病の1つに指定されている表皮水疱症^{すいほう}。皮膚がとても脆く^{もろ}繊細で、わずかな刺激だけで皮膚に水ぶくれや傷ができてしまう疾患だ。この疾患の治療法確立のために研究に取り組むジーン・Y・タン医学博士と、資金調達に尽力するマイケル・ハンド氏にCNNが話を聞いた。



インタビュアー

ハリ・スリーニバサン

米国のジャーナリスト。1974年、インド・ムンバイ生まれ。7歳で家族と米国に移住。ノースカロライナ州の地方テレビ局でキャリアをスタートし、その後、ABCニュースやCBSニュースの特派員などを経て、現在はPBSで番組ホストやアンカーを務める。CNNインターナショナルの「Amanpour and Company.」のホストの1人。



ゲスト

ジーン・Y・タン

スタンフォード大学皮膚科教授。希少な遺伝性皮膚疾患を専門とし、特に遺伝子異常に起因する皮膚疾患の発症メカニズムの解明と、新たな治療法の開発に取り組んでいる。表皮水疱症（EB）などを対象に、基礎研究から臨床研究まで幅広い分野で研究を進めており、有効な治療法が限られているEBに対し、新たなアプローチを用いた治療法の確立を目指して研究を行っている。



Listening Quiz

56 希少難病の1つ、表皮水疱症

Paula Newton This week marks Rare Disease Day, and one of those rare illnesses is epidermolysis bullosa, or EB. The lives of EB patients are the focus of a new documentary now streaming on Netflix entitled *Matter of Time*. Hari Sreenivasan speaks to EB experts Dr. Jean Tang and Michael Hund.

Hari Sreenivasan You are focused on rare genetic skin diseases, including epidermolysis bullosa. What does it do to people?

Dr. Jean Tang These unfortunate patients inherit a genetic mutation where it's a single genetic-letter change that makes the difference, with fragile skin that's often wounded, painful. The genetic mutation changes a protein, so the protein isn't able to staple the top layer of your skin to the bottom layer of your skin. So with any gentle friction or trauma, the skin shears apart, and there are blisters, and there are wounds, and these kids are covered in wound dressings from head to toe to try to protect their skin.

Sreenivasan Michael, the film is called *Matter of Time*, and I said, "Oh, my gosh, Eddie Vedder from Pearl Jam is involved in something? Let me find out more," right? You see how committed he and his wife, Jill, have been to trying to figure out a cure for EB. What motivated them in the first place?

mark:

(特別な日など)にあたる

Rare Disease Day:

世界希少・難治性疾患の日

▶2008年にスウェーデンで始まった社会啓発活動で、毎年2月最終日と定められている。

epidermolysis bullosa:

表皮水疱(すいほう)症

(be) entitled...:

タイトルは...である

be focused on:

~に重点的に取り組んでいる

inherit:

~を遺伝で受け継ぐ

genetic mutation:

遺伝子変異・遺伝子の突然変異

fragile:

傷つきやすい、脆(もろ)い

wounded:

傷ついた、創傷のある

protein:

タンパク質

staple A to B:

AをBにステープルで固定する、留める

friction:

摩擦、こすれ

trauma:

外傷

shear apart:

剥がれる

blister:

(皮膚の)水ぶくれ

wound dressing:

外傷を覆う包帯など、創傷包帯

be committed to doing:

~することに真剣に取り組んでいる

figure out:

(解決策など)を考え出す

cure:

完治させる治療法

motivate:

~を動かす、~の動機になる



ゲスト

マイケル・ハンド

EBの治療と治癒のための研究資金提供に特化したEBリサーチ・パートナーシップ (EBRP) のCEOを務める。以前は、俳優のポール・ニューマンが設立した非営利団体で10年以上にわたり、重い病を患う子どもたちやその家族を支援する活動に携わっていた。

ポーラ・ニュートン 今週は「世界希少・難治性疾患の日」がありますが、この希少疾患の1つが表皮水疱症、いわゆるEBです。EB患者たちの生活が、現在Netflixにて配信されている『マター・オブ・タイム：希望を歌にのせて』というタイトルの新しいドキュメンタリー映画の主題です。ハリ・スリーニバサン記者がEB専門家のジーン・タン医師とマイケル・ハンドさんにお話をうかがいます。

ハリ・スリーニバサン あなたは表皮水疱症をはじめとする希少な遺伝性皮膚疾患に重点的に取り組んでおられます。EBは人にどのような症状を引き起こすのでしょうか。

ジーン・タン医師 この病気に侵された不運な患者さんたちは、遺伝子の突然変異を受け継いでいます。遺伝子の文字がたった1つ変異するだけで違いが生じて、皮膚が脆くなり、たいていの場合、傷と痛みを伴います。この遺伝子変異は、あるタンパク質を変質させ、このタンパク質が皮膚の上層（表皮）を下層（真皮）に固定する（という本来の）役目を果たせなくなります。そのため、どんなにわずかな摩擦や外傷でも皮膚（の2つの層）が剥がれたり、水疱や傷がでえたりします。患者の子どもたちは包帯で頭から爪先まで覆って、皮膚を保護しようとしています。

スリーニバサン マイケルさん、この映画のタイトルは『マター・オブ・タイム（時間の問題）』ですが、私としては、「おい、まさか、あのパール・ジャムのエディ・ヴェダーが何かに関わってるのか？ こいつはもっと知りたいぞ」という感じでした。この映画を見るとわかりますね、彼とお連れ合いのジルさんがEBの治療法を見つけようとどれだけ尽力してきたかが。そもそも何が2人を動かしたのでしょうか。



表皮水疱症とは、皮膚の層同士を結びつけるタンパク質が欠損していることにより、わずかな刺激でも皮膚が裂けたり水ぶくれが生じたりする疾患。日常生活にも大きな支障をきたす。世界中で推定約50万人が患っているとされる



『マター・オブ・タイム：希望を歌にのせて』Netflixにて独占配信中

■ STORY

米グランジ・バンド「パール・ジャム」のフロントマンで、表皮水疱症の治療法開発を目指す非営利団体「EBリサーチ・パートナーシップ」の共同創設者でもあるエディ・ヴェダー。シアトルで行われた彼の支援コンサートを軸に、EB患者の日常や治療法開発に奮闘する人々の姿を追った感動のドキュメンタリー。