

カル、大学職員、県職員、他県含む他の組織職員等その他)との連絡・討論・交渉等を人間関係に配慮しながら円滑に遂行し、より良い卒前・卒後の医学教育の構築・レベルアップのために効率よく的確に遂行していきけるよう、母校琉球大学医学部のために微力ながら尽力していく所存です。多くの

方々が意見や考え等を気軽に表現し述べに来て頂ける場にしていきたいと存じます。皆様どうぞ今後とも御指導・御鞭撻のほどどうぞ宜しくお願い申し上げます。

最後に『琉球大学医学部医学科同窓会』の益々のご発展を祈念致しております。

## 難病といわれる疾患と共に歩みながら

琉球大学大学院医学研究科医科学専攻育成医学講座 准教授 知念安紹(6期生)



琉球大学医学部医学科同窓会の皆様、ご無沙汰しております。平成23年4月に琉球大学育成医学講座(旧小児科)准教授を拝命しました6期卒の知念安紹と申します。寄稿の機会を頂きまして厚く御礼申し上げます。

私は平成4年に琉球大学医学部を卒業し、当時、平山清武名誉教授の琉球大学小児科へ入局しました。その当時は発達遅滞の原因が少しでもわかるようになりたいと思っていました。2年間の研修終了後に大学院に進み、先天異常の成富研二先生(現：琉球大学医科遺伝学教授)の元で泉川良範先生と當間隆也先生とともに研究・研鑽させていただきました。多発奇形と発達遅滞を伴う症例では診断が困難であることも多く、過去に数例の報告のみということも多々ありました。そこで成富先生が作成したUR-DBMS(University of the Ryukyus-Database for Malformation Syndromes)を用いた診断は極めて威力を発揮し、当時まだ数例しか報告のなかったMalpuech Facial Clefting Syndromeを診断した時は嬉しく思いました。また、ヒトという生物学的多様性もあり、先天奇形の臨床診断の困難さを改めて痛感しました。大学院では由来不明の染色体を顕微鏡下にて切断して集め、FISHプローブを作成し、正常な染色体標本にハイブリダイゼーションさせて同定するを行っていました。何時間も顕微鏡を覗きながら染色体を同定して切断し、それを針先にくっつけて一箇所に集めるという作業はとてつもなく苦勞しました。その後全ての染色体を色分けできる

SKY(Spectral karyotyping)法が出現し、より簡便で正確な方法へと移っていきました。大学院卒業後の2年間はハートライフ病院と豊見城中央病院で一般小児科として勤務し、太田孝男教授の琉球大学小児科へ戻ってきました。大学院生の頃、ムコ多糖症III型の児で寝たきりとなって死亡した症例のことが気になり沖縄県でその疾患が多いということもありムコ多糖症の遺伝子解析を行いそして治る方法を見つけないという気持ちがありました。先天性代謝異常の専門である松浦俊展准教授と相談しながらムコ多糖症IIIB型の遺伝子解析を行い、変異を同定したときは嬉しく思いました。しかし、その変異が沖縄県の患者に多いという事実を受け入れるのは複雑な気持ちでした。松浦先生から代謝性疾患の考え方を教わり、その理論や着眼点に感銘を受けました。その後、松浦先生が退任され、その患者を引き継いでから苦勞しました。なかなか成果の上がらない治療に取り組みながら、悶々とした日々を送っております。

また先天異常の外来診療の他に遺伝カウンセリングを行っています。「遺伝」となると他の人に相談しにくい内容で一般的に誤解されていることもあり、そのことをサポートすることを行っています。

私の関わっている疾患は多臓器に渡り、医局の先生方をはじめ多くの分野の先生方や医療関係者の協力にて支えられ、また患者家族からも支えられてきました。多くの先生方・医療関係者に感謝し、難病と言われる疾患に少しでも力添えが出来るように日々挑んでいきたいと思っております。