



本号の照準



フェオ・パラ・トゥルーパーズ・ニュース
2011年国際褐色細胞腫シンポジウム

P. 2-3



トイレによく行きますか？
原因を探ろう

P. 4



遺伝子の中には何がある？
遺伝子についてもっと知ろう

P. 5



遺伝学コーナー
SDHCとSDHAF2について

P. 6-7



ドロップゾーン：国際ショナル
日本がトゥルーパーズをシンポに招待

P. 8



盟友団体の紹介
プレッサーの紹介

P. 15



秘訣とコツ
手術の準備で大事なことを学ぼう

P. 9



質問コーナー
フェノキシベンザミンを使用してよいか？

P. 10



専門家に聞く
カレル・パカク博士の紹介

P. 4, 8-10, 14



あるトゥルーパーを称えて
旧友と同僚が募金活動をしました

P. 11

まだまだあります！

フェオ・パラ・トゥルーパーズ・ニュース

トゥルーパーズ 2011年国際褐色細胞腫シンポジウム (ISP) へ参加

フェオ・パラ・トゥルーパーズ代表
アレン・ウィルソン



9月14日エイミー・ピッツァーと私は、2011年国際褐色細胞腫シンポジウム (ISP)に参加するためフランスのパリにいました。PRESSORとその支援者達は、2~3年に一度シンポジウムを開催し、世界中で積極的に褐色細胞腫の研究や治療に取り組む研究者や医師達が一堂に会し、研究の成果を発表したり、ネットワークを構築できる機会を提供しています。褐色細胞腫の最善の治療及び診断方法に関する最新情報が共有できる場となっています。オブザーバーとして本会議に参加するとともに、世界的に著名な医師達の前で、フェオ・パラ・トゥルーパーズにおける新しい患者のグローバルデータベース立ち上げを発表することは、私たち二人にとって大変光栄なことでした。

エイミーのプレゼンテーションは、好評を博しました。休憩時間にも、どれくらいの患者集団のデータを集めることができれば転移性の褐色細胞腫の傾向をよりよく理解することができるかという医師たちからの質問を多く受けました。会議の最後には、世界的な研究者達からの多くの協力を取り付けました。実現すれば、本フェオ・パラ・トゥルーパーズデータベースは、既に世界最大ですが、そのデータベースの規模が、今後12~18ヶ月のうちに倍になる可能性があります。エイミーの功績は、褐色細胞腫の研究前進における必要不可欠な、我われを支援して下さる世界中の研究者とのさらなる連携強化につながることでしょう。なんと素晴らしいことでしょう。

非常に多くの研究論文が、3日間のシンポジウムの中で発表され、手術、画像、化学療法、MIBG、Y-90及びその他の治療に関する手法や成功事例について議論が交わされました。フェノキシベンザミンの有効性と効果についても話題に上りました。フェノキシベンザミン治療による患者の副作用情報から、アメリカよりもヨーロッパ本土での使用が少ない印象を受けました。最終日のQ&Aセッションでは、手術前のアドレナリン反応抑制のための最善の α 遮断薬についての活発な議論が交わされました。PRESSORのご好意により、本セッションをビデオで観ることができます。(本ビデオは、2時間にわたるQ&Aセッションの一部です。)



しかしながら、ISPからのビックニュースといえ、褐色細胞腫に関連した新たな二つの遺伝子の欠損/遺伝子変異が見つかったということです。TMEM127及びMAXです。現在、この発見や患者に関する更なる追加情報入手を試みているところです。調査結果は、今後“Drop Zone”遺伝学コーナーで報告予定です。

残念ながら、本シンポジウムでは、新しい褐色細胞腫の治療やその兆しに関する発表はありませんでした。しかしながら、ほぼ全ての既存の治療において何らかの進展がみられました。その歩みは遅くとも、治療効果は確実に改善されています。褐色細胞腫
(3ページに続く)

(2ページから続く)

腫は、非常に複雑な病気で、一つの治療法が万人に通用しないことは重々承知しています。印象的だったのは、あちらこちらで、治療と診断の成功例に関して、研究者や医師たちの間で合意を得ることができ、治療や診断に対する結束が固まったということです。

これにより、たとえ患者がどこにしようとも、一定のレベルの診断および治療が受けられる機会が増えることでしょう。患者の病気に関する理解がますます深まり、我われの活動を通じて、患者の皆さんを勇気づけることができるでしょう。最善の取り組みを促進し、このような使命を世界中に普及させ続けることができるかどうかは、フェオ・パラ・トゥルーパーズ、フェオ・パラ・アライアンスそしてPRESSORの仲間たちに委ねられています。

フェオ・パラ・トゥルーパーズのISPイベントにおける成果は、全ての研究者や医師たちがトゥルーパーズの活動が彼らの研究の土台作りになっていると感じてくれているということを知ったことです。彼らの患者への理解がより一層深まるのは当然のことながら、我々も、とりわけ自らの治療について、世界中の研究成果から現実的で、有効な意見を知ることができます。褐色細胞腫患者の研究に対する結束が強まり、病気への関心も高まり、トゥルーパーズが病気の世界的な認知度を上げる真の先駆者となるのです。そのためには、トゥルーパーズは、全ての国や地域の患者団体へ呼び掛け、新たな活動の場を広げていくことで、国内外における最善の取り組みを今後も推進していきます。

今後数ヶ月の間に、ベトナムで開催される内分泌と褐色細胞腫に焦点をあてた会議（11月）で皆様とお会いする事となるでしょうし、エイミーの日本の患者団体訪問時のフィードバック（12月）も受ける予定です。日本は、次回のISPが2014年に開催される場所でもあります。その重要性からデータベースの継続的な拡大を主要な戦略にかかげるとともに、国内外のこれまで以上に多くの患者団体・研究者及び医師たちへの働きかけを考えています。我々団体がより大きくなり、より多くの方々とお話しすることで、より良い意見を集めることができると信じています。



成瀬医師、エイミー・ピ
ツァー、アレン・ウィルソン

今後も我々は、この希少疾病の認知度を高めることに真摯に取り組んでいく所存です、この場をお借りして、ご協力して下さる皆様への感謝の意を表明したいと思います。幻想を抱いてはいけません。この旅は、長く苦しい道のりです。他の誰かに任せて、傍観者に身を興ずることはた易いことですが、ともに取り組み、積極的に前進していくほうが、自分の運命をより切り開くことができるのは事実です。

トゥルーパーズの創設当初からの理念は、患者のニーズを提唱し、団体の存在意義を高め、真のアイデンティティを全ての患者の皆様にお届けすることです。この目標を達成し続けています。研究者や医師たちは、じつによく我々を理解してくれています。我々の存在意義がますます高まり、この最も困難な病気に打ち勝つための建設的な役割を担うことができればと思います。

多くの方々のご支援に感謝しています。私たちがいまここにいるのは皆様のおかげです。患者のための、患者による団体です。



トータルパーの訓練: 101

褐色細胞腫と頻尿に関連性はあるのでしょうか？

ケリー・オデイ



アメリカのテレビ番組で、膀胱コントロール薬のコマーシャルがありました。「いかなきゃ、いかなきゃ、いますぐいかなきゃ。」という歌詞が背後に流れているのです。褐色細胞腫・傍神経筋腫患者の多くは、たとえ、自分たちの頻尿の原因が膀胱に起因するものでなくとも、このコマーシャルに相

通ずるものを感じるでしょう。それと同時に、多くの患者は、どうしてこれほど頻りにトイレにいかなければならぬのだろうかという疑問を抱きます。

一般的な排尿の回数は、平均4～8回です。一日あたり8回以上トイレに行ったり、夜中にトイレに行くために2回以上起きなければならない場合は、頻尿とみなされます。褐色細胞腫・傍神経筋腫患者が平均以上に尿意をもよおす場合、カテコールアミンの上昇、高血圧、あるいは副腎機能不全による症状かもしれません。

アドレナリン等の神経伝達物質の総称であるカテコールアミンは、ストレスに対処するための「闘争・逃走」(fight or flight)ホルモンです。アドレナリンが高値になると、通常、膀胱が弛緩し、突如排尿感に襲われたり、頻尿になったりします。褐色細胞腫・傍神経筋腫患者には、カテ

コールアミンを過剰に分泌する腫瘍があるため、アドレナリン高値に対する身体的反応で頻尿になります。

また、頻尿は高血圧の患者によく見られる症状の一つであり、高血圧の症状としての方がより一般的です。機能性腫瘍をもつ褐色細胞腫・傍神経筋腫患者は、慢性的に高血圧を患っています。ですから、高血圧により頻尿になりやすいともいえます。

最後に、カテコールアミンを産出する副腎は褐色細胞腫瘍の原発部位になりやすく、排尿をつかさどる腎臓の上部に位置しています。そのため副腎の機能不全も頻尿の一因となりえます。

ですから、褐色細胞腫・傍神経筋腫患者が、常に「トイレにいかなきゃ」と感じていたとしても、自分だけではないということがお分かりいただけたでしょう。なぜなら、患者の皆さんは、上記のいずれかもしくは全ての理由により頻尿になりやすいからです。

編集者注記: まれに、機能性傍神経筋腫が膀胱で発見されることがあります。このような患者は、膀胱の膨張もしくは収縮にともないカテコールアミンレベルが急上昇することがあります。このようなカテコールアミンの急上昇に気づいた際には、医師に相談し精密検査を受けることをお勧めします。

専門家に聞く

カレル・パカク博士の紹介

タニス・ブラウン



カレル・パカク博士

パカク博士は神経内分泌腫瘍、特に褐色細胞腫及び傍神経筋腫の診断および治療の専門家として世界的に知られている。現在、米国メリーランド州ベテスダにある国立衛生研究所(NIH)/国立小児発育研究所(NICHD)の神経内分泌学部学部長を務めている。

パカク博士の研究グループは、褐色細胞腫及び傍神経筋腫のための新しい生化学的及び画像診断を導入した。同研究グループは、2005年米国メリーランド州ベテスダの国立衛生研究所(NIH)で開催された最初の褐色細胞腫国際シンポジウムを立ち上げ実施し、また、2006、2007、2009年の患者向けの会議を主催するとともに、PRESSOR (Pheochromocytoma Research and Support Organization)を共同設立している。パカク博士は、2010年、神経内分泌腫瘍研究のためのアジア・アライアンス(the Asian Alliance for the Study of Neuroendocrine Tumors)を共同設立している。

学術及び研究における功績、医学の進歩への貢献を称える数々の賞を受賞するとともに、職場での信頼も厚い。2002年には、イェール大学より、レオン E サンプル記念講演賞を受賞している。最近の受賞には、フェオパラ・アライアンスから科学業績賞、NICHD メリット所長賞、ピンカス・タフト記念講演賞(オーストラリア内分泌学会から授与)などがある。

2010年5月時点で、300以上の記事、170以上の科学論文のアブストラクト及び教科書の70以上の章などを共同執筆している。その他、ニューイングランドの薬学専門誌(NEJM)、アメリカ医学学会誌(JAMA)、ランセット(Lancet)、がん研究(Cancer Research)、臨床腫瘍学誌など、25以上の国際的な医学誌のレビューアーを務めている。

遺伝子の中には何がある？

タニス・ブラウン

私たちのDNAは、目や髪の色、血圧、そして私たちのパーソナリティの土台さえも決定しています。DNAは私たちの身体のあらゆる細胞の核の中にあります。46本の染色体があり、コイル状にまとまって23組のペアを作っています。染色体は鎖状につながったヌクレオチドによって構成されていて、このヌクレオチドこそが、自然界が遺伝情報を格納して、それを使用する仕組みを理解する鍵なのです。ヌクレオチドにはA、T、G、そしてCの4つのタイプしかありません。染色体上のこれらのヌクレオチドの配列が遺伝子を作り上げています。それがどのように働くかをこれから説明します。

遺伝子とはヌクレオチドの配列のことで、ヌクレオチドがどのような順序でつながるかによって、遺伝コード（例えばATTAGCATCG）が作られます。このコードはメッセンジャーRNA（コードが書き込まれたもうひとつの分子）に複製され、それがタンパク質に翻訳されます。この翻訳によって、細胞の機能が変更され、望ましい結果が達成されるのです。言い換えれば、各ヌクレオチドはアルファベットの文字のようなもので、ヌクレオチドという文字の配列（遺伝子）は、各細胞にある特定の機能を実行するよう命令を出す単語や文のようなものと考えられます。驚いたことに人間は約2万個の遺伝子を持っており、そして一つの遺伝子が何万個ものヌクレオチドからなっていることもあります。少し見方を変えてみると、ヒトゲノムの長さは32億のヌクレオチド塩基対もあるため、もしもヒトゲノムのDNA塩基配列を本にするとしたら、マンハッタンの手帳（1,000ページ）サイズで200冊にもなるのです。休みなくこれを音読するとしたら9年半かかることになるでしょう。この遺伝メッセージのまったく同じものが私たちの身体の約100兆個の細胞のそれぞれの中にコピーされています。驚くべきことに、このすべての情報がコード化されて転写される過程で、誤りがほとんど生じないのです。



遺伝子変異 — 誤りがあると何が起こるのか？

たくさんの誤りが起こりえますが、そうした誤りは、遺伝子変異と認識されるよりも前に修理されてしまいます。DNAの破損や変異はいろいろな状況で起こります。ですから、欠陥タンパク質ができてしまう前に、各細胞が酵素によってDNAの誤りを認識して修理するいくつかの修復機構や修復プロセスを持つことが不可欠です。あなたの身体が遺伝情報という指示書の文法的誤りを自動修正する「編集機能」を内蔵しているようなものだと考えてください。

けれども、「編集機能」によってエラーが修正されない場合には、遺伝子変異が起こります。人は平均して、60~100個の遺伝子変異をもっています。変異の大きさの範囲はDNAブロック1個（1文字の誤り）から染色体の大きな部分（パ

ラグラフの誤り）までさまざまです。遺伝子変異のうち、遺伝的異常をもたらすものはごくわずかで、大部分は健康にも発達にも影響を与えません。例えて言うなら、スペルの間違っただけの単語でも読むことができ、その意味をなんとか理解できるようなものなのです。細胞は、遺伝子に誤りがあってもそれをうまく読みとって、適切に機能できることもあります。しかし、誤りによって意味が変わってしまうと、細胞が正常に機能しなくなってしまうたり、通常よりも機能が低下してしまうたり、全く機能しなくなってしまうたりすることがあるのです。



遺伝子変異の起こり方には2通りあります。親から引き継ぐ場合と、生まれたあとで獲得する場合です。親から子へ受け継がれる変異のことを遺伝性変異または生殖細胞変異と呼びます。このタイプの変異は、その人の人生の開始時点から存在していて、体内の事実上すべての細胞の中に見られます。

卵か精細胞だけに起こる変異、または受精直後に起こる変異を、新しい（de novo）変異といいます。変異の影響が現れた子どもの体内のあらゆる細胞にその変異が見られるにもかかわらず、その遺伝的疾患の家族歴が全くない場合、このDe novo変異によって説明できることがあります。

後天的変異（あるいは体細胞変異）は、その人が生まれてから死ぬまでの間のどこかの時点で、個々の細胞のDNAに起こる変異です。このような変化は、たとえば太陽光中の紫外線などといった環境要因によって引き起こされたり、細胞分裂の際にDNAが自己複製するとき誤りが生じて引き起こされたりします。体細胞に起こった後天性変異は次世代に受け継がれることはありません。

各細胞が正しく機能するためには、何千個ものタンパク質が適切な時に適当な場所で働かなければなりません。ときには遺伝子突然変異のせいで、これらのタンパク質の1つ、またはいくつかは適切に働けなくなることがあります。タンパク質を作るための遺伝子の指示が変わることによって、タンパク質の機能が異常になったり、まったく働けなくなったりすることがあります。もしも変異が体内で重要な役割を果たすタンパク質を変えてしまうと、正常な発達を妨げたり、医学的問題を引き起こしたりする場合があります。1つ以上の遺伝子の変異によって引き起こされる病気を遺伝病といいます。

遺伝病に関する遺伝子についてもっと知りたい方は以下のリンクへアクセスしてください。

[NIH 遺伝性疾患トピック別索引 — 疾患毎の情報源リスト](#)

[NIH希少疾患局 / 遺伝性・希少性疾患情報センター — 患者、家族、医療関係者、生物医学研究者のための遺伝性・希少性疾患に関する情報](#)

コハク酸デヒドロゲナーゼ複合体サブユニットC (SDHC)

キム・ドップス

これまでのドロップ・ゾーンで学んだように、SDHはクロム親和細胞におけるエネルギー生産に重要な酵素です。SDH遺伝子に異常があると「低酸素状態」が生じ、これが細胞増殖と腫瘍成長の引き金となります。SDHBとSDHDは褐色細胞腫／傍神経節腫に関連するより一般的な遺伝子変異ですが、それ以外のものもあることを覚えておくことは重要です。「遺伝性傍神経節腫-褐色細胞腫症候群」という書籍によると、「70%の頭頸部傍神経節腫はこれらの3つのSDHの遺伝子のどれか1つの生殖細胞（遺伝性）変異によって引き起こされる」とのことです。

SDHCは2000年に発見されました。頭頸部傍神経節腫を引き起こすことが明らかになった2番目のSDHサブユニットでした。遺伝学者はすぐに、この変異が常染色体優性であることを発見しました。つまり、両親のどちらかから異常な遺伝子が伝わるだけで、子どもはこの病気を受け継いでしまうということです。これはSDHBが家系的に伝えられる様式と同様です。

SDHCは現在のところ、褐色細胞腫／傍神経節腫の原因となるSDH変異の約1～4%にしか見られませんが、SDHC症例が稀なため、特にこの変異の人口ベースの発生率に関しては、入手できるデータが限られています。しかし、この変異によって引き起こされる腫瘍は頭頸部傍神経節腫が多いことはわかっています。

頭頸部の傍神経節腫は通常、副交感神経系に関連していて、一般的にはカテコールアミンを分泌しません。頭頸部傍神経節腫には以下の3つのタイプがあります。

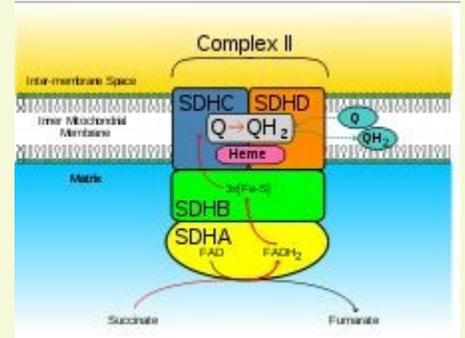
- ◆ 頸動脈小体傍神経節腫：一般に無症候性の側頸部の腫瘍。頸動脈小体腫瘍の患者は、脳神経と交感神経鎖神経の圧迫が見られることがあり、麻痺、筋力低下、反射の消失などが起こりうる。
- ◆ 迷走神経傍神経節腫：頸動脈小体傍神経節腫と同様。症状には頸部の腫瘍、しわがれ声、声が出しにくくなる、せき、声と舌の神経の障害などがある。
- ◆ 頸動脈鼓室神経傍神経節腫：頸静脈球か中耳の側頭領域に生じる。症状は耳鳴（耳鳴りがする／雑音が耳の中で聞こえる）、聴覚消失、めまいなどの他の脳神経異常などがある。

2007年と2008年に、SDHCをもつ血縁関係のない2人の患者に腹部傍神経節腫が発見されました。その発見の前までは、SDHCに関係するのは頭頸部の傍神経節腫だけだと考えられていました。こうした症例からも、SDHC変異についてもっと学ぶ必要があることは明らかです。SDHCでは、約14個の病的な塩基配列の変化が見つかっています。この数はSDHBとSDHDでわかっているものの3分の1にすぎません。けれども、遺伝学研究を続けていけば、もっと多くの変異が見つかるかもしれません。

2004年に行われた研究で、「SDHC変異は、SDHBまたはSDHD変異よりも、散発性[頭頸部傍神経節腫]に似ている」ことがわかりました。簡単に言えば、ランダムに生じる遺伝性のない頭頸部の良性腫瘍は、SDHC変異をもつ腫瘍とそれほど変わらないということです。しかし、頸動脈球腫瘍では散発例よりSDHC保因者のほうが一般的でした。またこの研究では、SDHC変異は、発症年齢、腹部病変、および悪性傾向について、SDHBやSDHDと異なっていることも示されました。SDHC患者の診断時の年齢は、ほかのよく知られた変異の患者よりも高く、中央値が46歳でした。散発性の患者の診断時の年齢は通常53歳くらいで、SDHBとSDHD患者はもっと若く、それぞれ中央値が39歳と36歳でした。

SDHBやSDHDと同じく、SDHCによってさまざまな腫瘍が付加的に生じることがあります。たとえば消化管間質腫瘍(GIST)、腎細胞がん、腎オンコサイトーマ、それから、稀ですが乳頭状甲状腺がん、神経芽腫、およびセミノーマなども生じます。中でもGISTが最も頻繁に見られます。傍神経節腫とGISTを併発している患者は、カーニー・ストラタキス症候群(カーニー・ストラタキス・ダイアドとも言う)と診断されます。

SDHC変異があると診断された人は、頭頸部傍神経節腫とその関連腫瘍の徴候や症状を認識しておくべきです。毎年、スキャンによるスクリーニング検査と、分泌性腫瘍の生化学的検査を受けることが推奨されます。SDHC症例のほとんどの腫瘍は良性で、これらの腫瘍で心配なのは主に神経損傷です。腫瘍がかなり大きく成長する前に、年に一度のスクリーニング検査と腫瘍の早期発見によって腫瘍を外科で取り除けば、神経損傷を減らすことができるでしょう。



SDHC変異の疾病の経路

コハク酸デヒドロゲナーゼ複合体アセンブリ因子2 (SDAF2)

エリン・マクビー
共同編集長

褐色細胞腫／傍神経節腫の背景にある遺伝学に関する情報は急速に蓄積されつつあります。どんな変異についても正確な統計が集まるまでには何年にもわたる研究が必要です。しかし、新しい遺伝子変異に関する発見により、すでに確立されている変異に対する研究者たちの見方が変わりつつあります。SDH5とも呼ばれるSDHAF2はそうした遺伝子のひとつです。

家系的に頭頸部傍神経節腫が見られたことから、あるオランダの大家族が典型的なSDH変異の検査を受けました。結果が陰性だったため、この家族の傍神経節腫の原因がわからず、研究者たちは困惑しました。SDHA遺伝子の変異によって腫瘍形成が起こるという有効な証拠は全くありませんでしたが、彼らはとにかくSDHA遺伝子の研究を進めました。

科学のルールの一つに、研究結果を再現できなければならないというものがあります。ある研究グループがこのオランダの家族のSDHA遺伝暗号を調べているあいだに、別のグループが、酵母モデルでSDH5タンパク質がフラビン・タンパク質反応（フラビネーションとも呼ばれる）に大きくかかわっていることをつきとめました。この反応は非常に効果的にSDHA遺伝子の機能に影響を与え、さらなる研究によって、SDH5遺伝子の変異がSDHA遺伝子の機能であるフラビネーションを95%減少させることがわかりました。

では、それにはいったいどういう意味があるのでしょうか？ドロップ・ゾーンの前の号で、SDH遺伝子はがん抑制遺伝子であると説明しました。この遺伝子が正常に機能している場合、電灯のスイッチのように働きます。身体の要求に従って、その遺伝子のスイッチが入ると、組織を作るのに必要な

タンパク質が集められます。仕事が完了すると、遺伝子のスイッチは切れます。こうした遺伝子における変異は、このような「電灯のスイッチ」をオンのままにしてしまうので、タンパク質の接続は続き、腫瘍が形成されます。SDHA遺伝子のフラビネーションがSDH5の変異のせいで95%減少すると、SDHA遺伝子は正しく機能しなくなり、腫瘍が形成されます。

最初のグループの研究者たちは、SDHA遺伝子に影響するこのSDH5変異の発見を耳にすると、オランダの家族を調べて彼らにこの変異があるかどうかを確認しました。思ったとおり、この家族の全員が検査で陽性と判明しました。45人の家族のメンバーのうち、33人が病気を発症していました。発症していない12人のうち7人は、SDHDタイプの母親由来の刷り込みの徴候が見られ、父方の変異を譲り受けた残りの5人はまだ病気を発症していなかったということだったのかもしれませんが（父親からの遺伝子突然変異を引き継いだ人だけに腫瘍ができる仕組みについての詳しい説明はドロップ・ゾーンのSDHDの記事を参照してください）。この変異の発見をきっかけとして、いろいろと科学者たちがSDHA遺伝子とSDHAF1をもっと深く調べて、これらと褐色細胞腫／傍神経節腫がどのように関連しているかを明らかにしようとしています。

これまでの経験から、科学者たちがこのタイプの腫瘍形成の理由をさらに詳しく調べれば、褐色細胞腫／傍神経節腫が生じる遺伝学的な理由がもっとたくさん表面化してくることは確実です。これまでのところ、SDHAF2変異が見られた家族は、もう一家族しかいません。けれども、浸透度（変異をもつ人々に実際に腫瘍形成が見られる率）が高いため、頭頸部傍神経節腫が見られるけれどもSDHDは陰性である家族は、SDHAF2の有無を検査したいと考えるかもしれません。

ドライシュタイン

トゥルーパーファイル: 120111-1

あるフェオ・パラ・トゥルーパーの物語

フェオ・パラ・トゥルーパーであるライシュタインはドイツのケルン出身です。彼女は2004年3月25日に頸静脈グロムス腫と診断されました。診断を受けたのは、夫といっしょに行ったコンサートで複視を経験した後のことでした。

3回の再発と何度かの手術を経て、6年後の2010年9月に、彼女は自分が稀なSDHC遺伝子突然変異を持つことを知りました。彼女は毎日、手術の後遺症による神経損傷に苦しめられてもいます。現在は、声帯麻痺としつこい空咳があり、補聴器を装着しなければなりません。左の肩にも影響が出ており、腕の痛みや味覚異常もあり、最初のひとかじりの時に感じる痛みをがまんしなければなりません。また、手術の後遺症であるホルナー症候群、外傷後ストレス障害、その他のいくつかの慢性障害にも悩まされています。要するに、腫瘍が激しく彼女の生活の質を変えたのです。加えて、今年の8月には突然母親を失いました。

こうした障害にもかかわらず、彼女は情熱をもって生きていく意欲を失っていません。彼女には、2人の子ども（タベアとジャスパー）、そして夫トビアスがあります。家族との休暇を楽しみ、ラテン語を勉強しようという努力さえしています。ドライシュタインは、病気によって自分は前より強くなったと考えています。そして、この病気の仲間が一度彼女に言ったように、「特別な人々が特別な腫瘍にかかる」のです。彼女のトゥルーパー物語が、これが本当であることを証明しています。

ドライシュタインの物語のすべてを読むには、[ここをクリック](#)してください。
彼女の物語はドイツ語でも書かれていて、[ここをクリック](#)すると見ることができます。



ドロップ・ゾーン：インターナショナル



12月に日本の団体がトゥルーパズと共同で褐色細胞腫／傍神経節腫シンポジウムを主催

田中 良三



こんにちは、日本の褐色細胞腫／傍神経節腫の患者会『褐色細胞腫を考える会』です。私たちの団体については前の号で紹介しましたが、私たちの定期的な活動に関してもう少し説明したいと思います。その1つは、私たちの病気に関して医学の専門家と一般の人々の認識を高めるためのシンポジウムを開くことです。

2009年2月に私たちの団体が発足して以来、私たちは毎年、このようなオープンなイベントを主催してきました。通常、私たちは、褐色細胞腫／傍神経節腫を研究する医師のグループが学会を開く日に合わせて、同じ開催地でイベントを企画します。実際、私たちの患者団体は2008年12月に医師グループによって主催されたシンポジウムの結果として設立されたのです。

今年、私たちは、12月10日午後5時から7時に、フェオ・パラ・トゥルーパズと共同で、東京国際フォーラムにおいてシンポジウムを開くことを計画中です。トゥルーパズからは設立メンバーであるエイミー・ピッツァーがイベントに参加してくれる予定です。彼女がプレゼンテーションをしたあと、私たちからもプレゼンテーションを行います。次に、米国と日本の中で協力しあえる領域について話し合う予定です。専門家による学会「原発性アルドステロン症2011 — 現在および未来」の直後にこのイベントが開かれるため、多くの医学専門家も参加してくれるものと期待しています。私たちのめざすゴールは、この集まりが、多くの専門家や一般市民が一緒になって私たちの病気について考え、私たちをサポートする方法を検討する機会になることです。

その翌日には、私たちはエイミーを西日本の褐色細胞腫／傍神経節腫患者のための患者交流会に招待しています。情報交換を行い、協力の可能性を模索できればと思っています。しかし、この集会はどちらかといえば非公式なもので、私たちのメンバーの数名が茶会を催し、エイミーに日本の伝統を体験してもらう計画です。

ドロップ・ゾーン日本語版を出したことがきっかけとなって、アメリカと日本の患者たちが今、共同イベントを共催しようとしています。次のステップはどんなものになるのでしょうか？ 引き続き双方の協力関係を強めて、褐色細胞腫／傍神経節腫と闘い、近い将来、克服していきましょう！

専門家に聞く



カレル・パカク博士

患者として、プロトコルに参加すること以外に、検査や褐色細胞腫／傍神経節腫の医療専門家の総合的な知識や教育の前進を奨励するために、私たちはどのようなことができるのでしょうか？

新しい治療法の選択肢をサポートして、共同研究をサポートし、とても優れた委員会を開催してすべての提案を評価し、3カ月ごとにこうした提案によって達成されたことや結果について検討することです。そしてその米国の患者データベースを作ってください。それから、また新しい治療法の選択肢をサポートするのです！

どんな稀な病気でも、診断、病変位置の特定、治療の確実な達成は、患者とさまざまな米国および国際団体における医療従事者の積極的な参加なしには成し遂げられません。たくさんの人々が参加して成功をおさめた褐色細胞腫に関する国際シンポジウム（2005年ベセスダ、2008年イギリス・ケンブリッジ、2011年フランス・パリ）が開かれたあと、私たちは2つの新しいイニシアチブを求めています。米国の患者データベースの確立は、より大規模な臨床試験に使用するプラットフォームとなり、また国家腫瘍バンクの設立と計画的臨床試験の被験者となる患者を集めるのに役立つでしょう。患者と医療従事者の相互教育は、地域および全国の会議、ミーティング、およびシンポジウムの組織によって確実に進むでしょう（「言葉を広める」）。これらのすべての努力、そして私たちの国家的、国際的な認識は、小児および成人の神経内分泌腫瘍の全国的センターの発足につながるかもしれません。

この将来の計画の重要な部分は、新しい神経内分泌腫瘍団体（神経内分泌腫瘍研究のためのアジア同盟）をアジアに設立することなどの国内および国際的交流事業をサポートすることによって、そして医師をしている科学者を教育することによって、私たちの若手科学者と研修者に素晴らしい教育を提供することです。



準備が必要なこともある



ケリー・ブリック

今日はマラソンをしようと思う。私は40代半ばで、太りすぎというわけでもない。準備やトレーニングをしなくても、26マイルを完走する自分の能力をしっかりと向き合っていきさえすればうまくいくだろう。そうだろうか。

私は前向きな姿勢の大切さを強く信じており、常々自分の子供には、心構えこそが全てだと説いている。しかし私は、現実主義者でもある。準備が必要な物事もある。褐色細胞腫の手術は確実にこうした類の問題だ。マラソンをするために準備をするように、前向きさ以上の準備が求められる。



手術のためにやるべき事の中でも特に大切なことは、血圧管理の薬の使用について手術の数週間前に医師に相談することだ。褐色細胞腫／傍神経節腫と診断された患者さんは、高血圧や高心拍数といった典型的な症状がない場合でも、相談することをお勧めする。19歳の私の息子は大学でスポーツをやっており、申し分のない体型だ。彼は、家族に褐色細胞腫の病歴があったため受けなければならなかったスクリーニング検査で、この病気にかかっていると診断された。息子には症状はなかったが、手術に際し、症状のある患者と同様に準備をした。

高血圧ではないのに、そのための薬を摂るのはおかしいだろう。では何のためにそうするのか。褐色細胞腫は、クロム親和性細胞からなるカテコールアミン産生腫瘍だ。患者が検査を受けているときに腫瘍からの分泌がなければ、非分泌性腫瘍と診断される可能性がある。腫瘍からの分泌はないかもしれないが、保証はない。腫瘍は動き出すやもしれぬ「眠れる獅子」のようなものだ。

emedicine.medscape.comによれば、「カテコールアミンの生物学的影響はよく知られている。αアドレナリン受容体の刺激は、高血圧、心収縮性の増加、グリコーゲン分解、糖新生、そして腸の弛緩を引き起こす。βアドレナリン受容体の刺激は、心拍数と心収縮性の増加をもたらす」。手術で腫瘍を取り除くときは、腫瘍からの分泌の有無にかかわらず、分泌があるものとして扱わなければいけない。手術中に分泌があったり、分泌し始めたりしたら、患者は心臓発作を引き起こしたり、ときには死亡することさえあり得る。

褐色細胞腫を除去する訓練を積んでいる外科医と麻酔科医に担当してもらうことも大切だ。手術には、用心をするに越したことはない。必ず、最も信頼できる医師に自分の身を任せること。何事も、医師についても、注意深く確認すること。できるだけ最高の状態で手術を乗り越えたいのだから。

専門家に聞く



カレル・パカク博士

褐色細胞腫／傍神経節腫の患者はどのような特別な検査を受けておくべきですか。

まずCTスキャンかMRI検査を受けるべきです。特定の画像診断法としては、18F-フルオロドーパミン（[18F]-FDA）と18F-フルオロドーパ（[18F]-FDOPA）のPET検査、123I-MIBGシンチグラフィがあります。

国立衛生研究所(NIH)は、従来の検査とは異なると見なされることのある検査を行っています。どのような検査があるのでしょうか。

[18F]-FDOPAのPET検査はNIHでのみで、[18F]-FDAのPET検査は米国ではNIHのほか、数機関でのみ行われています。また、PET/MRI検査はNIHおよびハーバード・メディカルスクールで、メトキシチラミンの生化学検査についてはNIHおよびメイヨークリニックの研究所のみで行われています。

質問コーナー

フェノキシベンザミンを使用してよいか？

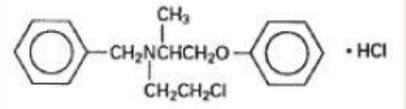
デビー・マクラケン

カテコールアミン産性の褐色細胞腫／傍神経節腫の患者は、局所・全身麻酔をとまなう手術の際に特別な状況に置かれます。手術中に血圧と心拍数の急上昇が起こらないようにするため、術前投薬を受けなければなりません。医師は通常、患者を守るため、フェノキシベンザミンとも呼ばれるα遮断薬であるジベンジリンを選択します。遮断の重要性については、「準備が必要なこともある」(9ページ)を読んでください。



α遮断は頻脈(速い脈拍)を引き起こす可能性があるため、多くの患者にβ遮断薬も必要な場合があることに留意してください。β遮断が必要な場合は、α遮断がされてから行うべきです。NIHのレポートによれば、フェノキシベンザミンとメチロシンの混合は、血圧の管理により効果的で、追加的な血圧

降下薬の必要性が下がります。フェノキシベンザミンは血管を弛緩させ、血圧を引き下げます。しかし、立ちくらみ、疲労、下痢といった副作用をとまなう可能性があります。フェノキシベンザミンの服薬中によくある不満に、鼻づまりと眠気が挙げられます。薬の影響はひどい鼻風邪の症状に似ています。副作用に耐えられない場合は、代替薬があるかもしれません。



ジベンジリンの分子モデル

降下薬の必要性が下がります。フェノキシベンザミンは血管を弛緩させ、血圧を引き下げます。しかし、立ちくらみ、疲労、下痢といった副作用をとまなう可能性があります。フェノキシベンザミンの服薬中によくある不満に、鼻づまりと眠気が挙げられます。薬の影響はひどい鼻風邪の症状に似ています。副作用に耐えられない場合は、代替薬があるかもしれません。

失神や動悸、嘔吐などの重い副作用があった場合は、すぐに担当医に連絡すること。蕁麻疹や呼吸困難、顔、唇、舌、喉の腫れといったアレルギー反応の兆候があった場合は救急医療を受けてください。フェノキシベンザミンの服薬中に性的な副作用にあう男性もいます。糖尿病、冠状脈疾患、肺感染症、腎疾患の患者には、この薬は不適切でしょう。

専門家に聞く



褐色細胞腫／傍神経節腫は「非常に頻繁に誤診される」病気であるとされているそうですが、なぜですか。こうした状況を変えるためには、世界の医療現場で何を改善しなければならないのでしょうか。

カレル・バカク博士 高血圧、頻脈、発汗などの褐色細胞腫／傍神経節腫の症状はとても典型的ですが、こうした症状はストレスや運動、またはこれらの腫瘍と関連しない心血管疾患により多くの人に生じます。また、現在、アメリカ人の約30%が高血圧であり、このうちこれらの腫瘍にかかっている人は0.01%未満に過ぎません。

重要なことは、この病気が認知されることです。内科医が褐色細胞腫の可能性を疑っている場合、次にやるべき事は正しい生化学検査を行うことです。

以前、プラズマメタネフリンの測定法の導入に成功し、医療現場で実用化し、褐色細胞腫／傍神経節腫の生化学診断法の指針を新たに確立しました。プラズマメタネフリンは、世界中でまず第一に選ばれる褐色細胞腫／傍神経節腫の生化学的診断法になりました。

現在、私たちは、以下のことを目標として、カテコールアミン代謝産物と様々な褐色細胞腫／傍神経節腫の分泌表現型を確立するための研究に注力しています。1) 褐色細胞腫／傍神経節腫の異なる患者群において、独特かつ非常に多様なカテコールアミン表現型を分類する包括的なカテコールアミン代謝産物のプロファイリングの実用性を確立する。2) 褐色細胞腫／傍神経節腫(特に、転移性腫瘍)の更なる生化学マーカーを見つける。3) 褐色細胞腫／傍神経節腫の生化学表現型と、位置、遺伝的背景、発症年齢を関連づける。数年をかけて、正確な分析をするために必要な数のサンプルを収集することができました。

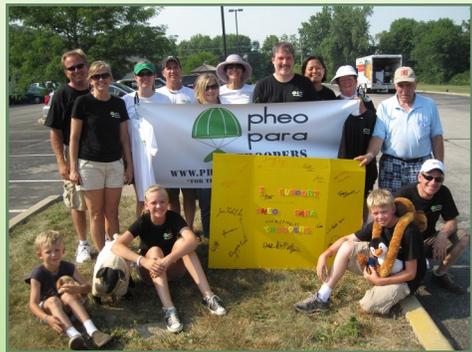
フェノキシベンザミンは、妊娠カテゴリCの薬とみなされているため、動物での適切な妊娠に関する研究が行われていません。妊婦に投薬された場合、胎児に有害かどうかは明らかにされていません。また授乳中の母親に関しては、この薬が母乳に混入するかどうかも分かっていません。フェノキシベンザミンの妊婦への投薬は、その必要性が明らかな場合にのみ行われるべきです。

除去できない褐色細胞腫／傍神経節腫の患者で、長期的なホルモン遮断薬が必要な場合は、フェノキシベンザミンは不適切かもしれません。長期投薬中にフェノキシベンザミンが引き起こす発癌および変異生成の可能性が懸念されます。ヒトに対する長期治療後に癌が生じた症例や、週3回52週に渡るネズミへの実験では腹部肉腫が生じた例があります。2年以下、経口投薬をされたネズミには、潰瘍、扁平上皮癌、小腸の悪性腫瘍が生じました。長期投薬を考慮する前に、担当の医師と薬の効果とリスクについて慎重に検討しましょう。

編集者注記: 処方箋薬を使用する前に、薬についての情報を見ることをお勧めします。気にかかることがあった場合は、薬を使用する前に担当の薬剤師と医師に尋ねましょう。

同僚と友人ら、亡くなった トゥルーパーを称えるため結集

ミシェル・ワトソン



フェオ・パラ・トゥルーパーズの前副代表のローラ・ベックテルの友人と元同僚たち

フェオ・パラ・トゥルーパーズの前副代表のローラ・ベックテルの友人と元同僚たちが、7月16日に彼女を悼むガレージセールを催し、1,900ドル近く集めました。

このイベントは、トゥルーパーズのための資金集めの他、褐色細胞腫／傍神経節腫の認知度を高め、ローラの話を広める目的で行われました。多くの人が単なるガレージセールではなく大切な友人を偲んだ資金集めであることを理解して、言い値よりも多い金額を出しました。

同じ目的の下、インディアナ州カーメルのテレモン（ローラの元雇用先）は、7月15日に社員向けのランチ付き募金イベントを行い、300ドルを集めました。その翌日、寄付されたたくさんの物品が届けられた会社の駐車場で、ローラの友人らはむっとする暑さにも負けず、机を並べ呼び込みを行いました。その日の終わりには、家庭用品、服、網焼きランチ、トゥルーパーTシャツの売上が1,600ドル近くに達しました。

フェオ・パラ・トゥルーパーズは、このイベントは、トゥルーパーズのための資金集めの他、褐色細胞腫／傍神経節腫の認知度を高め、ローラの話

を広める目的で行われました。多くの人が単なるガレージセールではなく大切な友人を偲んだ資金集めであることを理解して、言い値よりも多い金額を出しました。



トゥルーパーのイベント
に参加して、一緒に活動
しませんか！

「何もしないでいると、どうすればいいかわからない無力感に襲われます。でも、何かをすれば希望と達成感を味わうことができます。それは自分が状況を改善するために努力していると自覚することからくるのです。」 — ポーリーン・R・ケザー

フェオ・パラ豆知識

ヒト、チンパンジー、犬、牛、ネズミ、ドブネズミ、蚊、ゼブラダニオ、ミバエ、ショウジョウバエに共通するものは何でしょう。

SDHC 遺伝子を持っていることです！



キャシー・シャーマン・フリーマン

トゥルーパーファイル: 120111-2

あるフェオ・パラ・トゥルーパーの物語



キャシー・シャーマン・フリーマンは彼女曰く、幸せな子供時代を過ごしました。彼女の祖父は1930年代にラジオのパーソナリティーを務めており、「フィッパ・マッキーとモリー」などの番組に出ていました。彼は仕事のため、家族と共にビバリー・ヒルズに移りましたが、キャシーの父親であるジョージ・ロンソン・シャーマンは、ここでロイ・ディズニーと同じ学校に通いました。思いがけないこの出会いがきっかけで、キャシーの父親はウォルト・ディズニー映画スタジオに勤めることになりました、キャシーは小さい頃「ジャングル・ブック」のプロモーション活動のためヨーロッパを巡ったことを覚えています。夜遅くまで寝ないで各国の来賓とポーカをし、ディーラーを務めたり、海外からの面々をディズニールランドに連れて行ったりしたものでした。

この幸せな生活が悲しみと共に一変したのは、キャシーの父親の腹部に腫瘍があると診断されたときでした。担当医は、「良性なので心配しないように」と言いました。しかしキャシーの父親は、その後数年間繰り返し同じ事を聞かされた後、脊椎にできた腫瘍のせいで体が麻痺し、入院したきりそのまま帰らぬ人となりました。彼が闘っていた病気は、当時「化学感受体腫」として知られていましたが、傍神経節腫だったのでした。45歳で彼の命を奪った腫瘍は、決して良性ではなかったことは明らかです。

キャシーは父親がかかった珍しい癌に対する不安を抱えながらも、「逆境の時こそユーモアを」という家族のモットーを携えて生き始めました。50歳のとき、彼女自身が珍しい癌にかかっていると診断されました。消化管間質性腫瘍 (GIST) でした。この診断により、キャシーは、家族の病歴を心に留めながら、答えを求め始めました。彼女は、GISTと傍神経節腫を併発するカーニー・ダイアドについて知り、その後、SDHB変異のキャリアーであることを知るに至りました。そして米国にいる優れたGIST専門家に会い、知ることで人生を主体的に生きる力をつけました。キャシーの物語から、傍神経節腫、珍しい癌や症状と闘う人々のために遂げられた大きな前進が思い起こさせられます。キャシーは「専門家と出会ったことで、父親と同じ癌にかかる恐怖（とその可能性）は、先に光の見えない暗いトンネルではなく、助けを受けて解くことのできるパズルに変わりました。」と語っています。

フェオ・パラ・トゥルーパーズからの嬉しいお知らせです。「ディズニーの子供時代 - 漫画から帆船まで」というキャシーの回想録が2012年3月に発売されます。詳しくは、www.adisneychildhood.comへ。

キャシーの物語を全文読みたい方は、[こちらをクリック](#)してください。





もっと知ってもらうために

タニス・ブラウン



ティム・ロスウェル

10月6日に3度目の「フェオ・パラ・アライアンス」の“広める会”がニュージャージー州パーシッパニーのヒルトンホテルで開催された。200名を超える人たちが参加し、美味しい夕食と優雅な音楽を楽しみその日の特別ゲストと話した。しかし彼らが参加した本当の目的は褐色細胞腫／傍神経節腫に関する活動の認知度を高めていくために互いに協力することだった。

カクテルよる乾杯によって、その夜の催しの幕が切って落とされた。乾杯の後、講演者による発表や表彰などいろいろな情報が盛り込まれたプログラムが行われた。会合は夕食とクラシック音楽を堪能し閉会を迎えた。この中で得られたものはフェオ・パラ・アライアンスで新たな治療法を医学的観点から見つけるのに役立てられることになる。この会に参加した人たちは患者、医者、支援者だった。

講演者たちがこの会でのハイライトだった。ヘザー・ロスウェルは、フェオ・パラ・アライアンスの役員会長でこの日のために全ての時間と努力を費やした父のティム・ロスウェルに感謝を述べた。その次に褐色細胞腫患者であり、講演者のエイミー・ピッツァーを紹介した。フェオ・パラ・トウルーパーの会計担当でもある彼女はSDHD変異の患者としての経験と、彼女の家族がその病に苦しむ様子を話した。彼女の話しは強力な印象を与え視聴者に褐色細胞腫の患者として生きることの現実を伝えた。エイミーさんの講演はフェオ・パラ・トウルーパーズのウェブサイト内のYou Tubeで見ることができる(ここをクリック)。拍手喝采とともにエイミーさんの講演が終わると、次にオリンピックの金メダリストであるペギー・フレミングさんが彼女の人生とこれまでの活躍、どのようにして健康に関する活動の推進者になったのかについて話した。



エイミー・ピッツァー

この年のフェオ・パラ・アライアンス科学賞はタフツ大学のアーサー・ティシュラー博士に送られた。彼はSDHB変異を持つネズミを育て、様々な化学治療法の効果を予測することに貢献した。会合の最後には役員としての3年の任期を終えたエド・カフマン博士を賞賛した。

フェオ・パラ・アライアンスの“広める会”は大成功に終わり、フェオ・パラ・アライアンスにとって翌年も成功する年となり、さらなる進展を報告できる年となることを祈念した。

このチャリティ・パーティーをサポートして、治療が現実となるために私たちが褐色細胞腫／傍神経節腫について広めていくことを支援してください。

手を差しのべて くれませんか？



デビー・マクラケン

“がんは人の最善の部分を引き出す...”

数週間前、がん患者のマリー・ルオさんと話しました。彼女は私たちが言う「癌」という病は人々が持つ良いところを引き出してきていることに気付いたと言います。私は不思議に思ったのでどういう意味だったのか尋ねました。

彼女は病院にいた全ての人、近所の人や友人、そして知らない人たちまでもが彼女を励ますために「笑顔」で接してくれたことを私に話した。彼女はその優しさに元気づけられ、励まされました。マリー・ルオさんは亡くなりましたが、彼女が見つけた人々の優しさは残っています。

行動に移すことを遅らせるのは簡単です。がんという病気との闘いに貢献するためにどのように手助けができるのか、何ができるのかという質問があったときには、そのときにできることをしてくださいということが私のアドバイスです。先延ばしにしないでください！今どのような形で助けてほしいのです！

フェオ・パラ・アライアンスは来年6月27日ワシントンD.Cのフォーシーズンズ・ホテルで開催されるパーティー・夕食・サイレントオークションのための提供品を募っています。手作りのジュエリーやキルト、オリジナルのアート作品などが考えられますが、ほかのものでも構いません。もしもあなたご自身、あるいはお知り合いの方が提供できるものを持っている、あるいは何かお手伝いができるようでしたらdebmac5@yahoo.comまでメールをお願いします。アライアンスはより多くの患者を助けるためにあなたのサポートを必要としているのです！

ペン・メディスン 主催の神経内分泌腫瘍に関する会議

マシュー・カボグレコ



9月16日、ペンシルベニア大学の総合医療研究教育機関であるペン・メディスンのアブラムソンがんセンターは、カルチノイド治療のための財団と協同し、第一回「神経内分泌腫瘍(NET)を考える：患者と支援者のための会議」を開催した。講演者の中には、診断、画像検査、治療法、栄養学、支援の話をする医師たちもいた。

この1日がかりの会議では、医者と患者によるパネルディスカッションなどが行われた。午後からは会議に参加できなかった人たちのためにウェブ・チャットの機会が設けられた。また、ペン・メディスンはこの日行われた全ての講演をウェブサイトに公開した(ここをクリック)。フェオ・パラ・トゥルーパーズは、他の病気についての教育や支援を行っている組織と共に会議に参加できただけでなく、インフォメーションテーブルを設けることができた。

この会議に参加する全ての患者や支援者、医者たちが患者の闘病生活を支える家族を教育し支援するという共通の目標を持っていることに感動した。専門家たちは多くの質問にも丁寧に対応し、ほとんどの情報を分かりやすく説明した。会議の冒頭説明により、一日のほとんどがNETについて焦点が当てられることが分かっていたものの、褐色細胞腫や傍神経節腫に関連した情報も得ることができた。この会議を通じて得た重要な情報のうち、何点かを下記に述べる。

- ▲ GA-68、イットリウム90(Y-90)、インディウム111などの新しいアイソトープ治療が内分泌腫瘍のために開発されている。
- ▲ 米放射線審議会が画像検査機器の設置に関するガイドラインを承認し、放射線が画像検査に必要な最小限の量に制限されるようになった。多くの保険会社は患者のためのこの安全措置の実施を求めている。
- ▲ ドイツではプロミド(オクトレオチド・セラピー)と呼ばれる薬品について治療に有望な研究が発表されている。
- ▲ 今年、スニチニブとエベロリムスが米国食品医薬品局に内分泌系腫瘍の治療法として認可された。



質問への回答を準備中のパネリストの医師たち

会議では医療について情報が提供されたと共に、患者と支援者の健康(福祉)について話し合われた。さらに情報源の公開も行われた。共有された大きな情報源の一つがペン・メディスンのウェブサイトであった。詳細は penncancer.org を参照していただきたい。

この会議は多くの観点からとても感心できるものであった。価値ある情報を提供しただけでなく、家族も関わっているということを実感できる機会となっていた。また、会議の主催者たちは、ほんのわずかの家族しか参加できないことを認識しており、イベントをオンラインで生中継したり、パネリストの医者たちとのウェブチャットを可能としたりしたほか、イベントそのものを情報源の一つとして彼らのウェブサイト上にアップし、より多くの人たちが参加できるように配慮されていた。会議の全企画チームに賞賛を送りたい!

このような会議は、将来のフェオ・パラ・トゥルーパーズの活動の手本となるだろう。私たちは同様な会議を褐色細胞腫/傍神経節腫患者の家族のために開くという考えに興奮している。ペン・メディスンのアブラムソンがんセンターが主催した2011 NET会議は、私たちに多くの情報をもたらしてくれただけではなく、このようなイベントをどのように開催すればいいのかを教えてくれた。患者を第一に考えるこの会議のスタッフとカルチノイド治療のための財団に感謝したい!



HOPE
PheoParaTroopers.org

MEN'S S-XXXL BLACK*




WOMEN'S S-XL BLACK






HOPE
PheoParaTroopers.org

MEN'S S-XL WHITE




WOMEN'S S-XL WHITE




BUY NOW!

どのTシャツにしようかな...?
どれでも1枚20ドル
 (送料含む。ただし、XXLとXXXLサイズは5ドル増し)

男性用はSサイズからXXXLサイズまで、女性用はSサイズからXLサイズまであります。細身の裁断ですので体にフィットします。普段より1サイズ上をお勧めします。特に、女性用は非常に小さいですのでSサイズは9歳から12歳くらいの子供向けです。とても小柄な女性でもLサイズを、小柄な女性はXLサイズがお勧めです。それ以外の女性は男性用のシャツをお選び下さい。



CLICK HERE!

生徒と患者を繋いだ中西部でのシンポジウム

マシュー・カボグレコ

快晴だったおかげで、シラキュースを飛行機で出発すると絶景を堪能することができた。クリーブランドで乗り換え後は中西部に近づくにつれ変化する地形に驚いていた。平野と農場が広大な継ぎ接ぎ状に広がる風景を目にしたとき、ここがアメリカの中心だと感じたことを覚えている。

インディアナポリスに到着するとフェイスブックで知り合った3人の褐色細胞腫／傍神経節腫患者に初めて会った。私たちは「クラウド」という共有サイトで話したことはあったが、実際に会うことは今回が初めてだった。これからどうなるのかははっきり分からなかったが、これから起きることは何となく予想できた。

私たちは私がたった一時間前に上空から見たとうもろこし畑と農場のいなか道を辿った。日が暮れ始めた頃、私たちはイリノイ州のマトンに着いた。

マトンは褐色細胞腫と傍神経節腫の教育と支援のためのシンポジウムが開かれるようなところではない。そこはシカゴ、セントルイスとインディアナポリスから2時間離れており、小さなコミュニティ大学であるレイクランドのホームグラウンドだ。ジム・フィリピアクさんはこの大学で解剖学と生理学の教師であり、地元の脊柱指圧療法士でもあり、褐色細胞腫と傍神経節腫に関するフェイスブックのページを運営しているが、最も重要なのは彼自身が褐色細胞腫の生存者であることだ。その彼がこのシンポジウムを企画し主催した。2回目の年次イベントでは、1日のシンポジウムの中にユニークな「教える機会」が設けられ、患者、支援者、地元の看護や歯科医学生、教師たちが集った。参加者は何かを得、この疾患の認知度を上げていくことの大切さについての知識と責任を得る機会になった。



参加した患者たち
(他にジョリー・ドハーティが参加)

シンポジウムでは褐色細胞腫患者の生存者の経験を聞くとともに、病気について学ぶプログラムが実施された。ジム・フィリピアク氏は患者たちが発表する前にフェオとパラの特性について話した。ジョリー・ドハーティさん、ティサ・ペラさん、サラ・ジュロー・リーさん、エリン・マクビーさん、マシュー・カボグレコ、ケニス・スミスさん、そしてスティーヴ・サージェントさんが患者としてのこれまでの経緯と経験を話した。彼らの話に心を動かされ、病気を患うことの現実に触れた。彼らは全米とカナダにいる患者を代表し、褐色細胞腫、傍神経節腫、カーニー・トライド、神経線維腫症について話した。彼らには1つの共通点があった。それはトゥルーパーズの一員であり、自分の経験を話す勇気を持っているということである。これにより、ほかの人がこの病気について知り、病気の認知を広げるために何かをするようになることもあるのだ。マトンシンポジウムを成功に導いてくれた皆さんに感謝する。私たちは今後も他の人たちがそれぞれの場所でフェオ・パラについて認識を広げる機会を設けることを応援していきたい。

シンポジウムはあっという間に終わり、私は東海岸に向かう飛行機に乗っている。今日という新しい日も再び明るくはっきりと見つめることができ、地形が平野と農場から都市に移ろうとしている中で私は目を閉じ、マトンで迎え入れてくれた夕日を思い出した。それが地平線に重なると、周りを暖かなオレンジ、黄色、金色に輝かせた。夕日は私を包み込み何が人生にとって重要で何がささいなことかを思い出させてくれた。空から切り離される太陽を見ながら、どのような形でもトゥルーパーの一員としてフェオ・パラのことを広め、支援を続ける勇気をもたらした。

専門家に聞く



カレル・パカ博士

国立衛生研究所が使用する画像検査の種類にはMRI、CT、FDG PET/CT検査、([18F]-FDA)PET/CT検査、([18F]-FDOPA)PET/CT検査、オクトレオスキャン、123I-MIBGシンチグラフィなどがあります。それぞれの違いを話してください。これらの画像検査の強みは何でしょうか？医者や研究者がこれらの検査から得られて、従来の画像検査では得られないものは何でしょうか？

2001年に私たちは褐色細胞腫／傍神経節腫の位置を特定するために18F-フルオロドーパミン([18F]-FDA)PET検査を導入しました。その後、SDHBが関連する褐色細胞腫／傍神経節腫の特徴であるフリップフロップ現象の画像化ができるようになり(これは化学療法における腫瘍の反応をモニタリングする画期的な手段となりました)、そしてSDHxが関係している頭部や頸部の褐色細胞腫の位置診断に[18F]-FDOPA PET検査の利用するようにもなりました。

その後、遺伝性の褐色細胞腫／傍神経節腫の様々な臨床所見についての知識が深まり、国内外でPET検査やMIBG I-123シンチグラフィの利用が広がり、そしてマイクロCT検査、マイクロPET検査の経験が蓄積されてきたことにより、散发性、遺伝性、原発性、再発性、転移性などの様々な褐色細胞腫／傍神経節腫の診断アルゴリズムの改善を目的とした研究を行うことができるようになりました。

最初の大規模な研究では、99人の治療継続患者を対象としました。その研究から、[18F]-FDA検査と123I-MIBGシンチグラフィは非転移性の褐色細胞腫／傍神経節腫の患者に対して同じように有用であるものの、転移性腫瘍については123I-MIBGシンチグラフィよりも[18F]-FDA PET検査の方が検出に優れていると私たちは結論付けました。この研究のあと、SDHB遺伝子変異のキャリアでSDHBに起因する褐色細胞腫／傍神経節腫を患う22人の患者を対象とした追加的な研究が行われた。

最新の研究では、CT/MRIや123I-MIBGシンチグラフィにより従来型の画像と比較する形で、褐色細胞腫／傍神経節腫の位置と進行段階を特定する際の[18F]-FDG PET/CT検査の感度と特異度を確立しています。この研究では216人の患者を対象としましたが、生化学的に発症した患者の場合、転移性褐色細胞腫／傍神経節腫の評価には、[18F]-FDG PET検査がとても優れた画像化手法であるとの結論に達しました。しかし、多くの患者が123I-MIBG検査では陰性と判定され、また、123I-MIBGシンチグラフィが非SDHx腫瘍よりもSDHx腫瘍に対する有効性が劣ることが分かったことから、追加の研究を実施しました。その追加研究から、123I-MIBGシンチグラフィによる誤った陰性診断は、転移性腫瘍に関係する頻度が高く、通常、予後が芳しくないSDHB遺伝子変異に起因していると結論付けました。したがって、123I-MIBGシンチグラフィで誤った陰性という結果が出た患者さんには、SDHB遺伝子変異の検査を受けられて、より定期的で注意深い経過観察をされることをお勧めします。

盟友団体の紹介

褐色細胞腫研究サポートグループ

プレッサー / PRESSOR

デブラ・ハーランダー

諮問委員会メンバー

プレッサーの始まりは2003年7月でした。ジェームス・ワトソン博士とウィリアム・マンジャー博士が、良性の褐色細胞腫と悪性のものとを分子レベルで区別することの重要性を話し合うためにコールド・スプリング・ハーバー研究所で会った時のことでした。2003年11月に開催されたそのワークショップでは、この分野の選ばれた専門家が集まってデータを共有し、悪性の褐色細胞腫に関する知識や研究の現状（その時現在の）について議論しました。このワークショップの重要な目的のひとつは、褐色細胞腫の今後の研究に向け、協力して科学的根拠に基づいた取り組みを行う国際的な研究者の共同体を設立することでした。プレッサーはこのワークショップの数ヵ月後に設立されました。

2005年10月に第1回目の褐色細胞腫に関する国際シンポジウム（ISP2005）がメリーランド州のベセダで開催されました。このシンポジウムでは臨床医、研究者、患者、患者をサポートする人々が集まりました。私は、このシンポジウムに参加できたことを大変光栄に思っています。40名以上の臨床医や研究者が「褐色細胞腫の生化学的検査において患者の直面する課題」という演題の私の講演に参加しました。この国際シンポジウムは、その後、2008年のイギリス・ケンブリッジ、2011年のフランス・パリと2回開催されています。

プレッサーの活動の主な目的は、悪性の褐色細胞腫に対する効果的な治療法を開発すること、良性の腫瘍を悪性の腫瘍やその他の褐色細胞腫と区別できるような新しい診断法や予後診断法を確立すること、褐色細胞腫に関係する研究者、臨床医、患者それぞれが情報を共有するための基盤を作るです。フェオ・パラ・トゥルーパーズはこれらの目的を達成するために無くてはならない存在の一つです。

効果的に生化学的診断を行うためにエビデンスに基づいたガイドラインに関して合意を形成すること、良性、悪性、その他の褐色細胞腫を特定することが、プレッサーの設立以来の活動目標です。プレッサーの重要かつ欠くことのできないところは諮問委員会、研究者のほか、3人の患者と患者の支援者がいます。VHL家族会のメアリー・ピーブルズとジョイス・グラフ、それと私、褐色細胞腫の会のデブラ・ハーランダーです。

プレッサーは、褐色細胞腫／傍神経節腫に関する国内シンポジウム、国際シンポジウム、ワークショップ、会議を通じて、関連団体、学会、さらには、フェオ・パラ・トゥルーパーズ、VHL家族会、褐色細胞腫の会といった患者のサポートをする団体を通して患者さんたちとの関係を構築し、その関係を維持してきました。患者さんと直接オープンに話が出来るとこの絆を保つことによって、プレッサーは、褐色細胞腫研究の新しい進歩、新しい活動を皆さんにお伝えできるのです。

プレッサーについてさらに詳しく知るには[ここをクリック](#)してください、

フェオ・パラ・トゥルーパーの盟友



[PheoPara Alliance](#) (フェオ・パラ・アライアンス)

この団体は教育、研究、資金集めを通じて褐色細胞腫の治療法を開発することを目的としたNGOです。

[PRESSOR](#) (プレッサー)

PRESSORは、褐色細胞腫の研究成果を共有し、新しい治療法や診断ツールの開発を研究する医者と科学者の国際的なグループです。

[Pheochromocytoma Organization](#) (褐色細胞腫の会)

このサイトでは、患者がお互いに意見交換できる伝言板を設置しています。

[NORD](#) (ノード)

NORDは、教育、研究、資金集めを通じて難病患者をサポートする活動に邁進するNGOです。

[AMEND](#) (アmend)

AMENDは、多発性内分泌腺腫(MEN)の患者の家族をサポートする団体です。

[VHL Family Alliance](#) (VHL家族会)

このサイトでは、フォン・ヒッペル・リンドウ病(VHL)とサポート団体の情報を提供しています。

[Endocrine Society](#) (内分泌腺学会)

この学会は内科医、科学者、研究者からなり、内分泌線の研究を促進し、医者や患者に情報を提供する団体です。

[NADE](#)

この団体は、副腎機能障害に関してガイダンスと情報を提供しています。アジソン病に関して広範囲な情報を提供しています。

[褐色細胞腫を考える会](#)

このサイトは日本で褐色細胞腫の患者を支える会のホームページ(日本語のみ)です。この会の目的は、お互いに支えあい、学びあい、情報を交換することです。

謝辞

ウィリアム・アーサー・ワードの有名な言葉に
「感謝を感じても言葉にしないのは、プレゼント
を用意して手渡さないようなものだ」とある。

特に以下の方々に感謝します。

- ◆ 記事を投稿して下さったデブラ・ハーランダー氏と田中良三氏に対して
- ◆ 日本の同盟「褐色細胞腫を考える会」の心からのご協力に対して、そしてドロップ・ゾーンの翻訳ボランティアに対して
- ◆ ウィリアム・F・ヤングJr博士からの専門的な助言に対して
- ◆ 「専門家に聞く」に参加して下さったカレル・パカク博士に対して
- ◆ ドイツのトゥルーパー仲間のお話を翻訳して下さったフロウ・シワード氏に対して
- ◆ ご自分の話を提供して下さったドレストライン氏とキャシー・シャーマン・フリーマン氏に対して

編集者注記 : ドロップ・ゾーンは、すべてのボランティアの皆様が、他人のために自分の時間を使ってサポートするという、慈悲の心なくしては成り立ちません。私は皆さんと一緒に活動することで多くを学びます。そしてこのニュースレターの製作と維持のために参加して下さるすべての方々に感謝申し上げます。私たちは、この最初の一年で大きく成長しました。そして二年目がどんな一年になるかワクワクします。私たちは、治療法が見つかるまで、提唱し、知識を広め、希望を与え続けることが出来ることを望みます。

編集長
エリン・マクビーン ♡

入隊志願者を募集しています！



我々の活動目的は、単純明快です。多くの患者とその家族、友人、介添え者の意識を高め、資金を提供し、お互いの結びつきを促進することです。

この活動目的に賛同する方は、ニュースレターに対する感想、記事を書くボランティアをお願いします。また、ニュースレター委員会のメンバーになることをお願いします。

入隊方法はとても簡単です。わたしたちにメールをください！

info@pheoparatroopers.org

フェオ・パラ・トゥルーパーズがこの

“患者による患者のための”

ニュースレターをお送りしています。

われわれの任務：

データ収集、治療、患者のケアを積極的に支援することで、患者に知識を提供し、社会参加をサポートします。

今後の任務

「今日、すでに明日は始まっている。」

～サミュエル・テイラー・コールリッジ

- ▲ 2011年11月 ベトナム
内分泌と褐色細胞腫に関する会議
2011年12月10日 東京
- ▲ 褐色細胞腫シンポジウム
於：東京国際フォーラム
- ▲ 2014年 京都
褐色細胞腫国際シンポジウム

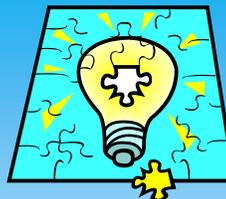
第5号、まもなく発刊

遺伝子の関連について

栄養に関する情報

ある患者さんの物語

国際ニュースなど



フェオ・パラ・トゥルーパーズの認知度を上げるためのアイデアはありませんか？

トゥルーパーの理念のために募金をしてみませんか？

こちらまでメールをください。

info@pheoparatroopers.org

ドロップ・ゾーン編集部



エリン・マクビーン
編集長



キャロル・ディヤング
コンテンツ編集者



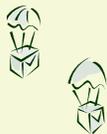
ミシェル ワトソン
原稿編集者



アイリーン・スミス
広告スペシャリスト



ヴァレリー・ローズベリー
コミュニケーション・
スペシャリスト



キム・ドップス
ライター



ケリー・ブリック
ライター



ケリー・オデイ
ライター



デビー・マクラケン
ライター

フェオ・パラ・トゥルー
パーズ 役員会メンバー



アレン・ウィルソン
代表



タニス・ブラウン
副代表



マシュー・カポグレコ
事務局長



エイミー・ピッツァー
会計担当

ドロップ・ゾーン

第4号2011年12月

質問、コメント、不安などがございましたらメールをください。

info@pheoparatroopers.org

www.PheoParaTroopers.org

Pheo Para Troopers
PO Box 2064
Kokomo, IN 46904-2064

日本語版作成：褐色細胞腫を考える会
<http://www.pheopara.com/index.html>

翻訳協力：赤十字語学奉仕団
<http://www.tok-lanserv.jp>

In loving memory of those we've lost.
May you never be forgotten.