

Book Review

CONNECTIVE TISSUE AND ITS HERITABLE DISORDERS —MOLECULAR, GENETIC AND MEDICAL ASPECTS—

Peter M. Royce and Beat Steinmann (editors), Wiley-Liss, New York, 1993.

分担執筆により，臨床から分子レベルの最新の知見までを網羅した 25 章よりなり 700 頁を越える大著である．各論で取り上げられている疾患の例を挙げると，Ehlers-Danlos 症候群，Cutis laxa，Progeria，Werner 症候群，Pseudoxantoma elasticum，Osteogenesis imperfecta，Marfan syndrome，Osteopetrosis と遺伝性の rickets，Fibrodysplasia ossificans progressiva，Chondrodysplasia，Keratin 化の障害などの他，Homocystinuria，Prolidase deficiency， α 1-antitrypsin deficiency，Menkes disease，種々な lysosomal enzymes の欠損症など多岐にわたる．いずれも詳細な臨床症状，病理組織所見，生化学や遺伝，遺伝的異質性，病型診断，疾患によっては DNA レベルの記載を含んでいる．

もちろん，総論の部分も充実しており，皮膚や軟骨，骨などにおける結合織の形態，生化学のほかコラーゲン遺伝子の構造解析の最新の知見にも一章を割いている．当然ながら，各論部分にも遺伝子レベルの記載が含まれており，osteogenesis imperfecta の COL1A1 や COL1A2 遺伝子における exon skipping の分布や point mutation の位置・種類と症状の強弱の関係など，興味深い．常染色体優性の遺伝病とは何ぞやという疑問への回答の一つが，本症におけるサブユニット構造の形成障害であろう．

他方，項目によってはやや DNA レベルの記載に不満を感じる部分もある．例えば pro-lidase 欠損では我が国研究者の寄与が大きい．最近の進歩として松田らのグループの文献が引用されているが，解説が省略されているのは惜しまれる．

ただし全体として見ると，膨大な知識，臨床例に裏付けられた記載は極めて充実しており，この分野の決定版と言って差支えなからう．小児科，整形外科など臨床領域はもちろん，関連疾患を取り扱う人類遺伝領域や先天代謝異常，病理などの関係者に大いに推奨したい．なお蛇足ではあるが，編者のうち Dr. Royce は日本に長期滞在中であり，最近本学会に入会されたことは本学会発展のためにも喜ばしい．

(中込弥男 記)