

# 第 13 回日本レックリングハウゼン病学会 特別講演のご紹介

## デイビッド・ビスコチル先生 David H. Viskochil, MD, PhD

Professor of Pediatrics  
Director of the Neurofibromatosis Clinic,  
University of Utah



Dr. Viskochil has focused his research in the molecular genetics of neurofibromatosis type 1 (NF1). Under the mentorship of John Carey and Ray White, he was a recipient of the Young Investigator Award from the National Neurofibromatosis Foundation (now CTF; Children's Tumor Foundation) in 1988. He is Medical Director for the University of Utah Genetics Counselor Training Program and Director of the Medical Genetics Training Program at the University of Utah. He serves as the Director of the Prader-Willi Syndrome Clinic at the University of Utah. He oversees care of MPS (mucopolysaccharidosis) Disorders at the University of Utah and serves on the International Board of Advisors for the MPS I Registry. He provides genetics services for the TSC (tuberous sclerosis complex) Clinic at the University of Utah. His career focus has shifted to the implementation of clinical trials for rare disorders, including NF1.

(訳：ビスコチル博士は神経線維腫症 1 型の分子遺伝学的研究をご専門にされ、1988 年には国立神経線維腫症基金の若手研究者として受賞もされています。ユタ大学の遺伝カウンセリンラー養成コースや臨床遺伝専門医研修の責任者もされています。また、プラダー・ウイリ症候群、ムコ多糖症、結節性硬化症の研究、診療に関わられておられますが、最近では NF1 など希少疾患の治験、実用化を主導されています)

ユタ大学小児科教授で神経線維腫症センターの部門長をされているデイビッド・ビスコチル教授はレックリングハウゼン病（神経線維腫症1型、neurofibromatosis type 1 :NF1）の研究と臨床の第一人者です。小児科領域では保健センターでの健診でカフェオレ斑が認められると、NF1の可能性ということで多くの赤ちゃんが紹介されてきます。実際はカフェオレ斑のみでNF1ない方も含まれており、NF1の可能性を告げられた子どもさんの保護者の方々は大きな不安を抱かれます。NF1と診断後も、日本ではNF1は全く治療法のない難病と思われている側面もあるようですが、実は、腫瘍性病変やカフェオレ斑をはじめとする各種合併症の研究、治療法開発や治験がかなり進んでいます。今回、ビスコチル先生には“Changing Care in NF1 with the advent of MEK Inhibitors”という題でご講演いただきます。ぜひともこの機会にNF1研究と診療の最新知見にふれていただき、ぜひご参加いただく皆様から、かかわっておられる患者様やご家族に希望の光を与えていただければと存じます。

2022年1月26日

瀬戸俊之