



## 第 5 回

# テニユアトラック教員支援セミナー

日時：2013年3月7日(木) 18時-19時

場所：臨床講堂 第一

演者：野口 悟

所属：国立精神・神経医療研究センター 神経研究所

タイトル：

「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーに対する治療法開発」

公開  
セミナーです  
ぜひご参集  
ください

**要旨**：オートファジーは飢餓における栄養産生の他、細胞機能の恒常性の維持にも働いていることが示されている。オートファジーに伴う細胞内器官である自己貪食空胞の蓄積を筋線維内に認めるいくつかの遺伝性筋疾患が見いだされている。これら一連の遺伝性筋疾患の中に、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーがある。本疾患は、日本で発見された疾患であり、早期には主に前脛骨筋の筋萎縮と筋力低下を特徴とし、15-40歳と比較的発症は遅いが10年足らずで歩行不能となる重篤な疾患である。常染色体劣性変異をとり、原因遺伝子はGNEというシアル酸合成経路の鍵酵素をコードする。また、骨格筋の病理では筋線維内にアミロイドなどのタンパク質の蓄積と縁取り空胞と呼ばれる自己貪食空胞の集合を特徴とする。我々は、日本人患者での変異検索、変異酵素の特徴付け、モデルマウス作製を通して、この疾患がシアル酸の低下により引き起こされることを示してきた。このマウスに対してシアル酸を補充することにより、このマウスの発症を完全に抑えることに成功した。さらに、細胞移植などのシアル酸を恒常的に補充する方法のほか、マウスの分子病態に基づく治療法を開発した。今回は本疾患の克服に向けた我々の最近の研究結果を示すとともに、治療可能性について討論したいと考えている。

### ■お問い合わせ

統合医科学研究所 古川 徹(内線29675) furukawa.toru@twmu.ac.jp

総合研究所 竹宮孝子(内線30425) takakot@lab.twmu.ac.jp