

## 療育研修会 講演内容

宮城県 支部

### ◆テーマ

講師 堀田 秋津 先生

筋ジストロフィーに対するゲノム編集治療研究のご紹介

～ゲノムを手術して遺伝子変異を治す!?!～

筋ジストロフィーの中でデュシェンヌ型は、ジストロフィンという遺伝子が働けなくなってしまう結果、筋肉の衰弱が進行していく病気です。ジストロフィン遺伝子の一部が欠けることが主な原因のため、ジストロフィン遺伝子を修復することが新たな遺伝子治療につながります。ところが、巨大(30億塩基)なヒトゲノムDNAの中で、ジストロフィン遺伝子のたった1カ所の変異だけを精密に修復するのは非常に困難でした。

そこで我々の研究グループは、細菌で発見された”CRISPR-Cas9”という新しいゲノム編集技術に着目しました。CRISPR-Cas9はいわば分子のハサミで、ゲノムDNA上の任意の標的配列を認識して切断することができます。この技術を用いることによって、ゲノム上でエクソンスキッピングを誘導して機能性のジストロフィンタンパク質を回復させることができることを、患者さん由来のiPS細胞を用いて世界で初めて実証しました。

この手法を治療に結びつけるために、我々は現在、骨格筋組織へこの分子のハサミを送り届ける技術を開発中で、マウスモデルを使って如何に効率良く骨格筋組織中でジストロフィンタンパク質を回復させるか検討を進めています。ゲノム編集を用いた遺伝子治療技術は生まれて間もない技術であるため、安全性の確認や投与方法などまだ幾つも課題も残っていますが、新しい筋ジストロフィーに対する治療法を実現すべく進めている研究の一環をご紹介できればと思います。

詳しくは、別添資料「平成30年度 療育研修会 実施報告書」参照 (p16)

## 療育研修会実施状況

宮城県 支部

参加数

52 名

実施  
場所

独立行政法人国立病院機構  
仙台西多賀病院 診療研修棟大講堂



実施を終えて（感想等）

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

### 【研修会参加者の感想】（抜粋）

- ・最新の情報が聞けて良かった。（30代、患者本人）
- ・最新の研究内容をご講演いただき、筋肉の再生・新生に希望が持てた。（50代と60代、患者本人と家族）
- ・診断を受けて筋ジストロフィーの事が全然わからない日々でした。少し理解できました。ありがとうございます。（30代、患者家族）
- ・とても良いお話しを聞くことができました。（50代、患者家族）
- ・アドバンスの研究状況（注：原文のまま）の講演会で、とても良かった。（60代、患者家族）
- ・大変参考になりました。（60代、患者家族）
- ・専門用語等、理出来なかった部分沢山ありましたが、なんとなくわかりました。（70代、患者家族）

詳しくは、別添資料「平成30年度 療育研修会 実施報告書」参照（p5～6）