



学術フォーラム「ヒトゲノム編集と着床前遺伝学的検査について考える
—新しい医療技術の利用のあり方—



ゲノム編集を用いた iPS細胞研究 ：精神疾患の病態 (発症メカニズム) 解明 と治療法開発



学術会議会員・第二部幹事

名古屋大学・大学院医学系研究科

精神疾患病態解明学

：尾崎紀夫

22q11.2欠失はライフステージ依存的に多様な精神神経疾患と多様な疾患のリスク

Nat Rev Dis Primers 1,p
Am J Psychiatry 171,6

原因がわかっているなら
様々な精神神経疾患が
如何して起こるのかを突き止め
食い止める方法の開発を！
心臓が悪くても使える治療法の開発を！

▽ 視口大詞症

◆ 睡眠時無呼吸症候群

◆ 不安症

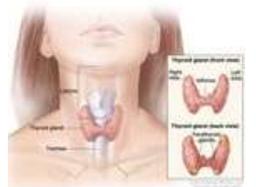
◆ てんかん

◆ ADHD

◆ 自閉スペクトラム症

◆ 知的能力障害

● 多臓器の先天性疾患



22q11.2欠失

先天性心疾患 50-75%
口唇口蓋裂 30-50%

腎・尿路奇形 40%

胸腺低形成・免疫不全 40%

甲状腺機能異常 25%

22q11.2欠失等、発症関連ゲノムバリエーションを持つ患者さんのリンパ球から作ったiPS細胞を脳や心臓の細胞を用いた研究

採血で頂いたリンパ球



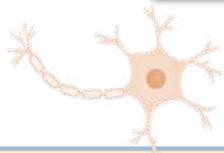
4つの遺伝子を入れる

iPS細胞

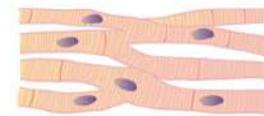


様々な種類の細胞に変化させる

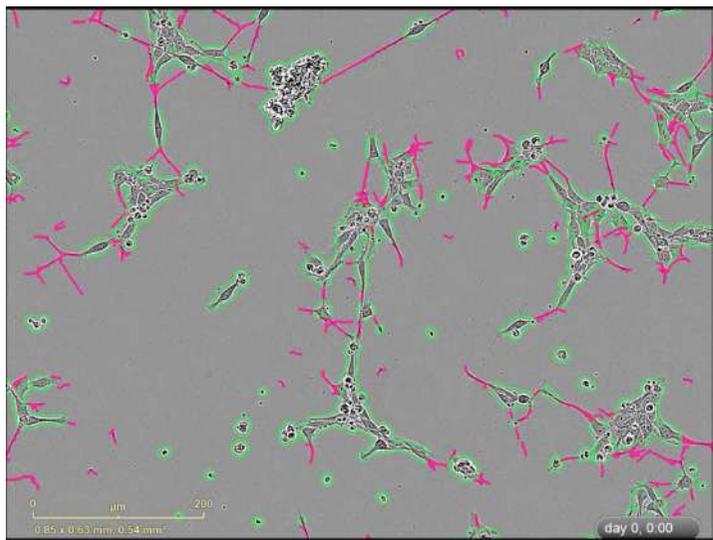
脳の神経細胞



病気の仕組みを明らかに
治療薬開発



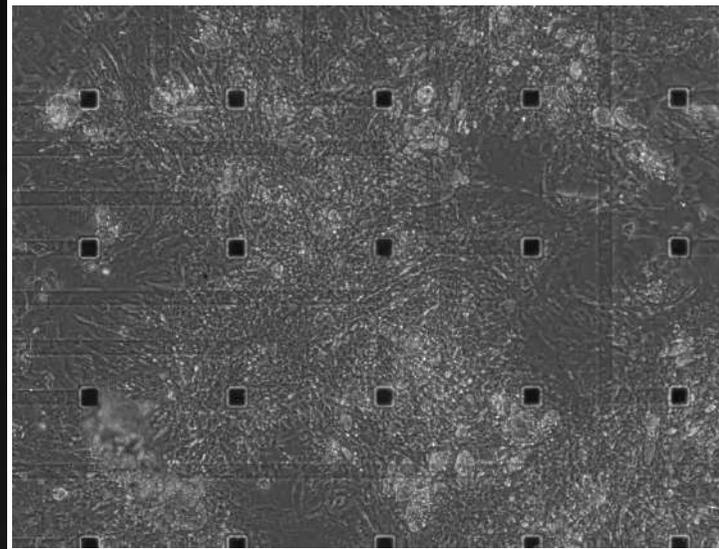
心臓の心筋細胞



神経突起の伸長



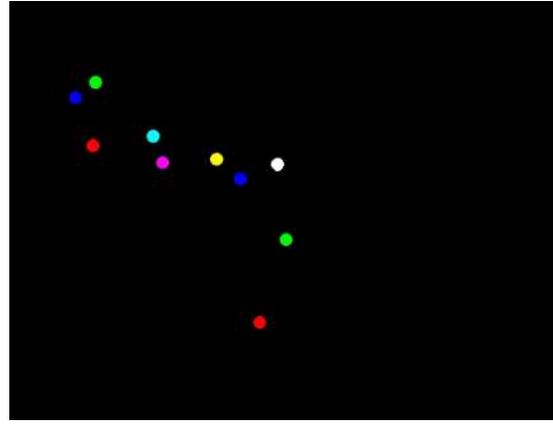
神経細胞の動き



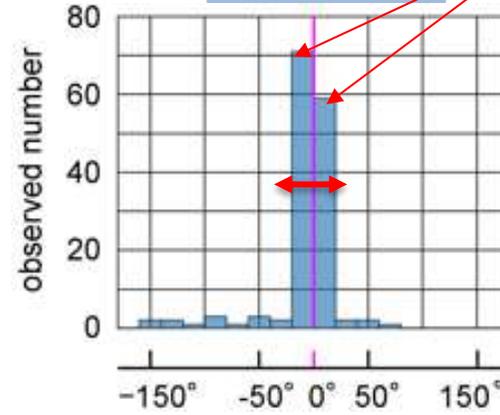
心筋細胞の電気活動

リーリン欠失によって遊走方向が不安定

健常コントロール



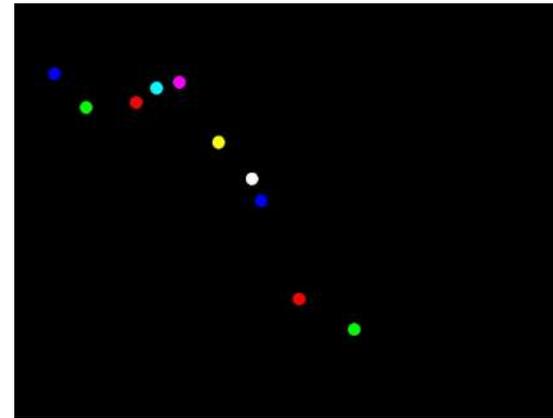
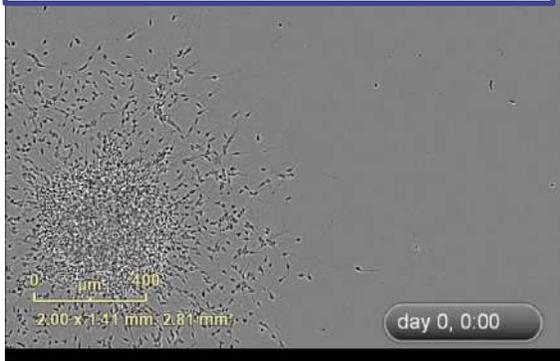
移動角度



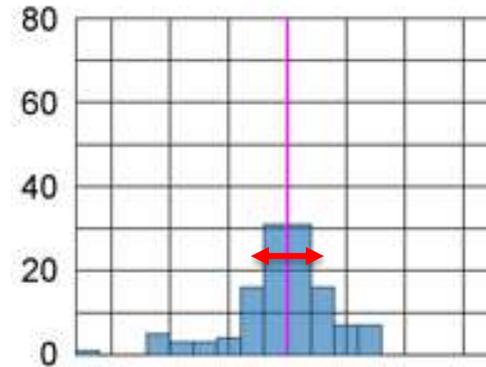
移動角度が±20°
の細胞の割合

70%

RELN欠失患者

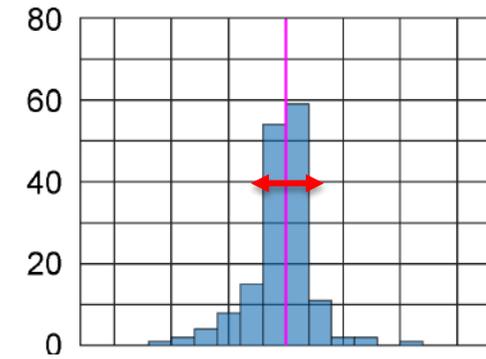
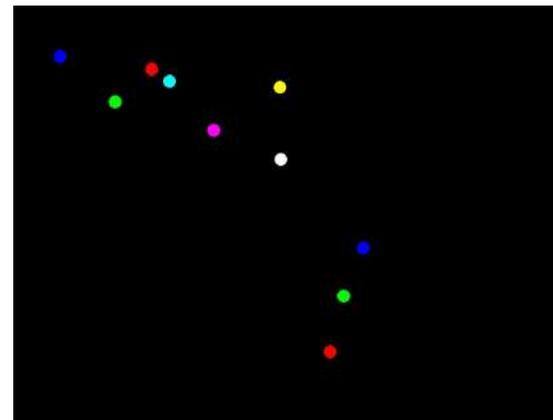
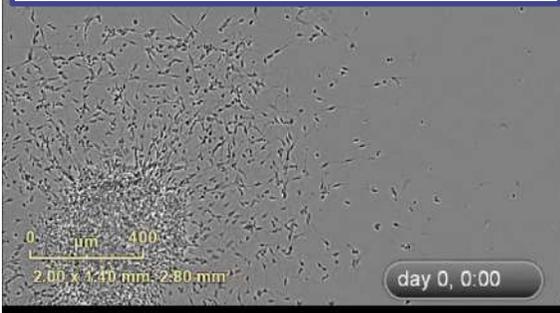


移動角度のバラツキ



50-
60%

健常にRELN欠失を
ゲノム編集で導入



リーリンを
増やす薬剤
で改善