

DMD/BMD患者由来細胞を用いた筋細胞内Ca²⁺動態に着目した病態解析および治療法開発の研究

DMD/BMDでは未だに、その病態が分かっていません。これまで、DMDのモデル動物であるmdxマウスを用いた研究から、mdxマウスでは筋細胞内Ca²⁺の貯蔵庫である筋小胞体に局在するリアノジン受容体のニトロシル化により、筋細胞内Ca²⁺濃度の上昇が惹起され、細胞死が誘導されることが明らかとなっています。このことから、近年、細胞内のCa²⁺濃度を調節することでDMD病態を治療しようという試みが始まっています。しかし、この病態がDMDマウスモデルにおいてのみ観察されるのかは不明であり、また、BMDにおける筋細胞内Ca²⁺濃度の動態に関してはほとんど明らかになっていません。そこで本研究では、DMD/BMD病態解析および治療のターゲットとして細胞内Ca²⁺濃度を調節する筋小胞体のカルシウムチャネルであるリアノジン受容体とSERCAに注目し、DMD/BMD由来の筋芽細胞等を用いて、その病態解明および治療法を開発することを目的としています。

本研究ではこのDMD/BMDの筋細胞内Ca²⁺に関わる病態の解析および治療法の開発を目的として、ヒトDMD/BMD由来筋芽細胞および線維芽細胞を用いて、解析するものです。具体的には、「神経・筋疾患研究資源レポジトリの構築と運用」(主任研究者:後藤雄一)(倫理委員会 受付番号 20-9-7、最終承認日 平成21年5月1日)において承認を受けた方法により、当レポジトリに保存されている筋芽細胞および線維芽細胞のうち、ジストロフィノパチー患者(DMD/BMDの診断がついているもの)の試料を用いて、解析および治療法を開発を目指します。解析対象数はDMD5例 BMD5例程度、期間は平成29年3月31日までを予定しています。以上、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針の規則に則って公表します。上記のレポジトリに保存されており、かつ保存の際に「神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発」に研究利用同意がされていた試料のみを使用いたします。しかし同意の撤回は可能ですし、それにより患者さんが不利益を受けることは一切ございません。同意の撤回や各種ご質問は下記までお願いいたします。

平成 26 年 9 月 26 日

連絡先

〒 187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1
独立行政法人国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
遺伝子疾患治療研究部

電話:042-341-2711(代表)

担当者:武田伸一(takeda※ncnp.go.jp) (※を「@」に変更ください)

苦情等の窓口:倫理委員会事務局 e-mail: rinri-jimu※ncnp.go.jp (※を「@」に変更ください)