

ID No.	232
研究課題名	筋無力症の分子病態の解明と治療技術の開発
研究代表者	本村 政勝 (長崎総合科学大学・教授)
研究組織 受入教員 研究分担者	山梨 裕司 (東京大学医科学研究所・教授)
研究報告書	
<p>我々はヒト DOK7 遺伝子の異常による劣性遺伝病として肢帯型の先天性筋無力症 (DOK7 型筋無力症) を発見し、それが Dok-7 の MuSK 活性化能の低下を原因とする神経筋シナプス (neuromuscular junction, NMJ) の形成異常による疾患であることを明らかにしてきた。しかし、当該疾患の分子病態や Dok-7 による NMJ 形成制御機構は解明されていない。そこで、本研究においては、共同研究者である山梨博士が独自に作出した DOK7 型筋無力症モデルマウスや骨格筋特異的な Dok-7 高発現マウスを用い、組織学や分子生物学などの手法による解析を進めてきた。本年度は上記マウスにおける NMJ 関連遺伝子の発現変動などについて検討した。他方、我々が発見した抗 Lrp4 自己抗体陽性の重症筋無力症 (myasthenia gravis, MG) については、希少な疾患であり、本年度に当該抗体を有する MG 患者は同定されなかったが、今後の患者血清の解析に有用となる、cell ベースでの抗 Lrp4 自己抗体検出系の構築を進めた。</p>	