

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	山梨 裕司	（東京大学医科学研究所・教授）	
研究分担者	吉村 俊朗	（長崎大学大学院・教授）	
研究報告書			
我々はヒト DOK7 遺伝子の異常によって発症す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 活性化能の低下による疾患であることを明らかにしてきた。しかしながら、当該疾患の分子病態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 型筋無力症のモデルマウスを用い、病理組織学的な解析を行った。各種免疫組織染色の結果、当該モデルマウスにおいては、野生型マウスと比較して、異常に小さい神経筋シナプス(NMJ)しか形成されないことを見いだした。また、電子顕微鏡を用いた観察により、当該モデルマウスに NMJ の微細構造の異常も認められた。他方、我々が発見した抗 Lrp4 抗体陽性の重症筋無力症(MG)については、当該抗体を有する可能性のある患者の血清を解析中である。今後、Japan MG registry(重症筋無力症多施設共同研究会)の協力も得て、より多くの MG 患者血清を解析する。			