

ID No.	2018
研究課題名	筋無力症の発症機構の解明と治療手法の開発
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) 白石 裕一 (長崎大学・講師)
研究報告 我々は <i>DOK7</i> 遺伝子の異常による先天性筋無力症 (<i>DOK7</i> 型筋無力症) を発見し、それが Dok-7 の機能低下を原因とする神経筋シナプス (NMJ) の形成不全症であることを解明してきた。しかし、当該疾患の分子病態や Dok-7 による NMJ 形成制御機構は未解明である。そこで、本研究では、山梨博士が作出した骨格筋特異的な Dok-7 高発現マウスや、Dok-7 発現 AAV ベクターを投与したマウスにおける遺伝子発現の変動を検討し、Dok-7 依存的な遺伝子発現制御を受ける NMJ 形成制御因子の検討を進めた。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、既知症例の筋生検を進めると共に、抗アセチルコリン受容体ならびに抗 MuSK 抗体陰性の MG が疑われる患者を対象に、当該抗体陽性症例を検索した。その結果、弱陽性患者が 1 例同定されたが、当該患者は筋萎縮性側索硬化症 (ALS) であることが判明し、抗 Lrp4 抗体が MG に限定されないことが確認された。	