

自主臨床研究

新生児研究グループ

ヒト疾患特異的iPS細胞をもちいた小児難病における 成長障害の病態解析研究

研究の対象

先天性疾患であり遺伝子の関与が強く疑われる疾患のうち、成長障害を来す以下の小児遺伝性疾患患者の方

- 染色体異常症（トリソミー症候群、性染色体異常症候群など）
- 先天性代謝異常症（アミノ酸代謝異常症、糖代謝異常症、有機酸代謝異常症など）
- 骨系統疾患（骨軟骨異形成症、異骨症など）
- 神経精神筋疾患（West症候群など）
- 内分泌疾患（ホルモントランスポーター異常症など）

研究目的・方法

小児における成長障害は遺伝子変異や染色体異常などが大きな役割を果たす。しかし細胞と生体の成長過程を再現することが困難であることと、モデル動物では遺伝子構成がヒトとは異なるために、病態解析が進まないことが多い。本研究では、成長障害を有する小児患者より人工多能性幹細胞を作り、その増殖・分化過程と細胞に起こるストレスについて解析する。これにより遺伝子異常が病態発症におよぼす影響を臨床症状と関連づけながら調べることができ、さらには治療法の解明へとつなげることが可能であると期待される。

研究に用いる

試料・情報の種類

研究対象者より、ご両親の承諾を得た上で直径3mm程度の皮膚組織と10mlの血液を採取する。新生児の場合は、分娩後すでに新生児・母体から切断済みの臍帯・胎盤・羊膜組織を採取する。得られた組織より細胞の培養を行い、この細胞をもとに遺伝子導入をおこなって疾患特異的iPS細胞を作成する。作成された疾患特異的iPS細胞から骨・軟骨、骨格筋、神経、血球、心筋、肝細胞などの各系列の細胞へと分化誘導を行い、その増殖能・分化能・細胞ストレスの影響を観察することで病態の再現と治療法の探索を行う。さらにこのiPS細胞に遺伝子ターゲティングを行い、他の候補遺伝子への変異導入や異常遺伝子の修復、ゲノム解析について行う。

外部への

試料・情報の提供

採取された皮膚線維芽細胞およびiPS細胞に対して、外部研究機関からの共同研究としての供与依頼があった際には、個人情報識別管理者により再度の匿名化を行った上で送付する。またヒトセルアトラスプロジェクトを行う国際コンソーシアム等の国際的なデータベース事業に試料を解析して得られたデータならびに臨床情報を将来的に提供する場合がある。また、試料及び解析データは、大阪大学との共同研究において海外の民間企業を含む外部研究機関等に研究目的で提供される可能性があるが、その場合は個別に研究倫理審査委員会の審査を受ける。

研究組織

京都大学iPS細胞研究所（妻木 範行）
京都大学iPS細胞研究所（斎藤 潤）
京都大学大学院医学系研究科（萩原 正敏）
大阪母子医療センター研究所（岡本 伸彦）
大阪母子医療センター研究所（道上 敏美）
慶応義塾大学医学部生理学教室（岡野 栄之）
慶応義塾大学医学部小児科学教室（高橋 孝雄）
慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター（小崎 健次郎）
順天堂大学医学部ゲノム再生医療センター（赤松 和土）
愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所（永田 浩一）
熊本大学 生命資源研究・支援センター/大学院生命科学研究部・分子血管分野（南 敬）
理化学研究所生命医科学研究センター（カルニンチ・ピエロ） 奈良県立医科大学（坂野 公彦）

お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者：北畠 康司

大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学

〒565-0871 吹田市山田丘2-2

TEL 06-6879-3932

FAX 06-6879-3939