

## 再生医療実現拠点ネットワークプログラム 中間評価報告書

プログラム名	疾患特異的 iPS 細胞を活用した難病研究 共同研究拠点
拠点名	疾患特異的 iPS 細胞を活用した筋骨格系難病研究
代表機関名	京都大学
研究代表者名	戸口田 淳也

### 1. 研究概要

骨・軟骨・骨格筋領域には数多くの遺伝性疾患が存在しているが、多くの疾患に対して根治的な治療法がないだけでなく、進行を抑制することも困難な場合が多いため、新規治療法の開発が切望されている。

本拠点では、厚生労働省難治性疾患研究班(以下、「難治性疾患研究班」と)との連携のもとに収集した、稀少な筋骨格系の難治性疾患患者の体細胞より iPS 細胞を樹立することとしている。さらに、これまでに培った分化誘導技術を用いて、疾患特異的 iPS 細胞を疾患原因となっている骨、軟骨、骨格筋細胞に分化させる。できた細胞の品質評価を行った上で、その細胞を用いて難治性疾患研究班及び製薬企業とともに病態解明並びに創薬研究を進めることにより、革新的治療薬の開発を推進することを目的としている。

### 2. 評価結果

#### 現在までの進捗・成果

##### a) 進捗状況について

平成 24 年度発足から年次を追って順調に課題に取り組んだ結果、84 症例から疾患特異的 iPS 細胞を樹立、60 例で品質評価を実施し、8 例を理化学研究所バイオリソースセンターに寄託している。また、分担機関と製薬企業との間で、細胞の樹立や解析の工程を確立し、研究の推進体制を整備している。

以上により、本拠点の進捗は当初計画・目標を達成していると評価される。

##### b) 成果について

軟骨無形成症及びタナトフォリック骨異形成症に対して創薬スクリーニングを行い、スタチンの有効性を明らかにして英科学誌 Nature に発表したことは高く評価できる。また、難治性疾患研究班に対して、技術講習会を 3 回、及び骨・軟骨領域、骨格筋領域に分かれての最新の分化誘導技術の解説、細胞の使用に関する問題点の把握と対策の検討を行う領域カンファレンスを 4 回行うなど、技術移転も順調に進んでいる。その結果、5 疾患で一次スクリーニングを行うなど、具体的な成果が上がりつつある。細胞の品質管理、創薬スクリーニングに向けた具体的取り組みも順調に進んでいる。

以上により、本拠点の成果は優れていると評価される。

##### c) 研究体制、運営等について

難治性疾患研究班を含め、多くの機関で順調に連携が図られ、難治性疾患患者からの検体採取に努めている。また、製薬企業とも共同で研究を進めている。

以上により、本拠点の研究体制、運営等は優れていると評価される。

## 総合評価

創薬スクリーニングに成功し、難治性疾患治療薬の候補を同定して英科学誌 Nature に発表したことは、特筆すべき成果と言える。疾患特異的 iPS 細胞の樹立、寄託及び連携体制の構築が順調であり、全体としてバランス良く進んでいる。

以上により、本拠点の進捗・成果は優れていると評価される。