



## DNW-21002 の概要

課題名 : もやもや病遺伝子を標的とした革新的治療コンセプトの検証  
主任研究者 (Principal Investigator) :  
森戸 大介 (学校法人昭和大学医学部)  
ステージ: 標的検証前期

### 【標的疾患】

もやもや病

### 【創薬標的】

もやもや病遺伝子変異による細胞障害経路

### 【創薬コンセプト】

もやもや病遺伝子変異により引き起こされる細胞障害の解消

### 【モダリティの設定】

核酸

### 【創薬コンセプトの妥当性を支持するエビデンス】

以下のことが PI らにより明らかにされている。

- 1) もやもや病遺伝子産物は脂肪滴上で機能する。
- 2) もやもや病遺伝子産物は変異により生理機能を失い、細胞を障害する。

### 【科学的、技術的な優位性】

PI は自らの手によりもやもや病責任遺伝子ミスチリン (別名 RNF213, ALO17) の分子クローニングを行い (2011 年)、ミスチリン遺伝子産物の酵素活性同定 (2011, 2014 年)、生理機能および病態機能の同定 (2019 年) に成功し、現在、病態機能の詳細解明を進めている。知見、研究基盤ともに長期の蓄積と優位性がある。

### 【支援ステージにおける目標】

- ・ もやもや病遺伝子変異を起点とする病態メカニズムの詳細解明
- ・ 創薬コンセプトの *in vitro*、*in vivo* での検証

**【関連特許】**

無し

本資料は、創薬総合支援事業（創薬ブースター）による支援の終了時の情報をもとに作成しています。