

再生医療実現拠点ネットワークプログラム  
疾患特異的 iPS 細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム  
研究開発課題評価（令和 5 年度実施）  
事後評価結果

研究開発課題名	ミトコンドリア病 iPS 細胞の樹立と病態解析
代表機関名	学校法人自治医科大学
研究開発代表者名	魚崎英毅

1. 総合評価

良い

【評価コメント】

論文数等の定量的な目標は達成されている。ミトコンドリア病・ミトコンドリア心筋症の 23 症例について、疾患 iPS 細胞を樹立した。当初の目標通り、トータルで健常者 12 株、ミトコンドリア心筋症 68 株の iPS 細胞を理化学研究所バイオリソースセンターに寄託した。さらに、特定の遺伝子型に対して有効な治療薬候補の同定を行った。BOLA3 変異を持つ分化心筋細胞の肥大を抑制する薬剤を見いだした。KARS 変異により低下した呼吸鎖複合体の量を、iPS 細胞に特定の化合物を投与することで回復できることなどを明らかにしたことは評価できる。本研究の疾患 iPS 細胞は、今後ミトコンドリア病の治療薬探索において有益なリソースとなることが期待できる。ミトコンドリア病の疾患 iPS 細胞由来心筋細胞を用いたミトコンドリア心筋症の病態研究により、一部の薬剤の抑制効果は確認したものの、治療標的の同定は今後の課題である。ミトコンドリア病（心筋症）特異的 iPS 細胞が心筋以外のミトコンドリア病の表現系（神経や糖尿病、筋疾患など）の病態解明については、今後更なる研究を是非進めていただきたい。