

再生・細胞医療・遺伝子治療実現加速化プログラム
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 6 年度実施）
事後評価結果

研究開発課題名	GJB2 変異型難聴における軽度変異型および重度変異型の患者 iPS 細胞を用いた難聴重症化メカニズムの解明
代表機関名	学校法人順天堂 順天堂大学
研究開発代表者名	神谷 和作

1. 総合評価

優れている

【評価コメント】

遺伝性難聴の原因遺伝子に着目し、重症度の層別に病態解明を進め、着実に研究計画を進め、多くの項目の目標を達成している。分子病態という新しい切り口で、創薬研究や遺伝子治療につながりうる新しい知見を見出している。疾患モデル細胞を用いて、遺伝子治療によって修復可能であることを示唆するデータを得ている。更に疾患モデル細胞の作製法の改良により、簡便な大量培養法開発などの当初の計画以上の成果も得ている。ヒト iPS 細胞から内耳細胞への分化誘導法について特許出願し、改変型アデノ随伴ウイルスベクターについて PCT 出願した点は評価できる。論文化については、本研究開発課題で得た成果を今後より多く報告することが期待される。GJB2 変異型難聴患者由来 iPS 細胞を BRC に寄託する準備を進めており、着実に進めることが期待される。日本人に典型的な GJB2 の 3 大変異型ごとに新たな iPS 細胞を樹立する当初計画について、患者 1 名のリクルートはできたが iPS 細胞はまだ樹立されていない。遺伝子変異の型に応じた薬剤開発に向けて、個別化スクリーニングする場合には費用対効果を含めた検討が期待される。各遺伝子変異による病態形成のメカニズムを明らかにし、新規治療にぜひ結び付けてほしい。