

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	革新的遺伝子量補正法による性特異的 X 連鎖難治疾患 iPS 細胞を用いた脳神経病態モデリングに関する研究開発
代表機関名	学校法人東海大学
研究開発代表者名	福田 篤

1. 総合評価

優れている

【評価コメント】

PCDH19 関連症候群及びレット症候群患者由来 iPS 細胞からの XCI 正常株作出、Cortical Organoid 及び二次元培養法による脳神経病態モデリングの実施、X 連鎖疾患 iPS 細胞由来大脳皮質神経における生理学的解析等、全ての研究開発項目において目標を達成した。病態モデリングを大きく推進した点は評価できる。PCDH19 においては未成熟神経マーカーの DCX 遺伝子の異常蓄積が生じることを明らかにし、女性由来多能性幹細胞を用いた病態解析・バイオモデリング実施における XCI 維持の重要性を示す成果も得ている。疾患の機序が着実に解明されつつあるが、明らかにした知見を他疾患に応用できるか、今後の発展性に注目したい。XCI 正常化技術について特許を出願している点も評価できる。レット症候群は 1 症例のみの研究成果であり、普遍性のある知見かどうか不明瞭であり、今後の検証が期待される。