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	ゲノム編集疾患 iPS 細胞を用いた閉塞性血管疾患のモデル樹立と病態解明
代表機関名	国立大学法人京都大学
研究開発代表者名	峰晴 陽平

1. 総合評価

優れている

【評価コメント】

もやもや病患者由来 iPS 細胞から 2 次元ならびに 3 次元血管オルガノイドモデルを作出し、病態解明を大きく飛躍させた。もやもや病の発症の起点に関わる分子標的を複数明らかにした。特に、RNF213 遺伝子変異の浸透率を上げる因子として GATA 2 発現を同定した。GATA2 に基づいた診断予測能と発症年齢の推定を可能とし、特許出願を行っていることは評価できる。論文報告やアウトリーチ活動も行っている。GATA2 や IL-13 の研究結果に、臨床データを統合して、腸内細菌の *R. gnavus* が相関する解析結果も得ており、興味深い。分子機構と創薬に繋がる知見が得られ、治療への応用が期待される。もやもや病の発症メカニズムについては今後さらに、小児と成人での発症の違いの解明を進めて、それぞれの治療戦略を明らかにする研究が期待される。創薬標的によっては他臓器、他組織で生じうる有害事象が創薬のネックとなる可能性もあるので、十分な検証を行いながら展開していくことを期待したい。