

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 細胞を用いた病態解明・創薬研究課題
研究開発課題評価（令和 7 年度実施）
事後評価結果

研究開発課題名	疾患特異的 iPS 細胞を用いた周期性四肢麻痺の病態解明と創薬基盤確立に関する研究開発
代表機関名	京都大学
研究開発代表者名	櫻井 英俊

【評価コメント】

本研究は、周期性四肢麻痺の疾患特異的 iPS 細胞を樹立し、電気的興奮性異常が引き起こす細胞内環境変化とそれに続くミオパチー発症メカニズムの解明をめざすものである。

当初の計画どおり、本研究の第一義である疾患特異的 iPS 細胞の樹立に関し、四肢麻痺患者由来 iPS 細胞を樹立した。さらに研究開発分担者（疾患研究者）へ iPS 細胞由来骨格筋幹細胞（iMuSC）分化誘導の技術移転を完了し、iPS 細胞研究の裾野拡大に貢献した。

病態解明に関し、疾患 iPS 細胞を用い膜電位異常の評価や RNA-seq を通じた病態メカニズムの可視化に前進の兆しがみられた。本研究で疾患 iPS 細胞を用いて病態表現系を模倣できたことは、病態解明モデルとしての有用性を示唆するものである。

本研究期間中に達成できなかった研究開発項目「iMuSC の電気生理学的解析（異常漏洩電流）」については、特異性の検証を継続いただきたい。

今回得られた表現型が真に病態をモデルしていることを Isogenic control 細胞を用いて検証し、筋疾患の病態解明研究を加速いただきたい。