Prader-Willi症候群に対する エピゲノム編集を用いた治療戦略の開発

研究代表者情報

東京医科大学 小児科・思春期科 准教授 奥野博庸



研究分野：創薬

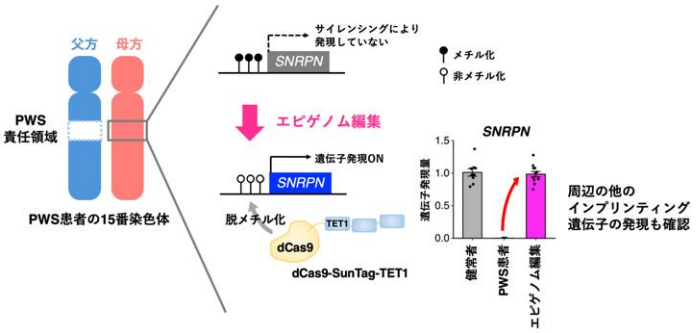
キーワード： Prader-Willi症候群(PWS) 、過食、肥満、エピゲノム編集

研究背景・研究概要

Prader-Willi症候群（PWS)は、インプリンティング疾患として知られ、15q11.2領域の父性遺伝子の機能不全により生じます。過食に伴う肥満、低身長、性腺機能不全などの視床下部と関連する症状を主体としています。
我々はPWS患者さん由来のiPS細胞に対して、CRISPR/ dCas9-Suntag-TET1システムという最新のエピゲノム編集技術を適用した研究を行っています。

***患者15q11.2領域の脱メチル化により、機能不全となる父性遺伝子と相同であるが本来「サイレンス化」している母性遺伝子群の再活性化に成功しました。**
***エピゲノム編集標的領域の下流制御領域が広範に脱メチル化していることを、網羅的なエピゲノム解析で可視化できます。**
***視床下部オルガノイドで、広範な脱メチル化および遺伝子発現の持続を確認することに成功しました。**

【今後の計画】本モデルを用いた創薬研究および、より高効率なin vivo 遺伝子治療戦略を構築したいと考えています。



対象疾患　Prader-Willi症候群

関連論文・特許情報

Rescue of imprinted genes by epigenome editing in human cellular models of Prader-Willi syndrome.Nemoto A, Imaizumi K, Miya F, Hiroi Y, Yamada M, Ideno H, Saitoh S, Kosaki K, Okuno H*, Okano H*. Nat Commun. 2025 Oct 28;16(1):9442. doi: 10.1038/s41467-025-64932-8.(* corresponding author)

希望する連携・ニーズ

非臨床試験から伴走して下さる企業との共同研究を希望

お問い合わせ・連絡先：東京医科大学 研究統括部 研究連携推進センター 産学連携室
メールアドレス：sangaku@tokyo-med.ac.jp