

平成31年3月18日

各報道機関担当記者 殿

## 難治性疾患である家族性高コレステロール血症患者から 遺伝子修正 iPS 細胞を作製することに成功 研究成果に関する記者説明会のお知らせ

このたび、金沢大学医薬保健研究域医学系循環器内科学の川尻剛照准教授，附属病院救急部の岡田寛史特任助教，附属病院循環器内科の中西千明助教らの研究グループは，ゲノム編集技術を用いて，難治性疾患である家族性高コレステロール血症患者の末梢血から遺伝子修正した iPS 細胞を作製することに国内で初めて成功しました。

家族性高コレステロール血症は，早発性の冠動脈疾患など重篤な動脈硬化を引き起こす遺伝性の疾患で，コレステロールの細胞内取り込みに関連する LDL（※1）受容体の欠損または機能低下が原因であると知られています。両親から LDL 受容体の遺伝子異常を受け継いだホモ接合体性家族性高コレステロール血症の重症患者は，幼少期から重篤な動脈硬化を来すことがあり，心臓突然死する症例も存在します。また，薬物治療のみでは治療が不十分であり，終生にわたり LDL アフェレーシス（※2）といった侵襲的治療が必要となります。LDL アフェレーシスは肉体的，時間的，経済的にも負担が大きい治療法です。

本研究グループは，ホモ接合体性の変異を持つ家族性高コレステロール血症患者の末梢血から iPS 細胞を樹立し，CRISPR/Cas9 システムという汎用性の高いゲノム編集法を用いて，国内では初めて LDL 受容体遺伝子が修正された iPS 細胞を作製することに成功しました。さらに，この細胞から誘導した肝細胞は，LDL コレステロールの取り込み能が改善しているだけでなく，患者の末梢血単核球による免疫反応が観察されませんでした。

本研究成果は，細胞移植治療といった根治治療につながる基礎研究として多大な影響を持つ研究結果と考えられます。さらに，疾患特異的 iPS 細胞による疾患モデルの構築により，新たな脂質代謝改善薬の創薬スクリーニングに用いることのできる新しい評価ツールとなり得ることも期待されます。

本研究成果は，2019年3月18日10時（英国時間）に英国科学誌「Scientific Reports」のオンライン版に掲載されました。

つきましては，本件について下記のとおり記者説明会を開催しますので，ご案内申し上げます。

## 記

1. 日時 平成31年3月19日(火) 17時00分から(20分程度)
2. 場所 金沢大学宝町キャンパス医学図書館2階 十全記念スタジオ  
(金沢市宝町13番1号)【別紙地図参照】
3. 説明者 岡田 寛史 附属病院救急部・特任助教  
川尻 剛照 医薬保健研究域医学系・准教授  
中西 千明 附属病院循環器内科・助教
4. 内容 パワーポイントによる研究内容の説明, 質疑応答

### 【用語解説】

#### ※1 LDL

動脈硬化の原因になる悪玉コレステロールの代表的成分。

#### ※2 LDL アフェレーシス

血液を体内から体外へ出し, 血球成分と血漿成分を分離し, 血漿成分に含まれる LDL などアポB含有リポタンパクを取り除いた後, 再び体内に戻す治療法。

---

### 【本件に関するお問い合わせ先】

#### ■研究内容に関すること:

金沢大学医薬保健研究域医学系 循環器病態内科学 准教授

川尻 剛照 (かわしり まさあき)

TEL: 076-265-2257 または 2259

E-mail: mk@med.kanazawa-u.ac.jp

※なお, 本研究内容に関する説明会前のお問い合わせは受付いたしません。

#### ■広報担当:

金沢大学総務部広報室広報係

嘉信 由紀 (かしん ゆき)

TEL: 076-264-5024

E-mail: koho@adm.kanazawa-u.ac.jp

金沢大学医薬保健系事務部総務課総務係

上山 聡子 (うえやま さとこ)

TEL: 076-265-2109

E-mail: t-isomu@adm.kanazawa-u.ac.jp