

様式2

平成26年度研究助成報告書

平成 27年 5月25日

NPO 法人レット症候群支援機構

代表理事 谷岡 哲次 殿

氏名 原 宗嗣



1. 研究課題

レット症候群モデル動物及び ES/iPS 細胞による不整脈発生機序の解明

2. 研究期間

平成26年 4月 1日 ~ 平成27年 3月31日

3. 研究（経過・成果）の概要

これまでに申請者らは、レット（RTT）モデル（*Mecp2* 欠損）マウスにおける心電図の解析から、心電図のいくつかのパラメーターの異常を見出している。そこで本研究では、RTTモデルマウスの心臓に着目して研究を進めるために、RTTモデルマウスや ES/iPS 細胞を利用して以下の点について解析を進めてきた。

- 1) RTTモデルマウスにおける心機能評価
- 2) RTTモデル ES細胞の心筋分化能
- 3) RTTモデルマウスの心臓における遺伝子発現と構造

その結果、RTTモデルマウスは不整脈などの明らかな機能的な異常を認めないものの、不整脈に関わるイオンチャンネル遺伝子の発現の減少が認められた。また、モデルマウスでは、心臓が体重に相関して小さい以外は大きな構造異常は認めない一方、電顕レベルでは、細胞間の情報伝達に関わる介在板の未熟な形成が認められた。更に RTTモデル ES細胞は心筋分化するものの、*Mecp2* 欠損は心筋前駆細胞発生と分化に影響することが明らかとなった。以上の結果から、心臓における *Mecp2* の欠損は、心臓の遺伝子発現や心筋細胞の構造に影響することで、RTTにおける心臓の病態に関わる可能性が示唆された。現在、さらに詳細に、心臓における *Mecp2* の標的分子の解析を進めている。

様式1

助成金収支報告書

平成 27年 5月25日

NPO 法人レット症候群支援機構

代表理事 谷岡 哲次 殿

氏名 原 宗嗣



1. 研究課題名

レット症候群モデル動物及び ES/iPS 細胞による不整脈発生機序の解明

2. 助成金交付額

950,000円

3. 費目別使用実績

(単位 円)

項目	金額	備考
学会発表・旅費	321,350	2014RSF 学会参加旅費

4. 平成27年3月31日時点で残高のある場合は今後の予定をご記入下さい。

項目	金額	備考
人件費 (アルバイト)	628,650 円	実験動物の飼育・生化学実験補助 (2名)

常勤の実験動物担当の補助員が急遽、退職のため、実験動物の飼育・実験補助アルバイトの人件費として優先に使用させて頂きたく希望しております。

人件費概算 (26400 円/月額×12ヶ月=316800 円 ×2名 = 633600 円)