

<概要説明>

名古屋大学高等研究院・「発達障害革新研究開発ユニット」

ユニットリーダー

名古屋大学大学院医学系研究科・精神医学分野 辻村啓太(プロジェクト責任者)

研究協力機関：名古屋大学医学部付属病院小児科 夏目淳(責任者)、鈴木健史

レット症候群は主にMECP2 遺伝子の変化(原因)によって引き起こされることがわかっていますが、その原因からどのように病気が発症するのかという病態機序(メカニズム)は大部分が不明という状況です。そのため、疾患のメカニズム に基づいた根本的な有効治療法は開発されていません。

主な要因としては、病気の原因となる MECP2 遺伝子の疾患発症に重要な機能が、よくわかっていないという大きな問題があります。

しかし近年、その一端を解明するために、マウスを用いた研究により、レット症候群モデルマウスの脳の神経回路形成について様々な事がわかってきました。

今後はレット症候群の患者さんでも、モデルマウスと同じような神経回路の変化が起きているのか、MRI解析を実施し、病気のメカニズムに基づいた有効な治療法開発を目指したいと考えていますので皆様ご協力のほど宜しくお願い致します。

ご協力を検討して頂ける方は下記質問の回答と共にメールにてご連絡頂ければ助かります。

メール確認後もう少し詳細な概要説明をお送りさせていただきます。

- ① 氏名 (代表者)
- ② 住所
- ③ お電話番号
- ④ 所属患者団体 (所属なしの場合は無)
- ⑤ レット児氏名
- ⑥ 生年月日

NPO法人レット症候群支援機構

Mail : support@npo-rett.jp