

鈴木 匡

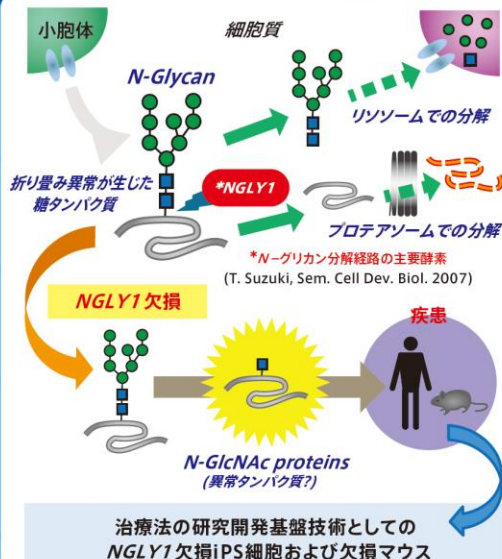
Tadashi Suzuki



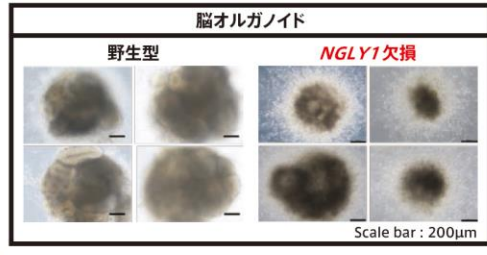
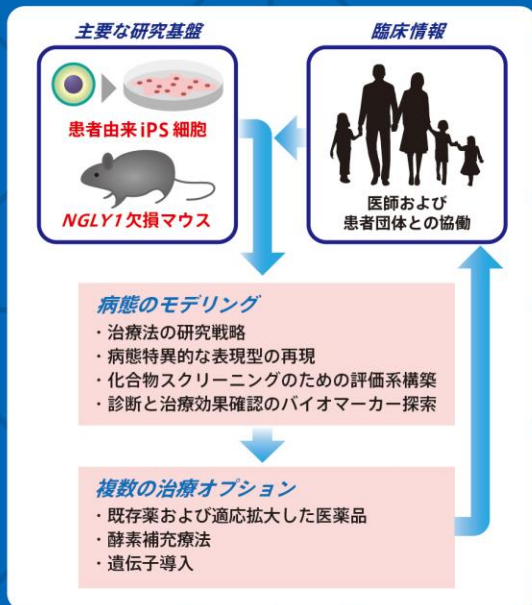
## 〈NGLY1 Deficiency Project : iPS細胞を利用した遺伝性の希少疾患に対する治療薬の開発研究〉

糖タンパク質の糖鎖脱離酵素「N-グリカナーゼ」をコードするNGLY1の欠損症をターゲットとして、これまでの基礎研究の知見とiPS細胞技術および創薬基盤を組み合わせることで、未だに治療法が確立されていない遺伝性の希少疾患であるNGLY1欠損症に対する革新的な治療法を開発していきます。

### <コンセプト/研究戦略>



### <進捗>



▶ 最近の検討において、患者由来iPS細胞より誘導した脳オルガノイドで異常が見出されている。

- 野生型脳オルガノイドには多数の大きな神経組織が形成されるが、NGLY1欠損脳オルガノイドではそれらの形成が不十分である(培養20日目)。
- NGLY1欠損脳オルガノイドでは神経上皮芽の形成が不十分であり、直接的な神経分化に伴う細胞突起の伸張が認められる。