

# 新潟脳神経研究会第 306 回例会

日時：平成27年12月1日（火）午後6時～

場所：脳研究所 1階 検討会議室

## 1) 高次脳機能障害学の今後の展望

(30分)

畠山公大<sup>1</sup>, 大槻美佳<sup>2</sup>, 西澤正豊<sup>1</sup>

(<sup>1</sup>新潟大・脳研・神経内科; <sup>2</sup>北海道大学大学院保健科学研究所)

高次脳機能障害は、一般的な運動・感覚障害では説明できない、言語、動作、認知等に関わる障害の総称である。研究領域として、高次脳機能の解明は、神経科学において最も力が込められている分野の一つだが、専門とする神経内科医は少なく、臨床と研究との間の橋渡しに改善が望まれる。本講演では、高次脳機能障害学に対する今後の展望について説明する。

## 2) 幼児のてんかん原性側頭葉嚢胞性病変： 血管周囲性に未分化細胞の配列を認めた3例の臨床病理像

(30分)

清家尚彦<sup>1</sup>, 付永娟<sup>1</sup>, 増田浩<sup>2</sup>, 遠山潤<sup>3</sup>, 亀山茂樹<sup>2</sup>, 齊藤祐子<sup>4</sup>,  
須貝研司<sup>5</sup>, 高橋章夫<sup>6</sup>, 大槻泰介<sup>6</sup>, 岡本浩一郎<sup>7</sup>, 高橋均<sup>1</sup>, 柿田明美<sup>1</sup>

(<sup>1</sup>新潟大・脳研・病理; <sup>2</sup>西新潟中央病院・<sup>3</sup>脳外科; <sup>4</sup>小児科; <sup>5</sup>国立精神・神経医療研究センター病院・<sup>6</sup>臨床検査科; <sup>7</sup>小児神経科; <sup>8</sup>新潟大・脳研・脳外科)

小児期に発症する難治性てんかんでは、長期的に脳機能障害、発達障害をきたす。臨床的には、大田原症候群、Lennox-Gastaut 症候群、West 症候群、Landau-Kleffner 症候群、Sturge-Weber 症候群、Rasmussen 症候群などを初めとした多彩な症候群が知られている。病態としては限局性皮質異形成、片側巨脳症、結節性硬化症、腫瘍性病変など、発生異常を基盤とする様々な病態が知られている。我々は、これまでに報告のない臨床病理学的特徴を示す3症例を経験した。いずれも幼児期に難治性てんかんで発症し、画像検査で側頭葉に嚢胞性病変を示し、その外科切除脳には、血管周囲性に未分化細胞の配列を認めた。これらの臨床病理像を報告する。

## 3) iPS 細胞，疾患関連点変異モデルの作成： CRISPR/Cas9 システムを用いて

(30分)

志賀 篤

(新潟大・脳研・分子神経疾患資源解析)

近年開発された、CRISPR-Cas9 (clustered regularly interspaced short palindromic repeats / CRISPR associated proteins) システムにより、ゲノム編集はより身近なものとなった。DNA二本鎖切断による目的遺伝子の破壊に関しては非常に効率が良く、十分に実用的である。本システムを用いれば、今まで困難であった、一塩基置換の生物学的意義を明らかにすることが可能となる。しかし、相同組み換えを利用した目的遺伝子への一塩基置換導入の効率は十分ではなく、iPS 細胞では、その効率は1%を大きく下回る。また、変異導入効率の評価方法も、TA クローニング等を用いた従来の方法は煩雑である。その為、変異導入ラインを多数確立するためには、技術的な改善が望まれていた。我々は神経変性疾患で見出された一塩基置換の意義を真解明するために iPS 細胞での効率よい一塩基置換導入方法の確立を試みてきた。2014年 Gonzalez らは、Cas9 を安定発現させることにより、iPS 細胞における変異導入効率を改善しうることを報告した。本研究では、この手法を私どもの研究室で検証した結果、さらに、変異導入効率を簡便に検討する方法としての droplet digital PCR 法について紹介し、本法の今後の改善点、応用点などについてご指導を頂きたい。本方法が可能となれば、変性疾患のみではなく、腫瘍性疾患などもふくめ、非常に広範囲に應用が可能で有り、多くの先生方に利用していただきたいと思います。

どうぞ奮ってご参加ください。

(担当：病理学分野)  
新潟脳神経研究会幹事代表：西澤正豊