

ミトコンドリアゲノム変異がもたらす 病態機構の理解と制御

— モデルマウス作製からmtDNA編集・治療応用への試み —

Understanding and Modulating Disease Mechanisms
Caused by mtDNA Mutations

東北大加齢医学研究所
モドミクス医学分野 助教
Tohoku University

谷 春菜
Dr. Haruna Tani



2026年3月13日(金)

16:00 ~ 17:00

生体調節研究所1F・大会議室

ミトコンドリアDNA（mtDNA）は、呼吸鎖複合体を構成するタンパク質に加え、ミトコンドリア内翻訳に必須な tRNA および rRNA をコードする独自のゲノムであり、細胞内エネルギー代謝の維持に必須である。mtDNAに生じる病原性変異は、酸化的リン酸化の低下を引き起こし、中枢神経系障害や筋力低下など多様な症状を呈するミトコンドリア病の原因となる。さらに、mtDNA変異は糖尿病、神経変性疾患、がんなど多様な疾患との関連も指摘されている。一方で、mtDNAの遺伝子導入や改変には大きな技術的制約があり、疾患の分子病態を生体レベルで検証することは長らく困難とされてきた。

本セミナー前半では、mtDNA遺伝子操作技術が確立されていなかった状況下において、ES細胞への細胞質移植を基盤とする手法により樹立したミトコンドリア病モデルマウスについて紹介し、表現型解析にて得られた病態機構に関する知見を報告する。後半では、近年急速に発展しつつあるmtDNA塩基編集技術に着目し、現在進行中のモデルマウス作製研究を取り上げる。さらに、ミトコンドリア病患者由来の細胞を用いたmtDNA編集による治療応用への可能性についても触れ、mtDNA編集技術が今後のミトコンドリア研究にどのような展開をもたらし得るのかを議論したい。

谷先生は筑波大学・中田和人研究室で学位取得後、東北大・魏 范研研究室にてミトコンドリア病モデルマウスの研究を精力的に進められている気鋭の若手研究者です。また、谷先生はmtDNAのゲノム編集にも取り組まれています。核DNAのゲノム編集技術は大きく発展したのに対し、オルガネラの内部に存在するmtDNAについてはゲノム編集技術は未だ発展途上です。本セミナーではミトコンドリア病やmtDNAゲノム編集に関する最新の知見をご紹介いただきます。奮ってご参加ください。

参加登録
不要

直接会場に
お越しください