

遺伝性対側性色素異常症 (DSH) 疾患モデルマウス

希少色素性疾患治療薬のスクリーニングツール

概要

遺伝性対側性色素異常症 (DSH) は、両手背・両足背に色素斑と白斑がまだら模様に出現する色素性疾患である。DSHは致死性疾患ではないものの、外見の変化により患者に精神的な負担を生じさせることがある。しかし、現時点では有効な治療法は確立されていない。

ヒトにおけるDSHの病因遺伝子は*Adar1*と特定されているが、ヘテロ接合型*Adar1*ノックアウトマウスにはDSH様表現型が現れず、モデルマウスの作製は長年の課題であった。発明者らは、ヘテロ接合型*Adar1*ノックアウトマウスに特定の遺伝子を発現させる、または特定の物質を投与することで、DSH様表現型を示すことを見出した。さらに、メラノサイト特異的に*Adar1*をノックアウトすることで、通常は胚性致死となるホモ接合型*Adar1*ノックアウトマウスの作製にも成功し、同様にDSH様表現型を示すことを確認した。以上より、複数のアプローチによるDSH疾患モデルマウスの作製を達成した。本モデルマウスは、DSH治療薬のスクリーニングツールへの活用が期待される。

応用例

- DSH治療薬のスクリーニングツール

知的財産データ

知財関連番号 : 特開2026-62849
発明者 : 河野 通浩 (秋田大学)、秋山 真志 (名古屋大学)
整理番号 : A26-002

DSHの表現型を示す疾患モデルマウスの作製に成功

Adar1 KOヘテロマウス



Adar1 KOヘテロマウス
+ *Infβ*投与



メラノサイト特異的*Adar1* KOホモマウス



野生型では黒色の体毛となるマウスから、体毛の一部が白色となるDSH疾患モデルマウスの作製に成功した

関連文献

お問い合わせ

株式会社東北テクノアーチ

TEL 022-222-3049

お問い合わせフォームは[こちら](#)