

3. 神経筋疾患診断及び細胞外マトリックスの研究

神経筋疾患の診断

平成 29 年は筋生検 18 例が施行された（山下、谷口、狩野、伊澤、高梨、平澤）。関連病院の神経内科及び関連科よりの検体を受け入れているが、疾患として筋炎症性疾患の診断目的の依頼が多い。筋生検内訳は下記の通りである。

Non-specific myopathic change	5 例
Immune mediated necrotizing myopathy	4 例
Non-specific myositis	3 例
Central nuclei myopathy	2 例
Inclusion body myositis	1 例
Polymyositis	1 例
Rimmed vacuolar myopathy	1 例
Collagen related myositis	1 例

平成 27 年度より報告書に病理像を貼付しており好評を得ている。山下らの尽力により速やかな報告が実践されている。末梢神経生検はなかった。近年の筋炎の分類の変遷により、皮膚筋炎、多発筋炎、免疫介在性壊死性ミオパチー、封入体筋炎、抗 ARS 抗体関連ミオパチーにおおむね分類され、それぞれに関連する筋炎関連自己抗体（抗 SRP 抗体、抗 HMGR 抗体、抗 ARS 抗体）などの検査系も確立されてきている。筋疾患の診断には臨床症状の他、筋病理からの病理学的な分類と自己抗体などを総合的に検討していく必要がある。今後も筋生検における病理学的診断を積極的に実施していきたい。

細胞外マトリックスの異常に起因する遺伝性筋疾患の発症機序の解明

細胞外マトリックスとは細胞をとりまく環境を構成する基質のことであり、細胞の増殖、分化、維持を支える。近年の幹細胞研究、臨床応用の発展の中で、細胞外マ

トリックス環境の重要性はさらに高まっている。我々は神経疾患と関連して脳、神経筋における細胞外マトリックスの局在と機能、特に幹細胞維持シグナルと老化についての研究を進めている。筋細胞を取り巻く細胞外マトリックスである基底膜とその関連分子の役割および機能の解明を行い、これらの分子の異常によって起こる筋疾患の発症分子機構を明らかにすることで、その治療への応用を目指している。平澤は厚生省精神・神経疾患研究開発費：西野班班員として参加し筋疾患治療研究を進めて来た。さらに、厚労省難治性疾患克服研究事業「希少難治性筋疾患に関する調査研究」青木班の中で、Schwartz-Jampel 症候群の診断治療確立に取り組むとともに、京都大学 iPS 研究所との共同研究で、AMED「疾患特異的 iPS 細胞を活用した筋骨格系難病研究」の分担者として筋疾患治療開発のための 3D 疾患筋モデルの開発を、名古屋大学との共同研究(AMED)で、神経筋接合部・骨格筋の興奮伝達障害の病態解明と治療法開発を研究継続している。

(平澤恵理)