め機能が失われていることが推測されるので、MZ5F は MECP2 遺伝子についてヘテロ接合体であると結論した（図２）。ヒトにおいてもレット症候群患者は女性でヘテロ接合体であるので、この個体はヒト患者を忠実に反映したモデル動物になる可能性が示唆される。

図２　ヘテロ接合体 MZ5F マーモセットの誕生

レット症候群はヒト患者やマウスモデルにおいても症状が現れる前に一定期間の無症状期が存在する事が知られている。そのため、現在、MZ5F マーモセットについて予想される表現型を経時的に測定を行っている。

霊長類モデルであり、現在のところ１頭しかモデル動物が存在しないので、非侵襲的な手法を用いて計測を行っている（図３）。レット症候群患者においては脳成長のスピードの鈍化が知られているので、脳体積を測定するために MRI を用いて脳画像の撮影を行っている。また手もみ運動などの自閉症様の症状やてんかんなどを検出するためにビデオ撮影による行動観察も行っている。更に活動性の低下を検出するためにペンダント型小型加速度計 Actiwatch mini を用いて活動量を測定したり、呼吸異常を検出するために Whole-body plethysmograph を用いて覚醒下の呼吸測定なども行っている。

図３　予想される表現型検出に向けた解析

今後、引き続き MZ5F 個体の表現型解析を行うと共に、MZ5F 以外の独立したノックアウト系統樹立を目指し、MECP2 ZFN の受精卵への注入も継続する予定である。

様式１

助成金収支報告書

平成　27　年　5　月　29　日

NPO 法人レット症候群支援機構
代表理事　谷岡　哲次　殿

氏名　　岸　憲幸　　㊞

１．研究課題名　　霊長類マーモセットを用いたレット症候群モデルの作製と解析

２．助成金交付額　　1,000,000 円

３．費目別使用実績

（単位　円）

項目	金額	備考
電気泳動槽	199,800	タンパク解析用
物品費	470,322	ピペットマン類など
旅費	293,461	レット症候群シンポジウム（米国）参加のための航空運賃、宿泊費、ESTA 申請料など
その他	36,417	レット症候群シンポジウム（米国）登録費