

令和 6 年 6 月 20 日現在

機関番号：82611

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2021～2023

課題番号：21K06961

研究課題名(和文)筋衛星細胞における機能維持メカニズムのグローバル解析

研究課題名(英文)Global analysis of functional maintenance mechanisms in muscle satellite cells.

研究代表者

林 晋一郎 (Hayashi, Shinichiro)

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター・神経研究所 疾病研究第一部・室長

研究者番号：10732381

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,200,000円

研究成果の概要(和文)：Pax7は筋衛星細胞の機能維持に必須であるが、その共役因子や標的因子については明らかではない。本研究では、Pax7にHAタグを付加したノックインマウス(Pax7-HA KI)を活用し、Pax7の転写調節共役因子および標的因子を同定することを試みた。Pax7-HA KIから筋衛星細胞を単離し、抗HA抗体を用いたChIP-seqにより標的因子の同定を試みたが、得られたDNA量が微量な為困難であった。そこで、single核RNA-seqによりマウス骨格筋中の筋衛星細胞での遺伝子発現を解析した。得られた細胞クラスターから筋衛星細胞を同定し、筋衛星細胞の機能に必要なと考えられる発現遺伝子リストを得た。

研究成果の学術的意義や社会的意義

本研究により、筋衛星細胞で高発現する遺伝子およびタンパク質が明らかとなった。今後、本研究で得られた因子についての解析を継続することにより、筋衛星細胞の未分化性維持機構が解明され、筋ジストロフィーの治療法へと応用されることが期待される。

研究成果の概要(英文)：Pax7, a critical transcription factor in muscle stem cells, plays a vital role, though its cofactors, target genes, and regulatory mechanisms are poorly understood. To address this gap, we employed Pax7-HA knock-in mice (Pax7-HA KI) to study its transcriptional regulatory network specifically within muscle stem cells. Our goal was to uncover the mechanisms governing their function and long-term maintenance. Using FACS, we isolated satellite cells from Pax7-HA KI and faced challenges in identifying Pax7 target genes via ChIP-seq due to limited DNA yield. As an alternative, single-nucleus RNA-seq was used to profile gene expression in Pax7-high expressing satellite cells. UMAP analysis identified distinct cell populations and revealed crucial genes for their functionality.

This study provides insights into transcriptional regulation in muscle stem cells, highlighting potential therapeutic targets to enhance their regenerative capacity in muscular dystrophy and related disorders.

研究分野：発生生物学

キーワード：骨格筋 筋衛星細胞 Pax7 single核RNA-seq

## 様式 C - 19、F - 19 - 1 (共通)

### 1. 研究開始当初の背景

筋ジストロフィーは筋線維の壊死・再生を主要所見とする遺伝性の筋疾患であり、根本的な治療法は未だ確立されていない。骨格筋は優れた再生能力を有する組織で、その中心的な役割を担うのが筋衛星細胞である。移植された筋衛星細胞は増殖・分化・融合して筋再生に寄与するだけでなく、その一部は移植先の筋組織内で再び休止状態となり、組織幹細胞として定着することができる。そこで、この筋衛星細胞の再生能を利用した再生医学的治療法が筋ジストロフィーの根本的治療法の一つとして挙げられる。しかしながら生体外で幹細胞機能を維持したまま筋衛星細胞を増殖させることが困難なことや移植後の筋衛星細胞の定着率の低さなど乗り越えるべき課題も多く、実現に至っていない。Pax7 は筋衛星細胞で発現する転写因子であり、Pax7 欠損マウスでは筋衛星細胞が無くなることからその機能維持に必須であると考えられている(文献1)。このことから Pax7 を維持、あるいは安定化させることで、筋衛星細胞の未分化性や移植に適した細胞機能を維持できると考えられるが、Pax7 の共役因子や標的因子、および発現制御機構については殆ど明らかにされていない。これは Pax7 に特異的且つ免疫沈降法などにも使用できる抗体が無いことや生体外の培養では Pax7 の発現が非常に減弱することなどの理由からである。

### 2. 研究の目的

本研究では申請者が作製した Pax7 に HA タグを付加したノックインマウス(Pax7-HA KI マウス)を活用し、筋衛星細胞における Pax7 の転写調節共役因子および標的因子を明らかにすることで筋衛星細胞の機能調節・機能維持メカニズムを明らかにすることを目的とした。

### 3. 研究の方法

#### (1) 抗 HA 抗体を用いたクロマチン免疫沈降シーケンスによる Pax7 標的遺伝子の探索

作製した Pax7-HA KI マウスから FACS により筋衛星細胞を単離し、抗 HA 抗体を用いたクロマチン免疫沈降-PCR 法(ChIP-PCR)により既知の標的因子を検出する。次に ChIP-seq により Pax7 の標的遺伝子を網羅的に探索する。

#### (2) 抗 HA 抗体を用いた免疫沈降-質量分析法による Pax7 共役因子の探索

作製した Pax7-HA KI マウスより単離した筋衛星細胞および培養筋衛星細胞を用いて、抗 HA 抗体を用いたにより既知の標的因子を検出する。次に ChIP-seq により Pax7 の標的遺伝子を網羅的に探索する。

#### (3) シングル核 RNA-seq による筋衛星細胞特異的発現遺伝子の探索

野生型マウスの骨格筋から凍結筋組織を作製し、10x Genomics 社の Chromium シングルセル発現解析プロトコールに従いシングル核 RNA-seq ライブラリを作製する。得られたシーケンスデータを R パッケージ Seurat で解析し、筋衛星細胞特異的に高発現する遺伝子を解析する。

### 4. 研究成果

(1) まず、作製した Pax7-HA KI と抗 HA 抗体を用いて Pax7 標的因子の探索が可能であるかを検証するため、E12.5 の Pax7-HA KI より体節および四肢を採取し、抗 HA 抗体を用いて ChIP-PCR を行った。既に Pax7 の標的として知られている Myf5 の遠位エンハンサー領域(Myf5-57kb: ref) に対するプライマーを用いて解析した結果、当該領域への Pax7 の結合が認められ、本手法は有効であることが示された。

次に成体の Pax7-HA KI より筋衛星細胞をセルソーターにより単離し、ChIP-PCR を試みた。しかしながら単離した筋衛星細胞数では十分な DNA 量が得られず、ChIP-PCR により Myf5-57kb のシグナルを得ることはできなかった。そこで、筋衛星細胞を単離後、一度培養して細胞数を増やして ChIP-PCR を試みた。その結果、Myf5 エンハンサー領域(Myf5-57kb および Myf5-111kb) への Pax7 の結合が認められ、本手法の有効性が確認できた。

そこで、本研究の目的であった ChIP-seq を行う為、再び Pax7-HA KI より筋衛星細胞をセルソーターで単離し、抗 HA 抗体を用いた ChIP を行った。しかしながら十分な DNA 量が得られないため、培養後の筋衛星細胞を用いることにした。数代継代した後、十分な細胞数を得て ChIP を行った結果、ChIP-PCR では検出できるものの、シーケンスを行う為に必要な DNA 量が得られなかった。

(2) Pax7-HA KI および野生型マウスの E12.5 日胚より四肢および体節部を採取し、抗 HA 抗体

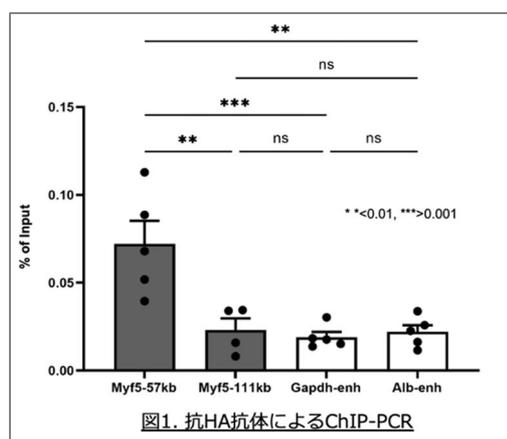


図1. 抗HA抗体によるChIP-PCR

を用いた免疫沈降-質量分析法により HA (Pax7) と結合するタンパク質を解析した。さらに、成体の Pax7-HA KI より単離した培養筋衛星細胞を用いた免疫沈降-質量分析法により、Pax7-HA KI 胚由来の筋幹細胞で野生型マウスと比較して 2 倍以上有意に検出されたタンパク質を 325 種、培養筋衛星細胞で 267 種、共通するタンパク質 36 種を同定した。Gene Ontology 解析の結果、クロマチン関連因子や eIF2、eIF3 サブユニットを中心とした翻訳開始関連因子が多く見出された。一方、これまで Pax7 の共役因子として報告された MLL1/2 および Carm1 (Cell Stem Cell 11, 333-345, 2012) は検出されなかった。

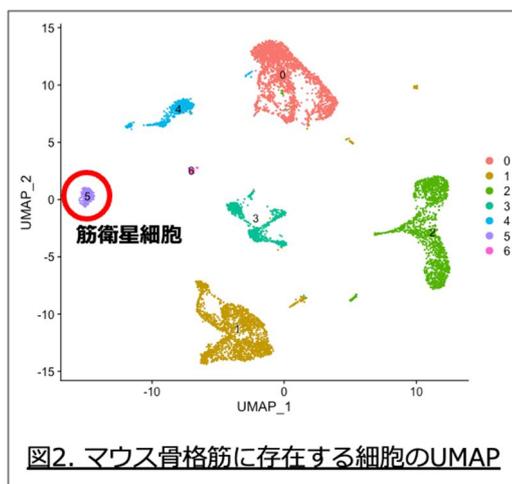
(3)ChIP-seq による Pax7 の標的因子の同定が困難であったため、代替案として single 核 RNA-seq によりマウス骨格筋中の細胞における遺伝子発現解析を行った。豪傑 7 つの細胞クラスターが検出され、その中で Pax7 を高発現する筋衛星細胞における遺伝子発現を解析した (図 2)。

#### <考察>

今回の研究では、免疫沈降後に ChIP-seq に十分な量の DNA を得ることはできなかった。筋衛星細胞の培養によって充分量の細胞数を確保したが、Pax7 の発現量が培養期間とともに減少するため、クロマチン免疫沈降後の Pax7(HA)に結合する DNA 量が得られなかったと考えられる。将来的により微量の DNA でのシーケンスが可能となった場合は本研究を継続して解析できると期待される。免疫沈降-質量分析法の結果、クロマチン関連因子が有意な差をもって検出された。これまで MLL2 や Carm1 などのクロマチン関連因子やヒストンメチル化酵素が Pax7 と結合して下流の遺伝子発現を制御することが報告されている (文献 3) 。

しかしこれらの因子は検出されなかった。今回の研究では、E12.5 日胚や初代培養筋衛星細胞を用いたが、これまで報告されたものはいずれも Pax7 を過剰発現した筋細胞を用いて行われている。このような実験に用いたサンプルあるいは実験系の違いにより検出されるタンパク質が異なったものと考えられる。また、培養筋衛星細胞を用いた免疫沈降-質量分析法では eIF2 および eIF3 サブユニットを中心としたタンパク質翻訳開始に関わる因子が最も多く検出された。Zismanov らは eIF2 の翻訳制御が筋衛星細胞の自己複製に重要であり、eIF2 のリン酸化を促進することで筋衛星細胞の再生寄与率を上げることができると報告している (文献 4) 。

これまで eIFs を含む翻訳関連因子と Pax7 との結合についての報告はなく、今回の結果は非常に興味深い。eIF2 や eIF3 などは細胞質だけでなく核にも局在すること知られているが、翻訳関連因子の多くは細胞質に局在しており、核に限局する Pax7 と結合するという今回の結果はバックグラウンドノイズを検出している可能性も高い。今後、免疫沈降-ウェスタンブロット法により確認をする必要がある。また、シングル核 RNA-seq の結果、Pax7 を高発現する筋衛星細胞クラスターを同定した。現在このクラスターにおける遺伝子発現を解析中であり、今後免疫沈降-質量分析法の結果と合わせることで筋衛星細胞の機能維持に重要な Pax7 共役因子が同定されることが期待される。



#### 参考文献

1. Seale P, Sabourin LA, Girgis-Gabardo A, Mansouri A, Gruss P, Rudnicki MA. Pax7 is required for the specification of myogenic satellite cells. Cell 102(6):777-86, 2000.
2. Buchberger A, Nomokonova N, Arnold HH. Myf5 expression in somites and limb buds of mouse embryos is controlled by two distinct distal enhancer activities. Development 130(14): 3297-307, 2003.
3. Kawabe Y, Wang YX, McKinnell IW, Bedford MT, Rudnicki MA. Carm1 regulates Pax7 transcriptional activity through MLL1/2 recruitment during asymmetric satellite stem cell divisions. Cell Stem Cell. 11(3):333-45, 2012.
4. Zismanov V, Chichkov V, Colangelo V, Jamet S, Wang S, Syme A, Koromilas AE, Crist C. Phosphorylation of eIF2 $\alpha$  Is a Translational Control Mechanism Regulating Muscle Stem Cell Quiescence and Self-Renewal. Cell Stem Cell 18:79-90, 2016.

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計12件（うち査読付論文 12件／うち国際共著 2件／うちオープンアクセス 8件）

1. 著者名 Inoue Michio, Noguchi Satoru, Inoue Yukiko U., Iida Aritoshi, Ogawa Megumu, Bengoechea Rocío, Pittman Sara K., Hayashi Shinichiro, Watanabe Kazuki, Hosoi Yasushi, Sano Terunori, Takao Masaki, Oya Yasushi, Takahashi Yuji, Miyajima Hiroaki, Wehl Conrad C., Inoue Takayoshi, Nishino Ichizo	4. 巻 145
2. 論文標題 Distinctive chaperonopathy in skeletal muscle associated with the dominant variant in DNAJB4	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Acta Neuropathologica	6. 最初と最後の頁 235 ~ 255
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00401-022-02530-4	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 該当する
1. 著者名 Okubo M, Noguchi S, Awaya T, Hosokawa M, Tsukui N, Ogawa M, Hayashi S, Komaki H, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Fukuyama T, Funato M, Hosokawa Y, Kinoshita S, Matsumura T, Nakamura S, Oshiro A, Terashima H, Nagasawa T, Sato T, Shimada Y, Tokita Y, Hagiwara M, Ogata K, Nishino I	4. 巻 142
2. 論文標題 RNA-seq analysis, targeted long-read sequencing and in silico prediction to unravel pathogenic intronic events and complicated splicing abnormalities in dystrophinopathy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Human Genetics	6. 最初と最後の頁 59 ~ 71
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00439-022-02485-2	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Yoshioka Wakako, Iida Aritoshi, Sonehara Kyuto, Yamamoto Kazuki, Oya Yasushi, Mori-Yoshimura Madoka, Kurashige Takashi, Okubo Mariko, Ogawa Megumu, Matsuda Fumihiko, Higasa Koichiro, Hayashi Shinichiro, Nakamura Harumasa, Sekijima Masakazu, Okada Yukinori, Noguchi Satoru, Nishino Ichizo	4. 巻 12
2. 論文標題 Multidimensional analyses of the pathomechanism caused by the non-catalytic GNE variant, c.620A>T, in patients with GNE myopathy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Scientific Reports	6. 最初と最後の頁 21806
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-022-26419-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -
1. 著者名 Ogasawara Masashi, Eura Nobuyuki, Iida Aritoshi, Kumutpongpanich Theerawat, Minami Narihiro, Nonaka Ikuya, Hayashi Shinichiro, Noguchi Satoru, Nishino Ichizo	4. 巻 10
2. 論文標題 Intranuclear inclusions in muscle biopsy can differentiate oculopharyngodistal myopathy and oculopharyngeal muscular dystrophy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Acta Neuropathologica Communications	6. 最初と最後の頁 176
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s40478-022-01482-w	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -

1. 著者名 Hiramuki Yosuke, Kure Yuriko, Saito Yoshihiko, Ogawa Megumu, Ishikawa Keiko, Mori-Yoshimura Madoka, Oya Yasushi, Takahashi Yuji, Kim Dae-Seong, Arai Noriko, Mori Chiaki, Matsumura Tsuyoshi, Hamano Tadanori, Nakamura Kenichiro, Ikezoe Koji, Hayashi Shinichiro, Goto Yuichi, Noguchi Satoru, Nishino Ichizo	4. 巻 20
2. 論文標題 Simultaneous measurement of the size and methylation of chromosome 4qA-D4Z4 repeats in facioscapulohumeral muscular dystrophy by long-read sequencing	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Journal of Translational Medicine	6. 最初と最後の頁 517
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12967-022-03743-7	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Eura Nobuyuki, Iida Aritoshi, Ogasawara Masashi, Hayashi Shinichiro, Noguchi Satoru, Nishino Ichizo	4. 巻 109
2. 論文標題 RILPL1-related OPDM is absent in a Japanese cohort	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 2088 ~ 2089
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2022.10.005	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Ogasawara Masashi, Eura Nobuyuki, Nagaoka Utako, Sato Tatsuro, Arahata Hajime, Hayashi Tomohiro, Okamoto Tomoko, Takahashi Yuji, Mori Yoshimura Madoka, Oya Yasushi, Nakamura Akinori, Shimazaki Rui, Sano Terunori, Kumutpongpanich Theerawat, Minami Narihiro, Hayashi Shinichiro, Noguchi Satoru, Iida Aritoshi, Takao Masaki, Nishino Ichizo	4. 巻 48
2. 論文標題 Intranuclear inclusions in skin biopsies are not limited to neuronal intranuclear inclusion disease but can also be seen in oculopharyngodistal myopathy	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Neuropathology and Applied Neurobiology	6. 最初と最後の頁 e12787
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/nan.12787	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kabeya Yoshinori, Okubo Mariko, Yonezawa Sho, Nakano Hiroki, Inoue Michio, Ogasawara Masashi, Saito Yoshihiko, Tanboon Jantima, Indrawati Luh Ari, Kumutpongpanich Theerawat, Chen Yen-Lin, Yoshioka Wakako, Hayashi Shinichiro, Iwamori Toshiya, Takeuchi Yusuke, Tokumasu Reitaro, Takano Atsushi, Matsuda Fumihiko, Nishino Ichizo	4. 巻 102
2. 論文標題 Deep convolutional neural network-based algorithm for muscle biopsy diagnosis	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Laboratory Investigation	6. 最初と最後の頁 220 ~ 226
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41374-021-00647-w	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Tanboon Jantima, Inoue Michio, Saito Yoshihiko, Tachimori Hisateru, Hayashi Shinichiro, Noguchi Satoru, Okiyama Naoko, Fujimoto Manabu, Nishino Ichizo	4. 巻 98
2. 論文標題 Dermatomyositis	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Neurology	6. 最初と最後の頁 e739 ~ e749
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1212/WNL.0000000000013176	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Inoue Michio, Noguchi Satoru, Sonehara Kyuto, Nakamura-Shindo Keiko, Taniguchi Akira, Kajikawa Hiroyuki, Nakamura Hisayoshi, Ishikawa Keiko, Ogawa Megumu, Hayashi Shinichiro, Okada Yukinori, Kuru Satoshi, Iida Aritoshi, Nishino Ichizo	4. 巻 142
2. 論文標題 A recurrent homozygous ACTN2 variant associated with core myopathy	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Acta Neuropathologica	6. 最初と最後の頁 785 ~ 788
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00401-021-02363-7	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Liu Lin, Koike Hiroyuki, Ono Takehito, Hayashi Shinichiro, Kudo Fujimi, Kaneda Atsushi, Kagechika Hiroyuki, Manabe Ichiro, Nakashima Tomoki, Oishi Yumiko	4. 巻 118
2. 論文標題 Identification of a KLF5-dependent program and drug development for skeletal muscle atrophy	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Proceedings of the National Academy of Sciences	6. 最初と最後の頁 e2102895118
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1073/pnas.2102895118	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kumutponpanich Theerawat, Ogasawara Masashi, Ozaki Ayami, Ishiura Hiroyuki, Tsuji Shoji, Minami Narihiro, Hayashi Shinichiro, Noguchi Satoru, Iida Aritoshi, Nishino Ichizo, OPDM_LRP12 Study Group	4. 巻 78
2. 論文標題 Clinicopathologic Features of Oculopharyngodistal Myopathy With <i>LRP12</i> CGG Repeat Expansions Compared With Other Oculopharyngodistal Myopathy Subtypes	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 JAMA Neurology	6. 最初と最後の頁 853 ~ 863
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1001/jamaneuro.2021.1509	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

〔学会発表〕 計22件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 15件）

1. 発表者名 Eura N, Noguchi S, Ogasawara M, Iida A, Hayashi S, Nishino I
2. 発表標題 CRISPR/Cas9-targeted single molecule long-read sequencing reveals allelic microheterogeneity of triplet repeat expansion in oculopharyngodistal myopathy.
3. 学会等名 27th International Congress of the World Muscle Society (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Yoshioka W, Yamamoto K, Hayashi S, Sekijima M, Nishino I, Noguchi S
2. 発表標題 Screening of small molecules for activation of GNE protein carrying non-catalytic site mutation based on molecular docking simulation.
3. 学会等名 27th International Congress of the World Muscle Society (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Une H, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Dermatomyositis-specific autoantibodies and muscle MRI findings.
3. 学会等名 27th International Congress of the World Muscle Society (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Saito Y, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Innervation defect: new pathomechanism of centronuclear myopathy?
3. 学会等名 27th International Congress of the World Muscle Society (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Yoshioka W, Iida A, Sonehara K, Yamamoto K, Oya Y, Mori-Yoshimura M, Kurashige T, Okubo M, Ogawa M, Matsuda F, Higasa K, Hayashi S, Nakamura H, Sekijima M, Okada Y, Nishino I, Noguchi S
2. 発表標題 Multi-dimensional analyses of the pathomechanism of GNE myopathy with non-catalytic site variant, GNE: c.620A>T.
3. 学会等名 MYOLOGY 2022 (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Eura N, Ogasawara M, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Intra-myonuclear inclusions differentiate oculopharyngeal muscular dystrophy from oculopharyngodistal myopathy.
3. 学会等名 MYOLOGY 2022 (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Saito Y, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Innervation defect: new pathomechanism of centronuclear myopathy?
3. 学会等名 MYOLOGY 2022 (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Ogasawara M, Nishimori Y, Eura N, Hashizume L, Miyazaki N, Sugie K, Hayashi S, Noguchi S, Iida A, Nishino I
2. 発表標題 Genotype-phenotype correlations in NEB-related myopathies.
3. 学会等名 MYOLOGY 2022 (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Une H, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Dermatomyositis-specific autoantibodies and muscle MRI findings.
3. 学会等名 MYOLOGY 2022 (国際学会)
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 齋藤良彦, 中村公俊, 福田冬季子, 杉江秀夫, 林晋一郎, 野口 悟, 西野一三
2. 発表標題 本邦における骨格筋切片を用いたPompe病スクリーニング
3. 学会等名 第40回日本神経治療学会学術集会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Eura N, Ogasawara M, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Intra-nuclear inclusions can differentiate between oculopharyngeal muscular dystrophy and oculopharyngodistal myopathy.
3. 学会等名 第63回日本神経病理学会総会学術研究会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Saito Y, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Inflammatory features on muscle pathology in laminopathy.
3. 学会等名 第63回日本神経病理学会総会学術研究会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Saito Y, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Neuromuscular junction abnormalities in patients with centronuclear myopathy.
3. 学会等名 第64回日本小児神経学会学術集会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Nishimori Y, Oyama M, Motegi H, Hayashi S, Noguchi S, Suzuki S, Nishino I
2. 発表標題 Clinicopathological findings of anti-mitochondrial antibody associated myositis.
3. 学会等名 第63回日本神経学会学術大会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Eura N, Ogasawara M, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Frequent intra-myonuclear inclusions is a distinctive finding of oculopharyngeal muscular dystrophy.
3. 学会等名 第63回日本神経学会学術大会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Hayashi S, Inoue Y, Kosako H, Inoue T, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Generation and characterization of a Pax7-HA knock-in mouse line.
3. 学会等名 26th International Congress of the World Muscle Society (国際学会)
4. 発表年 2021年

1 . 発表者名 Saito Y, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2 . 発表標題 Mutation profiling and immunohistochemical characterization of Japanese patients with sarcoglycanopathy.
3 . 学会等名 26th International Congress of the World Muscle Society ( 国際学会 )
4 . 発表年 2021年

1 . 発表者名 Okubo M, Noguchi S, Hayashi S, Komaki H, Nishino I
2 . 発表標題 RNA-seq analysis for Dystrophinopathy.
3 . 学会等名 26th International Congress of the World Muscle Society ( 国際学会 )
4 . 発表年 2021年

1 . 発表者名 Yoshioka W, Sonehara K, Iida A, Oya Y, Kurashige T, Okubo M, Ogawa M, Matsuda F, Higasa K, Mori-Yoshimura M, Nakamura H, Hayashi S, Okada Y, Noguchi S, Nishino I
2 . 発表標題 GNE pathogenic variant p.D207V rarely leads to myopathy in homozygotes; GNE might not be the only pathogenic determinant of GNE myopathy.
3 . 学会等名 26th International Congress of the World Muscle Society ( 国際学会 )
4 . 発表年 2021年

1 . 発表者名 Tanboon J, Inoue M, Saito Y, Hayashi S, Noguchi S, Okiyama N, Fujimoto M, Nishino I
2 . 発表標題 Dermatomyositis: muscle pathology according to antibody subtypes.
3 . 学会等名 26th International Congress of the World Muscle Society ( 国際学会 )
4 . 発表年 2021年

1. 発表者名 Nishimori Y, Hayashi S, Noguchi S, Nishino I
2. 発表標題 Clinicopathological findings of anti-mitochondrial antibody associated myositis.
3. 学会等名 26th International Congress of the World Muscle Society (国際学会)
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 Ogasawara M, Kumutpongpanich T, Ishiura H, Tsuji S, Minami N, Hayashi S, Noguchi S, Iida A, Nishino I
2. 発表標題 Clinicopathologic features of oculopharyngodistal myopathy with LRP12 CGG repeat expansions.
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第66回大会
4. 発表年 2021年

〔図書〕 計1件

1. 著者名 大久保真理子, 林晋一郎	4. 発行年 2022年
2. 出版社 医歯薬出版	5. 総ページ数 6
3. 書名 医学のあゆみ. 283(10). RNA-seq技術を用いた遺伝性筋疾患診断.	

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------