

## 事後評価報告書

1. 研究課題名：「Aberrant splicing in neuromuscular diseases」

2. 研究代表者名：

2-1. 日本側研究代表者：大野 欽司（名古屋大学 医学系研究科 教授）

2-2. デンマーク側研究代表者：Brage Storstein Andresen（南デンマーク大学 生化学・分子生物学専攻 教授）

3. 総合評価： A

4. 事後評価結果

### (1)研究成果の評価について

神経筋疾患に関する基礎研究として、お互いの研究室がハイスループットスクリーニングとシーケンズ技術を駆使した CLIP 解析技術を習得した。また、HITS-CLIP 解析により MyD に関与する RNA 結合タンパク MBNL1 と CUGBP1 ならびに ALS と FLTD の原因となる FUS の機能を明らかにした。

日本側研究チームがもつ技術（RNA とタンパク質との解析技術：CLIP 法）と相手国側研究チームが持つ技術（バイオインフォマティクス解析）を相互移転し、お互いが協力したからこそ優れた研究成果が得られたと評価する。

本研究交流にて習得した CLIP 法を用いて、すでに日本国内のいくつかの他施設との共同研究を開始している。今後、さらに多くの共同研究が展開されることを期待する。

### (2)交流成果の評価について

相手国側研究チームの若手研究者（博士研究員）が日本を訪問し、日本側研究チームの研究手法を習得した。しかしながら、実際の交流期間は、18 日間、16 日間、7 日間と短期間であり、情報の交換のみに留まった印象を受ける。日本側からの相手国研究チームへの派遣者は 2 名であった。また、共同開催によるシンポジウムが 2 回計画されていたが、1 回の実施に留まったようである。

### 3. その他(研究体制、成果の発表、成果の展開等)

これまで、日本側研究者とデンマーク側研究者は研究競争相手であったが、お互いの知識と技術を友好的に高める良い機会となり、共著論文も発表することが出来た。今後、RNA 結合タンパク質による、標的 RNA 結合部位を介した遺伝子発現制御機構の詳細を明らかにすることが望まれる。神経筋疾患をはじめとして、その他の疾患原因としての RNA 代謝機構の解明につながるような研究の展開となると、大きな発展性が期待される。