

KCNH1財団を硬化

The Cure KCNH1 Family and Professional Conference 2026

プログラムテキスト

このプログラムでは

p 3	ウェルカム会場マップ
p 4	イベントスケジュール
5~7ページ	講演者の経歴
8~12ページ	セッションの概要 科学用語用語集
p 13-16	追加リソース
17~19ページ	メモ用の空白ページ
p 20	
21~23ページ	

スポンサーに感謝します。

バイオハブ

ARIA: 研究を連携させて自閉症財団Ipsenに影響を与える

素晴らしいボランティアとパートナーの皆さんへ: ありがとうございました！

イベントは、その背後にあるコミュニティの力でしかありません。皆様のご協力がなければ、このイベントを成功に導くことはできませんでした。時間、エネルギー、リソースを費やします。本当に魔法をかけたのですね！

ようこそ

初のCure KCNH1 Family and Professional Conferenceにようこそ！

海を渡る、大陸を渡る、または海からどこまで行ったとしても、KCNH1コミュニティのこの最初の国際的な集まりに参加するためにあなたが旅行をされたことを非常に嬉しく思います。私たち全員にとってのマイルストーンです！

長い間、このコミュニティは受信箱、Zoomミーティング、Facebookメッセージの中に存在してきました。今週末、私たちはついにスクリーンを交換して握手、会話、ハグをすることができました。この数日間、私たちはこれほど興奮しています。対面で会い、アイデアを交換し、経験を共有し、お互いを真に知る機会です。単にメールや画面上の名前としてではなく、KCNH1コミュニティ

学習、つながり、コラボレーションの週末になります。このカンファレンスを終えて、到着時よりもKCNH1について理解を深めていただければ幸いです。私たちは、研究者が新しい疑問、新しいアイデア、新しい協力者を持って帰ることを願っています。臨床医の皆様には、患者さんのケアに役立つ新たな知見をお届けしていただければ幸いです。家族の皆さんは、もっと深い知識を身に付けて、つながり、希望。

ご来場ありがとうございました あなたの経験、専門知識、アイデア、このコミュニティへのコミットメント。思い出に残る週末をお過ごしください！

会場マップ

会場マップは、印刷されたプログラムの4ページに掲載されています。これは、翻訳する本文テキストのない画像です。すべてのセッションはスタジオDEで開催され、お食事はギャラリーで行われます。

イベントスケジュール

金曜、25日: ようこそ

5:00~7:00 PM ファミリー登録&ウェルカムミキサー

土曜日、Sept 26: ファミリーデー

9:00 AM	開会の挨拶 マイケル・ジネット
午前9時10	KCNH1の遺伝学及び治療アプローチの紹介 アリ・ローゼンバーグ
午前10時30分	KCNH1研究のための資金調達 ブレアン・ドル
午前11時15分	『Birds Of A Feather』のグループ 言語/年齢ベースのディスカッショングループ
12:00 PM	昼食
1:00 PM	Price Tipping医師、神経科医、KCNH1 DadとのQ&A 価格の傾斜
午後1時30	レジストリの結果と次のステップ Malin ZaddachとLeonie Nicolai
午後2時15	KCNH1-Related疾患の口腔および歯科症状 Nhat Minh Do シングル
午後2時45	研究参加の機会 KCNH1チームを硬化させる
4:00 PM	コミュニティ構築活動
午後6:30	コミュニティディナー

日曜日、27日: 科学シンポジウム

8:00 AM はじめに

午前8時15 セッション1: 疾患モデル及び機序

リーダー: *Malin Zaddach*

アフリカツメガエル卵母細胞におけるKCNH1バリエーションの機能研究

ルイス・バルド

培養ヒト細胞およびニューロンにおけるKCNH1バリエーションの機能研究

アル・ジョージ

KCNH1-related てんかんにおけるイミプラミンに対するバリエーション特異的反応

オレグ・ヴィノグラードフ

再発性KCNH1-p.R357Qバリエーションの新規マウスモデル

ジェニファー・カーニー

新しい患者由来KCNH1マウスモデル: ヒト化P560Sマウスとその関連表現型

マット・サイモン (収録)

KCNH1 P560Sマウスモデルにおける初期の行動及び脳の異常

マット・ウェストン

午前9時40 コーヒーブレイク

10:05 AM セッション2: 治療の進歩

リーダー: *Jennifer Kearney*

KCNH1バリエーションに対するイミプラミンの効果

アンドレア・アルカラス

アンチセンスオリゴヌクレオチド療法は、ヒトニューロンおよびマウスにおけるKCNH1 DEEを逆転させる

エヴァンゲロス・キスキニ

KCNH1に対するASOの開発

オリヴィア・キム＝マクマナス (収録)

KCNH1 R357Qの塩基編集

アル・ジョージ

KCNH1-related 疾患の口腔・歯牙症状の管理

アニエス・ブロッホ

今後の臨床試験の基礎となるKCNH1自然経過レジストリの結果

マリリン・ザダック

午前11時25分 患者／専門家の「何でも聞いてください」パネル

Malin Zaddach, Al George, Breanne Dollar, 価格情報

12:00 PM グループ写真

午後12時15分 ランチと閉会の挨拶

2:00～5:00 PM リサーチ・ラウンドテーブル&カクテル・アワー

治験責任医師と臨床医が参加できる

講演者について

アンドレア・アルカラス

Andrea Alcarazは、ドイツのゲッティンゲンにあるMax Planck Institute for Multidisciplinary Sciencesの博士号取得候補者です。マドリッド自治大学で生化学の学士号、マドリッド・コンプルテンセ大学で神経科学の修士号を取得した後、国際マックス・プランク研究学校 (IMPRS) の神経科学に入学しました。彼女の研究は、アフリカツメガエル卵母細胞における二電極電位クランプを用いた疾患関連 KCNH1 変異の機能的特性評価に焦点を当てています。彼女は、これらの変異がKv10.1チャネル機能をどのように変化させるか、また KCNH1-associated神経発達疾患に転用された三環系抗うつ薬であるイミプラミンに対するそれらの応答を評価し、より個別化された治療戦略で家族を支援することに興味を持っています。

Dr. Agnès Bloch-Zupan

Agnès Bloch-Zupan博士は、フランスのストラスブール大学歯学部口腔生物学の教授です。彼女は、希少口腔・歯科疾患のレファレンスセンター、ストラスブール大学病院のCRM O-RARES、および関連するフランスのネットワークをコーディネートしています。D(4)/phenodentデータベース (www.phenodent.org) の科学委員会の議長を務め、遺伝子診断NGSツールのGenoDENTも務めています。彼女は、European Reference Network ERN CRANIOとリンクしたポートフォリオの病院で、歯の発達異常に関するサブグループを率えています。彼女は、ストラスブールの遺伝学・分子細胞生物学研究所で、希少疾患とその口腔内発現に関するトランスレーショナル研究活動をさまざまなモデルを用いて行っています。彼女はAIを使用してeツールを開発し、これらの希少疾患の診断をサポートするバーチャル専門家を設計しています。

ブレアン・ドル

Breanne DollarはKCNH1の母親です。娘のヘーゼルが診断されたとき、彼女は答えを探しに行き、他のKCNH1介護者とのコミュニティを見つけられたことを幸運に感じています。現在、彼女はCure KCNH1財団のコミュニティエンゲージメントコーディネーターを務めており、彼女を最初に迎えた家族にサービスを提供しています。彼女の仕事は、家族への働きかけ、財団のニュースレターやソーシャルチャンネル、コミュニティの資金調達、この国際会議の計画の詳細に及んでいます。また、この会議のために作成された兄弟プログラムを含む、財団の家族向けプログラムとリソースの開発にも貢献しています。カナダのカルガリーに、夫と二人の娘と一緒に住んでいます。仕事以外では、キッチンで創作したり、ゴルフをしたり、家族と時間を過ごすこともあります。

アルフレッド・ジョージ博士

Alfred George博士は、ノースウェスタン大学フェインバーグ医学部の教授兼薬理学部長です。彼は、イオンチャネル遺伝子の変異によって引き起こされるチャネルパシーの遺伝学と病因の解明におけるパイオニアです。彼の研究は、異常な筋肉収縮、不整脈、突然死、てんかんおよび関連する神経発達障害を引き起こす筋肉、心臓および脳に影響を与える疾患を含む、膜興奮性の遺伝性疾患に焦点を当てています。George博士は、チャネルパシー分野の初期段階から、いくつかの疾患の分子遺伝学的基礎を明らかにし、何百もの変異イオンチャネルの機能的影響を解明し、発見をこれらの希少疾患の新しい治療戦略に転換するのに貢献してきました。

マイケル・ジネット

Michaelle Jinnetteは、Cure KCNH1財団の創設者兼会長です。結婚と家族療法の資格を持ち、カリフォルニア大学サンディエゴ校とサンディエゴ校で学位を取得しています。マイケルは、息子のトリスタンが15ヶ月でKCNH1変異と診断された後、財団を設立しました。マイケルは、チームや協力者の支援を得て、トランスレーショナル治療やin-vitroおよびin-vivo疾患モデルの開発を主導し、初のKCNH1国際患者登録を立ち上げ、科学的発見をKCNH1-Related疾患の患者や家族の生活を改善することができる疾患修飾療法に迅速に変換するための共同グローバル研究ネットワークを構築しました。

ジェニファー・カーニー博士

Jennifer Kearney博士は、ノースウェスタン大学フェインバーグ医科大学の薬理学部教授です。神経科学の博士号を取得し、ミシガン大学でヒト遺伝学のポストドクトレーニングに従事しました。彼女の研究プログラムは、神経発達てんかんに寄与する遺伝的要因の特定と理解に焦点を当てています。遺伝的変異が根底にある病態生理にどのように寄与するかを理解するために、彼女の研究室では、遺伝学的、生理学的、および薬理学的研究のためのマウスモデル、ならびに細胞効果を理解するためのインビトロおよびエキスピボシステムを開発および使用しています。包括的な目標は、遺伝的知識を小児てんかんのより良い治療に変換することである。

Dr. Olivia Kim-McManus M.D.

Olivia Kim-McManus M.D.博士は、カリフォルニア国立衛生研究所／NCATSの再生医療研究所から資金提供を受け、小児神経学、てんかん、臨床神経生理学のトリプルボード認定を受けた、UCSD Rady Children'sの神経科学の医師兼臨床准教授です。彼女の研究は、発達性てんかん性脳症、白質ジストロフィー、および乳幼児や小児の発達遅延／退行などの神経症状を呈するその他の稀な原因バリエーションに対するアンチセンスオリゴヌクレオチド療法 (ASO) を含む、神経学における希少遺伝性疾患に対する標的精密治療の発見、開発、提供に焦点を当てています。

Dr. Evangelos Kiskinis

Evangelos Kiskinis博士は、ノースウェスタン大学フェインバーグ医科大学の神経学および神経科学の終身准教授です。インペリアル・カレッジ・ロンドンで博士号を取得し、ハーバード大学でポストドク研修を修了し、神経変性疾患の患者固有の幹細胞モデルの開拓に貢献しました。彼の研究室では、人工多能性幹細胞 (iPSC) を使用して、ALSや重度の小児てんかんの研究や精密治療戦略の開発を行っています。彼の研究は、疾患のメカニズムを明らかにし、効果的な治療法を特定することを目的としています。Kiskinis博士は、ALSと神経疾患に焦点を当てたいくつかのバイオテクノロジー企業と非営利団体のアドバイザーも務めています。

Dr. Leonie Nicolai

Leonie Nicolai医師は、ドイツのLudwig-Maximilians-University MunichにあるDr. von Hauner Children's Hospitalの小児科医であり、小児神経学のフェローでもあります。彼女の臨床および研究の焦点は遺伝性てんかんであり、特にカリウムチャネル障害、特にKCNH1-related疾患に関心があります。専門のてんかんクリニックを通じてKCNH1疾患の小児の臨床ケアに積極的に関与し、これらの希少疾患の診断、管理、理解の向上に尽力している。彼女の研究は、臨床ケアとトランスレーショナルサイエンスを橋渡しし、KCNH1-related疾患の患者と家族の知識を進歩させ、転帰を改善することを目的としています。

ルイス・パルド博士

Dr. Luis Pardoの研究はカリウムチャンネルに焦点を当てており、KCNH1に特に関心があります。彼の研究室は、チャンネル活性化の分子メカニズムと、それが健康と疾患における細胞行動に及ぼす影響を研究しています。Luis Pardoは、ドイツのゲッティンゲンにあるMax Planck Institute for Multidisciplinary Sciencesのグループリーダーです。それ以前は、スペインのオビエド大学生化学学科の科学者でした。ポストドク滞在後、Max-Planck生物物理化学研究所（ドイツ、ゲッティンゲン（1991-1993））のE. Neher教授が率いる学科で博士研究員を務めました。オビエド大学の生化学および分子生物学科で博士号と医学博士号を取得しました（スペイン、1986年）。

アリ・ローゼンバーグ

Ali Rosenbergは、Cure KCNH1財団の科学ディレクターです。ペンシルベニア大学で細胞生物学と分子生物学の博士号を取得し、デューク大学で博士研究員を務めました。学界、バイオテクノロジー、開発業務受託機関など、多くの科学分野で役職を歴任してきました。同財団の研究パートナーと直接連携し、KCNH1の科学の発展、研究者との関係管理、科学的関与の主導を行っています。複雑な科学的知見を、幅広いコミュニティが理解し、行動に移せる言語に翻訳することを楽しんでいます。

マシュー・サイモン博士

マシュー・サイモン博士は、ジャクソン研究所の希少疾患トランスレーショナルセンター（RDTCC）の分子遺伝学者兼上級研究ディレクターです。彼は患者支援団体と協力し、新しい治療法やマウスモデルの開発、臨床表現型の定量化、pre-IND試験の実施を通じて希少疾患研究を加速しています。彼のチームは、レット症候群、ドラベ症候群、先天性グリコシル化障害、遺伝性痙攣性対麻痺、イオンチャネル障害の主要プログラムをリードしています。

Dr. 価格のティッピング

ブライス・ティッピング博士は神経科医で、KCNH1の女の子の父親です。Cleveland Clinicでは、神経内科研修と神経感染症のフェローシップを修了し、入院神経内科と神経感染症を専門としています。彼の研究は医学教育、神経放射線学、およびまれな神経系感染症に焦点を当てており、最近、彼のチームはヒトにおける新たなウイルス性脳炎を発見しました。病院にいないときや子供と一緒にいるとき、ブライスはスケッチ、インクウォッシュペイント、ギター弾き、料理を楽しんでいます。

Dr. Oleg Vinogradov

Oleg Vinogradov博士は、Hertie Institute for Clinical Brain Researchのポストドク研究員で、実験的および計算的神経科学のインターフェイスで働いています。彼の研究は、hiPSC由来ニューロンのネットワーク、培養神経系、および神経データ解析に焦点を当てています。特に、病原性カリウムチャンネルバリエーションがネットワークの生理学や動態をどのように形成するかなど、疾患に関連するネットワーク機能障害の理解や、新しい治療戦略の探索に関心を持っています。

マット・ウェストン博士

Dr. Matt Westonは、バージニア工科大学のFralin Biomedical Research Instituteの教授です。彼の研究室では、小児てんかんや神経疾患に関連する遺伝子変異が、シナプス機能や神経興奮性をどのように破壊するかを研究しています。彼のチームは遺伝的マウスモデルを用いて、in vivo EEG、カルシウムイメージング、全細胞電気生理学、脳切片および初代培養でのライブイメージングを通じてこれらのメカニズムを調査し、遺伝子変異がどのようにネットワーク活動を変化させ、発作を引き起こすかを明らかにしました。

Dr. Malin Zaddach

Dr. Malin Zaddachは、ミュンヘンにあるDr. von Hauner Children's Hospitalで小児神経学の専門トレーニングを修了している小児科医です。コンスタンツ大学で生命科学の学士号を取得しています。彼女の臨床業務は、(超)希少遺伝性てんかんに焦点を当てており、個別化治療のための臨床試験やN-of-1試験などがある。また、KCNH1患者レジストリをDr.

Leonie Nicolai、遺伝子型と表現型の相関と自然歴を研究し、診断を改善する

KCNH1-related疾患の治療

セッション1のまとめ

アフリカツメガエルにおけるKCNH1バリエーションの機能研究

ルイス・パルド

KCNH1チャネル障害は、非常に広範な症状を呈する。表現型に影響を与える要因の一つは、特定のKCNH1バリエーションがKCNH1チャネルの機能に引き起こす特定の変化です(Kv10.1と呼ばれます)。私たちの研究室では、アフリカのカエルであるアフリカツメガエルの卵細胞を用いて、さまざまなKCNH1変異体のモデルを作成しています。これは、生物物理学的および薬理学的用語で特定のバリエーションの主な特性の迅速な特性の特性を可能にする、シンプルで堅牢なシステムです。測定可能な主要なパラメータとその解釈について説明し、すでに特徴付けられた変異体から学んだことについて話し合います。

培養ヒト細胞およびニューロンにおけるKCNH1バリエーションの機能研究

アル・ジョージ

このプレゼンテーションでは、個々のKCNH1バリエーションの機能特性がヒト細胞でどのように評価されるかを説明します。私たちの研究室による最近の研究では、KCNH1バリエーションの大部分が機能獲得効果を示し、バリエーションがカリウムチャネルとして作用し、予想よりも大きな活性を有することが判明しました。この機能獲得効果は、静止膜電位と呼ばれる細胞の基本的な特性を変化させます。静止膜電位は、電気活動の基礎レベルです。この効果は、培養された非神経細胞と、再発バリエーションR357Qを有する患者特異的幹細胞に由来するヒトニューロンの両方で観察された。

KCNH1-related てんかんにおけるイミプラミンに対するバリエーション特異的反応

オレグ・ヴィノグラードフ

1959年に最初に承認された古い抗うつ薬であるイミプラミンは、研究室でKv10.1を阻害し、KCNH1-related障害の可能性のある治療として提案されている。二つの補完的な研究を紹介します。第一に、我々は、イミプラミンが、P560SまたはR357Q KCNH1バリエーションを担持するヒト誘導多能性幹細胞に由来するニューロンにおける過剰な電気活性を低減したが、有効濃度はバリエーション間で異なっていたことを示す。また、K199R変異株の臨床検査所見及び臨床所見も提示する。この変異株は、他の変異株とは異なる機序を介してKCNH1活性化を増加させ、イミプラミンに対する反応が異なる可能性がある。私たちの調査結果はKCNH1-related てんかんにおける薬物応答は、バリエーション特異的な生物物理学的機序によって形作られており、患者の変異に応じて同じ効果が得られる。

再発性KCNH1-p.R357Qバリエーションの新規マウスモデル

ジェニファー・カーニー

疾患のマウスモデルは、研究ツールとして重要です。疾患の根本的な影響や患者固有の遺伝子変異を研究するために使用されます。マウスモデルは、治療アプローチを試験するための代用物としても使用される。このプレゼンテーションでは、KCNH1-p.R357Qマウスモデルを紹介し、KCNH1-related疾患に対する新規の精密療法の試験のためのその実装を実証する。

新しい患者由来KCNH1マウスモデル;ヒト化P560Sマウス及びその関連表現型

マット・ウェストン

KCNH1機能獲得によって引き起こされる発達障害に関連する神経学的問題をよりよく理解し、治療するために、我々は、引き起こされる脳活動および行動の変化を研究しています。

マウスモデルにおけるKCNH1 P560Sバリエーションによる。我々は、発達中のP560Sマウスは、体重および運動能力の出現において、正常なマウスに遅れることを見いだした。これらの問題は、青年期及び若年期成熟P560Sマウスでも持続しており、EEGモニタリングを用いた脳活動の変化も確認されている。これらの異常は、P560SマウスをKCNH1疾患の貴重なモデルとして確立し、新たな治療法の試験に使用できる。

中野 啓子

KCNH1バリエーションに対するイミプラミンの効果

アンドレア・アルカラス

ニューロンで発現するKv10.1カリウムチャネルをコードする遺伝子であるKCNH1の変異は、てんかんおよび発達障害を特徴とするまれな神経障害を引き起こす可能性がある。Kv10

イミプラミンは、一部の患者で有望な結果を示した抗うつ薬であるが、一部の患者には有効であるが、他の患者には有効でない理由は依然として不明である。このプレゼンテーションでは、カエル（丘疹）卵母細胞における様々なKCNH1変異体の研究方法について説明し、様々な変異体がKv10.1カリウムチャネルの機能をどのように変化させ、様々な変異体がイミプラミンにどのように反応するかを理解します。我々の知見は、治療に対する応答が特定の遺伝的バリエーションに依存することを示し、個別化をサポートするための機能検査の重要性を強調しています

KCNH1-associatedチャネル病患者の治療戦略。

セッション2の概要

アンチセンスオリゴヌクレオチド療法は、ヒトニューロンおよびマウスにおけるKCNH1 DEEを逆転させる

エヴァンゲロス・キスキニ

このパイロット試験では、KCNH1タンパク質の量を減少させるために設計された遺伝子医薬品の一種であるアンチセンスオリゴヌクレオチド(ASO)を用いて、KCNH1-related疾患の治療戦略となり得るかどうかを評価した。KCNH1 本発明者らは、二つの異なる疾患を引き起こすKCNH1バリエーションを担持する幹細胞に由来するヒトニューロン、およびKCNH1疾患のp.R357Qマウスモデルにおいて、このアプローチを試験した。異なるKCNH1バリエーションを有するヒトニューロンにおいて、ASO処置は、より正常なニューロンネットワークパターンを回復させ、複数のKCNH1バリエーションが同じ治療アプローチにตอบสนองし得ることを示唆している。マウスモデルでは、KCNH1 mRNA発現の減少により発作負荷が減少し、生存率が改善した。重要なことに、KCNH1レベルの低下は、健康なニューロンにおいて十分に許容され、この戦略の継続的な開発を支持した。これらの初期の知見は前臨床であり、このアプローチをヒトで試験する前にさらなる研究が必要であるが、これらの知見は、KCNH1/KCNH1-relatedの減少が実行可能な治療戦略である可能性を示す有望なエビデンスを提供する。

KCNH1に対するASOの開発

オリビア・キム＝マクマナス

KCNH1発達性てんかん性脳症(DEE)のような機能獲得型チャネル病では、治療ロジックは、理想的には、ニューロンの興奮性をベースラインに戻すために、正常な遺伝子コピーを温存する対立遺伝子特異的な方法。小児患者に対するn=1アレル選択性ASO介入療法試験において、ASOはイントロン良性一塩基多型を標的とするよう設計されている。本試験では、発達、認知及び行動の軌跡、生活の質、発作頻度／投薬負荷を追跡し、患者ごとに評価項目及び転帰尺度を調整し、脳波検査です

KCNH1-related疾患の口腔・歯科症状の管理

アニエス ブロッホ

O-Rares French National Reference Centreは、歯、口、顔に影響を与える希少疾患を持つ人々を診断し、ケアするために専門家を集めています。Filière TETECOUPおよび欧州ネットワークERN CRANIOと緊密に連携することで、O-Raresは、研究と遺伝子診断を進めながら、患者が専門的で調整された生涯にわたるケアにアクセスできるよう支援しています。このプレゼンテーションではKCNH1-related疾患を例にとり、口腔および歯科の特徴が、希少疾患患者の早期診断、生活の質の向上、個別化ケアにどのように貢献できるかを示します。

今後の臨床試験の根拠となるKCNH1自然経過レジストリの結果

マリン・ザダック

このプレゼンテーションでは、2025年にCure KCNH1財団によって設立されたKCNH1自然史レジストリーの最新の知見を紹介します。本レジストリは、臨床症状、症状の経時的な進行、患者及び家族が直面する課題、並びに患者及び家族の状態の違いを理解することにより、本疾患の自然経過に関する必須の知識を提供する。これらの洞察は、患者ケアを改善し、将来に不可欠な自然経過の比較対照を提供するのに役立ちます

介入臨床試験により、研究者は治療の効果と予測される効果を区別することができます。
病気の経過。

科学用語の用語集

活動電位: 細胞膜全体にわたる電圧または膜電位(電気)の急激な上昇とそれに続く低下で、通常はニューロンや筋細胞で観察され、神経の伝達に不可欠です。

インパルス

アンチセンスオリゴヌクレオチド(ASO): RNAの小さな合成片から作られる治療薬の一種で、体内の天然RNAに結合して特定のタンパク質の産生を促進または抑制します。ASO

KCNH1-related疾患の治療薬は、KCNH1を抑制するように設計されています。ASOは反復投与する必要があります。

チャネル病: イオンチャネルサブユニットまたはタンパク質の機能障害によって引き起こされる疾患。

彼らを規制する。KCNH1-related疾患はチャネル病の一種である。

CRISPR/Cas9: DNAを正確に変化させるために使用できるゲノム編集技術。この

KCNH1-related疾患に対する治療介入の可能性について、技術が研究されています。

細胞株: 動物またはヒトから単離され、実験室で増殖した細胞。

臨床試験: 治験とは、ヒトのボランティアを対象とした研究であり、病気、新しい治療法、または既知の治療法の新しい使用方法に関する特定の疑問に答えることを目的としています。治験(医学研究や研究試験とも呼ばれます)は、新しい薬や治療法が安全かつ有効であるかどうかを判断するために使用されます。慎重に実施される臨床試験は、人に効果のある治療法を見つけるための最も迅速かつ安全な方法です。治験は四つの段階に分かれています。第I相では、少人数のグループで新薬や新治療法を試験し、安全性と毒性を評価します。第I相試験の中には、疾患の特徴のみを調べ、新規治療法の開発に必要な背景情報を提供するものもあります。第II相では、治験を拡大し、有効性の評価を開始します。第III相では、さらに大規模な集団に試験を拡大し、薬剤を標準治療と比較することがよくあります。第IV相は、薬剤または治療が認可され、販売された後に行われます。

デノボ変異: 家族の体の初期の細胞に自然に変異した結果として、家族の一員に初めて現れる遺伝子変異。これは生殖細胞(卵または親の一方の精子)、または受精卵自体の細胞。

発達遅延: 子どもが期待された発達マイルストーンに達しない場合

回。これは、運動、言語、社会的、認知的スキルなど、さまざまな領域で発生する可能性があります。

DNA(デオキシリボ核酸): 遺伝子は、細胞の遺伝情報を伝える非常に長い分子であるDNAのセグメントで構成されています。DNAは、ヌクレオチドの塩基対間の化学結合によって一緒に保持される二本鎖から構成される。DNAは、これら四つのヌクレオチドに基づいて、塩基: アデニン(A)、グアニン(G)、シトシン(C)、およびチミン(T)。

脳波検査(EEG): 小さく平らな金属を用いて脳内の電気的活動を検出する検査

頭皮に付着した円盤(電極)。脳波は、てんかんやその他の脳疾患の診断によく使用されます。

電気生理学: 生物細胞および生体組織の電気的特性の研究。電気生理学的技術は、ニューロンのKCNH1カリウムチャネルの機能を測定するために使用されます

KCNH1変異のニューロン機能に対する影響

てんかん: 反復性発作を特徴とする神経障害。

てんかん性脳症: 脳の機能と発達に影響を及ぼす重度のてんかん。

KCNH1変異は、てんかん性脳症の既知の原因である。

機能獲得型(GOF)変異: 変異遺伝子が新たな変異を有する変異の一種

分子機能または遺伝子発現の新しいパターン。ほとんどのKCNH1変異はGOF変異であり、

ニューロンのKv10.1イオンチャネルおよびカリウム移動の変化に作用し、KCNH1-related障害を引き起こします。GOF変異は通常、優性とみなされ、一つの遺伝子コピーのみが変異し、他のコピーは正常のままですが、その人は障害を早めています。

遺伝子: 特定のタンパク質をコードする染色体上に存在するDNA断片。人間には、特定の酵素や他のタンパク質を作るための青写真として働く何万もの遺伝子があります。

生体内の反応と構造。

遺伝子治療: 病気を治療または治癒するために人の遺伝子を改変する技術。遺伝子治療とは、治療または治療を目的として、人の遺伝コードの内容を導入、削除、または変更することです。

病気を治す。これは、KCNH1-related障害を治療するための潜在的なアプローチである。

ヘテロ接合性変異: 遺伝子の二つのコピーのうち一つだけが改変される突然変異。

KCNH1-related障害は、典型的にはヘテロ接合変異から生じる。

In Vitro: 生物の外部で行われる研究または実験。通常、以下のような研究室で行われる研究または実験。

ペトリ皿または試験管。インビトロ研究は、KCNH1の機能を調べるためにしばしば使用される。

In Vivo: 生体内で行われた研究または実験。In vivo試験は、

生物全体におけるKCNH1変異の影響。

イオンチャネル: 細胞膜に存在するタンパク質で、イオンが通過する孔があり、異なる細胞タンパク質や手がかりによって調節される様々なセグメント。適切な細胞キューに応答して、イオンチャネルが開閉し、特定のイオンが細胞内外に流れるようにします。

イオンチャネル病: KCNH1との関連で、しばしば、機能不全のイオンチャネルによって引き起こされる疾患で、かんや発達障害などの神経症状を引き起こす可能性があります。

KCNH1: KCNH1 mRNA、したがってKv10.1タンパク質をコードする遺伝子。病原性変異

KCNH1関連KCNH1-related疾患を引き起こす。

Kv10.1: KCNH1遺伝子によって産生されるタンパク質で、カリウムチャネルサブユニットとも呼ばれ、ニューロンの興奮性に重要な役割を果たします。四つのKv10.1タンパク質を結合させて、Kv10.1イオンチャネル。

モザイク現象: 身体他の細胞とは異なるゲノムを持つ人の細胞の存在。この違いは、例えば、特定のゲノムバリエント、または染色体の付加もしくは喪失に起因し得る。この状態は、卵子の受精後、非常に初期の胚発生中に発生する遺伝的エラーに起因するか、または発生の後半で発生する可能性があります。モザイクは、あらゆる種類の常に疾患を引き起こすわけではありません。

変異: 遺伝子のDNA配列の変化で、バリエントとも呼ばれます。KCNH1遺伝子の変異

様々な神経疾患を引き起こす可能性があります。

メッセンジャーRNA (mRNA): mRNAは、タンパク質産物の化学マップとして機能するRNAの単一分子です。RNAはDNAと化学的に類似した分子であり、一致するコードを持つ。RNAは、細胞が遺伝子に見られる情報を、対応する遺伝子情報に変換するために使用する中間分子です。

遺伝子がコードするタンパク質

ニューロン: 電気インパルスを伝導する脳内の特殊な細胞。呼吸、消化、血液の送り出し、見たり聞いたりするなどの体のプロセスについて考え、調節するために不可欠です。

体温をコントロールする。

パッチクランプ法: 電気生理学における実験的方法で、単一または

複数のイオンチャネルを KCNH1チャネルの機能特性を調べるためによく使用されます。

表現型: 重量、しわ、または

疾患の存在または不在。表現型形質は、通常、環境的または栄養的要因の影響を受ける遺伝的特性を含む。KCNH1の文脈では、特定の症状および

変異から生じる特徴。

多能性幹細胞：移植された胚、胎児、または発達した生物において、あらゆる種類の細胞を生じさせることができる幹細胞。人工多能性幹細胞、またはiPSCは、患者自身の研究室での研究に使用されます。

カリウム：ニューロンの機能にとって重要なイオンで、Kv10.1によって調節されています。

前臨床試験：試験管内または試験管内の試験薬または治療法の試験を指します。動物。この検査は、ヒトを対象とした試験が行われる前に行われます。

タンパク質発現：生体内でタンパク質が合成、修飾、調節されるプロセス。KCNH1-related疾患の治療が進行中であるが、一部の治療ではKCNH1タンパク質が変化しようとする表現する。

対症療法：根底にある症状に対処するのではなく、症状の緩和を目的とした治療障害の原因。KCNH1-related疾患に現在使用されている多くの治療法は対症療法である。

意義不明のバリエーション：患者のゲノム解析でバリエーションが同定されたものの、そのバリエーションが実際に健康状態に関連しているかどうか不明な場合、その所見は意義不明のバリエーション(VUS)と呼ばれます。多くの場合、これらの変異株は集団内で非常にまれであるため、それらに関する情報はほとんどありません。通常、バリエーションが疾患関連です

電位依存性カリウムチャネル (VGPC)：電位の変化に反応して開く細胞膜にあるイオンチャネルの一種で、カリウムイオンがニューロンに流れ込むことを可能にします。活動電位を開始すること。

野生型：ある遺伝的特徴に関する表現型で、自然界でよく見られる「普通」型。変動を測定するための基準として研究で使用されます。

その他のリソース

印刷されたプログラムのQRコードをスキャンして、ライブストリームの翻訳を含むGoogle Meetのリンクにアクセスします
プログラム、会議プログラムの翻訳版など。

会議中に何か必要なものがあれば、キュアKCNH1財団のメンバーにお尋ねください。

チーム: Michaelle Jinnette、Breanne Dollar、Kevin Witt、Ali Rosenberg。

KCNH1の研究について、ぜひお聞きください。プレゼンテーションまたはKCNH1-related科学についてご質問がある場合は、当社の科学ディレクターAliまでご連絡ください。

ali@curekcnh1.org。

家族の日の翻訳リンク

印刷されたプログラムのQRコード。

科学シンポジウムの翻訳リンク

印刷されたプログラムのQRコード。

本プログラムの翻訳

印刷されたプログラムのQRコード。

ホテル&会議情報

パリ・マリオット・リヴ・ゴーシュ・ホテル&コンファレンスセンター 17 Boulevard

Saint-Jacques, 75014 Paris

T+33. (0)1 40 78 78 53

会議は大好きですか？ 次回作のアイデアはありますか？

ぜひご意見をお聞かせください。QRコードにカメラを向けて、簡単なメモをお送りください。