

令和2年7月10日

千葉県こども病院  
学校法人順天堂 順天堂大学  
学校法人 埼玉医科大学  
国立研究開発法人日本医療研究開発機構

## 新生児ミトコンドリア心筋症の原因遺伝子を国際連携による大規模研究で同定 ～早期診断と治療法開発へ期待～

千葉県こども病院遺伝診療センター・代謝科の研究グループは、順天堂大学、埼玉医科大学との共同研究により、新生児の重篤なミトコンドリア心筋症を呈する日本人症例のゲノム解析を行い、*ATAD3* 遺伝子クラスターの重複が発症に関与することを同定しました。また、オーストラリア等との国際共同研究として大規模な解析を行い、16家系で同様の重複を見つけたことを報告しました。

その研究成果が Cell 出版社の論文誌『Med』に掲載されましたので、ご報告いたします。

### 1 論文発表日：令和2年7月10日（金）

※Med誌は、米国のトランスレーショナルリサーチに関する科学雑誌です。

### 2 概要

ミトコンドリアの機能低下が原因となって起こる病気を総称して「ミトコンドリア病」と呼んでいます。新生児期・乳幼児期に発症するミトコンドリア病は重篤なことが多く、特に心筋症を合併すると致死的となります。

千葉県こども病院 村山圭部長らのグループは、順天堂大学 難病の診断と治療研究センター 岡崎康司教授、埼玉医科大学小児科 大竹明教授らとの共同で全国から寄せられるミトコンドリア病疑い症例の生化学診断と遺伝子診断に取り組んできました。重篤な新生児の心筋症を呈したミトコンドリア病症例に対してゲノム解析を行い、4家系において *ATAD3* 遺伝子の重複を引き起こしていることを同定しました。さらに *ATAD3A/C* 融合タンパク質が、異常な *ATAD3* 複合体形成を生じることによりミトコンドリア機能障害を起こすことを明らかにしました。海外の共同研究グループも同様の重複を発見し、合計16家系17患者を報告しました。ミトコンドリア心筋症の症例報告は本邦でも増加していますが、病因遺伝子がこれほどまで多く見つかったことはなく、潜在的に多くの心筋症が同様の遺伝子変異を有する可能性が示唆されます。今後、本疾患のさらなる病態解明と治療法の開発が加速されることが期待されます。

#### 【本件に関するお問い合わせ先】

千葉県こども病院  
事務局医事経営課  
Tel：043-292-2111

#### 【AMED事業に関するお問い合わせ先】

国立研究開発法人日本医療研究開発機構  
ゲノム・データ基盤事業部 医療技術研究開発課  
難治性疾患実用化研究事業 担当  
E-mail：nambyo-info@amed.go.jp

※ 当該研究は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)「難治性疾患実用化研究事業」の研究費を用いて行われました。