

令和3年10月8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  
日本赤十字社 福岡赤十字病院  
国立研究開発法人日本医療研究開発機構

## 新生児期発症のミトコンドリア病の詳細について世界で初めて大規模報告

千葉県こども病院新生児科・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、福岡赤十字病院と共同でミトコンドリア病に関する研究を進めてきました。この度、新生児期に発症したミトコンドリア病 281 例の大規模なデータを取りまとめ、その臨床的特徴、遺伝子診断、予後を明らかにしました。これらの情報は、新生児期発症のミトコンドリア病を診療する際に正確な情報源として新生児医療・小児医療の現場で活用されていくことが期待されます。なお、本研究成果が論文誌『Archives of Disease in Childhood Fetal & Neonatal edition』誌のオンライン版に令和3年10月8日付で公開されましたので、併せてお知らせします。

## 1 論文発表日：令和3年10月8日（金）

\*Archives of Disease in Childhood Fetal & Neonatal edition 誌は新生児疾患関連の論文を扱う英国の医学雑誌です。

## 2 概要：

ミトコンドリア病は、約 5,000 人に 1 人の頻度で発症するエネルギー産生異常を来す先天代謝異常症です。新生児期に発症した症例は乳幼児期や成人期に発症した症例とは異なり、極めて重篤な経過をたどりますが、原因遺伝子やその病態はこれまで未解明のままでした。

本研究グループでは、2004～2020 年にかけて出生した新生児期発症のミトコンドリア病 281 症例に対して、臨床的特徴、遺伝子診断、予後等を明らかにする研究を行いました。

その結果、全身の臓器に症状が及ぶ「多系統のミトコンドリア病 (Multisystemic mitochondrial disease)」が大部分を占め、初発症状は出生後早期に新生児仮死や呼吸障害、以降は体重増加不良が多いことが判明しました。新生児期にミトコンドリア病が疑われる症例においては、生化学的・遺伝学的に包括的な解析を行うことで診断数が増えてきており、多様な遺伝的病因を持つことも明らかになりました。また、具体的な生存率や病型による予後の違いも分かってきました。

今回の報告では、世界で初めてこれら新生児期発症のミトコンドリア病症例の臨床的特徴、遺伝子診断、予後に関する大規模データをまとめました。本報告情報は、新生児期発症のミトコンドリア病を診療する際に正確な情報源として臨床現場において活用されることが期待されます。さらに新生児期発症の多い重篤なミトコンドリア病の新たな病態解明と病因遺伝子に基づく治療開発など、ミトコンドリア病研究の一層の発展につながることを期待します。

## 【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  
Tel：03-6870-2223 / E-mail：nambyo-r@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。