

令和2年7月6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

## ミトコンドリア病の新たな原因遺伝子を発見

～ 発達遅滞・小頭症・てんかん合併症例の治療法開発へ期待 ～

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、発達遅滞・小頭症・てんかんを併発する日本人のミトコンドリア病の新たな病因遺伝子として *NDUFA8* 遺伝子を同定しました。

その研究成果が論文誌『Clinical Genetics』8月号に掲載されることになり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6日（月）

※Clinical Genetics 誌は、英国の臨床遺伝学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びます。新生児期・乳幼児期に発症する重篤なタイプから成人期に症状が顕在化する軽症なタイプまで様々ですが、多くは共通の特徴として筋肉や神経に症状が見られます。原因遺伝子は、ミトコンドリア遺伝子または核遺伝子の変異に起因しますが、小児期発症のミトコンドリア病の多くは、核遺伝子の変異が原因であることも知られています。

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。この度、発達遅滞・小頭症・てんかんを併発するミトコンドリア病症例のゲノム解析を行い、*NDUFA8* 遺伝子を世界で初めて原因遺伝子として同定しました。また、*NDUFA8* タンパクの減少が、ミトコンドリア呼吸に必要な呼吸鎖複合体 I 全体の欠損を引き起こすことを明らかにしました。本成果は、ミトコンドリア病の中で最も罹患者数の多い、ミトコンドリア呼吸鎖複合体 I 活性低下のメカニズムの一端を新たに明らかにしたことで、本疾患の病態解明と診断法・治療法の開発につながることで期待されます。

【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

※ 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。