

令和 6 年 10 月 24 日
千葉県 こども病院
理化学研究所
学校法人順天堂 順天堂大学
学校法人 埼玉医科大学

5 塩基の繰り返し配列の異常伸長による脳症を発見 ～未診断率の高いミトコンドリア病の遺伝子診断に一石～

千葉県こども病院遺伝診療センター・代謝科、理化学研究所（理研）生命医科学研究センター応用ゲノム解析技術研究チーム、順天堂大学、埼玉医科大学の共同グループは、ミトコンドリア病を引き起こす、新しいタイプの DNA 配列を発見しました。本研究成果は、ミトコンドリア病およびその他の遺伝性疾患の未診断症例の解明に貢献すると期待されます。なお、本研究成果は科学雑誌『npj Genomic Medicine』オンライン版（10 月 25 日付）に掲載されます。

1 論文発表日：令和 6 年 10 月 25 日（金）

*npj Genomic Medicine 誌はゲノム医療に関する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の生成に異常を来す先天代謝異常症です。ミトコンドリア病の原因遺伝子はミトコンドリア DNA だけでなく、核の DNA にも多数存在します。我々は、これらを効率よく調べることのできる“ミトコンドリア病遺伝子パネルシーケンス”を開発し、効率的なゲノム解析の仕組みを整えてきましたが、それでも 6～7 割は未診断となっています。

本共同研究グループは、2,932 人の未診断ミトコンドリア病患者の国内の集団において、それぞれの患者で病気の原因となる遺伝子変化を突き止める研究を進めてきました。今回、共同研究グループは複数の遺伝子解析技術の結集により、新規のリピート配列の異常伸長により、NAXE 関連脳症と呼ばれるミトコンドリア病の一種を引き起こすことを発見しました。

本研究では、依然として多くの未診断ミトコンドリア病患者がいる状況で、複数の先端的な遺伝子解析技術を組み合わせることで、ミトコンドリア病の原因となる遺伝子変化を特定し、これまで診断困難であった患者を分子診断することに成功しました。このことから、同様の取り組みによって未診断症例の診断を推進できることが期待されます。また、近年注目を集めているリピート病の観点においては、リピート配列として GGGCC がヒトの疾患の原因となり得ることを初めて明らかにしました。これは、同様のリピート配列を持つ遺伝子が潜在的に遺伝性疾患につながる可能性を示唆するものであり、本研究成果はリピート病研究を加速する知見をもたらすものと考えられます。なお、詳細については理化学研究所のホームページをご覧ください。

（タイトル：塩基の新規繰り返しの異常伸長による脳症を同定）

<https://www.riken.jp/press/2024/index.html>

【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。