

令和3年2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

## 日本における重症ミトコンドリア病に対する出生前診断の現状を初めて報告

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、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、日本人の核遺伝子変異による新生児期・乳児期発症重症型ミトコンドリア病の罹患児を出産した経験のある13家族に対し出生前診断を実施し、妊娠経過や各家系の発症者の情報をまとめました。

これらの情報は、ミトコンドリア病の出生前診断における遺伝カウンセリング等の際の正確な情報源として活用されていくことが期待されます。

なお、本研究成果が、明日論文誌『Scientific Reports』に掲載されますので、併せてお知らせします。

## 1 論文発表日：令和3年2月11日（木）午後7時

\*Scientific Reports 誌は希少難病を含め自然科学系の論文を扱う欧州の科学雑誌です。

## 2 概 要：

ミトコンドリア病は、約5000人に1人の頻度で発症する最も頻度の高い先天代謝異常症です。新生児期・乳児期に発症する重症ミトコンドリア病については、重篤な経過を辿り、生命予後が悪いケースが多いこと、また、根本的な治療法がまだ存在しないことが大きな課題となっています。

研究グループでは、2014年以降、核遺伝子変異による重篤な乳児期発症ミトコンドリア病を発症する遺伝子変異をもつ児を出産した経験のあるご家族からご相談を受け、出生前診断を実施しました。

その結果、半数の胎児に発症者と同じ遺伝子型が確認され、重篤なミトコンドリア病を発症する可能性が高いことがわかりました。

今回の報告では、これら重篤なミトコンドリア病の発症者の情報や出生前診断後の妊娠経過をまとめました。本報告情報は、ミトコンドリア病の出生前診断における遺伝カウンセリング、遺伝医療提供のための正確な情報源として活用されることが期待されます。さらに核遺伝子を含めた包括的な遺伝子診断の整備、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。