

令和3年9月27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
学校法人北海道大学

小児ミトコンドリア心筋症の予後および遺伝的基盤について世界で初めて大規模報告

千葉県こども病院代謝科の研究グループは、順天堂大学、埼玉医科大学、北海道大学と共同で小児ミトコンドリア心筋症に関する研究を進めてきました。この度、小児ミトコンドリア病 223 例の遺伝的基盤を明らかにするとともに、心筋症を合併する症例は約 20% に上がることが明らかになりました。中でも新生児発症・染色体構造異常を伴う左室肥大は予後が極めて悪いことが判りました。これらの情報は、ミトコンドリア心筋症を診断する際の正確な情報源だけでなく、移植医療や創薬研究などへの活用なども期待されます。本研究成果は循環器疾患の国際学術雑誌『International Journal of Cardiology』誌の令和3年10月号に掲載されます。

* International Journal of Cardiology 誌は循環器疾患関連の論文を扱う国際学術雑誌です。

概要 :

ミトコンドリア心筋症は、ミトコンドリアの構造や機能に関わる遺伝子の異常によって生じる心筋症でミトコンドリア病の中でも特に予後が悪いと報告されてきましたが、その遺伝的基盤、頻度、予後との関係はこれまで未解明のままでした。

本研究グループでは、2004～2019年にかけて原因遺伝子が同定されたミトコンドリア病 223 症例に対して、その遺伝的基盤および心筋症の詳細な病型などの臨床的特徴、長期予後を明らかにする研究を行いました。

その結果、心筋症は全体の 22% に合併しており、心筋症を認めない症例より明らかに生命予後が悪いことが判明しました。さらに左室肥大、新生児発症、染色体構造異常はリスク因子であり、特に左室肥大の中でも新生児発症・染色体構造異常を合併すると極めて予後が悪くなることが判りました。

今回の報告では、世界で初めてミトコンドリア心筋症の遺伝的基盤、臨床的特徴と長期予後に関する大規模データをまとめました。本研究の成果は、これまで診断がつかない症例が多かったミトコンドリア心筋症を正確かつ迅速に診断する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。さらにミトコンドリア心筋症の新たな病態解明と病因遺伝子に基づく治療薬開発、さらに心臓移植に関するエビデンス構築などにも貢献でき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

※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。