

令和4年2月4日

千葉県こども病院
独立行政法人国立病院機構 千葉東病院**千葉県の研究グループがミトコンドリア腎症の特徴について世界で初めて報告**

千葉県こども病院、独立行政法人国立病院機構千葉東病院等の研究グループは、ミトコンドリア病によって起きるミトコンドリア腎症の国内 81 症例を解析し、臨床的な特徴、病理学的な特徴、や長期予後についてまとめ、研究結果を論文報告しました。

今回の研究はミトコンドリア腎症についての世界初の大規模な調査報告になります。この報告によってこれまで全くわかっていなかったミトコンドリア腎症の全体像が初めて示されました。また、この報告がきっかけになり世界中で、よりの確な診療がなされ、そして将来的にはよりよい治療へと繋がっていくことが大きく期待されます。

なお、本研究結果が論文誌『Kidney International Reports』に掲載されましたので、併せてお知らせします。

1 論文発表日：令和4年2月4日（金）

*Kidney International Reports 誌は腎疾患関連の論文を扱う有名な国際的医学雑誌です。

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。そして、ミトコンドリア腎症は、ミトコンドリア病によって引き起こされる腎症です。

本研究グループでは、国内 757 の腎疾患診療を専門とする施設に対してミトコンドリア腎症の調査を行うことで、81 症例というこれまで世界に類を見ない多数のミトコンドリア腎症症例のデータを収集し解析を行いました。

その結果、最も多い合併症は難聴であるが、他の臓器に症状を全く有さない腎限局型も 10% 程度あること、蛋白尿を有さない症例も 7% 程度あること、腎病理像としては巣状分節性糸球体硬化症像を呈することが最も多かったが、成人発症例では糖尿病性腎臓病、腎硬化症、間質性腎障害像などを呈する例もあること、中央値 11 年のフォローアップ期間中に全体の 50.8% で腎不全に至り、また中央値 12 年のフォローアップ期間中に全体の 25.4% で死に至っていたことなどが明らかになりました。また、腎症発症から遺伝学的診断まで中央値で 6 年かかっており、診断までの時間短縮が課題として見えてきました。

今回の報告では、千葉県の研究グループが中心となり世界で初めてミトコンドリア腎症の臨床・病理学的特徴や予後等を明らかにすることができました。この報告がきっかけになり世界中で、よりの確な診療がなされ、そして将来的にはよりよい治療へと繋がっていくことが大きく期待されます。

【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

独立行政法人国立病院機構 千葉東病院 企画課 Tel:043-261-5171

※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。