

千葉県がんセンター/千葉県こども病院  
小児ミトコンドリア病の新規病因遺伝子の発見について  
～黒毛和種牛における虚弱子牛症候群との関連～



平成 28年 7月 13日  
千葉県がんセンター  
千葉県こども病院  
国立研究開発法人 日本医療研究開発機構  
電話 03-6870-2245 (企画・広報 G)

千葉県こども病院代謝科/千葉県がんセンター研究所の研究グループは、遺伝性疾患である小児ミトコンドリア病の症例を対象に、埼玉医科大学との共同研究で、原因解明のため網羅的なゲノム解析と候補遺伝子の機能解析を行いました。その結果、これまでヒトでは知られていなかった新たな病因遺伝子として、*IARS* 遺伝子を同定しました。また、よく似た症状を呈する *IARS* 異常症の小児例がドイツ及びオーストリアでも発見され、希少疾患の国際連携によって、3カ国の共同論文として発表に至りましたので報告いたします。

論文発表日：平成 28年 7月 15日 午前 2時 (現地時間 7月 14日 正午)

(米国人類遺伝子学会雑誌 The American Journal of Human Genetics)

## 概要

- ・子宮内発育遅延、脂肪肝、成長障害、難聴、糖尿病などを呈するミトコンドリア病の症例に対して包括的遺伝子解析を行い、*IARS* 遺伝子を新しい病因遺伝子として同定し、日・独・奥 3カ国の国際共同論文として米国人類遺伝学会雑誌に報告した。
- ・元々 *IARS* 異常症は、黒毛和種牛の遺伝病である「虚弱子牛症候群」の原因の一つとして知られている。ヒト、牛の *IARS* 異常症で共通した症状は、子宮内発育遅延、出生後の成長障害、易感染性である。
- ・*IARS* 異常症は、核の遺伝情報をもとに細胞質内で蛋白合成を行う過程における、トランスファーRNA (tRNA) の翻訳過程の異常であり、各種の蛋白合成が障害された結果、様々な症状に結びつくと考えられる。
- ・本症のような人畜共通の遺伝性疾患に対して、医師、獣医師、研究者が国内的にも国際的にも連携して病態解明及びその克服に取り組んでいくことが重要であり、今回の報告が今後の小児ミトコンドリア病の実態の解明に繋がっていくことが期待されます。

### 【本件に関するお問い合わせ先】

千葉県がんセンター  
事務局医事経営課  
Tel : 043-264-5431

### 【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  
戦略推進部 難病研究課  
Tel : 03-6870-2223  
E-mail : nambyo-info@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。