

●ミトコンドリア病（小児ミトコンドリア病）について

<病気の概要>

- ・様々な臓器異常を起こすエネルギー産生異常の遺伝性疾患であり、2009年に指定難病になった。
- ・ミトコンドリアは、細胞の機能維持に必要なエネルギーを産生する器官で、あらゆる細胞・組織・臓器に存在する。
- ・どこの組織・臓器のミトコンドリアが、どれだけ異常を起こすかにより、様々な症状が出る（組織・臓器特異性がある）。
- ・脳卒中発作や筋力低下、心筋症、白内障、肝不全のほか、難聴やけいれん、知能の発達障害等が起こる。
- ・ミトコンドリア遺伝子は37種類全てでミトコンドリア病が見つまっているのに対して、核遺伝子は1000~1500種類が推定され、現時点でまだ2割程度しか見つからない。

<新生児~小児のミトコンドリア病>

- ・多くは両親から受け継いだ核遺伝子が原因とされる（1/4の確率で発症する常染色体劣性遺伝が多い）。
- ・ミトコンドリア遺伝子は、父親からは伝わらず母親からのみ伝わるが、母親がミトコンドリア病でも子どもが発症しない例もある（逆もある）。

<疫学>

- ・本邦でミトコンドリア病の包括的な調査がされておらず、患者数や頻度は明らかではない。我々の研究からも本邦での発症頻度は欧米と同様におよそ約5000人に対し1人と推定されている。

<治療の現状>

- ・これまでは、発熱やけいれんを抑える薬を投与するなど対症療法が中心だった。
- ・最近では、候補治療薬の企業による臨床試験(治験)や医師主導治験が進んでいる。

