

新生児ミトコンドリア病

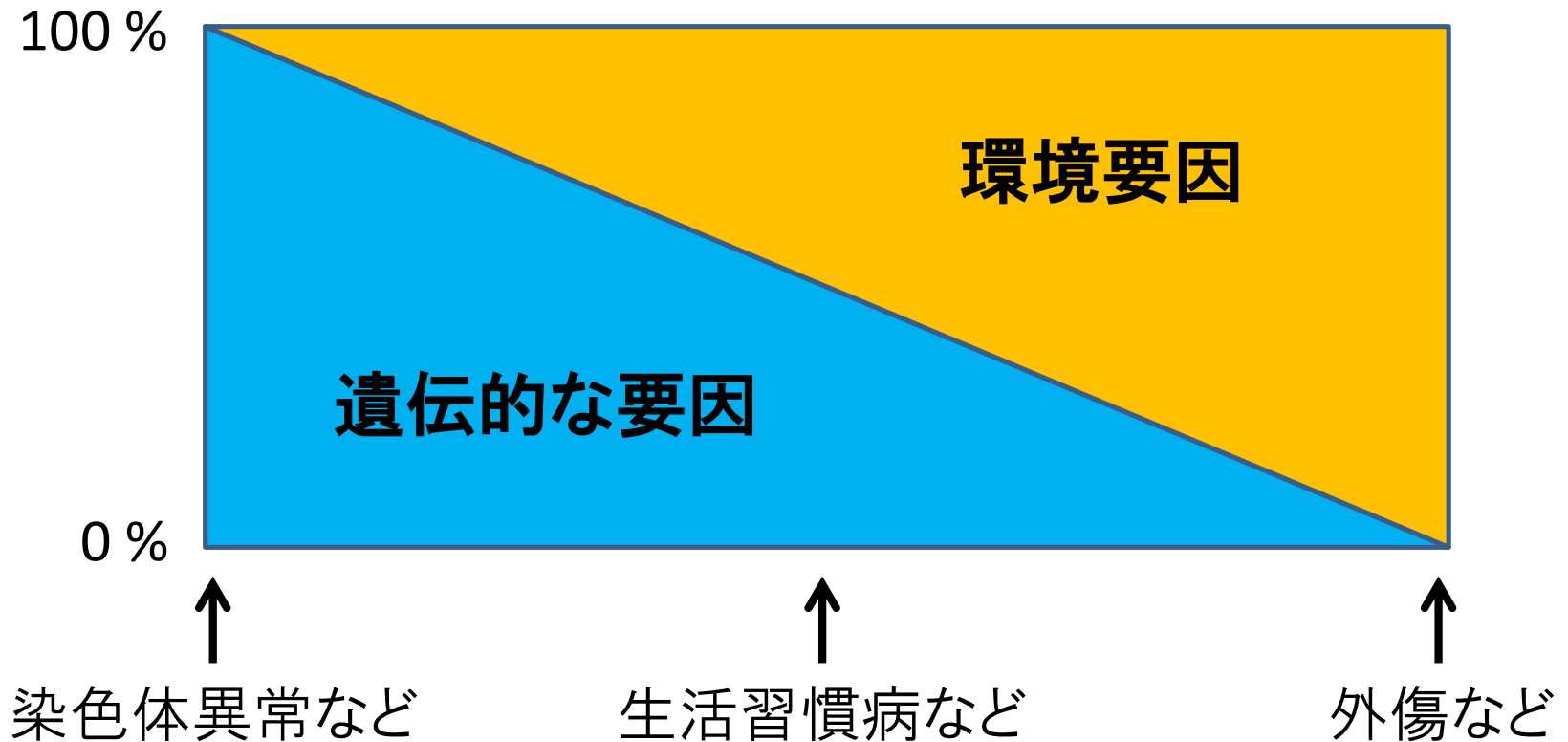
愛媛県立中央病院 長友 太郎

第4回ミトコンドリア病研究公開フォーラム

2019年2月16日

大日本住友製薬株式会社 東京本社

病気の発症要因



新生児期に先天的な病気を発症する場合は環境要因があまり関わっていないことが多い。

酸素



酸素分圧 20-30 mmHg



100 mmHg

仕事量



第一啼泣 = 肺胞の拡張

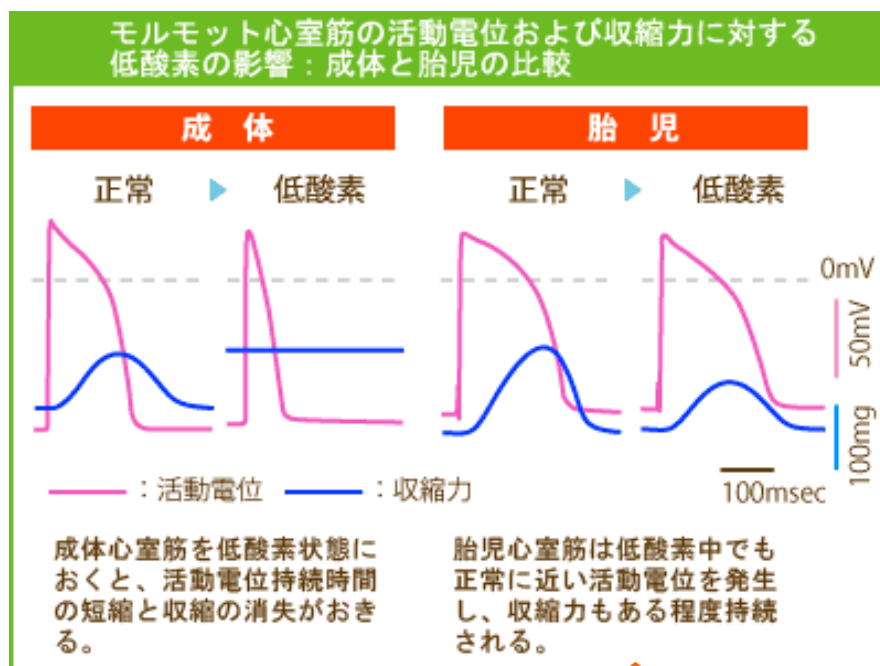


肺血管抵抗が、一気に $1/10$ まで低下



肺の血流量が急増する

胎児の心筋は低酸素環境に適応している。



東邦大学メディアネットセンター
ウェブサイトより転載

胎児の心筋は低酸素環境でも収縮し続けることができる。

心筋のエネルギー源

アデノシン3リン酸 (ATP)

胎児 の心筋では, ATPの50%が
嫌氣的 **解糖系** でつくられる。

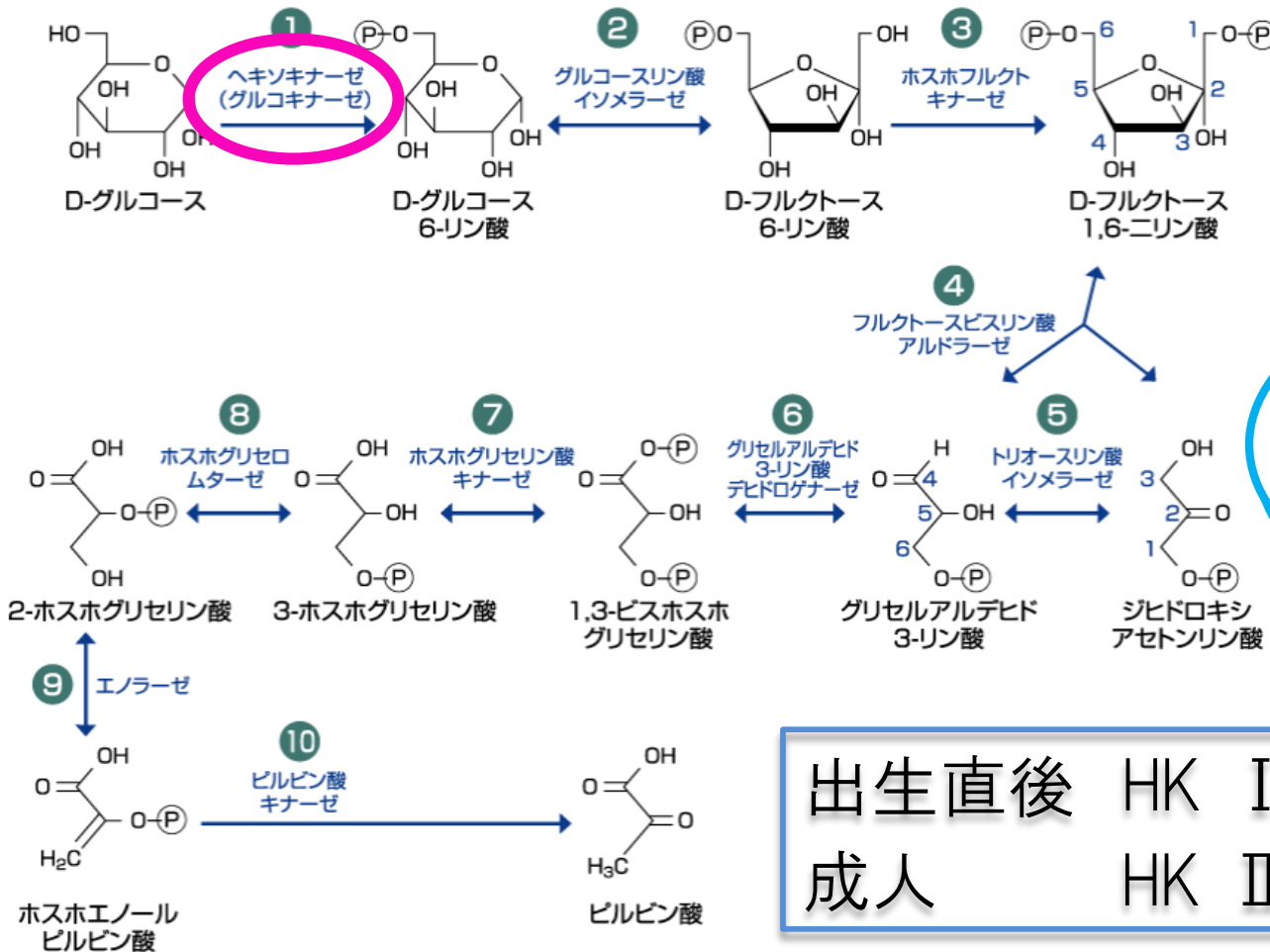
酸素を必要としない

地球の大気に酸素が存在するようになる前に,
十分に進化したとても古い経路であり,
生物において高度に保存されてきたものである。
(代謝ナビゲーションより引用)

出生直後の心筋と成人の心筋では 解糖系の律速酵素ヘキソキナーゼ(HK)の 種類が違う。

代謝速度を決定づける

解糖系



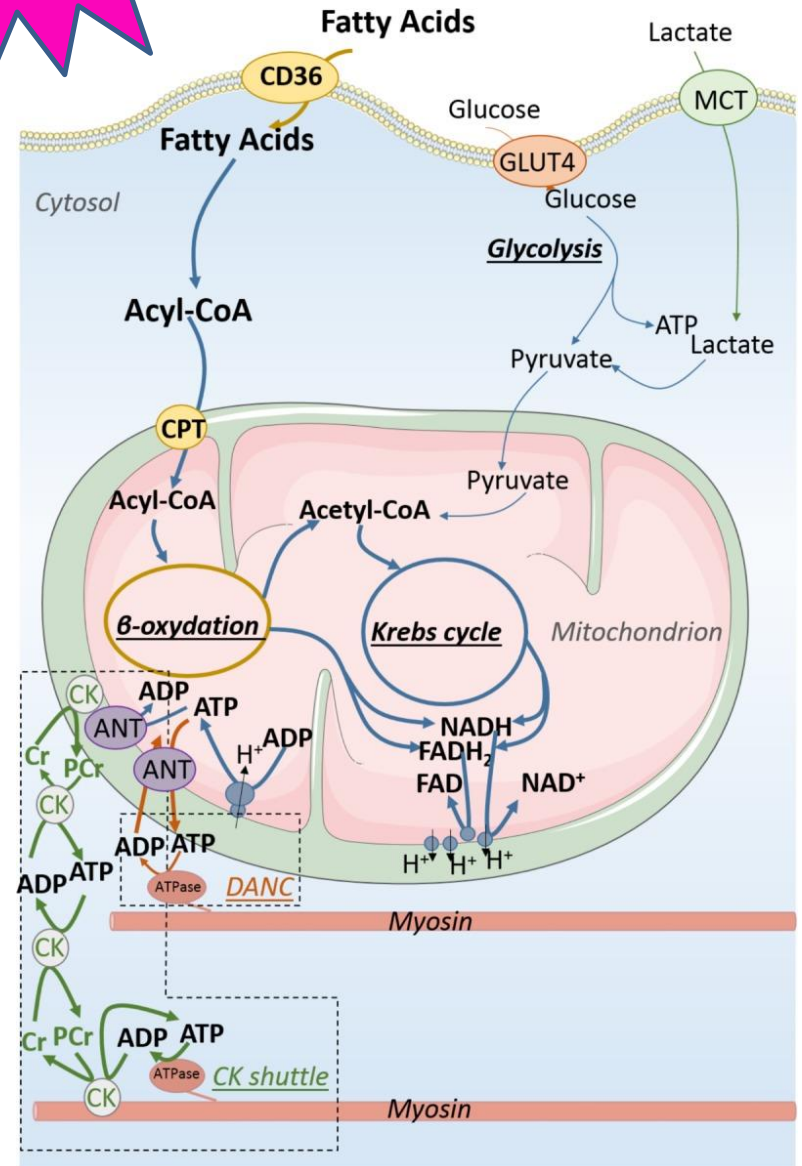
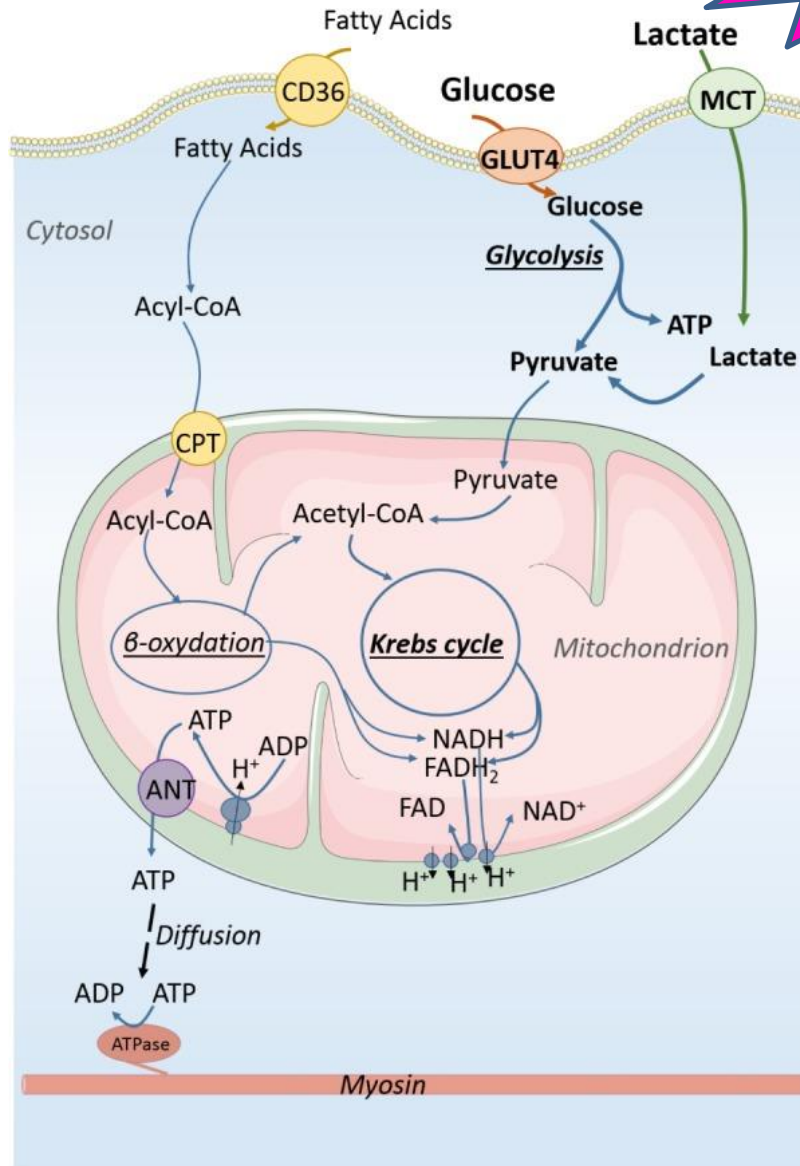
胎生期の心筋細胞の
細胞内グリコーゲン濃度は
成体の10倍程度

出生直後	HK I	(brain HK)
成人	HK II	(muscle HK)

胎児



成人



心筋のエネルギー源

アデノシン3リン酸 (ATP)

成人の心筋では、解糖系はわずかとなり、代わりに **脂肪酸** の β 酸化が主流となる。エネルギーの90%は **ミトコンドリア** における **酸化リン酸化** で産生される。

膨大なエネルギーがつくられる。

ATPの生産

無酸素

嫌氣的解糖
(糖質の代謝)

ATP
2分子

ピルビン酸

乳酸

有酸素

好氣的解糖
(糖質の代謝)

ATP
6分子

ピルビン酸 → アセチルCoA

β 酸化
(脂肪の代謝)

酸化系

クエン酸回路

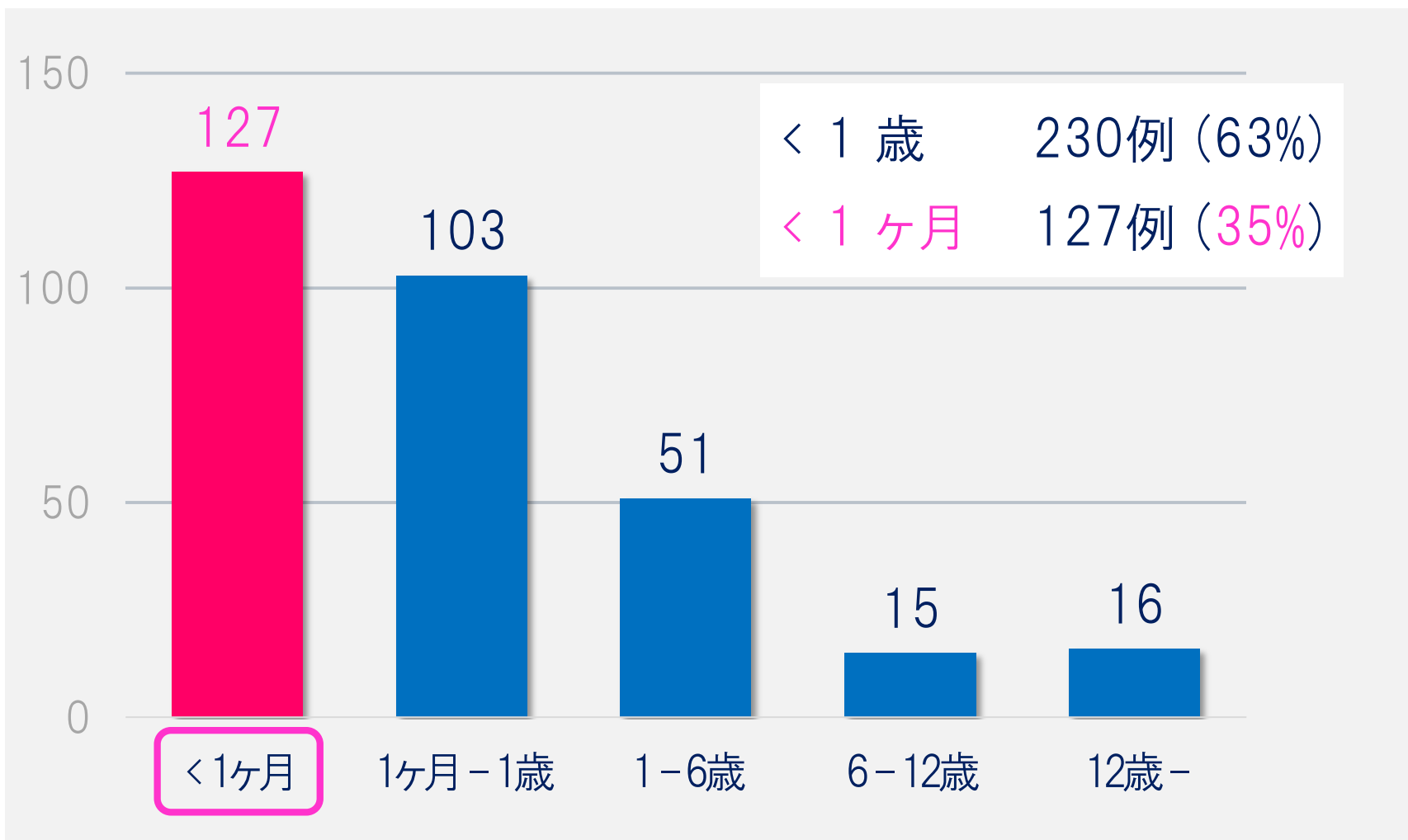
酸化的リン酸化

ATP
糖質から 30分子
脂肪から 129分子

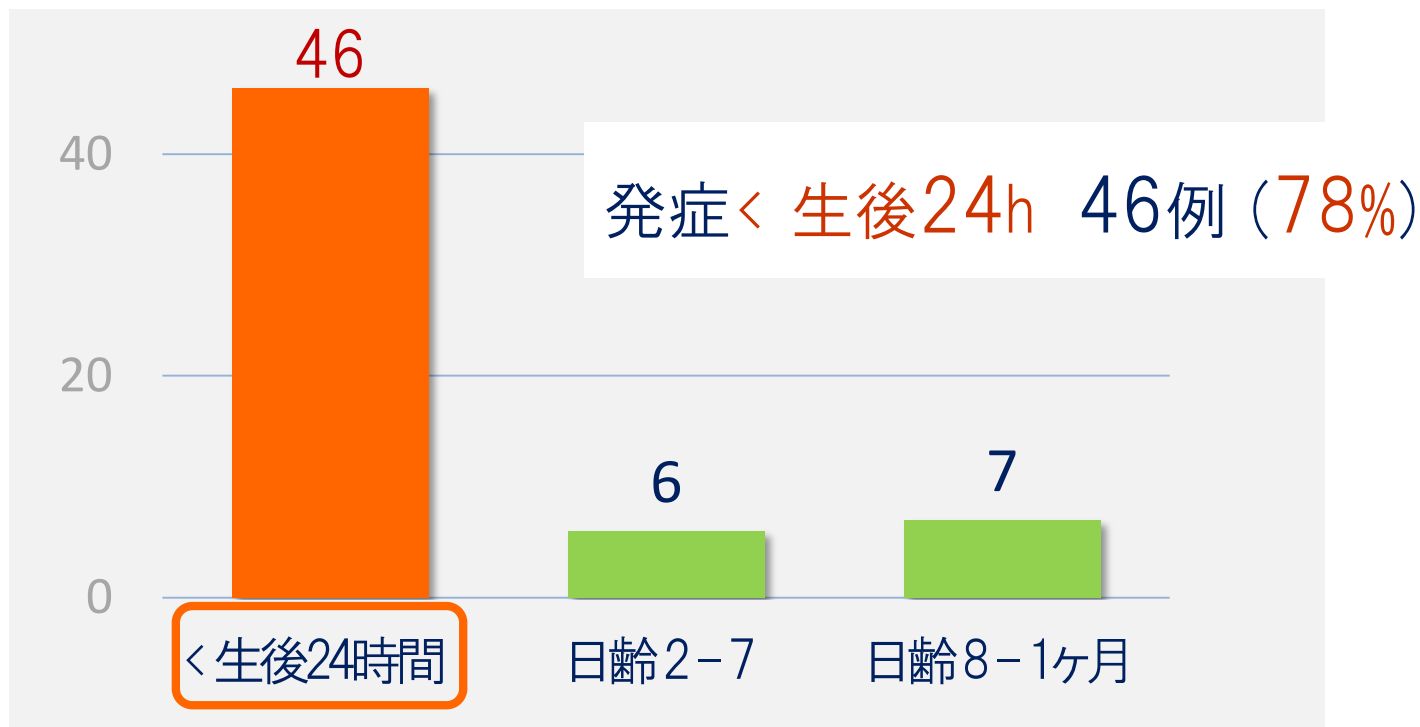
H₂O CO₂

ミトコンドリア機能に
問題があると、この
エネルギー源が減って
しまいます。

小児ミトコンドリア病の発症年齢（363例）



新生児ミトコンドリア病の発症年齢（59例）



小児ミトコンドリア病の 3分の1 は新生児期発症
そのうち 約8割は 生後24時間までに 発症

**出生直後は ミトコンドリア病 を
発症しやすい。**

新生児ミトコンドリア病 (59例)

初発症状 出生後 ~ 24時間

呼吸障害	19 (32%)
新生児仮死	12 (20%)
低血糖	4 (7%)
代謝性アシドーシス	3 (5%)
心筋症・心不全	3 (5%)
嘔吐・腹部膨満	3 (5%)
水頭症	2 (3%)

新生児ミトコンドリア病の診断フローチャート

