

神経系分野

ミトコンドリア病

1. 概要

ミトコンドリア病とは、ミトコンドリア自体及びミトコンドリア内に存在する DNA や蛋白に異常が存在し、ミトコンドリアにおけるエネルギー産生に障害をきたした疾患群を総称している。ミトコンドリアはほぼ全身のあらゆる細胞に存在するので臨床症状はさまざまである。特にエネルギーを大量に必要とする中枢神経、骨格筋、心筋などの症状が出やすい。

2. 疫学

本邦での統計なし、英国では成人 10 万人あたり 16 人程度の推計

3. 原因

ミトコンドリア病の病因は、核 DNA 変異とミトコンドリア DNA の変化の両者がある。ミトコンドリア内のエネルギー代謝に関わる酵素は 100 種類以上あり、それらをコードする遺伝子が病因となりうるが、既知の原因遺伝子の数は少ない。ミトコンドリア DNA には、100 種類近くの病因となる点変異が知られており、欠失や部分重複などの構造異常も病因となりうる。さらにミトコンドリア DNA の複製、転写、翻訳に必要な因子はすべて核 DNA 上にコードされているため、このような因子の遺伝子変異はミトコンドリア DNA の変化（多重欠失か欠乏状態）をもたらし、核 DNA とミトコンドリア DNA の両者の変化を同時にもつことになる。

4. 症状

ミトコンドリアはあらゆる細胞に存在するため、その機能障害であるミトコンドリア病の症状は多彩である。中枢神経、心臓、骨格筋、肝臓、腎臓、血液、脾臓、目や耳、消化器、内分泌、皮膚などの症状を認めるが、その症状の組み合わせや重症度が個々の患者で異なることが特徴である。発症年齢、進行度も個々の患者で大きな幅がある。

5. 合併症

合併症という概念はミトコンドリア病にはなく、すべての症状がミトコンドリア病の本来の症状として出現してくる可能性が高い。出現しやすい症状としては、中枢神経症状（けいれん、知的障害、精神症状、脳卒中など）、目の症状（夜盲、視力低下）、耳の症状（難聴）、心症状（心筋症、不整脈）、低身長、糖尿病などである。

6. 治療法

原因療法として、ミトコンドリア活性を高めるためにコエンザイム Q10 など中間代謝産物やビタミンの投与が行われる。また、MELAS に対するアルギニン治療、タウリン治療などが臨床試験として行われており、加えて、数種類の薬剤の臨床試験が準備されている。リー脳症に対する臨床試験も行われており、今後、有効性・安全性が確定すれば保険収載の予定である。また、それぞれの臓器症状には、適切な対症療法（糖尿病に対するインシュリン、難聴に対する人工内耳、不整脈に対するペースメーカー装着など）が行われる。

7. 研究班

ミトコンドリア病の調査研究班