

告示	番号	94	先天性代謝異常
	疾病名	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	

## ミトコンドリア DNA 枯渇症候群

みとこんどりあでいえぬえーこかつしょうこうぐん

### 概念・定義

ミトコンドリア DNA (mtDNA) 量が何かの原因で減少し、ミトコンドリアのエネルギー代謝が阻害され機能障害の起こる疾患群を総称して mtDNA 枯渇症候群: mitochondrial DNA depletion syndrome (MTDPS) と称する。一次的病因は核にコードされる遺伝子の異常であり、その結果として二次的に mtDNA 量の枯渇を中心に、時に多重欠失や点変異の様な異常をも来す疾患群で、核 DNA と mtDNA のゲノム間コミュニケーションの障害 (defects in intergenomic communication) という概念でとらえることができる。

表. mtDNA 枯渇症候群 (MTDPS) の分類

MTDPS 番号	OMIM 病型番号	病名、症候名	病因遺伝子	局在	OMIM 遺伝子番号
(脳)筋型：呼吸不全、ミオパチー、運動発達の遅れ、高乳酸血症					
1	603041	TYMP 関連 MNGIE <sup>1)</sup> , POLIP <sup>2)</sup>	<i>TYMP</i>	22q13.33	131222
2	609560	mtDNA 枯渇 筋症	<i>TK2</i>	16q21	188250
4B	613662	POLG 関連 MNGIE	<i>POLG</i> <sup>3)</sup>	15q26.1	174763
5	612073	メチルマロン 酸尿を伴う脳 筋型 MTDPS	<i>SUCLA2</i>	13q14.2	603921
8A	612075	腎尿細管障害 を伴う脳筋型 MTDPS	<i>RRM2B</i> <sup>3)</sup>	8q22.3	604712
8B	612075	RRM2B 関連 MNGIE	<i>RRM2B</i> <sup>3)</sup>	8q22.3	604712
9	245400	メチルマロン 酸尿を伴う脳 筋型 MTDPS	<i>SUCLG1</i>	2p11.2	611224

		(旧乳児致死型高乳酸血症)			
10	212350	Sengers 症候群：白内障を伴う心筋症	<i>AGK</i>	7q34	610345
11	615084	PEO <sup>4)</sup> , 筋緊張低下と筋萎縮, 運動不耐症, 呼吸不全	<i>MGME1</i>	20p11.23	615076
12	615418	肥大型心筋症、運動不耐症	<i>SLC25A4</i>	4q35.1	103220
13	615471	乳児期発症脳症、筋緊張低下、発達遅滞	<i>FBXL4</i>	6q16.1	605654

脳肝型 (Alpers 含む) :

肝障害、成長障害、低血糖、精神発達遅滞、眼振、高乳酸血症

3	251880	DGUOK 関連脳肝型 MTDPS	<i>DGUOK</i>	2p13.1	601465
---	--------	----------------------	--------------	--------	--------

4A	203700	Alpers 症候群 肝硬変を伴う 脳灰白質広汎 変性症	<i>POLG</i> <sup>3)</sup>	15q26.1	174763
6	256810	Navajo 神経 肝症	<i>MPV17</i>	2p23.3	137960
7	271245	乳児期発症脊髄小脳変性症 OHAHA <sup>5)</sup>	<i>C10orf2</i>	10q24.31	606075

1) MNGIE: mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy

2) POLIP: polyneuropathy, ophthalmoplegia, leukoencephalopathy, and intestinal pseudoobstruction

3) RRM2B and POLG are responsible genes for two different types of MTDPS.

4) PEO: progressive external ophthalmoplegia

5) OHAHA: ophthalmoplegia, hypotonia, ataxia, hypacusis, and, athetosis

遺伝子名は HGNC 採用の略号のみ記載した (詳細は本文中を参照) .

## 症状

表を参照されたい。

## 治療

ミトコンドリアカクテル等で治療に当たる。まだモデル動物がちらほらと出現してきた段階で、脳肝型 MTDPS における臓器移植についても評価が一定しない。今後の検討と進歩が待たれる。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_4\\_55.html](http://www.shouman.jp/details/8_4_55.html)