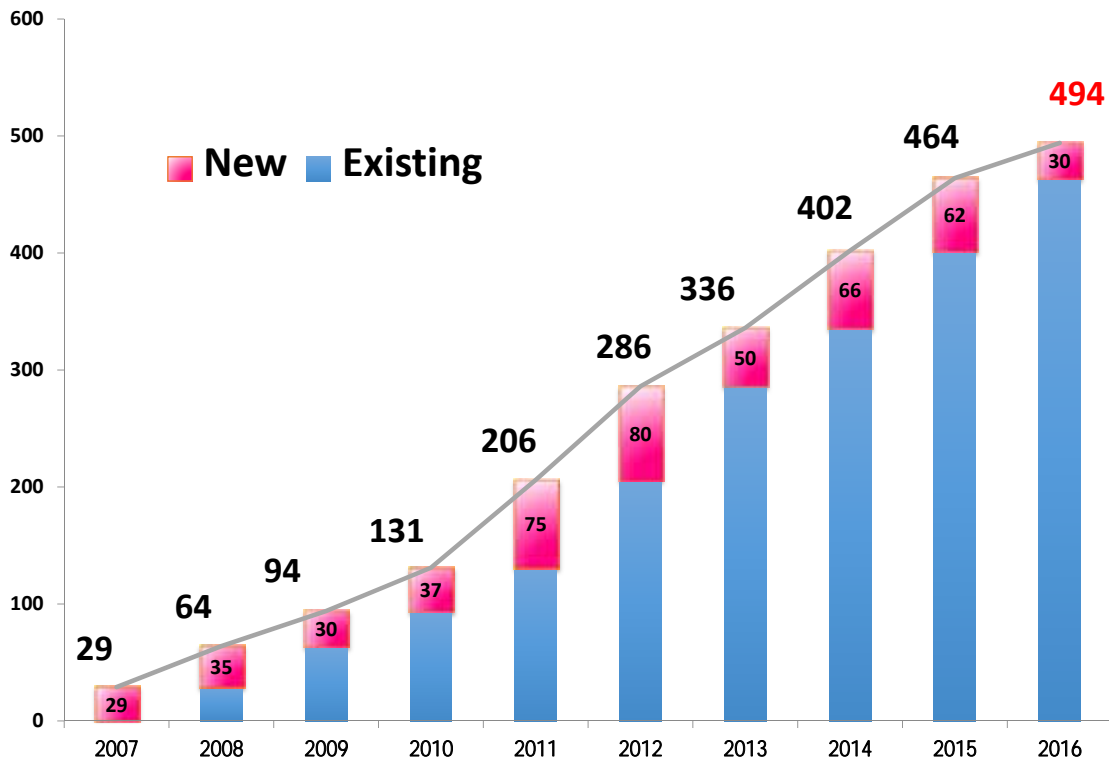
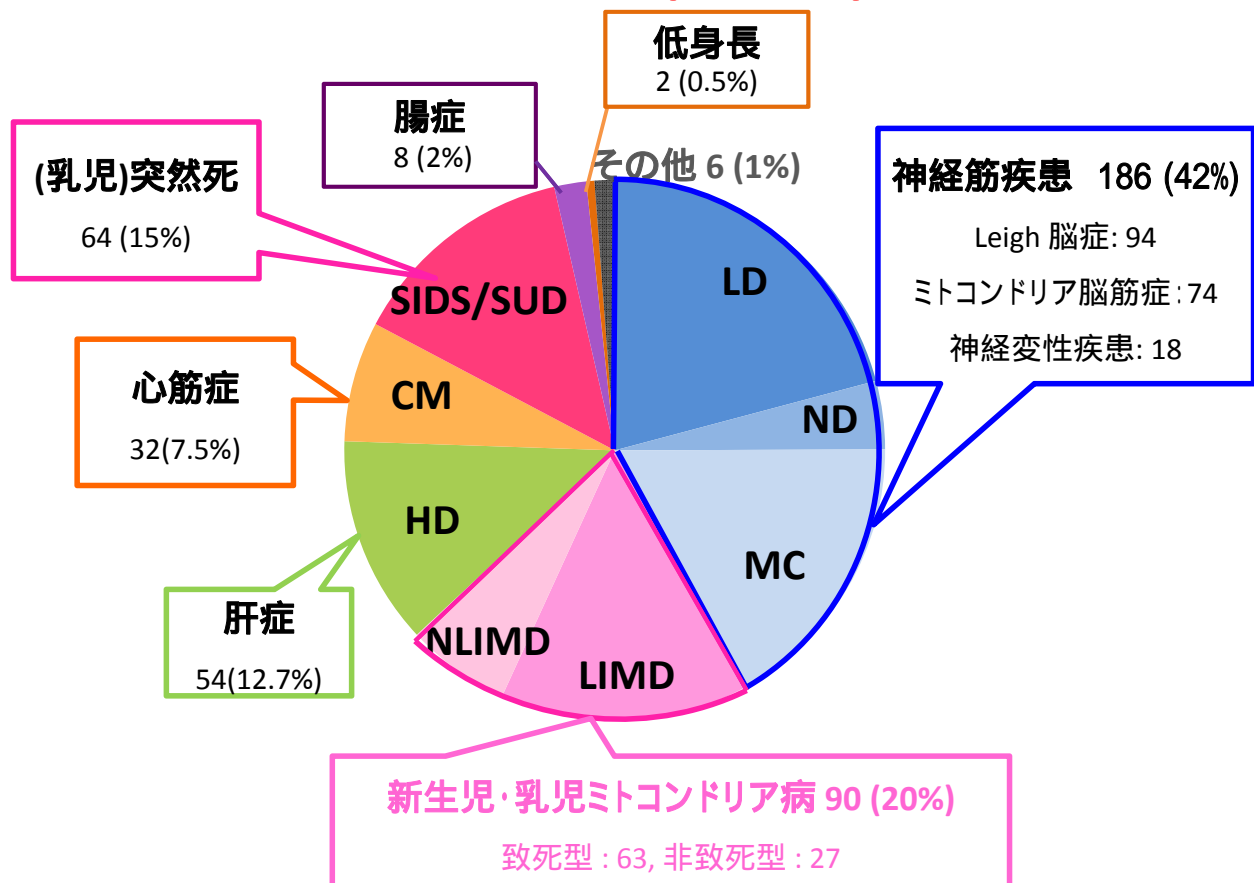


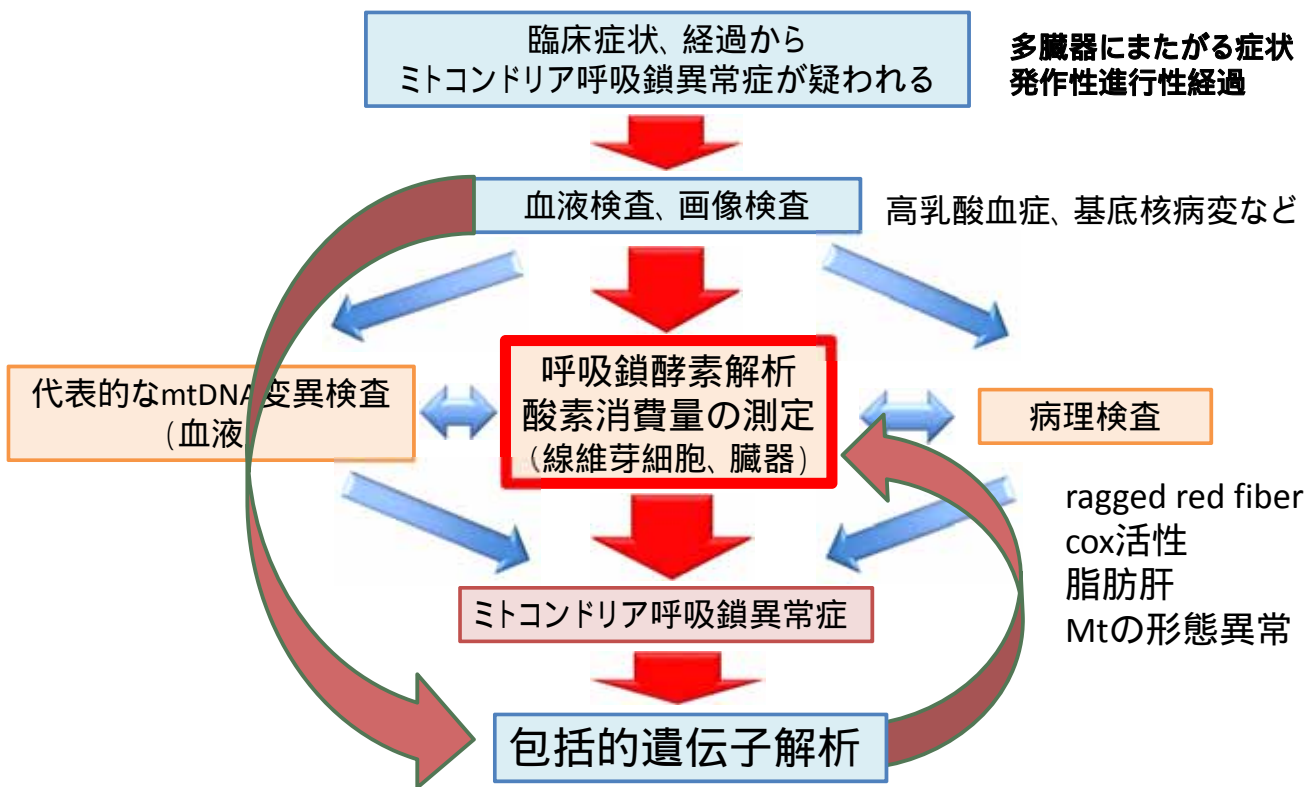
小児ミトコンドリア病診断数 (千葉ー埼玉診断ネットワーク)



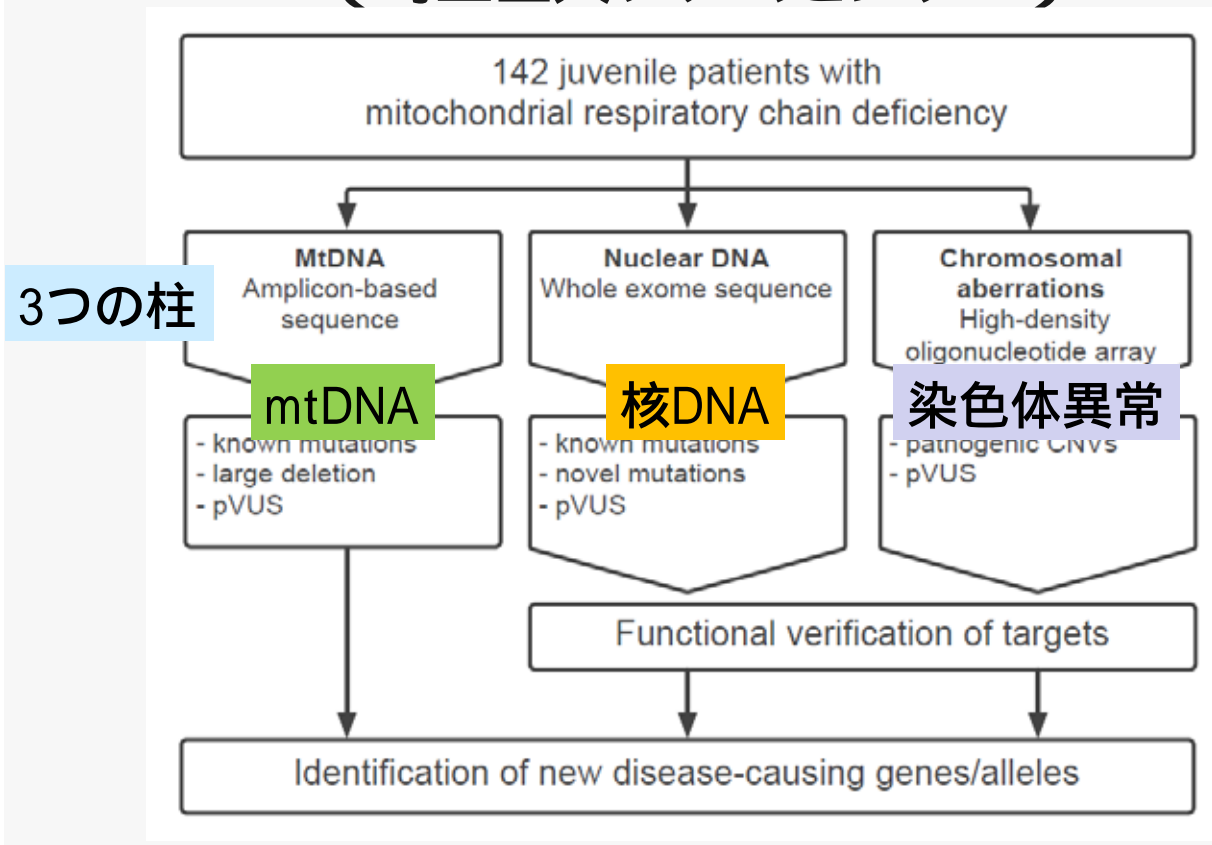
臨床診断 (n=442)



ミトコンドリア呼吸鎖異常症の診断フローチャート



包括的遺伝子解析のフローチャート (埼玉医大ゲノムセンター)



ミトコンドリア病の包括的遺伝子解析 (n=142)

Kohda M et al: *PLOS Genet*
(1月8日プレスリリース)

34.5%

が病因遺伝子を同定できた

- 41 の既知遺伝子 (37は新規変異)
- 8 つの**新規遺伝子**
MRPS23, QRSL1, PNPLA4, SCL25A26,
NDUFB11, ECHS1, COQ4, GTPBP3

検証実験が必要。
日本発の**新規遺伝子**の
解明につながる。

37.3%

候補はあるが、病因として確定できていない

Prioritized, but not confirmed yet (pVUS)
C1QBP1 (p32), OCIAD2, PC, TTC37,
CLCN2

代表的なミトコンドリア病

	ミトコンドリア 脳筋症・乳酸アシ ドーシス・脳卒中 様発作症候群	赤色ぼろ繊維・ミ オクローヌスてん かん症候群	リー脳症	レーバー遺伝性視 神経萎縮症
英文略語	MELAS	MERRF	Leigh	LHON
mtDNA 変異	3243, 3271, 13513変異など	8344変異など	8993, 9176, 13513変異など	11778変異など
核DNA 変異	POLGなど	POLGなど	SURF1, PDHA1など 50種類以上	—
遺伝形式	主に母系遺伝	主に母系遺伝	母系遺伝は3割のみ 7割はメンデル遺伝	母系遺伝
発症年齢	小児～成人	小児～成人	乳児～小児	若年成人
主な症状	脳卒中様症状(けいれ ん, 意識障害, 半盲・ 視野狭窄, 運動麻痺な ど), 繰り返す頭痛, 嘔吐発作, 精神症状	ミオクローヌス, てんかん, 小脳症状	精神運動発達遅滞, けいれん, 嚥下困難 など	時にジストニアなどの 神経症状を合併