

## 臨床研究のご案内

研究課題名：ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリと治療法の開発に関する研究

\* 本研究は、埼玉医科大学病院小児科・ゲノム医療科を研究代表機関とする多機関共同研究であり、当院は共同研究機関です。

## 背景

ミトコンドリア病は、小児科・新生児科領域における難病の一つで、頻度の高い先天代謝異常症です。

ミトコンドリアは、私たちの細胞の中に存在しており、生命活動に必要なエネルギーを作り出しています。

私たちは、核の遺伝子の他に、ミトコンドリアの遺伝子をもっています。ミトコンドリアの機能は、核遺伝子とミトコンドリア遺伝子の両方に支配されています。

さらに、ミトコンドリア遺伝子に病的な変化があっても、各ミトコンドリアごと、臓器ごとに、正常とそうでないミトコンドリア遺伝子の割合は異なります。つまり、ミトコンドリア病の遺伝学的解明のためには、核遺伝子の解析も必要であり、組織を用いた解析も重要です。そして、ミトコンドリア病の病態解明のためには、最新の解析技術が必要になります。

患者登録（レジストリ）制度を作ることによって、ミトコンドリア病研究の進展・迅速化、日本人に合った医療の提供、臨床試験・治験への参加機会が増える可能性、疾患の最新情報の入手、より詳細なフォローによる健康管理につなげられることが期待されます。

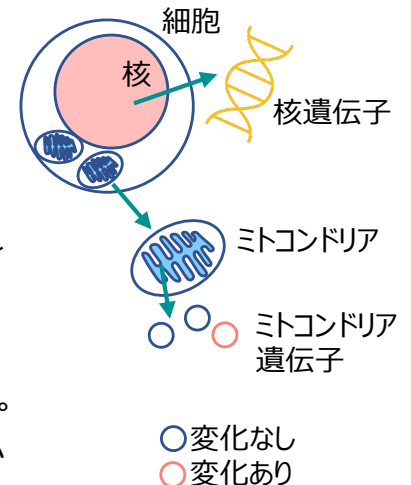
## 目的と方法

この研究の目的は、対象となる疾患を発病しやすい生まれつきの体質があるかどうかを、血液や生検皮膚繊維芽細胞、手術により得た臓器・組織から取り出した遺伝子を調べることによって、より正確に診断することです。対象は、「ミトコンドリア病の診断基準」においてPossible以上の基準を満たし、主治医が必要と認めた症例です。

## 注意事項！

当院では、この研究への参加を希望する患者さんには、以下のことを条件としています。

- 当院の遺伝カウンセリング（自費診療）を受けていただく必要があります。
- 検体採取の都合により、複数回来院していただく必要があります。
- 遺伝カウンセリングを受診しても、本研究の対象とならない可能性があることをご了承ください。



文責：九州大学病院 臨床遺伝医療部

この文書に記載の内容について、研究代表機関はいかなる責任を負いません。