

第138回

小児科特別集談会



2021年6月30日(水)

『ミトコンドリア病の網羅的遺伝子解析』

順天堂大学 難病の診断と治療研究センター 岡崎 康司 先生
理研 生命医科学研究センター

18:00より

Web(Cisco Webex)にて開催いたします →→→

どなたでもお気軽にご参加下さい！



ミトコンドリア病は、先天性代謝異常症の中で最も頻度が高く、5,000～7,500人に1人の割合で発生します。ミトコンドリア病は、ミトコンドリアDNA (mtDNA)の異常によるもののみならず、約1,500の核にコードされたミトコンドリアタンパク質の変異によって起こります。

成人例のミトコンドリア病は約75%がmtDNA異常によるのに対し、小児期発症のミトコンドリア病の約75%は、核DNAの異常によって発症します。

我々のグループは、小児期に発症したミトコンドリア病の患者に対して、遺伝子パネル検査や、全エキソーム(WES)、全ゲノムシーケンスを行い、新規の原因遺伝子を同定して報告してきました。これらの経緯や、現在の診断パネルの位置づけ、未診断のミトコンドリア病に対してマルチオミックス解析などを施行している現状についてお話をさせて頂きたいと思っております。

お問合せ・連絡先:小児科医局(内5954)