



## ミトコンドリア病と特定できる画期的な診断方法を発見・開発

### 不要な検査なくなり早期治療に道 Nature Reviews Disease Primers に掲載

久留米大学医学部小児科学講座と東京都健康長寿医療センターの共同研究グループは、早期にミトコンドリア病と特定できる画期的な診断バイオマーカー「GDF15」を発見・開発しました。これにより、不要な検査を繰り返す必要がなくなるため、早期治療に道が開かれることとなります。その研究成果は専門誌の Nature Reviews Disease Primers（オンライン版）に掲載される予定です。

ミトコンドリア病は、ヒトが生きるために必須の ATP 合成が十分できないことで、種々の臓器の症状（精神・運動発達遅滞や知的退行、心不全や腎不全、難聴や糖尿病）を引き起こす病気です。対象患者数は国内で約 2000 人、世界で約 50 万人とされます。臨床的には、発症年齢や症状、重症度もさまざまで、決定的な検査方法がなく、患者は不要な検査を繰り返すこととなります。診断するまでに長い時間を要し、結果的に有効な治療法のタイミングも遅れ、病気が進行するという深刻な問題がありました。

「GDF15」は、病気を特定できる感度・特異度が 98% とほぼ 100% に近く、従来型よりも 20 ポイントも高い世界で最も有用なミトコンドリア病の診断バイオマーカーです。病気の重症度、ひいては薬効評価にも有用であることが示され、本症診断の世界的な標準検査法となります。ミトコンドリア病と特定するための有用な診断バイオマーカーの開発は、世界のミトコンドリア病の臨床研究者の悲願であり、今後、世界中のミトコンドリア病の早期診断・早期治療が期待されます。

本件は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業で採択されている研究により得られた成果です。

**【研究内容に関するお問い合わせ先】**

久留米大学 医学部小児科学講座 教授 古賀 靖敏  
〒830-0011 福岡県久留米市旭町 67  
Tel : 0942-31-7565 Fax : 0942-38-1972  
E-mail : yasukoga@med.kurume-u.ac.jp

東京都健康長寿医療センター 臨床検査科 部長 田中 雅嗣  
〒173-0015 東京都板橋区栄町 35-2  
Tel : 03-3964-1141 Fax : 03-3964-1982  
E-mail : mtanaka@tmig.or.jp

**【事業に関するお問い合わせ先】**

日本医療研究開発機構 戦略推進部 難病研究課  
〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-7-1  
Tel : 03-6870-2223 Fax : 03-6870-2243  
E-mail: nambyo-info@amed.go.jp