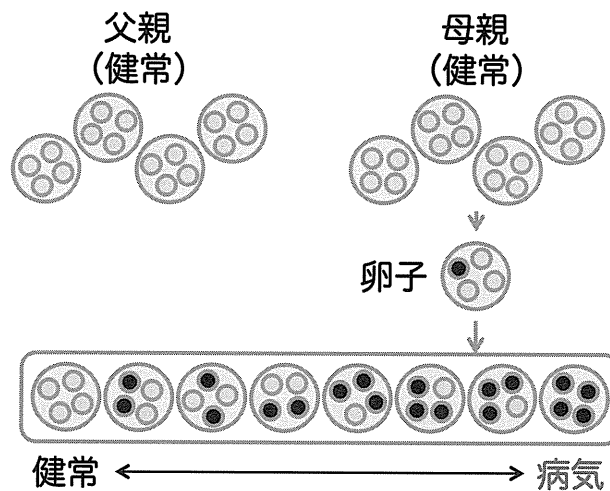


ミトコンドリアDNAの突然変異



- 少なくとも出生児200人に1人はミトコンドリアDNA変異をもっている
- 突然変異が生じる確率は10万人に107人（1,000人弱に1人）である

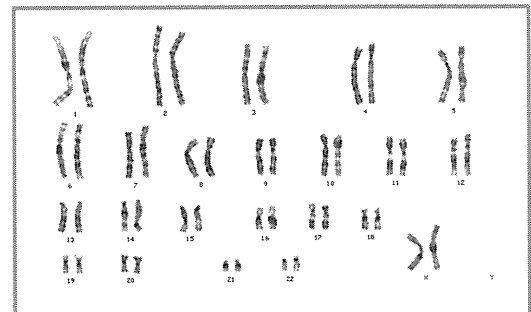
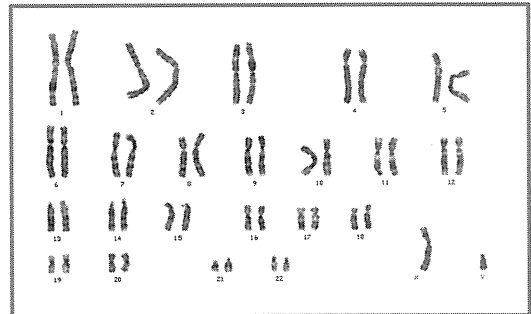
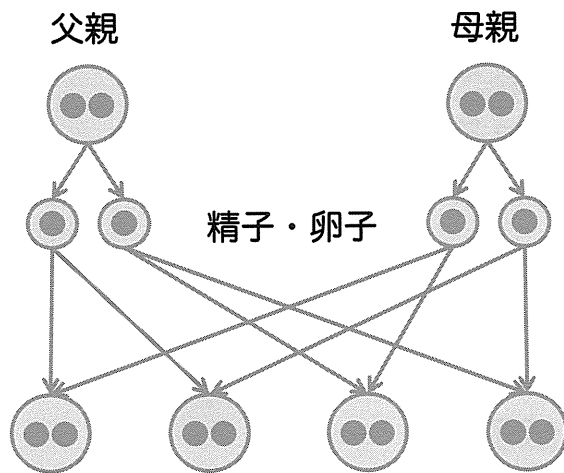
Hannah, R. et al. AJHG 2008

ミトコンドリアDNAの変化は、母親由来ではなく突然変異である可能性もあります。

ある調査によると、少なくとも新生児200人に1人はミトコンドリアDNA変異をもっていることが分かっています。突然変異が生じる確率は、10万人に107人と計算されています。

核DNAの遺伝 = メンデル遺伝

染色体写真 (上: 男性、下: 女性)



(c) Hironao NUMABE, M.D., Ph.D., Kyoto University

核DNAは、両親から子どもに受け継がれます。

私たちは両親から一つずつDNAを受け継ぎますので、

同じ種類の遺伝子を二つずつもっています。

そしてそれを子どもに伝えるときには、どちらか一つだけを渡します。

染色体も同じ種類のものが二つずつあります。

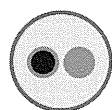
その中には、22番までの番号が振られた男女共通の染色体（常染色体）と性別を決める染色体（性染色体）があります。

男性の場合はX染色体とY染色体を一つずつ、

女性の場合はX染色体を二つもっています。

性染色体に入っている遺伝子は男女間で数が異なるため、その遺伝子に異常が生じた場合には、性別によって発症の仕方が異なります。

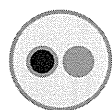
優性と劣性



病気

優性

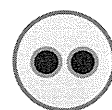
1対の遺伝子のうち
片方に変化がおこると
症状が現れる



健常
(保因者)

劣性

1対の遺伝子の
両方に変化がおこると
症状が現れる



病気

二つある遺伝子のうち、

片方に変化（病的変異）がおこると症状が現れる場合を優性、

両方に変化（病的変異）がおこって初めて症状が現れる場合を劣性

と言います。

劣性の場合に、片方の遺伝子に変化をもっている人を保因者と呼びます。

保因者は通常発症しませんが、

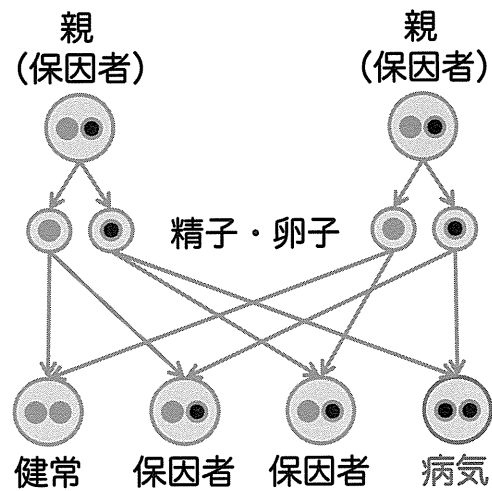
病気によっては何らかの症状が現れることもあります。

病気の原因となる遺伝子が入っているのが常染色体か性染色体か、

その遺伝子の変化が優性か劣性かによって、

次世代への遺伝の仕方が異なります。

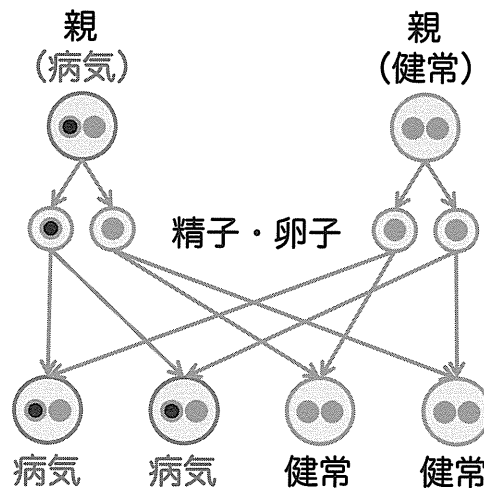
常染色体劣性遺伝



- ・ 両親とも保因者であると考えられる
- ・ 次の子が病気をもつ確率は $1/4$ (25%)、保因者の確率は $1/2$ (50%)

核DNAの変化が原因で起こるミトコンドリア病のほとんどは、常染色体劣性遺伝と呼ばれる形式で伝わります。両親が一つずつもっている遺伝子の変化が、両方とも子どもに伝わることで発症すると考えられます。つまり両親は保因者です。したがって、次の子が病気をもつ確率は4分の1 (25%)、保因者となる確率は2分の1 (50%) です。

常染色体優性遺伝



- ・ 両親いずれかが遺伝子の変化をもつ場合、子に伝わる確率は1/2 (50%)
- ・ 突然変異の場合、次の子が病気をもつ確率は一般と同じ

常染色体優性遺伝と呼ばれる形式で伝わる病気はまれで、CPEOの一部などに限られます。

この形式では、両親のいずれかが遺伝子の変化をもつ場合、子どもには2分の1 (50%) の確率でそれが伝わります。

病気によっては、遺伝子の変化を受け継いでも発症しない場合もあります。

両親が遺伝子の変化をもっておらず、

突然変異によって子どもが発症した場合には、

次の子が病気をもつ確率は一般の人と同じと考えられます。

出生前診断・着床前診断

出生前診断	着床前診断
<ul style="list-style-type: none"> ● 妊娠中に絨毛または羊水を採取して特定の遺伝子や染色体の異常の有無を調べる ● 流産の可能性あり 	<ul style="list-style-type: none"> ● 体外受精でできた受精卵を用いて特定の遺伝子や染色体の異常の有無を調べる ● 臨床研究のため申請が必要
<ul style="list-style-type: none"> ● 胎児が重篤な病気をもつ可能性がある場合に限り実施する ● ヘテロプラスミーで発症する病気の場合は正確な診断ができないことがある ● 夫婦が希望していること、検査の意義について十分理解し、同意していることが条件となる ● 結果の解釈について事前に十分検討しておくことが重要 ● 胎児の病気を理由に妊娠を諦めてよいという法律はない 	

子どもが遺伝子の変化をもっているかどうかを生まれる前に調べる方法には、出生前診断と着床前診断があります。出生前診断は、妊娠中に絨毛または羊水を採取して、特定の遺伝子や染色体に異常があるかどうかを調べる技術です。着床前診断は、体外受精でできた受精卵を用いて、特定の遺伝子や染色体に異常があるかどうかを調べる技術です。どちらも技術的な制約や倫理的な問題などがあるため、それらを十分理解した上で実施するかどうかを考えることが重要です。

これらの診断について詳しく知りたい方は、遺伝カウンセリングをご利用ください。

このハンドブックは
厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「ミトコンドリア病の診断と治療に関する調査研究」班の
活動の一環として作成されました。

2012年 4月 17日

独立行政法人
国立精神・神経医療研究センター病院
遺伝カウンセリング室
後藤 雄一（臨床遺伝専門医・指導医）
佐藤有希子（認定遺伝カウンセラー）
〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1
電話：042-341-2711（内線：5824）

(c) 2012 国立精神・神経医療研究センター病院遺伝カウンセリング室

VI. 研究班員名簿

研究班員名簿

区 分	氏 名	所 属 等	職 名
研 究 代 表 者	後藤雄一	国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第二部	部長
研 究 分 担 者	飯塚高浩	北里大学医学部神経内科	講師
	太田成男	日本医科大学大学院医学研究科	教授
	大竹 明	埼玉医科大学小児科	教授
	北風政史	国立循環器病研究センター病院・研究開発基盤センター	部長
	古賀靖敏	久留米大学大学院医学研究科小児科学	教授
	小牧宏文	国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科	医長
	作田亮一	獨協医科大学越谷病院小児科・子どものこころ診療センター	教授
	末岡 浩	慶應義塾大学産婦人科	准教授
	須藤 章	北海道大学医学部小児科	客員研究員
	田中雅嗣	東京都健康長寿医療センター研究所健康長寿ゲノム探索	研究部長
	中川正法	京都府立医科大学神経内科	教授
	中田和人	筑波大学大学院 生命環境科学研究科	准教授
	萩野谷和裕	東北大学大学院医学研究科小児科学	非常勤講師
	山嵜達也	東京大学医学部耳鼻咽喉科	教授
研 究 協 力 者	大野耕策	鳥取大学医学部脳神経小児科	教授
	岡崎康司	埼玉医科大学・ゲノム医学研究センター	教授・所長
	金田大太	大阪赤十字病院神経内科	医師
	佐藤有希子	国立精神・神経医療研究センター病院遺伝カウンセリング室	遺伝カウンセラー
	佐野 輝	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科精神機能病学分野	教授
	中野和俊	東京女子医科大学病院小児科	非常勤講師
	西野一三	国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部	部長
	埜中征哉	国立精神・神経医療研究センター病院	名誉院長
	松岡太郎	市立豊中病院小児科	主任部長
	村山 圭	千葉県こども病院代謝科	医長
	米田 誠	福井大学医学部病態制御医学内科学2	准教授

