

第23回 難病・遺伝医学セミナー

日時:2020年6月10日(水) 18時00分～

場所:順天堂大学10号館1階105カンファレンスルーム

講演:耳鼻咽喉科の観点からの遺伝性難聴

講師紹介:佐伯 武頼先生

(鹿児島大学衛生学・健康増進医学講座 客員研究員)

座長:岡崎康司(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

司会:新井正美(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

概要:

CTLN2(成人発症 II 型シトルリン血症)は講師である佐伯武頼によって疾患概念(成人発症で肝臓特異的に尿素サイクル酵素 argininosuccinate synthetase (ASS)が低下し、行動異常・意識障害をきたす疾患)が確立され、小林圭子博士らとともにその原因遺伝子(SLC25A13)を同定した常染色体性劣性の遺伝性疾患である。病因遺伝子発見後、新生児の肝内胆汁うっ滞症(neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency/NICCD)の病因であることも判明し、両疾患は citrin deficiency という疾患概念でまとめられている。SLC25A13 はその後、肝型のミトコンドリア内膜局在のグルタミン酸アスパラギン酸膜輸送体(glutamate aspartate carrier/AGC2)をコードしていることが判明し、aspartate をミトコンドリアから細胞質に供給し、細胞質で行われる aspartate を必要とする反応(尿素、核酸、タンパク質合成)に aspartate を 供給するとともに malate aspartate shuttle の一員として細胞質の NADH 還元当量をミトコンドリアに輸送し、エネルギー代謝にも関与する働きを担っている。従来、本疾患の治療法として肝移植が行われ、著効を呈してきたが、内科的治療法の必要性も考えられてきた。佐伯らは、本疾患患者には糖質を嫌い、タンパク質と脂質を好む食癖があることを明らかにしてきたが、これから、低糖質食の重要性と治療へのアミノ酸の重要性と MCT の有効性を示唆し、現在、以上の食事療法がシトルリン欠損症の基本的治療法となっている。以上の経過を報告する。

主催:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

問合せ先:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター 新井/原田(内線 71407/5167)