

第48回

# 難病・遺伝医学 セミナー

講演：ミトコンドリア腎症 -病態を理解し診断・治療に繋げる-

2023年

9月20日 水 18:00-19:00

順天堂大学10号館1階105カンファレンスルーム

講師紹介：今澤 俊之先生

(国立病院機構 千葉東病院 統括診療部長)

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：村山圭 (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**：ミトコンドリア病では、広範な臓器に多様な症状を引き起こす。腎も例外ではなく障害臓器となる。「ミトコンドリア腎症：mitochondrial nephropathy(MitN)」とは、ミトコンドリアDNA (mtDNA) もしくは核DNA (nDNA) 上の遺伝子の病的バリエーションにより腎臓構成細胞のミトコンドリア呼吸鎖複合体における酸化リン酸化機能が障害され発症する遺伝性腎疾患と定義できる。希少疾患のため、これまで大規模な臨床研究はこれまで世界的にも行われていなかった。そのような中、最近、我々は81症例のMitNの臨床データを解析し、世界で初めてMitNの臨床像、病理像、予後について明らかにしたので紹介したい。さらに将来に目を向けた時、より早く適切にMitNの診断が行われるようにする必要がある。では、どのような時にMitNを疑えばいいのか、診断への糸口になる病理所見にはどのようなものがあるのか、そしてMitNを疑った際の診断戦略も提示する。また、病理像から類推されるMitNの病態についても解説したい。最後に、MitNの治療法についても未来への期待も含め述べさせていただきます。本講演後、先生方のミトコンドリア腎症への興味が膨れ上がれば幸いです。

**申込方法**：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。

※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/QJbho1k7KhQ47enXA>

本講演はハイブリッド形式 (現地 + Zoom)

にて開催いたします。

9月19日 (火) 17時締切



お問い合わせ

難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

村山/金野 (内線72462/5794)

共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP

