

・連載・ 筋ジス研究最近の話題⑨

国立精神・神経医療研究センター  
神経研究所 研究員 濱中 耕平

新しい着床前診断の  
ミトコンドリア交換法

基本的に遺伝病の患者は着床前診断法により健康な子供を持つことが出来ます。着床前診断法とは、患者の精子や卵子を配偶者の精子や卵子と体外受精することで受精卵を複数個作り、原因遺伝子変異が遺伝していない受精卵を発見する方法です。そうして発見された健康な受精卵のみを子宮内に戻すことで、子供に遺伝病が遺伝するリスクを排除することが出来るのです。

例外的に、遺伝病の中でもミトコンドリア筋症が子供に遺伝するリスクを着床前診断法で排除する事は困難です。多くの遺伝病が細胞の核内のDNAの変異で発症するのに対し、ミトコンドリア筋症では細胞のミトコンドリア内のDNAの変異で発症し

ます。核内のDNAの変異は受精卵に遺伝することもあればしないこともあるのに対し、ミトコンドリア内のDNAの変異、つまり変異ミトコンドリアは受精卵に多かれ少なかれ遺伝します。そういった変異ミトコンドリアが遺伝した受精卵から産まれた子供が皆ミトコンドリア筋症を発症するとは限りませんが、ミトコンドリア筋症を発症するリスクを背負うこととなります。それ故、着床前診断法では変異ミトコンドリアが少なくミトコンドリア筋症を発症するリスクの低い受精卵を発見することは出来ても、ミトコンドリア筋症のリスクを完全に排除することは困難です。

このような問題を解決する方法として、ミトコンドリア交換法が提唱されています。この方法は、ミトコンドリア筋症の患者から体外受精で作った受精卵に含まれる変異ミトコンドリアをドナーの正常ミトコンドリアと交換することで、理論上正常ミトコンドリアのみを持つ受精卵を作り出す方法です。しかし、この方法で作られた受精卵は、両親由来の核内のDNAとドナー由来のミトコンドリア内のDNAを持ち遺伝学的な親が3人いることになるために、

倫理面での是非が議論されています。しかし、一部の欧米諸国では合法化されたため、その臨床応用が進められています。

しかし、このミトコンドリア交換法の臨床応用にはまだ問題があると考えられています。実は、この方法を用いても変異ミトコンドリアが極わずかながら受精卵に残ることがわかったのです。それだけであればその受精卵がミトコンドリア筋症を発症する可能性は非常に低く抑えられるのですが、なんと変異ミトコンドリアが正常ミトコンドリアより早く増殖し時間が経つにつれミトコンドリアの多くを変異ミトコンドリアが占める場合があることがわかったのです。これではわざわざ変異ミトコンドリアを正常ミトコンドリアと交換した意味がなくなるため、現在では変異ミトコンドリアとドナーの正常ミトコンドリアの増殖力を事前に比較することが重要であると考えられています。

将来的にミトコンドリア交換法が臨床応用されるかは不透明ですが、それでも政府が合法化を推し進める事で問題点が洗い出され、臨床応用に向けて急速に改善されているようです。