

序

—ミトコンドリア研究と臨床の近接化をめざして—

ミトコンドリア病の患者さんとはじめて接したのは、私が駆け出しの小児科研修医2年目のことでした。当時ミトコンドリア病はミトコンドリア遺伝子の病気だととらえられ、その遺伝学的検査はミトコンドリア遺伝子の限られた変異解析にとどまり、多くは病因不明でした。この患者さんも原因を確定できぬまま、その病態を深く考える余裕もなく、私たちは日々重症の腎障害に対する透析処置に追われていました。ミトコンドリアが細胞呼吸を司るオルガネラであること以上の知識は臨床現場になく、指導医とともに状態維持のための対症療法にひたすら努め、家族の想いに寄り添うしかなかった時代だったのです。

以後四半世紀を経て、診療の現場は大きく様変わりしました。次世代シークエンサー等による遺伝学的検査の進歩は目覚ましく、今や400もの核遺伝子がミトコンドリア病の病因遺伝子として報告され、多くの患者さんの病因診断が可能となり、病態に応じた治療法開発への道が開けています。新規病因遺伝子の発見は疾患概念を大きく広げ、ミトコンドリアの研究者にも大きな影響を与えています。また、パーキンソン病等の神経変性疾患のみならず、悪性腫瘍、感染症、免疫疾患、心不全等、多様な疾患・病態にミトコンドリアが関与していることが明らかとなっており、これらの病態理解が疾患の治療に結びつく可能性が高まっています。

一方、ミトコンドリア研究の世界も急速に拡大、深化し、ミトコンドリアが中心的な役割を果たすさまざまな生命現象が明らかになっています。細胞呼吸にとどまらない多彩な生命現象のキープレーヤーとしてのミトコンドリアに関連した研究に取り組む研究者が増え、その成果が次々と報告されるようになりました。多様な生理的役割とその破綻がもたらす病理の理解が進み、臨床現場にも大きな影響を与えています。研究と診療の両面における飛躍的進歩がみられ、疾患制御に向けたミトコンドリア学の新しい時代に入っていることを、私たちは認識すべきだと思います。

本書では、「ミトコンドリア 疾患治療の新時代」のタイトルのもと、2019年の実験医学増刊号「ミトコンドリアと疾患・老化」に引き続き編集を務められた学習院大学の柳茂先生のお手伝いをさせていただきました。前号のアップデートのみならず、基礎と臨床の一層の近接化を図るべく、注目すべき基礎研究から疾患制御に向けた試みまで幅広く取り上げ、第一線で活躍されている研究者の方々に執筆をお願いしました。30年前の私のような駆け出しの医師にあっても、臨床からみえる基礎の世界の広がりと、将来の希望を感じられる増刊号になったと思います。

本増刊号を通して、ミトコンドリアを対象としている研究者・医療者のみならず、ミトコンドリアをハブとしたさまざまな領域の基礎研究から臨床・創薬応用研究に努める研究者が集い、相互理解と課題の共有が進み、ミトコンドリア研究と医療に一層の発展がもたらされることを、心から願っています。

2023年2月

三牧正和