

表1. 患者プロフィール

患者	臨床診断	生化学・遺伝子診断	治療開始年齢	治療開始時 ADL	ビルビン酸ナトリウム 投与量 (g/kg/day)	治療期間
症例 1	Leigh 症候群	m.8993 T>G	8 y 4 m	寝たきり 寝返り不能 経管栄養	0.5	27 m
症例 2	Leigh 症候群	m.9176 T>C	8 m	寝たきり 寝返り不能 経管栄養	0.5	66 m
症例 3	非特異的脳筋症	Complex I+IV deficiency	1 y 8 m	1方向のみ寝返り ずり這い不能 経口栄養	0.5 その後 1.0	17 m
症例 4	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群(筋型)	mtDNA depletion	1 y 7 m	寝たきり 寝返り不能 経管栄養 気切・人工呼吸	0.5	41 m