

表2 治療効果

症例 1, Leigh 症候群 m.8993T>G				
		治療開始時 (年齢 8 y 4 M)	治療1ヶ月時 (年齢 8 y 5 m)	治療 26 ヶ月時 (年齢 10 y 7 m)
ADL		寝返り不能 仰臥位で 45 度以上下肢 拳上不能	寝返り可能 下肢拳上 90 度可能 上肢の動き活発	8y5m 時と同じ
NPMDS	I	18	18	ND
	II	2	1	ND
	III	11	10	ND
	IV	11.3	9.6	ND
	Overall	42.3	38.6	ND
GMFM	A	31.4%	47.1%	47.1%
	Total	6.3%	9.4%	9.4%
症例 2, Leigh 症候群 m.9176 T>C. 1回目の治療				
		治療開始時 (月齢 8 m)	治療1ヶ月時 (月齢 9 m)	治療 12 ヶ月時 (月齢 20 m)
ADL		寝返り不能 一部経管栄養	寝返り不能 一部経管栄養	寝返り可能 経口栄養
症例 2. Washout 後の2回目の治療				
		4週間 washout 終了時 (年齢 5 y 3 m)	治療再開後2ヶ月時 (年齢 5 y 5 m)	治療再開後 11 ヶ月 (年齢 6 y 5 m)
ADL		寝返り不能 経管栄養	寝返り不能 経管栄養	寝返り不能 経管栄養
NPMDS	I	13	13	15
	II	3	3	5
	III	14	14	17
	IV	4.2	4.2	16.7
	Overall	34.2	34.2	53.7
GMFM	A	5.9%	5.9%	3.9%
	Total	1.2%	1.2%	0.8%
症例 3, 複合体 I + IV 欠損症				

		治療開始時 (年齢 1 y 8 m)	治療2ヶ月時 (1 y 10 m)	治療 12ヶ月時 (2 y 8 m)
ADL		1方向に寝返り 頸定不完全 軽度嚔下障害	寝返り両方向 頸定不完全 嚔下障害なし	寝返り両方向 頸定不完全
NPMDS	I	7	6	6
	II	6	6	2
	III	15	13	13
	IV	16.7	7.3	7.3
	Overall	44.7	32.3	28.3
GMFM	A	54.9%	66.7%	60.8%
	B	13.3%	13.3%	3.3%
	Total	13.6%	16.0%	12.8%

症例 4, ミトコンドリア DNA 枯渴症候群

		治療開始時 (年齢 1 y 7 m)	治療2ヶ月時 (年齢 1 y 9 m)	治療 41ヶ月時 (年齢 5 y 0 m)
ADL		人工呼吸器 仰臥位で前腕挙上不能 筋症のみ	人工呼吸器 前腕 90 度挙上可能 筋症のみ	人工呼吸器 前腕挙上不能 脳筋症
NPMDS	I	7	7	15
	II	6	6	15
	III	5	5	24
	IV	17	13	10.8
	Overall	35	31	64.8

ADL, Activities of daily living; NPMDS, Newcastle Pediatric Mitochondrial Disease Scale; GMFM, Gross Motor Function Measure; I - IV, Sections I - IV of NPMDS; A and B, Dimensions A and B of GMFM.

