

## 目 次

### ・ 総括研究報告

ミトコンドリア病に合併する高乳酸血症に対するピルビン酸ナトリウム治療法の開発 試薬からの希少疾病治療薬開発の試み	古賀 靖敏 -----	1
---	-------------	---

### ・ 分担研究報告

1. ミトコンドリア脳筋症の生化学的スクリーニング法の開発に関する研究	村山 圭 -----	7
2. ミトコンドリア病に対するピルビン酸ナトリウム治療法の検討	齋藤 伸治 -----	12
3. 難治性ミトコンドリア病患者 4 例へのピルビン酸ナトリウムによる治療経験と ミトコンドリア病に対する系統的病因探索システムについての研究	大竹 明 -----	14
4. ミトコンドリア機能とヘッジホッグシグナルに関する研究	藤井 克則 -----	17
5. ミトコンドリア脳筋症に合併する高乳酸血症のピルビン酸ナトリウムによる 治療薬開発についての研究	但馬 剛 -----	18
6. ミトコンドリア脳筋症の臨床的研究と評価尺度の開発に関する研究	藤井 達哉 -----	19
7. ミトコンドリア病の診断と重症度評価に有用なバイオマーカーの探索	田中 雅嗣 -----	21
8. シトリン欠損症の病態解明	佐伯 武頼 -----	23
9. バイオマーカー研究 TCA 回路と周辺の代謝機能解析に関する研究	山口 清次 -----	28
10. ミトコンドリア病モデル細胞ならびにモデルマウスを駆使したピルビン酸 ナトリウム療法に関する研究	中田 和人 -----	35
11. ミトコンドリア脳筋症の臨床的研究と評価尺度の開発に関する研究	石井 亜紀子 -----	38
12. ミトコンドリア病に対するピルビン酸ナトリウムの治療効果に関する研究	酒井 規夫 -----	40
・ 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	42