

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等実用化研究事業（難治性疾患実用化研究事業）  
分担研究報告書

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

研究分担者 但馬 剛 広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 講師

研究要旨

ミトコンドリア脳筋症患者に対し、ピルビン酸ナトリウム治療の臨床研究を行っていたが、現在中断中である。治療によるメリットを実感できるような適応症例（疾患）をどう選択するかが重要となる。また、剤形・量の改善によりアドヒアランスの向上が期待できると考えられる。

研究協力者

石川 暢恒（広島大学病院小児科 助教）

A．研究目的

ミトコンドリア病においては、現在までのところ治療根拠に基づいた有効性の認められた治療法はない。しかし、近年ピルビン酸ナトリウムの有用性が示唆されており、臨床上的の使用経験の報告もみられる。本研究ではミトコンドリア病の生命予後を改善するため、ピルビン酸ナトリウムによる治療の有用性を評価・確立する。

B．研究方法

ミトコンドリア病患者に対し、ピルビン酸ナトリウムを経口投与する。効果について、血液ガスや乳酸・ピルビン酸値などの検体を用いた検査結果および脳波、心機能などの生理検査、NMDAS/NPMDSを用いた全般改善度のスコアリングにより評価する。

（倫理面への配慮）

本試験では、世界医師会による「ヘルシンキ宣言」及び厚生労働省「臨床研究に関する倫理指針」（平成20年7月31日全部改正）を遵守する。本試験で用いる薬物は試薬であり、薬剤として承認されたものではない。試験に参加することに、従来の治療と同等もしくはそれ以上の治療が受けられることが期待されるが、一方で薬物の副作用による健康被害が及ぶ可能性がある。その際は研究終了後でもすみやかに適切な処置と治療をもって対応する。試験の実施に際し、担当医師は倫理審査委員会で承認の得られた同意説明文書を被験者に渡し、文書及び口頭による十分な説明を行い、被験者の自由意思による試験への参加についての同意を文書で得る。

C．研究結果

本年度は2例（CPEO、Leigh脳症）継続中でスタートしたが、臨床症状の改善に乏しく、内服負担感が増大したため、本人・家族の申し出により中断となった。

D．考察

CPEO、Leigh脳症ともに微細な改善効果または症状進行抑制効果はあった可能性はあるが、本人・家族の内服負担感の方が大きかった。内服し易い剤形・量であれば、アドヒアランスの改善が期待でき、症状改善に繋がる可能性はある。

E．結論

適応症例（疾患）の選択、剤形・量の改善が望まれる。

F．研究発表

1. 論文発表  
無し
2. 学会発表  
無し

G．知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得  
無し
2. 実用新案登録  
無し
3. その他  
無し