

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業  
「ミトコンドリア病の調査研究」H26-難治等(難)-一般-053

日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業  
「ミトコンドリア病診療の質を高める、レジストリシステムの構築、診断基準・診療ガイド  
ラインの策定および診断システムの整備を行う臨床研究」

## 平成 28 年度合同班会議

### プログラム

日時：平成 28 年 10 月 29 日（土）13：30～17：00  
場所：東京国際フォーラム G610  
〒100-0005 東京都千代田区丸の内3丁目5番1号  
電話：03-5221-9000

13 : 30 ~ 13 : 35 開会のことば（政策班班長） 後藤雄一

13 : 35 ~ 13 : 40 ミトコンドリア病政策班の活動概要 後藤雄一

13 : 40 ~ 13 : 45 ミトコンドリア病実用化班の活動概要 村山 圭

13 : 45 ~ 14 : 30 診断基準

現行の診断基準について（指定難病） 後藤雄一

現行の診断基準について（小児慢性特定疾患） 村山 圭

個別病型の診断基準の制定と取り扱い

【ディスカッション】（問題点の抽出と対策）

- ① 包括的診断名か個別的診断名か？
- ② 指定難病と小漫の摺り合わせについて
- ③ 遺伝学的検査以外の検査について
- ④ その他の論点

14:30 ~ 14:50 遺伝学的検査

遺伝子検査システム・遺伝子パネルについて 岡崎康司

【ディスカッション】（問題点の抽出と対策）

- ① 保険適用について
- ② IRUDとの関係について
- ③ その他の論点

14:50 ~ 15:20 診療マニュアルについて

村山班作成マニュアルについて 小坂 仁・米田 誠

難病情報センター情報の更新 後藤雄一

国内外の臨床試験現況情報 後藤雄一

【ディスカッション】（問題点の抽出と対策）

- ① エビデンスをどう得るか（特に、治療に関して）
- ② 医師、医師以外の医療関係者、行政、患者に対する  
広報について
- ③ 今後の方針
- ④ その他の論点

15:20 ~ 15:30 コーヒーブレイク

15:30 ~ 16:00 レジストリー

レジストリー事業の進捗状況

後藤雄一

小児レジストリー事業の進捗状況

村山 圭

【ディスカッション】(問題点の抽出と対策)

- ① だれのためのレジストリーか？
- ② 運営資金の根拠
- ③ 国際協力の可能性
- ④ ゲノム情報の取り扱い(個人情報保護法)
- ⑤ その他の論点

16:00 ~ 16:30 生殖補助医療

ミトコンドリア病を取り巻く生殖補助医療の新たな状況

後藤雄一

末岡 浩

【ディスカッション】(問題点の抽出と対策)

- ① 世界の動向
- ② 研究班としての対応をどうするか？
- ③ その他の論点

16:30 ~ 16:40 まとめと今後の活動計画

特にアウトリーチ活動

後藤雄一

16:40 ~ 16:45

総評

日本医療研究開発機構 戦略推進部・難病研究課 井坂弘道様  
厚生労働省

16:45 ~ 16:50

閉会のことば(実用化班班長)

村山 圭