

分担研究報告書

患者レジストリーの構築

研究分担者 大竹 明 埼玉医科大学 教授

研究要旨

小児期を中心にミトコンドリア病レジストリ（J-MO bank）を拡張し、難病プラットフォームへの提供も継続し、今年度末現在でリー脳症を中心に147名の登録をいただいている。登録後2年以上を経過した84名に往復葉書で現状確認を行い、53名から返信をいただき、うち死亡者は2例であった。今後も難病プラットフォームへの登録数を増やし、日本発を中心に各種新規治験薬の開発にも協力して行きたい。

A. 研究目的

ミトコンドリア病の患者レジストリーを構築し、日本発を中心に各種新規治験薬の開発に協力する。

B. 研究方法

主治医と協力して登録シートに患者ご自身で記載いただき、ご自身で投函いただく。

（倫理面への配慮）

埼玉医科大学病院IRBにて承認済み承認済（病2021-094）

C. 研究結果

今年度末現在でリー脳症を中心に147名の登録をいただいている（リー脳症96名、心筋症12名、肝症5名、新生児ミトコンドリア病23名、MELAS 9名、KSS 2名、病名不明1名）。登録後2年以上を経過した84名に往復葉書で現状確認を行い、53名から返信をいただき、うち死亡者は2例であった。

D. 考察

今後も診断患者への登録票送付を加速し、一層の新規患者登録数の増加を目指す。その中で今まで以上に難病プラットフォームへの登録拡大も目指すと同時に、GENOMITを中心に国際レジストリとの協力も進め、日本発を中心に各種新規治験薬の開発にも協力して行きたい。

E. 結論

ミトコンドリア病レジストリ（J-MO Bank）への登録は順調に増加しており、今後は定期的安否の確認も継続し、より良いレジストリを目指す

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし