

総合研究報告書 1

ミトコンドリア病、レット症候群に関する調査研究
【ミトコンドリア病】

研究代表者 後藤 雄一 国立精神・神経医療研究センター神経研究所 部長

研究要旨 本研究班ではミトコンドリア病の正確な診断とそれに基づく適切な治療をめざして、診断基準・重症度スケールの改定案提出、診療マニュアル改定版の作成、患者レジストリー拡充等を実施した。アウトリーチ活動については、AMED 実用化班や日本ミトコンドリア学会での患者参加行事を援助した。患者レジストリーについては、個人情報保護法に関連した倫理ガイドライン改正に沿う変更を行うとともに、登録を増加させた。診療ガイドラインの作成は、MINDS 型の診療ガイドライン策定を断念し、「ベストプラクティス」方式の「診療マニュアル 2017」の改定版の作成を目指し、AMED 実用化班と協力して担当者の選定を行い、2023 年 6 月に発刊される。生殖補助医療については、科学技術・学術審議会での検討が行われ、核置換技術を用いた特定胚を用いた基礎研究が容認されたものの、臨床的な「核移植治療」は我が国では継続審議となった。疫学研究においては、過去 2 年間で、DPC データを活用することで、都道府県別の患者分布が実際の登録患者数と相関することを、NDC データを活用することで、本邦における有病者数を高い確度で推定できることを見だし、今後の疫学的課題の抽出を行った。

研究分担者

- (1) 井川正道 福井大学第二内科
- (2) 大竹 明 埼玉医科大学小児科
- (3) 小坂 仁 自治医科大学小児科
- (3) 高島成二 大阪大学大学院医学研究科
- (4) 藤野善久 産業医科大学 産業生体科学研究所
- (5) 松田晋哉 産業医科大学 医学部公衆衛生学
- (6) 三牧正和 帝京大学医学部小児科
- (7) 村山 圭 千葉県こども病院 代謝科
- (8) 山嵜達也 東京大学医学部耳鼻咽喉科

- (8) 西野一三 国立精神・神経医療研究センター
- (9) 中川正法 京都府立医科大学附属北部医療センター
- (10) 中村 誠 神戸大学大学院医学系研究科 外科系講座眼科学
- (11) 松村達雄 国立病院機構東京医療センター
- (12) 米田 誠 福井県立大学看護福祉学部
- (13) 秋山奈々 東京大学医学部附属病院ゲノム診療部
- (14) 味原さや香 埼玉医科大学病院小児科・ゲノム医療科

研究協力者

- (1) 太田成男 順天堂大学 大学院医学研究科
- (2) 岡崎康司 順天堂大学 難病性疾患診断・治療学
- (3) 古賀靖敏 久留米大学医学部小児科
- (4) 杉本立夏 国立精神・神経医療研究センター
- (5) 砂田芳秀 川崎医科大学神経内科
- (6) 竹下絵里 国立精神・神経医療研究センター
- (7) 田中雅嗣 東京都健康長寿医療センター

- (15) 安藤匡宏 鹿児島大学脳神経内科老年病学
- (16) 石井亜紀子 筑波大学医学医療系神経内科学
- (17) 石川 均 北里大学医療衛生学部視覚機能療法
- (18) 石田秀和 大阪大学大学院医学系研究科小児科
- (19) 泉 岳 北海道大学小児科
- (20) 市本景子 千葉県こども病院遺伝診療センター 代謝科
- (21) 伊藤玲子 国立成育医療研究センター 総合診療部総合診療科

- (22) 今澤俊之 国立病院機構千葉東病院
- (23) 岩崎直子 東京女子医科大学附属
成人医学センター
- (24) 植松有里佳 東北大学病院小児科
- (25) 内野俊平 東京大学医学部附属病院小児科
- (26) 海老原知博 千葉県こども病院新生児・未熟児科
- (27) 大澤 裕 川崎医科大学脳神経内科
- (28) 岡崎敦子 順天堂大学難治性疾患診断・治療学
- (29) 尾形真規子 東京家政大学栄養学科
臨床栄養学研究室
- (30) 岡本裕嗣 鹿児島大学医学部保健学科
基礎理学療法学講座
- (31) 小川えりか 日本大学医学部小児科
- (32) 梶俊策 津山中央病院小児科
- (33) 木村亜紀子 兵庫医科大学眼科学講座
- (34) 久保亨 高知大学医学部老年病・循環器内科学
- (35) 齋藤貴志 国立精神・神経医療研究センター
- (36) 志村 優 千葉県こども病院代謝科
- (37) 下澤弘憲 自治医科大学小児科学
- (38) 末岡浩 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学
センター
- (39) 鈴木康夫 手稲溪仁会病院眼科・神経眼科
センター
- (40) 須藤章 社会福祉法人楡の会こどもクリニック
- (41) 武田充人 北海道大学病院小児科
- (42) 谷川健 公立八女総合病院病理診断科
- (43) 中馬秀樹 宮崎大学医学部眼科
- (44) 鶴岡智子 千葉県こども病院新生児・未熟児科
- (45) 長友太郎 福岡赤十字病院小児科
- (46) 中村誠 神戸大学大学院医学研究科眼科学分野
- (47) 樋口雄二郎 鹿児島大学脳神経内科・老年病学
- (48) 平松有 鹿児島大学脳神経内科・老年病学
- (49) 廣野恵一 富山大学医学部小児科
- (50) 藤岡正人 北里大学医学部分子遺伝学・
耳鼻咽喉科
- (51) 増田正次 杏林大学医学部耳鼻咽喉科学教室
- (52) 南修司郎 国立病院機構東京医療センター
耳鼻咽喉科
- (53) 宮内彰彦 自治医科大学小児科
- (54) 八ツ賀秀一 福岡大学小児科
- (55) 山内敏正 東京大学医学部附属病院
糖尿病・代謝内科
- (56) 山上明子 井上眼科病院
- (57) 山野邊義晴 慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科学
- (58) 湯地美佳 鹿児島大学脳神経内科・老年病学
- (59) 和佐野浩一郎 東海大学医学部耳鼻咽喉科・
頭頸部外科

A. 目的

ミトコンドリアはすべての細胞内において、エネルギーを産生する小器官である。ミトコンドリアに異常があると、大量のエネルギーを必要とする神経・筋、循環器、代謝系、腎泌尿器系、血液系、視覚系、内分泌系、消化器系などに障害が起こる。なかでも、中枢神経や骨格筋の症状を主体とするミトコンドリア病が代表的な病型である。

国内においてミトコンドリア病の患者数の厳密な実態調査は行われていない。その理由は患者が多く、診療科に分散していること、診断基準が明確ではなかったことなどが挙げられる。そのもっとも大きな要因は確定診断に必要な病理、生化学、遺伝子検査の専門性が高いことにある。平成 27 年 1 月にミトコンドリア病が指定難病に認定され認定基準を制定したが、難病行政に対応した診断基準の改訂を必要としている。

また英国では、ミトコンドリア病の一部の病型で、核移植を用いた生殖補助医療の適用が本格的に試みられ (Nature 465: 82-85, 2010)、少数ながら症例報告がなされている。そのようなグローバルな研究や医療の流れに遅れをとらないような本邦での調査研究が不可欠である。

本研究班では、ミトコンドリア病の検査手段（病理検査、生化学検査、DNA 検査）の標準化と集約的診断体制の確立、本疾患に関する情報提供手段の整備等を行い、臨床病型、重症度、合併症、主な治療の内容などの標準化をめざす。特に、患者レジストリーを進め、具体的な治療に関する臨床研究や治験を進めるコーディネーター役を担うこと、また主に小児のミトコンドリア病を対象としている AMED 難治性疾患実用化研究事業の村山班と連携して診療ガイドラインを作成するとともに、市民公開講座や難病情報センター等を活用し、広報活動を行うことを目的とする。

B. 方法

1) 診断治療体制の構築【後藤、大竹、村山】

ミトコンドリア病の確定診断におけるミトコンドリアDNA検査、核遺伝子パネル検査の保険収載を目指し、令和2年12月に厚労省へ提出した診断基準において、遺伝学的検査の重要性を明確化した。令和4年4月に「ミトコンドリア病の遺伝学的検査の保険収載」がなされ、これまで大学・研究所で行ってきた遺伝学的検査が厳格な精度管理を必要とする臨床検査への急激な変更が必要になった。また、指定難病と小児慢性特定疾患における病型分類、診断基準等の考え方に開きがある。この点については、小児例の成人移行の問題として検討を継続する。医療イノベーションで計画されている都道府県単位の「新・難病医療拠点病院及び難病医療地域基幹病院構想」に沿って「ミトコンドリア病に詳しい医師のネットワーク」の構築を目指す。

2) 「患者ケア標準書」の作成【全員】

平成28年12月に刊行した「ミトコンドリア病診療マニュアル2017」においては、現在のミトコンドリア病の診療状況をまとめた。その改訂を見据えつつ、各診療科のエキスパートの意見をまとめた「患者ケア標準書」の作成を目指す。循環器、耳鼻科などのミトコンドリア病で認められる多臓器症状に関しては、関連学会などに協力を呼びかけながら、本研究班が中心となり作成する。

3) 患者レジストリーの運用拡大【後藤、大竹、三牧】

すでに成人は国立精神・神経医療研究センターにおいてRemudy方式の患者レジストリーシステムを構築しており、それを拡充させる。小児は、MOバンクにおいて患者レジストリーを始めており、Leigh症候群以外は超希少な疾患が多いため、欧米の患者レジストリーとの連携が有用になる。2つのレジストリーの特徴を有効に生かし、国内だけでなく国際的な共同治験等の将来の臨床研究、治験の推進に役立てる。

4) ミトコンドリア病に対する生殖補助医療の検討【後藤】

欧米で始まっている胚に対する核移植は、CSTI（総合科学技術・イノベーション会議）での議論を経て本邦では時期尚早という判断になった。一方で、着床前診断や胚を用いた基礎研究への道が開かれ、これらの技術の科学性、効果や安全性、倫理問題については本研究班で議論を継続させる。

5) アウトリーチ活動と国際連携【全員】

疾患セミナーの企画・実行や難病情報センターからの情報発信を行う。今年度も患者会との連携、市民公開講座を開催する。

6) 疫学研究【後藤、松田、藤野、三牧】

平成30年度から開始した疫学研究では、DPCデータを活用して、全国の医療機関におけるミトコンドリア病の実態（特に登録患者数）を推測できた。今年度はNCDデータも活用して、各種臨床指標が抽出可能かどうかを検討する。

C. 結果と考察

1) 診断治療体制の構築

平成26年10月に策定した「診断基準」では遺伝学的検査が必須になっておらず、それによる保険収載の遅れが明確になった。令和2年度に改訂打診が厚労省難病対策課からあり、遺伝学的検査のみでも確定診断できる基準に変更し、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会で令和3年11月から審議が継続している。審議会で示されているスケジュールに依ると、正式な告示と通知の改正は令和5年になるとされている。

一方で、乳児期、小児期に発症するミトコンドリア病は重症例が多く、「代謝病」としての性格が前面にでる傾向がある。そのため、小児慢性特定疾患の認定基準は、代謝病として分類を中心とする認定方式をとっている。小児慢性特定疾患の診断基準との整合性や臨床試験のためのミトコンドリア肝症やミトコンドリア心筋症の個別病型の診断基準作成をAMED実用化班と協議を継続した。

2) 「診療マニュアル」等の改定

2012年に本研究班が発行した「ミトコンドリア病パンフレット」は、冊子としても、また、電子媒体（難病情報センターの疾患紹介サイトからダウンロード可能）としても、広く一般市民に利用された。

特に治療表の進歩に重点を置いた改訂版を作成したものの、診断基準の改訂の厚労省における承認が令和4年度中には間に合わず、その確定を待って改訂第2版を発行することになっている。

また、AMED 実用化研究班（村山班）と協力して、「診療ガイドライン」の改定を行う作業を実施した。問題はミトコンドリア病にはグローバルな診断基準が明確にされていないこともあって、エビデンスとして採用できる海外論文等の研究成果が少ない。結果的に、Minds 方式のガイドラインの作成は断念し、欧米で作成されている「ベストプラクティス」方式の刊行物を目指すこととして、編集内容と担当者を選定した。そのため多くの執筆者に加わっていただくために、本研究班の協力者になっていた。

3) 患者レジストリーの運用拡大

患者レジストリーについては、AMED 難治性疾患実用化研究班（村山班）と連携して行うこととし、村山班では主に先天代謝異常症として小児（成人）患者レジストリーを行っており、2023年3月で約120名である。一方、国立精神・神経医療研究センターでは、筋ジストロフィーの登録事業（Remudy）を敷衍する形態で、神経症状を中心とする成人（小児）患者レジストリーを開始し、2022年3月現在で32名の登録を完了した。

4) ミトコンドリア病に対する生殖補助医療の検討クが、「核移植治療」でミトコンドリアDNA8993変異をもち、リー脳症の母から健常な子が産まれたと発表した。この方法では、父と母（核ゲノム）に加えて別の女性（ミトコンドリアゲノム）が関わっており、「3人の親」がいる子となる。英国内でも、英国外でも倫理的問題があると議論されてきており、米国では禁止された行為であった。

日本においては、本件に関して、政府の科学技術・学術会議声明倫理・安全部会特定胚等研究専門委員会での議論が行われ、研究代表者の後藤が委員として参加した。

①ミトコンドリア病研究を目的とし、ヒト受精胚への核置換技術を用いた基礎的研究を行うことについて

は、一定の要件が確保されることを個別の研究計画において適切に確認することを前提に、容認することが適当。

②ミトコンドリア病研究を目的とする研究用新規作成胚（配偶子に核置換技術を用い、受精させる場合を含む。）及びその際の卵子提供に係る倫理的課題については、生命倫理専門調査会において引き続き検討。

③ミトコンドリア病の病態解明等のため、ヒト胚核移植胚の作成を行う基礎的研究は、クローン技術規制法の目的に直接的に抵触するものではないと考えられることから、「特定胚の取扱いに関する指針」の改正（令和3年6月30日）によりヒト胚核移植胚の作成を可能としつつ、同時に、作成したヒト胚核移植胚の人又は動物胎内への移植を禁止する等のされてきており、米国では禁止された行為であった。

核移植の臨床応用は継続審議となる一方、基礎研究においては核移植を含めた「ヒトは核移植胚研究」が令和3年6月に容認され、さらに、これまで余剰胚でのみ認められていた核置換を用いた研究を新規胚にも適用できるように見直しが検討され、同時に、研究に必要な対照群胚の作成の容認を含めた最終案が令和5年5月のCSTI（総合科学技術・イノベーション会議）で諮られる予定である。

5) アウトリーチ活動と国際連携

AMED 村山班と連携して、患者会活動（WEB 勉強会）の支援をおこなった。コロナ禍の中で、国際学会等における海外の研究者や患者との交流は困難であった。

6) 疫学研究

平成30年度から産業医科大学の松田晋哉教授、藤野善久教授が分担研究者として加わり、DPC データを活用した全国の医療機関におけるミトコンドリア病の診断数やその経緯、投与されている薬剤等の調査を行うことで、ミトコンドリア病の医療の実態を把握する研究を開始した。都道府県別の患者分布が実際の登録患者数と相関することがわかり、本法の有用性が確認でき、その解析結果を令和2年4月に「厚生指標」に報告した。さらにNBD データを用いた疫学研究を実施し、本邦における有病者数を高い確度で推定できることを見だし、令和3年4月に英文誌に報告した。

令和4年度は、今後の疫学的課題の抽出を行った。

D. 結論

本研究班の活動はAMED 難治性疾患実用化研究班(村山班)と連携しながら進めている。全国レベルの診断体制の整備、診断基準や重症度スケールの改定作業を進めた。生殖補助医療の情報収集と日本での実現可能性について議論し、対照群の胚作成を含めた核置換技術を用いた余剰胚及び新規班を用いた基礎研究が可能となった。患者レジストリーは、種々の要因で格段の進歩はないが、グローバルな視点でレジストリーやバイオバンク(研究試料)との連動を図りながら、着実に進めてゆく必要がある。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表

著書、総説

後藤雄一：バリエント (variant) と疾患. CLINICAL NEUROSCIENCE 38(3)：288-290, 2020 Mar

後藤雄一：ミトコンドリア遺伝子. 内科 125(4)：591, 2020 Apr

後藤雄一：ミトコンドリア病. 新薬と臨床 69(7)：889-892, 2020 Jul

後藤雄一：ミトコンドリア病. 生体の科学 71(5)：414-415, 2020 Sep

後藤雄一：核ゲノムに存在するミトコンドリアではたらく遺伝子. ヒトゲノム事典 (編集：齋藤成也 他), 一色出版, 東京, 202-204. 2021 Nov

後藤雄一：ミトコンドリア病, V453 頁-V457 頁 (内科学, 第12版, 朝倉書店, 東京) 2022 Mar

井川正道, 他. ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドー

シス・脳卒中様発作症候群 (MELAS). 救急医学 45:461-467, 2021

後藤雄一：ミトコンドリア病, 小児科診療ガイドライン-最新の治療-(編集：加藤元博), 総合医学社, 東京, pp. 385-389, 2023

三牧正和：ミトコンドリア病の診断フローから外れたときの考え方(生化学～遺伝子診断), 小児内科. 54(4):550-553, 4月, 2022

原著論文

居林興輝, 藤本賢治, 松田晋哉, 伏見清秀, 三牧正和, 後藤雄一, 藤野善久：DPC データを用いたミトコンドリア病の記述的研究. 厚生の指標 67(4)：30-35, 2020 Apr

Yokota Y, Hara M, Akimoto T, Mizoguchi T, Goto Y, Nishino I, Kamei S, Nakajima H. Late-onset MELAS syndrome with mtDNA 14453G→A mutation masquerading as an acute encephalitis: a case report BMC Neurol 20:247, 2020

Sato-Shirai, I., E. Ogawa, A. Arisaka, H. Osaka, K. Murayama, M. Kuwajima, M. Watanabe, K. Ichimoto, A. Ohtake and S. Kumada. Valine-restricted diet for patients with ECHS1 deficiency: Divergent clinical outcomes in two Japanese siblings. Brain Dev 43: 308-313, 2020

Toki T, Shimizu-Motohashi Y, Komaki H, Takehita E, Ishiyama A, Saito T, Mori-Yoshimura M, Sumitomo N, Hirasawa-Inoue A, Nakagawa E, Nishino I, Goto Y, Sasaki M. Hyperglycemic crisis in patients with mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes (MELAS). Pediatr Neurol

114: 1-4, 2021

Yamada, Y., K. Somiya, A. Miyauchi, H. Osaka and H. Harashima. Validation of a mitochondrial RNA therapeutic strategy using fibroblasts from a Leigh syndrome patient with a mutation in the mitochondrial ND3 gene, *Sci Rep* 10(1): 7511, 2020

Ibayashi K, Fujino Y, Mimaki M, Fujimoto K, Matsuda S, Goto Y. Estimation of the number of patients with mitochondrial diseases: A descriptive study using a nationwide database in Japan. *Journal of Epidermology* doi: 10.2188/jea.JE20200577 Epub 2021 May

Bonora E, Chakrabarty S, Kellaris S, Tsutsumi M, Bianco F, Bergamini C, Ullah F, Isidori F, Liparulo I, Diquigiovanni C, Masin L, Rizzardi N, Cratere MG, oschetti E, Papa V, Maresca A, Cenacchi G, Casadio R, Martelli P, Matera I, Ceccherin I, Fato R, Raiola G, Arrigo S, Signa S, Sementa AR, Severino M, Striano P, Fiorillo C, Goto T, Uchino S, Oyazato Y, Nakamura H, Mishra SK, Yeh Y-S, Kato T, Nozu K, Tanboon J, Morioka I, Nishino I, Toda T, Goto Y, Ohtake A, Kosaki K, Yamaguchi Y, Nonaka I, Iijima K, Mimaki M, Kurahashi H, Raams A, MacInnes A, Alders M, Engelen M, Linthorst G, de Koning T, den Dunnen W, Dijkstra G, van Spaendonck K, van Gent DC, Aronica EM, Picco P, Carelli V, Seri M, Katsanis N, Duijkers FAM, Taniguchi-Ikeda M and De Giorgio R: Biallelic variants in LIG3 cause a novel mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy. *Brain* 144 (5): 1451-1466, 2021 Apr.

Ikawa M, et al. Molecular imaging for mitochondrial metabolism and oxidative stress

in mitochondrial diseases and neurodegenerative disorders. *Biochim Biophys Acta Gen Subj.* 1865:129832, 2021

Kanemoto K, Kashio A, Ogata E, Akamatsu Y, Koyama H, Uranaka T, Hoshi Y, Iwasaki S, Yamasoba T. Cochlear Implantation in Patients with Mitochondrial Gene Mutation: Decline in Speech Perception in Retrospective Long-Term Follow-Up Study. *Life* 12(4):482, 2022

Sakata A, Kashio A, Koyama H, Uranaka T, Iwasaki S, Fujimoto C, Kinoshita M, Yamasoba T. Long-Term Progression and Rapid Decline in Hearing Loss in Patients with a Point Mutation at Nucleotide 3243 of the Mitochondrial DNA. *Life* 12(4) 543, 2022

Shimozawa, H., T. Sato, H. Osaka, A. Takeda, A. Miyauchi, N. Omika, Y. Yada, Y. Kono, K. Murayama, Y. Okazaki, Y. Kishita and T. Yamagata (2022). "A Case of Infantile Mitochondrial Cardiomyopathy Treated with a Combination of Low-Dose Propranolol and Cibenzoline for Left Ventricular Outflow Tract Stenosis." *Int Heart J* 63(5): 970-977.

Watanabe, C., H. Osaka, M. Watanabe, A. Miyauchi, E. F. Jimbo, T. Tokuyama, H. Uosaki, Y. Kishita, Y. Okazaki, T. Onuki, T. Ebihara, K. Aizawa, K. Murayama, A. Ohtake and T. Yamagata (2023). "Total and reduced/oxidized forms of coenzyme Q(10) in fibroblasts of patients with mitochondrial disease." *Mol Genet Metab Rep* 34: 100951.

Nishida Y, Yanagisawa S, Morita R, Shigematsu H, Shinzawa-Itoh K, Yuki H, Ogasawara S,

Shimuta K, Iwamoto T, Nakabayashi C, Matsumura W, Kato H, Gopalasingam C, Nagao T, Qaqorh T, Takahashi Y, Yamazaki S, Kamiya K, Harada R, Mizuno N, Takahashi H, Akeda Y, Ohnishi M, Ishii Y, Kumasaka T, Murata T, Muramoto K, Tosha T, Shiro Y, Honma T, Shigeta Y, Kubo M, Takashima S, Shintani Y.

Identifying antibiotics based on structural differences in the conserved allosteric site from mitochondrial heme-copper oxidases.

Nat Commun. 2022 Dec 8;13(1):7591

Ebihara T, Nagatomo T, Sugiyama Y, Tsuruoka T, Osone Y, Shimura M, Tajika M, Matsubashi T, Ichimoto K, Matsunaga A, Akiyama N, Ogawa-Tominaga M, Yatsuka Y, Nitta KR, Kishita Y, Fushimi T, Imai-Okazaki A, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K. Neonatal-onset mitochondrial disease: clinical features, molecular diagnosis and prognosis. Arch Dis Child Fetal Neonatal 2022 May;107(3):329-334. doi: 10.1136/archdischild-2021-321633.

Okazawa H, Ikawa M, et al. Cerebral Oxidative Stress in Early Alzheimer's Disease Evaluated by ⁶⁴Cu-ATSM PET/MRI: A Preliminary Study. Antioxidants (Basel). 2022;11:1022.

Kitazaki Y, Ikawa M, et al. Regional cortical hypoperfusion and atrophy correlate with striatal dopaminergic loss in Parkinson's disease: a study using arterial spin labeling MR perfusion. Neuroradiology. 2023;65:569-577.

2. 学会発表

国際学会 なし

国内学会

後藤雄一：ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方の見直しとミトコンドリア病. ART Forum' 20, 第38

回日本受精着床学会, 福岡, 10.1-10.23 (オンライン), 2020

杉本立夏, 小松有希子, 後藤雄一: ミトコンドリア病の情報ツール (ミトコンドリア病ハンドブック) 改訂の取り組み. 日本人類遺伝学会第65回大会, オンライン開催, 11.18-21, 2020

三牧正和: 小児科医が知っておきたいミトコンドリア病の基礎と臨床. 日本小児科学会岩手地方会、特別講演, 岩手医科大学附属病院オンライン会場, 6.6, 2020

居林興輝、藤野善久、藤本賢治、松田晋哉、伏見清秀、三牧正和、後藤雄一: DPCデータを用いたミトコンドリア病患者の記述疫学研究. 第30回日本疫学会学術総会, 京都, 2.22, 2020

Chika Watanabe, Hitoshi Osaka, Miyuki Watanabe, Akihiko Miyauchi, Eriko F. Jimbo, Yoshihito Kishita, Yasushi Okazaki, Kei Murayama, Akira Ohtake6, Takanori Yamagata. The 63rd Annual Meeting of the Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases November 24th, 2022, 熊本

上田菜穂子, 内野俊平, 楠木理子, 三牧正和, 西野一三, 後藤雄一: MT-CO2 遺伝子の新規バイリアントが同定された下肢筋力低下の5例. 第21回日本ミトコンドリア学会年米, 東京 (帝京大学板橋キャンパス), 2023.3.17 (3.16-3.18)

G. 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

