

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

ミトコンドリア病における診療マニュアルの策定と治療体制の構築

研究分担者 井川 正道 福井大学学術研究院医学系部門・教授

研究要旨

ミトコンドリア病における診療マニュアルの策定を行い、治療体制の構築を図るとともに、患者・医療者への疾患啓発を行う。

A. 研究目的

ミトコンドリア病は稀少疾患であり、多彩で多臓器に及ぶ症状を呈するため、診療には専門的な知識や経験が必要である。本研究では診療マニュアルの策定を行うことで、治療体制の構築および患者・医療者への疾患啓発につなげることを目的とする。

B. 研究方法

以前に刊行した「ミトコンドリア病診療マニュアル2017」の改訂により診療マニュアルの策定を行う。特に専門領域である脳神経内科領域を中心に担当する。

（倫理面への配慮）

診療マニュアルの策定を主な目的とするため、倫理審査は不要である。

C. 研究結果

診療マニュアルの策定においては、ミトコンドリア病の一病型であるMERRFの項目を担当し、「ミトコンドリア病診療マニュアル2023」として発刊した。

D. 考察

診療マニュアルの策定によって、治療体制の構築および患者・医療者への疾患啓発につながる事が期待される。

E. 結論

診療マニュアルを踏まえ、今後は治療体制の構築や患者・医療者への疾患啓発を行う。

F. 健康危険情報

（総括研究報告書にまとめて記入）

G. 研究発表

1. 論文発表

1) 井川正道. MERRFとはどのような疾患ですか? In: ミトコンドリア病診療マニュアル2023. 診断と治療社（東京）. 2023:158-159.

2) Kawamura H, Ikawa M, et al. Low-frequency maternal novel MYH7 mosaicism mutation in recurrent fetal-onset severe left ventricular noncompaction: a case report. Front Pediatr. 2023;11:1195222.

2. 学会発表

1) 井川正道. 内科医が知っておきたい遺伝診療の最近の動向. 第89回日本内科学会北陸支部生涯教育講演会. 2023年6月, 福井. (招待講演)

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