

ミトコンドリア病レジストリの構築に関わる検討

研究分担者 小牧宏文

国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター長

研究要旨

ミトコンドリア病レジストリの登録事業を前期研究班から行っており、今期も事業を継続している。2023年12月現在登録患者数は36例であり、増加はしているものの登録数は伸び悩んでいる。今後登録促進策を講じることが重要であり、現在神経筋疾患のレジストリの改良と平行してレジストリそのものの改良に関する検討を行っている。

A. 研究目的

希少疾病を対象に臨床開発を行っていくうえでレジストリなどを用いて疫学情報を得ていくことは非常に重要であり、臨床開発がすすみつつあるミトコンドリア病もレジストリの整備、拡充が急務である。

B. 研究方法

神経筋疾患を対象とし、NCNPが運営しているレジストリであるRemudyの基盤を活用し、ミトコンドリア病レジストリを構築運営している (<https://remudy.ncnp.go.jp/>)。今期はそれを引き継ぐこと、並びに課題を整理することを行った。

C. 研究結果

2023年12月時点の登録内容は以下となる。

- ・登録数：2022年度末、30例、2023年12月現在36例（仮登録含む）
- ・性別：女性15例、男性21例
- ・年齢：登録時年齢中央値29歳（0-76歳）、発症年齢中央値19歳（0-58歳）
- ・病名：MELAS14例、CPEO8例、MERRF：4例、Leigh脳症2例、ミトコンドリア病2例、ミオパチー2例、ピルビン酸脱水素酵素欠損症1例、ミトコンドリア糖尿病1例、DNM1L変異症1例、ミトコンドリア劣性運動失調症候群 1例

D. 考察

登録数は増加しているが、微増といわざるを得ない状況である。その要因としては、患者・家族・医

師への案内が不足していること、他疾患でもレジストリ事業が多く、登録作業を行う医師の負担が多くなっておりレジストリを患者・家族に案内するに至らないこと、ミトコンドリア病の臨床開発の情報が得られにくいことなどが挙げられる。

Remudyはデュシェンヌ型筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィーなど5疾患を対象にレジストリ事業を行っているが、登録数の伸び悩みという共通の課題を有している。これまでのような新規登録、年次情報更新のいずれにおいても医師の関与が必須である条件、ならびに紙ベースでの登録方法などの体制に由来することは間違いなく、他のRemudy対象疾患と同様に新規登録、ならびに年次情報更新のいずれにおいても医師の関与が必須ではない条件とし、Web（スマートフォン）ベースで登録が完了できるような大幅な見直しが必要と考えており、現在検討を進めている。

E. 結論

今年度で全体の見直し方針は定まったので次年度以降具体的な検討を進めていく。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし