

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

ミトコンドリア病における AMED 実用化研究班との連携、診断・治療体制の整備

分担研究者： 村山 圭 （順天堂大学難治性疾患診断・治療学 教授）

研究要旨

ミトコンドリア病は指定難病の1つであり、本邦での患者数は約2000人である。本政策研究の目的は、これまでに策定した診断基準の検証や改訂、医療者や一般社会への周知、疾患啓発、診療体制の整備を行い、広く医療行政に貢献することである。

これを達成するために、AMED 実用化研究班（村山班）と密に連携を取りながら研究を進めていく必要がある。以前から2つの班が連携して、今年度その成果として「ミトコンドリア病診療マニュアル 2023」が改訂版として出版された。引き続き連携をしながら診療マニュアルの啓蒙等を進めている。2024年度に開催される日本小児神経学会、日本人類遺伝学会、日本ミトコンドリア学会等でシンポジウムを企画している。診断体制に関しても研究班と村山班でも共有し、その問題点や課題を解決してきている。また医療研究開発における患者・市民参画（PPI: Patient and Public Involvement）に関して、これまで「ミトコンドリア病研究公開フォーラム」を AMED 研究班で行ってきたが、今年度から本研究班と共同して企画・開催を行った。

研究協力者氏名

・杉山洋平

所属機関名及び所属機関における職名

・順天堂大学小児科 助手

A. 研究目的

ミトコンドリア病は希少疾患でありその研究は、診断体制の確立、遺伝子の同定、病態解明、診療ガイドラインの策定、患者登録やそれによる自然歴の検討など多岐にわたる。このため、実用化研究と政策研究が共同して進めていくことが必須である。さらに患者会と協力して進めていかなければならないことも多い。こうしたことを実行するために、現在 AMED 実用化研究として進められている村山班と連携して本研究班の活動を行うことを目的とする。これにより、ミトコンドリア病診療マニュアルの策定、診断体制の整備、レジストリ活動、患者・市民参画活動を遂行していく。

B. C. 研究方法および研究結果

診療マニュアル 2023 の出版

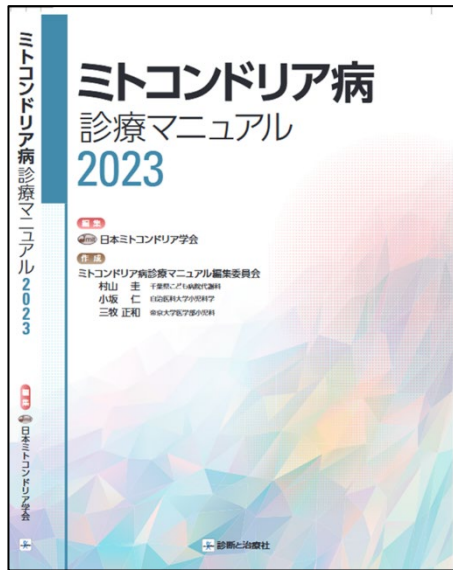
2021 年から政策研究班（旧後藤班）、AMED 村山班と連携し、会議を重ねて「診療マニュアル 2017」の改訂作業を行ってきた。これにより 2023 年 6 月に共同の成果として「ミトコンドリア病診療マニュアル 2023」が出版された。

前マニュアルで取り上げた、

1. Leigh 脳症
2. ミトコンドリア肝症
3. ミトコンドリア心筋症
4. 新生児ミトコンドリア病
5. MELAS
6. CPEO/KSS
7. MERRF

の 7 疾患に加えて、今回新たに以下の病型を加えた。

8. ミトコンドリア難聴
9. ミトコンドリア腎症
10. ミトコンドリアニューロパチー
11. ミトコンドリア糖尿病
12. Leber 病



診療体制に関しては2023年11月から順天堂大学臨床検査部によって遺伝学的検査（保険点数8000点）が開始され、各遺伝子367種類+mtDNA全周検査が行われている。

患者・市民参画（PPI: Patient and Public Involvement）の機会として、AMED村山班と共同して第8回ミトコンドリア病研究公開フォーラムを開催した。

《プログラム》

開催日 2024年2月3日

開催方法 Web配信（Zoom/YouTube）

講演1. ミトコンドリア総論

国立精神・神経医療研究センター  
後藤 雄一

講演2. ミトコンドリア病の遺伝学的検査について

順天堂大学  
八塚 由紀子

講演3. 変異ミトコンドリアDNAを標的とする薬剤開発

千葉県がんセンター  
高取 敦志

講演4. ミトコンドリア創薬

ルカ・サイエンス株式会社  
菅沼 正司

講演5. MA-5の治療開発について

東北大学  
阿部 高明

講演6. 患者主導型情報プラットフォームJ-RARE 10周年とRDD 15周年

ASrid  
西村 邦裕

講演7. MCMの会へようこそ

ミトコンドリア病患者・家族の会  
高橋 和恵

講演8. みどりの会 ミトコンドリア力を信じて

みどりの会  
伊藤千恵子

講演9. 特定非営利活動法人ミトコンドリア病医療推進機構の活動

帝京平成大学  
高柳 正樹

講演10. ミトコンドリア雑感

順天堂大学  
太田 成男

**第8回ミトコンドリア病研究 公開フォーラム**

日時 2024年2月3日（土）12:30~16:30（予定）

Web開催。ご家族そろってご参加ください！

ミトコンドリア病診療のこれから 2024

予定プログラム

- **ミトコンドリア病の総論**
  - ミトコンドリア総論 --- 後藤 雄一先生(国立精神・神経医療研究センター)
  - ミトコンドリア病の遺伝学的検査について --- 八塚 由紀子先生(順天堂大学)
- **創薬**
  - 変異ミトコンドリアDNAを標的とする薬剤開発 --- 高取 敦志先生(千葉県がんセンター)
  - ミトコンドリア創薬 --- 菅沼 正司先生(ルカサイエンス株式会社)
  - MA-5の治療開発について --- 阿部 高明先生(東北大学)
- **患者会**
  - ASrid・MCMの会・みどりの会より
- **ミトコンドリア雑感**
  - 太田 成男先生(順天堂大学)

ミトコンドリア病研究会

参加申し込み: [y.konno.bn@juntendo.ac.jp](mailto:y.konno.bn@juntendo.ac.jp) にメールにてお申し込みください。  
 参加費無料 ◆ 事前登録 : 2024年1月20日まで  
 要参加申込み ◆ 詳細は、JAMP-MITホームページ <http://jamp-mit.or.jp/index.html>  
 J-MO Bankホームページ <http://jmo-bank.com/> を参照ください。

主催: 特定非営利活動法人 ミトコンドリア病医療推進機構 JAMP-MIT (理事長: 高柳 正樹)  
 共催: 日本医療研究開発機構(AMED) 難治性疾患実用化研究事業 ミトコンドリア病研究 (研究者代表: 村山 圭)  
 厚生労働省 難治性疾患取組研究事業 ミトコンドリア病研究(研究者代表: 三枝 正和)  
 日本先天代謝学会 患者登録委員会 JASMA事務局 (代表: 小畑賢 経通)

## 【参加者】

患者会 91家族 111名  
医療関係者 32名  
演者、座長、スタッフ 21名  
参加者総数 164名

## 【参加患者会一覧】

- ・ミトコンドリアみどりの会
- ・MCMの会
- ・NPO法人 全国ポンペ病患者と家族の会
- ・ひだまりたんぽぽ
- ・認定NPO法人ALDの未来を考える会
- ・先天性代謝異常症患者会
- ・シトリン財団
- ・小児神経伝達物質病家族会

以上8患者会・親の会

## (倫理面への配慮)

例年通り患者の個人名、疾患名などは講演においても、ホームページ上においても明らかにしていない。フォーラムをインターネット配信したが、その画像などに患者が映らないように留意するなど、個人情報の管理に十分配慮した。

## D. 考察

政策研究班とAMED研究班の共同で本フォーラムを開催した。最初に前政策研究班代表の後藤雄一先生からミトコンドリア総論を話していただき、現在のミトコンドリア病診療の課題について解説していただいた。続いて、保険収載されたことによって、新しく始まったミトコンドリア病の遺伝学的検査について、実際に行っている順天堂大学の八塚由紀子先生にわかりやすく解説していただいた。

創薬研究に関してはこれまでのアンケートからも患者家族のニーズが高い分野である。今回は変異ミトコンドリアDNAを標的とする薬剤開発(ポリアミド化合物)に関して、開発者である千葉県がんセンター高取敦志先生に、またミトコンドリア移植についてルカサイエンス株式会社の菅沼健司先生に、さらにAMED研究において開発されているMA-5について、東北大学の阿部高明先生からそれぞれ開発の現状につい

て話をしていただいた。

続いて、レジストリに関連した話題として、患者主導型情報プラットフォーム(J-RARE)について、これまで情報収集を行ってきたNPO法人ASrid(Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' multi-stakeholders in Japan)の西村邦裕氏から「J-RARE 10周年とRDD 15周年」としてお話いただいた。2024年2月29日に開催される世界希少・難治性疾患の日(RDD)のイベントについての情報共有もしていただいた。同イベントにはミトコンドリア病患者会の方々も参加された。

患者家族会からは日本で活動している2つの団体(MCMの会、ミトコンドリアみどりの会)の代表の方(高橋和恵さん、伊藤千恵子さん)から現在の活動状況についてご紹介いただいた。そして本フォーラムの主催者であるNPO法人ミトコンドリア病医療推進機構の高柳正樹代表から活動報告と入会案内について話をしていただいた。

フォーラムの最後に、ミトコンドリア学会前々理事長の太田成男先生に「ミトコンドリア雑感」としてまとめていただいた。

今回はWeb形式という形でフォーラムを円滑に開催することができた。約160名の方々にフォーラムに参加して頂くことができた。かつては現地参加で行っていた本フォーラムであるが、コロナ禍を契機としてWeb開催が定着してきている。引き続き患者家族、医療従事者、研究者、関連企業を含むオールジャパン体制での確立や財政面での安定性の保証などを十分に検討、協議して、持続可能な本フォーラムを企画していく必要がある。

## E. 結論

2023年度ミトコンドリア病研究公開フォーラムを実施した。今年度もハイブリッド形式での開催となったが引き続き多くの方々にご参加頂けた。今後もミトコンドリア病の研究は患者会との綿密な協力のもと実施する意義は十分にある。

## F. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表

なし

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