

山中 雅司

第5回ミトコンドリア病研究公開フォーラム 2021年1月23日 TKPガーデンシティPREMIUM田町

# 『みんとあっぷ』とは?

ミトコンドリア病患者と家族の QOL向上 を目的に

「水方向参加型」の患者家族会をめざします。

## 双方向って・・・?

- ■『患者・家族』と 医療従事者 や 研究者、福祉関係者、
  - 難病支援団体、ほかの疾病患者会等との交流
- ■『患者・家族の要望』を 医療関係者 や 行政 に伝達 ときには 陳情
- 国外の医師、研究者、患者会との交流

# 発起人

## 山中 雅司 (47歳) 大阪府吹田(すいた)市在住



- ・2005年長女にミトコンドリア病の疑い(MRI画像・臨床) 当時1歳2ヶ月 鳥取医大 脳神経小児科でリー脳症と確定診断
- ・2012年次女にミトコンドリア病の疑い(MRI画像・臨床) 当時1歳3ヶ月 市立豊中病院 小児科でリー脳症と確定診断
- ⇒ ドイツのホルガー先生、村山先生 ECHS1異常症 確定診断から10年 長女(17歳) 次女(9歳)になりました!
- それと・・・ 健常の長男(11歳)と妻(年齢非公開)の5人家族

# 患者家族としてのこれまでの交流

### 2005年 長女のリー脳症の確定診断から・・・

- 2006年 MCM家族の会 入会 鳥取医大 小児ミトコンドリア病患者 鳥取県1名、島根県1名
- 2010年 SNSでリー脳症のコミュニティー開設 今でもお付き合いのあるお友達との出会い
- 2015年 MCM家族の会 代表

多くの医師・研究者、看護師、カウンセラー、福祉関係者、 難病支援団体、ほかの疾病患者会等との交流 近年、海外の医師や患者会とも交流

⇒ 私の経験、活動・・・多くの方と共有したい!

■ 2020年 みんとあっぷ始動!・・・ ③

### ミトコンドリア病医療推進機構 JAMP-MIT

#### 特定非営利活動法人 ミトコンドリア病医療推進機構



- HOME
- 団体について
- ♪ ミトコンドリア病とは?
- イベント情報
- ミトコンドリア病の 研究・治療の最先端
- 関連除文・書籍紹介
- 機関紙 JAMP-MIT
- 事業紹介
- 寄付のお願い
- 会員募集
- □ お問い合わせ
- ロリンク

特定非常利活動法人 ミトコンドリア病医療推進機構 ₹290-0143 千葉連市原市ちはら台西 四丁目7番地18

E-mail: info@jamp-mit.org

#### JAMP-MIT





第4号





第3号

第2号

患者様・ご家族の方々から

みんとあっぷ (Mint-Up) ~ミトコンドリア病サポートネット~

初めまして…ではありません。 JAMP-MIT3号でも寄稿させて いただきまして、2度目の登場と なりますが、前回自己紹介をして いませんでしたので、改めてこの 場を借りてさせて頂きます。 私はミトコンドリア病の二人の娘



を持つ父親です。長女がミトコンドリア病と診断されたのは1歳3カ月 の時でした。乳幼児健診で眼振があることから、精密検査をすることに なりましたが、CTや脳波の検査などでは何も異常が見つからず、最終 のMRI検査でリー脳症特有の大脳基底核の異変が見つかったことで臨 床診断がつきました。眼振が見つかってから数か月が経っていました。 その後、血液検査、筋生検、皮膚生検などの検査を実施しましたが、ミ トコンドリアDNAも核DNAも何一つ既知の変異と合致せず、生化学 的な病変が分からないないまま、娘は何と贈っているのかモヤモヤし た日々を過ごしていました。そして10年が経過したとき、当時ドイツの ホルガー先生の研究報告を基に検査を実施したところ、ECHS1異常症 であることが判明しました。7歳離れた妹も同じ検査結果であり、「具体 的な治療が始められるかもしれない」という期待で、目の前に光が差し 込んできたようでした。実際のところ、現在根本的な治療法はありませ んが、この症例は、アミノ酸の1種であるパリン(valine)を完全に分解 することができず、ミトコンドリアに悪影響を及ぼすことが報告されて いることから、パリン制限による食事療法のプロトコルを頂きました。 必要な栄養素を確保しながらパリンを制限するための食事について は、栄養士さんにも協力していただき試行錯誤しています。その他に は、新薬の治験に参加したこともあります。長女は笑いの絶えない明る

い娘でしたが、最近では表情の変化も少なくなりました。妹も姉と同じ

ような経緯をたどっています。ほんの少しでもいいから改善させてあ

げたい…。親としては祈るばかりです。

私のミトコンドリア病に対する活動のスタートは、娘がリー脳症と臨床 診断されてすぐに開設した、SNS上でのリー脳症患者や家族同士の意 見交換の場づくりでした。その後、小児発症ミトコンドリア病患者家族 の交流の場に拡大して、とても多くの方と知り合い、今でも交流が続い ている方もいます。それから、娘たちの生化学診断がついた頃と時を同 じくして、日本で一番古いミトコンドリア病患者会(MCM家族の会)の 代表に就任しました。代表としての4年間は、「やらなければならないこ と」と「やれること」のギャップに悩んでばかりでしたが、ここでも多くの 患者家族をはじめ、医療関係者や支援団体と知り合うことができまし た。本当に感謝しています。そして、この度、MCM家族の会の代表を 退き、ミトコンドリア病患者家族のQOL向上を目的として、ミトコンドリ ア病支援のネットワーク「みんとあっぷ」を設立しました。国内外のミト コンドリア病関係者と連携し環境の改善を図る活動を、患者家族の皆 さんとともに実施していきたいと考えています。会費は取らずに登録制 とします。是非皆さまご登録をお願いします。一緒に活動をしましょう。

活動についてですが、現在 東京で多く開催されているミ トコンドリア病研究に関する フォーラムや市民公開講座 を、西日本エリアで開催すべ く準備を進めています。ほか



には、各種関係医学学会の当事者ブースへの出展も可能な限り参加し ます。また、海外の患者会との交流も検討しています。まだまだ産声を 上げたばかりですので、無理をせず進んでまいります。皆さまご参加、 応援を宜しくお願いします。

ミントアップ HP http://mitochon-support.com/

代表 山中雅司



第5号

創刊号

# みんとあっぷの活動について

- ■年会費は無料
- 患者・家族、支援メンバー自らで作り上げる会です
- (当面は)会員との交流はWebミーティング中心
- 国内外 医学学会参加、各種難病支援団体、患者会とも交流
- HP開設
- ■情報発信 HP、メール・LINE等を中心
- 活動報告はHPやSNS上でアップ
- 個人情報の公開、提供は一切しない(約束)!

### 患者家族を取り巻く理想的環境

国外

患者·家族

行政自治体

支援団体

主治医

研究者製薬会社



世界と笑顔でつながる…

### 活動したいことアンケートにご協力ください!

https://forms.gle/nVewVctMATcd15qb9



- こんなことをしたい!
- こんなことができる!
- こんなことをしてほしい!
- 応援メッセージ (励みになります)

みんとあっぷ始動の際には連絡します

**電船動に向けてご参加。応援よろしくお願りします!**