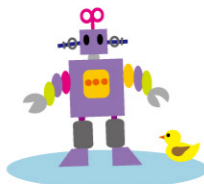


第一回 武蔵野ミトコンドリア病 研究会のお知らせ

日 時：平成29年7月29日14時から
場 所：帝京平成大学池袋キャンパス4階410教室
参加対象者：医療従事者・研究者
演題締め切り：平成29年6月30日
演題の内容はミトコンドリア病関連であれば何でもかまいません。
連絡先：morim@jichi.ac.jp
(松戸市立病院小児科 森雅人)までメールでご連絡をお願いします。
演題のみでなく、NPO法人についてなどお気軽にご相談ください。



会員募集のご案内

ミトコンドリア病は最も頻度の高い遺伝病の一つで、現時点では、有効な治療法が確立されてない難病です。当機構は、多くの困難を抱えている患者様とご家族の方々のQOLの向上を目指して設立されました。

当機構では、医師、研究者、メディカルスタッフ等が連携し患者様やご家族の方々の声を取り入れた様々な事業を実施しております。当機構の活動にご賛同いただき、会員としてご支援くださる方を募集しています。

- 【会員の説明と会費のご案内】
- 正会員……主に当会の運営に参加することを目的とする会員
年会費……個人/5,000円 団体/50,000円
 - 準会員……主に当会の発する情報を享受することを目的とする会員
年会費……個人/3,000円 団体/1口:30,000円
 - 賛助会員……事業を賛助することを目的とする会員
年会費……個人/10,000円 団体/1口:100,000円
- ※いずれも入会金は無料です。

入会をご希望される方は、下記事務所にご連絡ください。

特定非営利活動法人ミトコンドリア病
医療推進機構 事務所
〒164-0001 東京都中野区中野2-2-3
(株)へるす出版事業部内
電話:03-3384-8177/FAX:03-3380-8627

ホームページからも入会申込みができます。

<http://jump-mit.org/>

※入会申込書は上記ホームページの会員募集からダウンロードできます。

ミトコンドリア病は、臨床現場の私たちが最も悩ませる疾患の一つではないでしょうか。その理由は、この疾患群のもつ多様性にあると思われます。診断においては、臨床像の多様性ゆえに注意すべき症状が多彩すぎるという問題があります。多臓器障害を来す病型のみならず、肝障害や心筋障害がメインの病型など単一臓器の障害が目立つタイプもあり、疾患概念が捉えにくいという特徴があります。また、病因遺伝子の多様性や、遺伝子解析の難しさも診断を困難にしており、どのような順序の診断アプローチが良いか、症例に応じて考える必要があります。治療においては、多臓器障害への対応、小児科から成人診療科への移行期医療の問題など、多診療科の連携が非常に大切となります。また、日常生活のサポートのためには、医師以外の看護職や介護・福祉職、行政との連携も欠かせません。

以上のように、ミトコンドリア病診療においては、幅広い知識、診療科や職種を越えた連携が必要となります。そこでこの度、より多くの医療関係者にミトコンドリア病に関心を持っていただき、関わりを持っていただきたく、下記のような日程で第一回武蔵野ミトコンドリア病研究会を開催いたします。研究だけではなく、よりフランクに臨床で困っている症例などを議論し、皆で検討したいと考えております。

皆様お忙しいことと存じますが、気軽に演題を登録いただけましたら幸いです。よろしく御願いたします。



担当理事 三牧 正和
(帝京大学医学部小児科)

交友交歓

「こども」と「子ども」と「子供」の話

季美の森リハビリテーション病院
病院長 伊達 裕昭

毎年こどもの日に、総務省は子どもの統計を発表します。今年は4月1日時点で日本の人口は1億2,679万人、そのうち15才未満の子供は1,571万人で、総人口に占める割合は12.4%、1950年当時(35.4%)の約3分の1まで下がったそうです。と、ここまで読んで、「こども」の表記に三種類あったことに気づかれたか？ 皆さんは日頃、「こども」をどのように表しているでしょう。

千葉県こども病院に勤務していた頃のことです。文部科学省が2015年から公用文では「子供」表記に統一したので、病院名もひらがなから「子供病院」に変更すべき、との匿名の電話をいただいたことがありました。

あわてて調べました。文科省の決定も事実で、辞書でも多くの見出しは確かに「子供」です。しかし、「子ども・子育て支援法」という法律や「子ども手当」の施策もあり、国民の祝日である「こどもの日」はひらがな表記のままです。現実には公

的にも「こども」「子ども」「子供」の表記が入り乱れて使用されているのです。件のご意見は何うに留めましたが、この過程で表記にはそれぞれ理由があることも知りました。漢字で「子供」と表した場合、「供」の字は「付き添う人、従者」を意味するので、大人に従属する付属物を連想させ差別的だとして、「供」を避けた「子ども」表記を主張する人々がいます。一方、「補てん」「ばん回」など、漢字と仮名を交ぜて書く、いわゆる「交ぜ書き」の廃止を求める人々は「子ども」のような表記を認めないのです。

理由、立場はともかくとして、「名前が何だ。薔薇の花を何と呼ぼうとその芳しさに変わりはない」というシェークスピアの言葉を借りれば、「こども」をどう表記しようと、彼らが未来を担うかけがえのない国の宝であることに変わりはありません。少子高齢化が加速するいま、子育てを含め、こども達が笑顔で過ごすことができる環境作りの重要性に、改めて思いを巡らせた今年のこどもの日でした。



機関誌の発行にあたって

特定非営利活動法人(NPO)ミトコンドリア病医療推進機構の機関誌を発刊することになりました。

ミトコンドリア病医療推進機構はミトコンドリア病ならびにその関連疾患の患者さん、ご家族のかたのQOLの向上を目的として平成28年11月1日に設立されております。この目標を達成するために各種の事業を計画実施いたしております。

機関誌の発行もミトコンドリア病の最新の情報を皆様と共有するための重要な手段の一つとして計画いたしました。

ミトコンドリア病ならびにその関連疾患は有効な治療法が確立していない状況が続いております。敏速で確実な診断システムを確立するとともに、有効な治療法を開発していくことは患者さん、ご家族のかたのQOLの向上に資する一つの方法かと考えております。医学、医療の分野のみならず患者会を通じて、療養上の問題点、進学、就職などにかかわる問題点などに関して、患者さま方と医療者が情報を共有することなども非常に重要なことと考えております。

この特定非営利活動法人(NPO)ミトコンドリア病医療推進機構を通じて、ミトコンドリア病ならびにその関連疾患に関心のある方々がつながり、大きな力となって未来に進んでいければいいなと思っております。この機関誌がその目的達成の一助になればと考えております。

今後ともみな様のご理解とご支援を賜ります様お願い申し上げます。

特定非営利活動法人(NPO)ミトコンドリア病医療推進機構
理事長 高柳正樹

事業紹介

①診断システム並びにカウンセリング体制の構築支援事業

ミトコンドリア病に関する診断システム、カウンセリング体制の体系化を進めるための検討会を開催し、医療施設等への情報発信を含む支援体制の強化を図るための準備を進める。

②他施設共同の臨床・基礎研究の推進支援事業

医療施設等と連携を図り、臨床研究・発表、あるいは医療関係者への研究支援事業を行うための準備を進める。

③研究会開催事業

●学術集会の開催と検討
ミトコンドリア病に関する地域医療の均てん化に資するための医療従事者などを対象とした学術集会の開催を検討し、その準備を進める。

●武蔵野ミトコンドリア病研究会

医療関係者を中心に「武蔵野ミトコンドリア病研究会」を発足し、ミトコンドリア病に関する研究会を開催する。

④患者・家族への教育・研修支援事業

患者、家族会等への公開講座等を通じて、ミトコンドリア病に関する正確な知識や対応などミトコンドリア病医療に関する普及、啓発事業を行う。

設立趣旨

ミトコンドリア病は小児期発症、成人期発症を合わせるとその発生頻度は3~5,000人に1人とされる非常に頻度の高い遺伝病ですが、その病態の多くは多臓器にわたる、複雑なものです。病因遺伝子も核遺伝子とミトコンドリア遺伝子の両者にまたがる病気であるため、診断そのものが非常に困難です。また実際に診断がついても、複数の診療科が連携して治療にあたるのが望ましく、専門医に加え遺伝カウンセラー等のメディカルスタッフまでも含めた各診療科の横断的な連携体制の構築とそのための教育体制の整備が必須となります。近年、ゲノム解析技術の進歩により、遺伝子解析により早期診断可能な例も存在しますが、現状においてはミトコンドリア病の遺伝子診断は保険診療の適応外で、診断できる施設も限られております。

このような現状に鑑みて、この法人では、まずミトコンドリア病ならびにその関連疾患の臨床・基礎研究の推進と、これらの疾患に従事する専門医ならびにメディカルスタッフの育成に努めます。次いでミトコンドリア病ならびにその関連疾患の治療のより一層の充実を図り、またミトコンドリア病ならびにその関連疾患患者やその家族を含む一般市民あるいは医療従事者へのサポート活動、教育・研修活動を通じて、一般市民と医療従事者との間に治療や医療制度に関する共通の理解を醸成し、もって安全かつ安心した医療を受けられる様な社会の実現、公益の増進に寄与することを目的といたします。

上記の様な目的を実現するにあたり、公正かつ透明性の高い運営を行



い、関係団体との連携や社会的基盤を強化し、社会的な信用を得て幅広く活動していくうえで、透明性の乏しい任意団体や、営利を目的とする会社法人は目的達成にそぐわないと考え、より質の高い教育、研修、臨床研究、情報発信を行い、あるいは患者およびそのご家族への支援等の社会貢献活動を継続的に行うための第一歩として、ここにNPO法人を設立する次第です。

⑤専門医教育・研修支援事業

●教育講演等を通じての人材育成
ミトコンドリア病に携わる医療関係者に対して教育公演や研修会等を行い、人材の育成事業を行う。
●若手医師等を対象とした教育・育成支援
来年度開催予定の学術集会開催時において、若手医師等を対象とし教育・育成の場を設けるための準備を行う

⑥研究者・医師の招聘事業

研究者・医師等を招聘し、医療従事者に向けての講座、研究会等を開催する準備を行う。

⑦情報提供及び発信事業

市民フォーラムの開催や患者、家族会に向けた小冊子・パンフレットの作成、ホームページの作成等の主に一般市民に向けた情報発信事業を行う。



第2回ミトコンドリア病研究患者公開フォーラムが開催されました

「第2回ミトコンドリア病研究患者公開フォーラム」が2017年2月25日土曜日「TKPガーデンシティPREMIUM神保町」にて、医療従事者、研究者、患者様、ご家族の方々約170名の参加を得て盛大に開催されました。(共催)

主催は国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED)難治性疾患実用化研究事業 「ミトコンドリア病診療の質を高める、レジストリシステムの構築、診断基準・診療ガイドラインの策定および診断システムの整備を行う臨床研究」研究代表者 村山 圭です。

初めに、ミトコンドリア病研究成果報告があり、続いて、これからの治療薬の開発の状況やミトコンドリア病診断システム、生殖医療を取り巻く状況 (母系遺伝ミトコンドリア病の核移植) 等の発表がなされ、患者様からは、患者会の活動報告や患者様ご家族の活動報告がありました。参加された方々から寄せられた感想・ご意見を幾つか紹介します。



参加者の感想

患者さんとご家族の声を伺う貴重な機会を頂いて

私は、小児専門病院に勤務する薬剤師です。ミトコンドリア病との関わりは、ピルビン酸を調剤したところから始まりました。通常の粉薬が1包当たり数gなのに対し、ピルビン酸は一桁違う十数g飲んでいる方もいらっしゃいます。この薬を毎日飲ませているご家族は、さぞ大変だろう・・・



とっていました。薬と疾患に対する興味、勉強したいという思いから、今回のフォーラムに参加致しました。治療薬の量がどう設定されているのか、遺伝子の異常を調べて治療に役立てていること、卵子からミトコンドリアを取り除くという新しい手法など、非常に勉強になりました。自分で勉強するだけでは得られない知識を得ることが出来ました。

私は、患者さんとご家族も参加されるこういった場に赴くのは初めての経験でした。ご家族が発表に質問されている様子を見て、また、患者家族としての取り組みを発表されている方を見て、「この子を助けたい」と言う思いをひしひしと感じました。

治療が始まってから、新しい治療法やお薬が患者さんの手元へたどり着くには長い時間を要します。ですが、今回のフォーラムを通して私たちの業

務の先には、常に新しいお薬を待っている患者さんとご家族が多くいらっしゃることを改めて実感しました。また治療の段階にたどり着くまでには、多くの研究者の方々のご尽力と、患者さんとご家族の取り組みがあり、それらがあって治療として形になっていることを再認識し、一つの治療が実施されるまでには患者さんとご家族、研究者の方々など多くの「希望」と「思い」が詰まっているのだと感じました。

薬剤師が患者さんとかかわる時間は短いことがほとんどで、その短い時間の中ではつらい思いや心配な様子を出される方はあまりいらっしゃいません。しかし、胸の内にはミトコンドリア病のご家族と同じく、子を心配してやまない気持ち、どうにかしてあげたい気持ちを抱いていらっしゃるのではないかと今更ながら痛感致しました。今後、そういった思いを汲み取れるような薬剤師でありたいと決心できました。今回、患者さんとご家族の声を直接聞いたことは、私の今後の薬剤師人生の中で、大きな転機となったと思います。ありがとうございました。

薬剤師 A

ご家族様からの感想 ~1~

前回に引き続き、2回目の参加となります。

第2回目の今回も大勢の方が来ていて驚きました。病気のご家族と会うことは、普段難しく現在「患者・家族の会」の活動が少ない状態なので、何

名かのお母様とお話出来たのは、本当に嬉しく思いました。「ミトコンドリア病公開フォーラム」はいつも最新のミトコンドリア病の研究や治療法のお話を聴けるのでとても楽しみにしていました。ミトコンドリア病についてのわかりやすい説明、患者をどのようなネットワークで支えていくか、国の施策、最新の治療薬の情報治療についての説明など先生方のご講演は聴かせて頂くたびに先へと可能性が広がって行くように感じます。

今回のフォーラムでは、私の息子がリー脳症ということもあり、アミノレブリン酸の現状がとても気になるので、大竹先生の講演は実際に治療を受けている患者さんのお話があり、眼球運動障害や脳幹下部が改善したり、病変部が消失したりするなどの報告があり、びっくりするほど嬉しい思いで拝聴し期待に胸が熱くなりました。一刻も早い承認を願うとともに資料の最後にありました「検証試験は2017年7月～9月開始予定です」という文字はずっと私の頭の中にあります。



そして患者さんのご家族である篠原さんのお話。以前「こいのぼり」の会に参加させて頂きましたが、その時にもお話しされていて「娘は歩いたり笑ったり出来るようになってと思っています」と明るい笑顔で話されていたのがとても印象的で、もっとお話を聞きたいなと思っていました。今回のお話でますます気持ちが大きくなって心にしみ、勇気も頂くことが出来ました。日常どのようなことをされているのかも、ますます興味が湧きました。

子供たちをどれだけ大切に幸せにする世の中にするかは大人に託されているように感じます。進行も病態も遺伝もさまざま、親も不安や孤独になつたりしますが、フォーラムに参加すると1人では無いという気持ちになります。それぞれの悩みを患者、家族同士で言い続け、「何が効いたのか、どんなことが大事か」情報を伝え合うとともに、治療薬を開発する上で患者数やデータはとても大事な事で必要だと感じました。

私たち親の立場は日々、「子供にしてあげられることはないのか?」という気持ちがあると思います。そのため他の方が日常どのようなことをされているのかということにも興味があります。太田先生のお話でも「良いミトコンドリアを増やす事はよいこと」とおはなしがありました。食事でのビタミン摂取やカロリー制限などは家族が出来ることです。研究されている水素のお話も、どのような方法がよいのか知りたいなと思いました。

今回参加して、ミトコンドリア病の前進のために切磋琢磨なさっている沢山の先生方のお話を聴くことが出来、本当に良かったと感じるとともに先生や製薬会社との輪とかけ離れずにいられたらと思いました。子供の体調が少しでも良い方向に行けるように、親も頑張ろうと思いました。

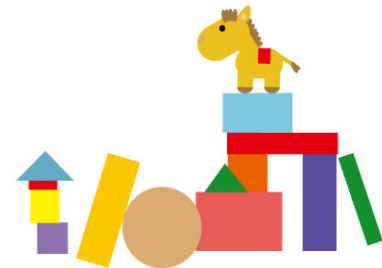
新しい出会いもあり、とても前向きになれた会でした。このような会を開催して頂き、村山先生をはじめ関係者の皆様本当にありがとうございました。

患者の母 B

ご家族様からの感想 ~2~

第1回、第2回のフォーラムに家族で参加させて頂きました。第1回のフォーラムでは時間が長かった為、娘が飽きて愚図ったので、家族で交代しながら娘を見ながらの参加となりました。

第2回のフォーラムでは託児サービスが利用できるの事でしたので、利用させて頂きました。最初から最後まで集中してお話を聞くことができたので、とても良かったです。東北大学の阿部先生が話してくださったMA-5治療薬は、効果にとっても期待がもてると思います。



フォーラムでは、同じ病気をもつ親御さんと知り合えるきっかけになると思います。

実際にフォーラムで何人かのお母さんと仲良くなる事が出来ました。もし可能であれば親御さん同士の意見交換する時間を設けて頂きたいです。フォーラム終了後でも結構です。

またフォーラムで座る席を病気の種類別 (リー脳症やメラス等) で分けられ、同じ病気の子供がいるとわかりやすいかもしれません。病気の事や治療の事等、親にしかわからない事や悩みなどを共有できる様になればいいと思います。

娘は1歳7ヶ月から5-ALA治療薬を飲み始めました。寝返りまでしか出来なかった娘が、おすわり・ハイハイ・つかまり立ち・伝い歩き・数歩ですが1人で歩けるようになりました。とても元気な娘は病気だと思えないくらいです。

良い先生、良い薬に巡りあえたことに、とても感謝しています。

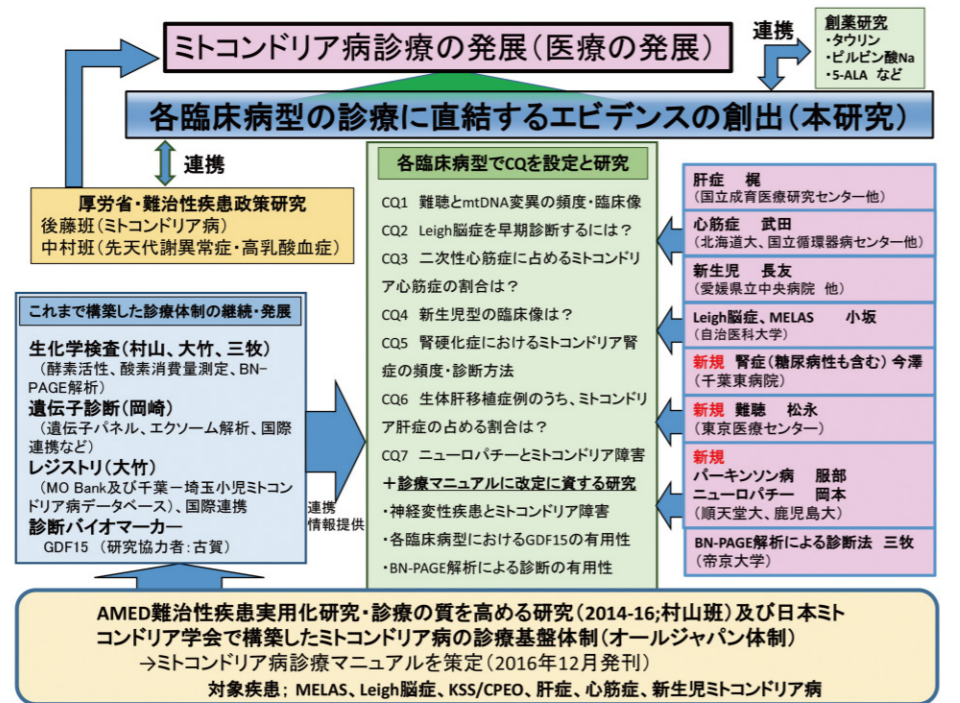
患者の母 C

AMED村山班が新たに採択されました。

千葉県こども病院 村山 圭

当法人理事の村山を研究代表者として、国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) 難治性疾患実用化研究事業の、診療に直結するエビデンス創出研究「創薬を見据えた、ミトコンドリア病の新規病因遺伝子の発見とその病態解明」が平成29年度から新たに採択されました (3年間の予定)。当法人理事も多数研究分担者・協力者として参加しており、引き続き日本でのミトコンドリア病の診療基盤を充実させて参ります。特に本年2月に前・村山班が主催し開催した「ミトコンドリア病患者研究・患者公開フォーラム」も何らかの形で継続できればと考えております。また、アミノレブリン酸や東北大学・阿部高明教授が主導するMA-5治療にも強力にサポートしていくことになっております。

(右図/新・村山班の概略図)



Voce

患者様・ご家族の方々から

ミトコンドリア病の娘をもって～

娘は病気を発症してからは、幸い大きく体調を崩したことは一度もなく、家族と離れて入院することもなく在宅において家族に囲まれながら娘なりに楽しく日々を送ることができました。私も家に籠りがちなならず、なるべく外に出してあげようと思い、休日には夫と同じ年齢の子供達が喜ぶような場所へ連れていき沢山の思い出を作りました。

ただ、重い疾患をもつ子供との生活は、とても大変です。46時中そばにいななければならない、気の休まることのないことで、肉体的にも精神的にも苦しくなることがあります。私の場合は、近くに両親がいたことで仕事をすることもでき、とても恵まれた環境でした。誰しもが病気の子どもがいても自分のやりたいことにも諦めず前向きに過ごしていけるような社会的サポート体制をもっと充実していくことを願っています。

娘は病気を発症してからは、幸い大きく体調を崩したことは一度もなく、家族と離れて入院することもなく在宅において家族に囲まれながら娘なりに楽しく日々を送ることができました。私も家に籠りがちなならず、なるべく外に出してあげようと思い、休日には夫と同じ年齢の子供達が喜ぶような場所へ連れていき沢山の思い出を作りました。

ただ、重い疾患をもつ子供との生活は、とても大変です。46時中そばにいななければならない、気の休まることのないことで、肉体的にも精神的にも苦しくなることがあります。私の場合は、近くに両親がいたことで仕事をすることもでき、とても恵まれた環境でした。誰しもが病気の子どもがいても自分のやりたいことにも諦めず前向きに過ごしていけるような社会的サポート体制をもっと充実していくことを願っています。

娘が病気を発症したのは、もうすぐ11ヶ月を迎えるというころでした。出生時は何の問題もありませんでしたが、月齢が進んでも寝返りやお座りが安定せず、やろうとする動きすらなかったことから成長について不安を抱えていました。しかし、近所のクリニック、有名な病院の小児科へ相談のつもりで発達には個人差がありますといわれたため、その言葉を頼りにしてしまっていました。今思うとどうして大学病院に行かなかったのだろうと悔やまれますが、医師が大丈夫といえは大丈夫なのだろうと思うしかなかったのです。娘は発症後からずっと鼻からのチューブで栄養を注入し、体の状態は首、腰は座っておらず、手や足を自分の意思で動かすことはできませんでした。少しでも早く病気に気がつき一刻でも早く薬をあげていけば、もっと自分で出来る事が多く、楽しみも広がっていたのかな...と何度も涙を流したかわかりません。この病気について知識のある医師の先生方が増えることを切に願っています。

5歳半で天国へと旅立ってしまった私の娘は、ミトコンドリア病リー脳症呼吸鎖1欠症と確定診断を受けていました。