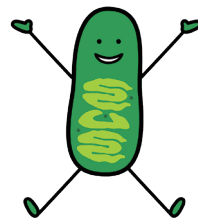


ミトコンドリア病患者・家族の会
(略称：MCM家族の会)の活動について

こんにちは。ミトコンドリア病患者・家族の会(MCM家族の会)です。

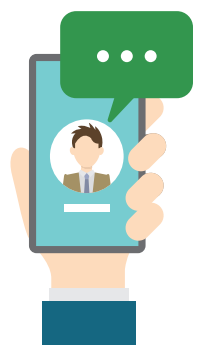
会は1998年に発足し、24年の歴史があります。多くの専門医の先生方、関係者の方々のサポートをいただき、勉強会開催等、患者同士の交流をすすめてきましたが、だんだん世話人のボランティアが少なくなり、細々とした活動のみの期間がありました。が、多くの会員さん、患者さんから温かい励ましの声をいただき、思い切って昨年より活動を再開させていただきました。



その頃、たまたまIMP(International Mito Patients)という国際患者会組織から「交流しませんか」というお誘いをいただきました。IMPはヨーロッパやアメリカ、オーストラリアなどの17の患者会が集まった国際連合のような組織です。

9月に1週間開催される世界ミトコンドリア病啓発週間への参加のお誘いをいただき、日本でも何かできないかと考えました。そして「ミトコンドリアみどりの会」様と共同で、「オールジャパン患者会」を開催し、専門医、研究者の先生方のご講演をいただき、惜しみないサポートを頂きました。多くの方々の参加の中、皆さんが一体となったような温かい時間となり、感謝でいっぱいです。

また、世界で同時に開催されるミトコンドリア病の啓発のための緑のライトアップについても、世話人の方の働きかけで、横浜開港記念会館が、日本初、アジア初で緑にライトアップされるという記念すべき年になりました。



その後、患者会の活動も工夫をし、LINEを利用してより早くより簡単に進められるようにしました。MCMの会の公式LINEアカウントからは、治験や様々な最新情報を瞬時に会員の方々に届けることができますし、アンケートなども簡単かつ迅速に行うことができます。また、LINEオープンチャットでは、会員さん同士の自由な情報交換が行われています。

また、会員の皆さんのお悩み事などに寄り添った個人相談なども、LINEにて行っています。LINEをしない会員さんには、メールや郵送でお知らせしています。

コロナ禍になってからは、集まっての勉強会は開催できていませんが、オンラインを利用して、村山圭先生をお招きしての勉強会も開催しました。ホットな最新情報をお聞きし、また多くの会員さんからの質問にも丁寧に答えていただきました。また、ミトコンドリア病研究公開フォーラムでお話させて頂いたり、製薬会社様での講演も行い、日々、製薬、製剤の研究をしておられる方々に、ミトコンドリア病患者さんの想いや本当に困っていることなどもお伝えすることができました。

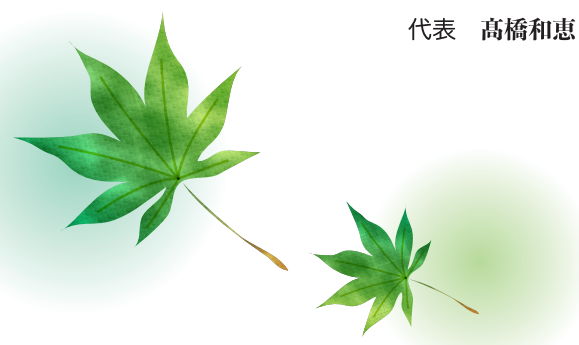
「ひとりじゃないよ」

同じ想いのミトコンドリア病患者さんは全国にたくさんおられます。そして、いつでも温かいサポートを提供したいと思って下さっている専門医、ドクターの方々、研究者、製薬会社、関係機関のたくさんの方々がおられます。

もし、悩みをひとりで抱えておられる患者さんやご家族がおられましたら、HPよりご連絡をいただけたらと思います。私自身は、人工呼吸器をつけたリー脳症の息子の母親です。同じミトコンドリア病の仲間として、想いを分かち合い、知恵を集めて、一緒に歩いていきたいと願っています。

ホームページ◆<http://mcm.sakura.ne.jp/wpnew/>
Facebook◆<https://www.facebook.com/mitochon.MCM>

ミトコンドリア病患者・家族の会
代表 高橋和恵

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第7号を
ご覧いただきありがとうございます。

このたび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第7号を発行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。すでに5年半の時間が過ぎております。この間約2年半は新型コロナウイルスの流行でNPOとしての活動が十分に行うことができなかつたことは、大変に残念に思っております。

その中でも私たちの活動の一つでもありますミトコンドリア病研究公開フォーラムは2021年1月に第5回、2022年2月18日に第6回とWEB配信を利用して行うことができました。皆様にお集まりいただき会を開催することができれば、直接にお会いすることもでき親睦なども深まることと思います。しかしWEB配信はわざわざ会場に足を運ぶ必要もなく、東京以外にお住まいの方にはかえって有意義な開催方法かと



思われました。またオンデマンドのフォーラムを視聴することもできるように体制を整えたこともあり、皆さまから好評を得ることができております。この開催にあたり多くの方々に協力をいただきました。本当にありがとうございました。

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。迅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。

NPOの活動を継続していくには多くの経費が必要であります。この面に関しても今後とも皆様のご理解とご支援を賜りますようお願い申し上げます。

令和4年7月
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

令和3年度通常総会(令和3年10月26日火曜日)について

令和3年度の通常総会は、コロナ禍から昨年度と同様ハイブリット会議での開催としました。

通常総会の概要は下記のとおりです。総会にはWeb出席、委任状、書面表決を含め定足数を上回る出席者があり、審議事項について出席者全員の賛成を得て承認されました。

<令和2年度実績について>

コロナ禍で思うように活動ができない状況でしたが、新たな試みとして「第5回ミトコンドリア病研究公開フォーラム」を令和2年1月にWeb配信にて開催いたしました。参加者はパソコンの前で、発表者はリモート出演とコロナ禍ならではのフォーラムとなりましたが、会場に足を運ぶことなくご自宅のパソコンの前で参加できること等から思いの外好評をえています。

この他、情報発信のためのホームページの拡充事業、機関誌の発行事業を実施いたしました。

<令和3年度事業計画等について>

事業計画については、コロナ禍により令和元年度、2年度と計画して実施できていない事業を含め、計上しました。

今後も、コロナの影響の下での活動のあり方について、検討を重ね、事業の一層の充実に向けてまいります。

日時：令和3年10月26日(火) 19時～
会場：TKP千葉東ロビネスセンター

【審議事項】

- 1号議案 令和2年度事業報告・収支決算(計算書類)
 - 1)事業報告
 - 2)収支決算(計算書類)
- 2号議案 役員改選
- 3号議案 令和3年度事業計画・収支予算案
 - 1)事業計画(案)
 - 2)収支予算(案)

【その他 報告事項】

- 1)寄付をくださった方・賛助会員への報告等



令和3年度 事業計画書(令和3年9月1日から令和4年8月31日まで)

1.事業実施の方針

- ①ミトコンドリア病ならびにその関連疾患の臨床・基礎研究の推進の支援及びこれらの疾患に従事する専門医ならびにパラメディカル育成に努めることにより学術振興を深める。
- ②ミトコンドリア病及びその関連疾患の治療の一層の充実を図り、患者やその家族、一般市民あるいは医療従事者へのサポート活動、教育・研修活動を実施する。
- ③事業の実施にあたり、ウィズコロナ時代に対応した事業の在り方を検討していく。令和3年度に実施する「ミトコンドリア病研究公開フォーラム」については、2年度と同様web配信にて開催する。出演者はリモート出演とする。

2.事業の実施に関する事項

■ミトコンドリア病関連疾患領域における診断システム並びにカウンセリング体制の構築の支援事業

- ◎出生前診断は健康保険の対象となっていないため、出生前診断を行う施設への補助を実施する。

■ミトコンドリア病関連疾患領域における多施設共同の臨床・基礎研究の推進、支援事業

- ◎国内のミトコンドリア病診断を行っている医療施設や中国・欧州諸国等の医療・研究施設との連携を促進する。
- ◎J-MOBankが実施しているレジストリ事業について支援する。

■ミトコンドリア病関連疾患領域における学術振興のための研究会開催

- ◎小児科医や遺伝カウンセラー等の医療関係者を中心に「武蔵野ミトコンドリア病研究会」にてミトコンドリア病をめぐる臨床的課題等について集中的に検討等をしていく。

■ミトコンドリア病関連疾患領域の医療制度に関する患者、家族等への教育・研修、および支援事業

- ◎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・啓発事業として、「ミトコンドリア病研究公開フォーラム」をweb配信にて開催する。出演者は原則リモート出演とする。

■ミトコンドリア病関連疾患領域に従事する医師・パラメディカル専門医教育・研修に対する支援事業

- ◎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。

■ミトコンドリア病関連疾患に関する情報提供及び発信事業

- ◎患者・ご家族、一般市民に向けたミトコンドリア病疾患に関する情報発信のため機関誌を発行する。
- ◎患者・ご家族、一般市民に向けたミトコンドリア病疾患に関する情報発信のためホームページの充実を努める。

第6回ミトコンドリア病研究公開フォーラムが開かれました

令和4年2月18日に第6回ミトコンドリア病研究公開フォーラムが開かれました。昨年に同様に今回もWEB配信形式で開催されています。

フォーラムは4題のレクチャー、2題の治療開発の現状、4題のこれからの治療薬、2題のミトコンドリア研究、3組の患者会の報告の各発表が行われました。

今回は患者会からは西村 邦裕 (ASrid) さま、高橋 和恵 (ミトコンドリア病患者・家族の会) さま、伊藤 千恵子 (みどりの会) さまの3かたにお話しをしていただきました。

フォーラムに参加していただいた方々の人数はWEB配信ですので入りもありということもあって正確には把握することは難しいことや、さらには複数での視聴もありますので推定人数でご報告いたします。

参加想定人数.....206名

内訳

- ◆ 患者会 28家族42名
- ◆ 一般 26家族51名
- ◆ 製薬会社 15名
- ◆ 医療関係者 10名
- ◆ 村山班関係 61名
- ◆ 演者・座長・スタッフ 27名

患者会名

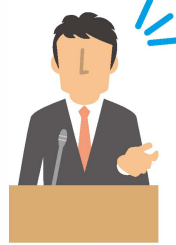
- ◆ ミトコンドリア病患者・家族の会
- ◆ ミトコンドリアみどりの会

配信時のアンケートとして多くの意見をいただきありがとうございました。以下にいくつかのご連絡の内容を記載いたします。

- ◎ 普段お会いできない先生方のお話や、現在の研究内容を聞くことができる貴重な会をありがとうございました。
- ◎ フォーラムは私たち家族の希望の光です。
- ◎ 地方在住のため、Web開催は非常に助かります。
- ◎ YouTubeで子供を見ながらの参加はとても助かりました。
- ◎ Web開催は大変ありがたいですが、会場で先生方や同じ状況の家族の方とお話したい気持ちもあります。
- ◎ フォーラム後も視聴が可能な事も助かります。
- ◎ 子供の病気について理解も深まりました。
- ◎ 患者会のお話を聞き、「一人じゃないんだ 頑張っていこう!」という元気をいただきました。

第6回ミトコンドリア病研究公開フォーラムをWEB配信を利用して行うことができました。皆様にお集まりいただき会を開催することができれば、直接にお会いすることもでき親睦なども深まることと思います。しかしWEB配信はわざわざ会場に足を運ぶ必要もなく、東京以外にお住まいの方にはかえって有意義な開催方法かと思われました。またオンデマンドでフォーラムを視聴することもできるように体制を整えたこともあり、皆さまから好評を得ることができております。

この開催にあたり多くの方々にご協力をいただきました。本当にありがとうございました。



西に向いては拝み、東に向いては拝みしたこと.....

津山中央病院小児科 梶 俊策

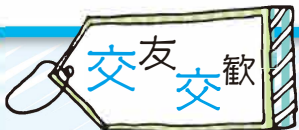
私は1996年に津山中央病院に赴任しました。ほどなく胆汁うっ滞からビタミンK欠乏になった赤ちゃんに出会い、ミトコンドリアのシトリンという膜蛋白の欠損により生じる脂肪肝が、高脂質・高蛋白・低炭水化物の栄養で改善していく不思議なメカニズムを知りました。この子は大学で栄養士の資格をとり社会人になり、今も定期的にビルビン酸を持ち帰ってくれています。

診療の傍ら、看護学校で生化学を教えることになり、ミトコンドリアの代謝について復習する機会を得ました。すると、また胆汁うっ滞で大きくなれない赤ちゃんに出会いました。お兄さんが原因不明の肝不全で亡くなっておられたので、さあ大変です。西に向いては拝み、東に向いては拝みしました。肝組織は脂肪肝でシトリン欠損症そっくりですが遺伝子検査や蛋白解析で違っていました。鑑別表をしらみつぶしにしました。鑑別表が辿り着きません。2歳の時に追跡肝生検で電顕像もみることにしました。ミトコンドリアが多く、形が変な事に病理の先生が気づきました。ミトコンドリアの肝臓病??よくわからず、日本小児肝臓研究会に『乳児期肝内胆汁うっ滞・肝脂肪変性・筋力低下・成長障害を呈し、診断に



苦慮している一兄弟例』として相談演題をいたしました。プレゼン後すぐに、ミトコンドリア病であろうと発言下さったのが高柳先生でした。後光がさしていました。オーストラリアに留学している村山先生が帰ってきたら呼吸鎖酵素活性が測れるようになるから、8月に肝組織を送ってくださいと名刺を頂きました。拝んでみるものです。2007年7月のことでした。

早速お母さんにお話しし、3度目の肝生検を行い、村山先生にお願いしました。ミトコンドリアDNA枯渇症候群という病気がわかり、MPV17遺伝子異常があることを大竹先生・岡崎先生が突き止めてくださいました。管理は?当時、日本の教科書には、ミトコンドリア肝症の項はなく、洋書を探すと脂肪の多い食事がよいことや、理論的によいであろう治療法が書かれていました。工夫しながら始めました。ミトコンドリア病診療マニュアル2017に、その頃の思いをこめました。現在村山先生、小坂先生を中心に改訂中です。5年の間に新しい知見が増えたことを実感しています。当時Sokol先生の本をみて私が思ったことを若い先生も思ってくれるかなと、日常診療の合間をみては進めています。



ミトコンドリア病 治療・研究の 「今」

アポモルフィン

ミトコンドリア病の治療薬としては現在イデベノンがミトコンドリア病のレーパー遺伝性視神経炎に対する治療薬として、限定的に認可されています。わが国ではタウリンがMELAS症候群における脳卒中様発作の抑制治療薬として国内において承認されています。一方小児で最も頻度が高く、かつ重篤な患者様も多いLeigh脳症は、呼吸や循環に関わる脳幹と、運動調節に関わる基底核を障害し、重篤な神経症状をきたすことから、私たちも患者様もその治療薬を切望しております。しかしながら現在までに承認された治療薬剤はないことから、私たちはこの治療薬開発を行っています。

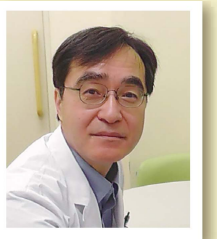


治療薬を見出すために、Leigh脳症とMELASの4種類の患者様の皮膚線維芽細胞を用いました。内訳はLeigh脳症2例(ND3; m.10158T>C, p(P19S)およびNDUFA1; c.55C>T, p(P19S)) MELAS2例(m.3243A>G^{tRNA-Leu}およびm.5532C>T^{tRNA-Trp})の4種類の細胞になります。これらにL-ブチオニン-(S,R)-スルホキシミンを加えると酸化ストレスにより細胞死が誘導されました。その条件下で細胞死を救済する薬剤を中枢神経承認薬剤ライブラリー(約300個)の中から選ぶことにしました。中枢

神経系に、薬剤が届かなければ効果が期待できないのと、既存薬から新たな治療薬を開発することで、安全性試験などの手順を大幅に短縮できるからです。イデベノンと同等以上の生細胞率を示した薬剤として4種類の薬剤が残り、そのうちアポモルフィンは最も低濃度で薬効を示しました。次にATP合成能の指標としてミトコンドリア酸素消費速度を測定したところ、酸素消費が上がったことから、アポモルフィンはATP産生能を改善することが分かりました。また呼吸鎖複合体1のサブユニットの機能が弱いマウス(Ndufs4のノックアウトマウス)に対し、腹腔内への皮下注射を生後3週目より毎日行い、5週目に回転筒テストを施行し、運動機能の評価を行ったところ、マウスの運動機能が有意に改善していました。以上の結果から、アポモルフィンはLeigh脳症の、治療薬になると考え、日本医療研究開発機構(AMED)から研究費をいただき、研究を行っています。アポモルフィンは成人のパーキンソン病患者様に使用される薬であり、小児患者様に提供できるように、現在幼弱なラットを使用した安全性試験を計画しております。みんなで力を合わせて、ミトコンドリア病の治療薬を開発していきたいと思っております。



自治医科大学小児科学 小坂仁、宮内彰彦



研究を行っています。アポモルフィンは成人のパーキンソン病患者様に使用される薬であり、小児患者様に提供できるように、現在幼弱なラットを使用した安全性試験を計画しております。みんなで力を合わせて、ミトコンドリア病の治療薬を開発していきたいと思っております。

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。



会費の納入について

当機構の会計年度は9月1日~翌年8月31日となります。会費につきましては、例年、総会終了後、県等関係機関への事業報告等関係書類の提出を経て12月~1月頃に「年会費請求書」をお送りしております。請求書が届きましたら、記載期日までに会費の納入をお願いいたします。

入会をご希望される方は、ホームページをご覧ください。

特定非営利活動法人ミトコンドリア病 医療推進機構 事務局
〒290-0143
千葉県市原市ちはら台西四丁目7番地18
【E-mail】 info@jamp-mit.org

ホームページから入会申込みができます。

当機構の詳細につきましては、ホームページをご参照ください。
<http://jamp-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。

