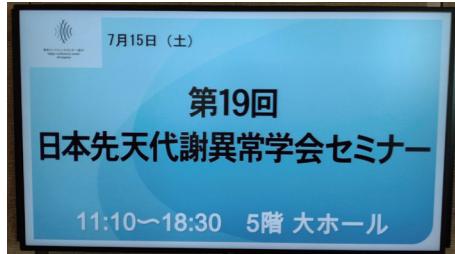


若手小児科医向け共催セミナー開催

岡崎康司教授によるミトコンドリア病遺伝子検査の最新動向

本年7月15日に日本先天代謝異常学会セミナーにて順天堂大学岡崎康司教授のミトコンドリア病遺伝子検査の最新の動向という講演を共催にて開催いたしました。

このセミナーは代謝疾患にあまり触れてこなかった若手の小児科医に、代謝疾患の診断・治療のエッセンスを提供しようとする目的で日本先天代謝異常学会が企画して執り行われているものです。今回で19回目となっております。



会場は品川の東京カンファレンスセンターにはオンラインで受講する人が100人余り出席し、さらにはWEBでのオンライン参加の人数は500人を超えるとい

う大規模なものです。若い小児科医はこのセミナーにほぼ全員が数回は参加するのが最近では当たり前になっています。

岡崎康司教授による講演では、実際の解析例を示して、ミトコンドリア病の遺伝子変異の解析方法についてわかりやすく解説がなされました。次世代シーケンサーを使用したパネル遺伝子解析、全エクソーム解析、全ゲノム解析、RNA解析、プロテオーム解析など、様々な手法が紹介されました。これらの手法は、遺伝子の構造や機能を詳しく調べるために、疾患の診断や治療に役立つ情報を提供することができます。

さらにVUSの解析方法として96ウェルアッセイなどが説明されました。96ウェルアッセイは、多数のサンプルを同時に解析することができるため、効率的な解析が可能です。VUS (Variant of Uncertain Significance) は、遺伝子変異の中でも、その影響が不明確なものを持ちます。VUSの解析により、遺伝子変異が疾患の原因となるかどうかを判断することができます。



これらの解析方法は、ミトコンドリア病の診断や治療に役立つ情報を提供することができます。今回の岡崎康司教授による講演では、ミトコンドリア病遺伝子検査の最新動向について学ぶことができ、若手小児科医の方々にとって、非常に有益な情報が得られたものと思われます。

わたしたち特定非営利活動法人ミトコンドリア病医療推進機構としては、今後のこのような機会を積極的に得て、ミトコンドリア病についての知識などを若い先生がたに提供していく、ミトコンドリア病

について関心をもってくれる人たちを増やしていく活動を行って参りたいと思います。(若い先生方がリラックスして楽しく講演に参加できるようスイーツを用意いたしました)



▲スイーツセミナーとして開催

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。



【会員の説明と会員のご案内】

- 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／1口：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、ホームページをご覗ください。

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@jmp-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://jmp-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。

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。



第8号

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ご覧いただきありがとうございます。



新型コロナウイルス感染症が2019年から流行が始まり世の中のあらゆる事が厳しい影響をうけました。皆様も困難な生活をよぎなくされたものと思います。ミトコンドリア病の患者さま、ご家族の皆様はさぞかし不安な毎日をお過ごしだったことと思います。今年になりさすがのCOVID19もややおとなしくなってきており、多くの方が以前の生活に少しずつ戻ることができるようになってきているのではないかでしょうか。

わたしたちのNPOも大きな影響を受けておりますが、今年(2023)の2月4日には第7回ミトコンドリア病研究公開フォーラムを～ミトコンドリア病診療のこれから 2023～と題して行うことができました。このフォーラムにウェブで参加していただいた皆様に感謝いたします。フォーラムの報告を今回の機関紙に掲載いたしましたのでぜひご覧ください。しかしながら武

藏野ミトコンドリア病研究会をはじめとする、いくつかの事業は昨年に引き続き実施することが困難되었습니다。

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考えております。新型コロナで人々のつながりが大きく損なわれている状況ですが、新しい交流の方法もいろいろと試みられております。今後これらの方も利用して新しい時代の人々のつながりのあり方を試みてまいりたいと考えております。

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。

令和5年8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4年度通常総会(令和4年10月18日火曜日)について

令和4年度の通常総会は、コロナ禍の影響を勘案し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で承認されました。

＜令和3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、昨年度と同様Web配信にて「ミトコンドリア病研究公開フォーラム(第6回)」を令和4年2月5日に開催いたしました。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地方の皆様のご参加も多く好評を得ております。

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しました。

＜令和4年度事業計画等について＞

事業計画については、コロナ禍によりこの間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努めてまいります。

なお、定款第16条役員の任期の規定を実態に合わせた文言に改正しより的確な業務の遂行を図ることとしました。

日 時：令和4年10月18日(火)19時30分～

会 場：TKP千葉東ロビビジネスセンター

【審議事項】

1号議案

令和3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)
- 3)監査報告

2号議案

定款の一部変更について

(定款第16条 役員の任期の規定の変更)

3号議案

令和4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】

1)寄付をくださった方の報告等について

令和4年度 事業計画書(令和4年9月1日から令和5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の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4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、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・着床前診断については、健康保険の対象となっていないため、出生前診断・着床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-MO Bank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、「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。

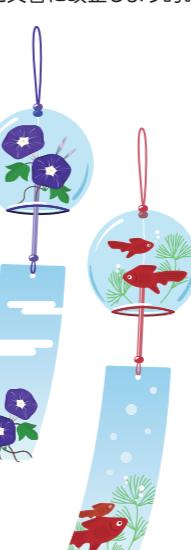
■ミトコンドリア病関連疾患領域に従事する医師・パラメディカルの専門医教育・研修に対する支援事業

○日本先天代謝異常学会セミナー等の機会を活用して、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ホームページの充実に努める。

○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機関誌を発行する。

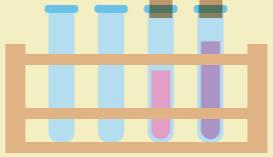


ミトコンドリア病 治療・研究の 「今」



ミトコンドリア心筋症

北海道大学大学院医学研究院小児科学教室
武田 充人



循環器病学の権威である Eugene Braunwald先生が2023年European Heart Journalの“Braunwald's Corner”に、“Mitochondrial cardiomyopathy: a fertile field for research (ミトコンドリア心筋症 研究のための好適な分野)”という論文を掲載した¹⁾。

これまで循環器病学の中でミトコンドリア心筋症という疾患はごく一部の臨床医しか経験しない非常に稀な疾患という認識でしかなく、臨床研究も進んでこなかった分野である。かつてはミトコンドリア病が疑われた場合は心筋症が存在しても骨格筋生検による診断が主流であったため確定診断に至らなかつた場合もあった。AMED村山班が発足し、心筋症班として最初に着手したのがミトコンドリア心筋症確定診断のフローチャートであり、そこに、① 心筋病理、② 心筋組織生化学、③ 遺伝子検査 の3つの要素を組み合わせた診断法を考案して2017年のマニュアルに掲載した。この診断において、①、②は心筋生検を要し、電子顕微鏡用の固定や生検組織の-80度凍結保存を要したため、一般の循環器医には浸透しにくく、小児では心筋生検を行うこと自体も難しいために確定診断に苦慮した。また、電子顕微鏡所見では心筋細胞内にミトコンドリアの増加は認めるものの定性的な評価でしかなく、病理診断基準が確立していなかった。そこで、Stereologyという手法を用いてランダムサンプリング法で心筋内のミトコンドリアを定量的に評価したこと、ミトコンドリア心筋症ではミトコンドリアの体積密度が30%以上とその他の心筋症よりもかなり高いことが判明した。

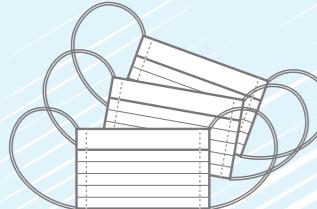
また、多くのミトコンドリア心筋症では電子顕微鏡所見ではじ

めて疑われるが、組織生化学用の凍結サンプルは保存されていないため呼吸鎖酵素活性で本症を確定診断することができなかった。そこで、ホルマリン固定後のパラフィンブロック検体から呼吸鎖酵素抗体を用いた免疫染色法を行ったところ診断に非常に有効であった。そこで、電子顕微鏡像定量評価と免疫染色法を用いたミトコンドリア心筋症の新しい病理診断基準として2021年にJ Clin Patholに論文に報告した²⁾。疫学では岡崎敦子先生が小児ミトコンドリア病における心筋症合併率は21%で心筋症合併例の生命予後は極めて不良であることを2021年にInt J Cardiolに報告した³⁾。この2つの論文は前述のBraunwald先生の論文の参考文献10論文の中に取り上げられており、ミトコンドリア心筋症が循環器病学の研究対象として新しい風を吹き込んだことはAMED村山班の一つの功績ではないかと思われる。

1. E. Braunwald, Mitochondrial cardiomyopathy: a fertile field for research, European Heart Journal, Volume 44, Issue 26, 7 July 2023, Pages 2361–2362
2. Takeda A, Murayama K, Okazaki Y, et al. Advanced pathological study for definite diagnosis of mitochondrial cardiomyopathy. Journal of Clinical Pathology 2021;74:365–371.
3. Imai-Okazaki A, Matsunaga A, Yatsuka Y, et al. Long-term prognosis and genetic background of cardiomyopathy in 223 pediatric mitochondrial disease patients. Int J Cardiol. 2021 Oct 15;341:48–55.

日進月歩

松戸市立総合医療センター小児医療センター長 森 雅人



コロナウィルス感染症が5類になって、巷では以前の生活に戻りつつありますが、これまでなりを潜めていた小児の感染症が急速に増え、感染症対策にマスクは一定の効果があったのだと実感するとともに感染症対策の難しさを痛感している今日この頃です。

さて大谷翔平選手などの海外で活躍するスポーツ選手には、私を含めて多くの人に元気を与えていくと思います。自分は高校、大学とサッカー部に所属していて今でもJリーグを観に行ったり、ときどきフットサルをしたりしています。Jリーグは今年30周年で、多くの日本人選手が海外のサッカーリーグで活躍し、今ではサッカー日本代表はW杯に出場して当たり前、決勝トーナメントでの勝利が期待されるようになりました。私がサッカーを始めたころはまだJリーグもなく、TV中継はお正月の天皇杯くらい、W杯はアジア予選で苦戦していました。ドーハの悲劇を経てW杯に出場した時の感動は忘れられず、時の流れを感じます。

第7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

～ミトコンドリア病診療のこれから 2023～

令和5年2月4日に第7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。昨年と同様に今回もWEB配信形式で開催されております。

このフォーラムでは、ミトコンドリア病の基礎知識から、治療開発の現状や将来の展望、患者会の活動など、幅広いテーマについての話題が提供されました。

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。

今回は中国北京こども病院小児神経科の Fang Fang先生にWEBを利用して参加していただき、中国のミトコンドリア病の診断・治療の現状についてお話をいただきました。中国は人口も多いことからミトコンドリア病の患者さんの数も非常に多く、これからも日本のミトコンドリア病の医療に携わっている方のみならず、患者さん、患者家族の皆様と協力していくことが望まれます。

新生児のミトコンドリア病に関して福岡赤十字病院の長友太郎先生から、ミトコンドリア心筋症に関して北海道大学の武田充人先生から報告がなされ、ミトコンドリア病の病態は非常に幅広いものということが示されました。

患者支援団体の西村邦裕(ASrid)さま、患者会からは高橋和恵(ミトコンドリア病患者・家族の会)さま、伊藤千恵子(ミトコンドリアみどりの会)さまの計3名の方にお話しをしていただきました。

ミトコンドリア・ミニコンサートも行われました。プロのチェロ奏者2名を加えて非常に厚いハーモニーが作り出され、楽曲の豊かなイメージを聞くものに送り届けていました。

フォーラムに参加していただいた方々の人数はWEB配信ですので出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報告いたします。

参加推定人数……………214名

内訳

- ◆ 患者会 ……………… 41家族60名
- ◆ 一般 ……………… 42家族65名
- ◆ 製薬会社 ……………… 10名
- ◆ 医療関係者 ……………… 10名
- ◆ 村山班関係 ……………… 58名
- ◆ 演者・座長・スタッフ …… 11名



第7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が多いと思います。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。またオンド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ます。

来年度は会場の広さの問題もあるので、多くの方の現地参加は無理かと思われますが、ご希望の患者さん、ご家族の方にも会場にて参加していただくことはできないか検討してまいりたいと思っております。

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。



ミトコンドリア病に目を向けると私がミトコンドリア病に携わるようになった頃は埼玉医科大学大竹明先生から呼吸鎖複合体に異常がみつかった患者さんのミトコンドリアDNA解析を行わせていただき、当時は今のような品質管理もなく長い時間かけて遺伝子の異常をみつけて診断することがやっとでした。診断されても特異的な治療がなく歯がゆい思いをしていました。その後は解析技術の急速な進歩とともに診断は格段に速く、正確になりました。研究環境もどんどんグローバルになって新たな病因遺伝子が確認され病態解析がすすみました。そしてL-アルギニンの医師主導治験から治療への取り組みもすすみ、新たな治療薬の開発が進んでいます。治療薬として

使えるまでには多くの壁があり、治療薬を待つ患者さんにとっては待ち遠しく長い時間ではあると思いますが、着実に進んでいることを実感しています。これからも歩みを止めずにミトコンドリア病への知見、治療がすむことを期待し、微力ではありますが、尽力していくたらと思っています。

