



発行所：株式会社じほう www.jiho.co.jp

本社/〒101-8421東京都千代田区猿樂町1-5-15

支局/〒541-0044大阪市中央区伏見町2-1-1

© じほう2017

## ミトコンドリア病で国内初の診療マニュアル

### AMED研究班、根治薬開発へ期待も

日本医療研究開発機構（AMED）の研究班が、ミトコンドリア病で国内初の診療マニュアルを策定した。ミトコンドリア病の各病型を掲載した上で、診断・治療をフローチャートで明示。現状では根治療法が存在しない状況を指摘し、治療を対症療法と位置付け、使用可能な薬剤を掲載した。一方で根治療法への期待から臨床試験中の薬剤も示した。

マニュアルは日本ミトコンドリア学会の協力を得て、AMEDの「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」研究班が作成した。研究代表者の村山圭氏（千葉県こども病院）は「ミトコンドリア病全体を体系的に統括した指針は国内外ともになかった。（マニュアルで）診療の質の均一化が図れることを期待したい」と話している。

ミトコンドリア病は、ミトコンドリアの機能異常によって、細胞内でエネルギーの産生低下が起きる希少疾患。有効な治療法はなく、対症療法が各臓器の症状に応じて行われているのが現状だ。Leigh脳症、肝症、心筋症、新生児/乳児ミトコンドリア病、ミトコンドリア脳筋症など、さまざまな病型がある。ミトコンドリア脳筋症や Leigh脳症を含む神経筋疾患が最も多く、全体の4割以上を占める。

#### ●脳圧降下薬や抗血小板薬など掲載

マニュアルでは、疾患情報がミトコンドリア脳筋症や Leigh脳症などの一部に限られている現状を踏まえ、各病型を列挙した上で、それぞれの病型の診断法とともに一般的な治療法について解説した。治療については、エビデンスに基づいた根治的な治療法がないことを強調。現状は症状を和らげる対症療法と指摘している。

治療フローチャートでは、治療法を「急性増悪期治療」と「寛解期の維持療法」に分け、薬剤の使い方を示した。急性増悪期治療としては、注射剤の重炭酸リンゲル液、脳圧降下薬を明示。ミトコンドリア脳筋症の脳卒中様発作では、L-アルギニン塩酸塩を示した。症状に応じて抗痛風薬も掲載した。寛解期では、ミトコンドリア脳筋症の脳卒中様発作の予防目的で急性増悪期治療と同様の薬剤を使用するほか、抗血小板薬も勧めている。

臨床試験中の薬剤としては、高乳酸血症に対するピルビン酸ナトリウム、酵素欠損症でのALA/SFC（5-アミノレブリン酸）、Leigh脳症治療薬のEPI-743などを掲載。村山氏は「1～2年以内に数種類の薬剤が出てくるのではないかと」期待を寄せている。

#### 主要ニュース

【2面】 薬価抜本改革「GE促進との両立考える」

【2面】 中間年改定、対象は“乖離額”に着目を

【6面】 アテゾリズマブ、抗PD-L1抗体で初の申請