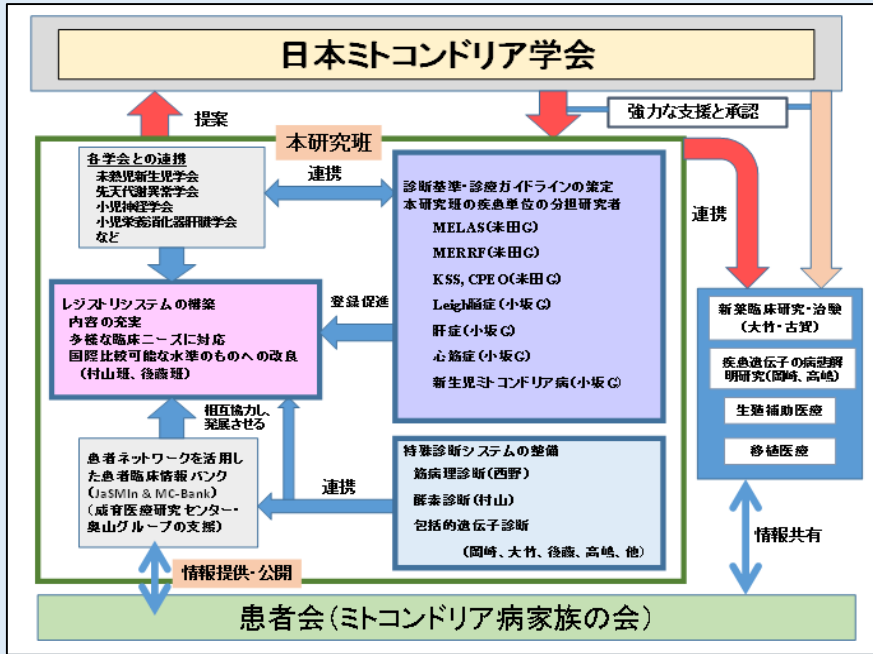


# ミトコンドリア病診療の質を高める、レジストリシステムの構築、診断基準・診療ガイドラインの策定 および診断システムの整備を行う臨床研究

千葉県がんセンター研究所・主任医長、千葉県こども病院代謝科 部長 村山 圭

## 研究概要図



ミトコンドリア病診療の質を高めるため、その基盤となる3つの柱である ①新生児・小児・成人のミトコンドリア病に対する診療マニュアル/診断基準の策定、②小児レジストリシステムの構築、③特殊診断システムの整備・構築、を日本ミトコンドリア学会の全面的バックアップによって、早急に築き上げることが最大の目的である。これによりミトコンドリア病の診療・研究基盤が形成される。

## 目指している成果

- ミトコンドリア病診療マニュアルの策定（7つの病型； MELAS、MERRF、CPEO/KSS、Leigh脳症、肝症、心筋症、新生児・乳児ミトコンドリア病）
- 診断基準の策定（MELAS/Leigh脳症）
- 小児レジストリシステムの構築（MO Bank）
- 特殊診断システムの整備・構築  
HP上での明示化、遺伝子パネルの開発、このシステムを利用した新規病因遺伝子の発見と病態解明。

## 研究概要

対象疾患名：ミトコンドリア病

既存の治療方法：対症的治療法にとどまる。タウリン、ピルビン酸Na、5-ALA+Feなどが現在治験進行中。

- 診療マニュアルは、対象病型を7病型に定め策定を行う（H28年度に発刊予定）。診断基準は、治験の対象になるMELAS、Leigh脳症の策定を行う。
- 小児のレジストリ構築(MO Bank)を行い、既に成育医療センターにある患者登録システム・JaSMInからのデータ引き継ぎ充実化させる。
- 生化学検査、病理学的検査、遺伝子検査などの実施施設を明示化する。また遺伝子診断パネルを開発し、遺伝子診断の迅速化を図る。