厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

ミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドライン作成に関する研究

分担研究者　後藤雄一　国立精神・神経センター神経研究所

研究要旨
ミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドライン作成のための準備を行った。ミトコンドリア脳筋症の疾患概念の急速な広がり、患者ごとの症状の異質性への配慮、生活年令ごとの解説の必要性などから、本年度は完成に至らなかった。ミトコンドリア脳筋症一般知識編と生活編を分けて作成し、ミトコンドリア病患者家族の会の意向等を十分組み入れたガイドラインの完成を来年度に目指す。

A．研究目的

ミトコンドリア脳筋症は、ミトコンドリアの機能障害によって生じる疾患であり、中枢神経、骨格筋が好んで侵されることから、そう称される。症状として、運動障害が多いこと、小児例が比較的多いこと、また疾患が認識されるのに伴いミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドラインの作成の要望の高まりから、今回の研究を意図した。

B．方法と結果

国立精神・神経センター神経研究所及び武蔵病院では、すでに800例に及ぶミトコンドリア脳筋症の診断実績・症例蓄積がある。その経験を踏まえて、ミトコンドリア脳筋症患者及び学校関係者、パラメディカルの人向けの生活ガイドラインを作成する。そのために以下の項目を検討した。

(1)ミトコンドリア脳筋症一般についての解説ミトコンドリア脳筋症は、その概念や定義がいまだ確定していない疾患群である。ミトコンドリアは細胞のエネルギー代謝の中心を担っており、その病的状態とは基本的にエネルギー代謝異常を意味する。しかし、最近の研究の進歩で、ミトコンドリアが単なるエネルギー産生だけにとどまらず、アポトーシスやシグナル伝達にも重要な役割をもつことが明らかにされ、その疾患概念は今なお広がっている。このような状況で、広くミトコンドリア脳筋症般を解説するには、大部な本が必要になると考えられる。したがって、一般者に理解しやすい基本知識をいかにどのていど解説するかという点に工夫が必要である。基本知識編と生活編に分けて解説する必要性を認識した。

(2)患者ごとで症状が著しく異なることに対する配慮

ミトコンドリア脳筋症では、患者ごとの症状の種類、その重症度が大きく異なるのが特徴である。したがって、同じ診断名がついていながら、患者の状況は様々であり、その点をいかに克服したガイドラインを作成するかがポイントとなる。そのために、代表的な臨床病型分類に沿った解説、個別的な症状ごとの解説、生活年令(乳児期、幼児期、学童期、青年期、成人期)に応じた解説、などのいくつかの切り口で病気の特徴や注意点を解説する必要があった。

(3)患者家族の会との連係

ミトコンドリア病患者家族の会が 1998 年秋に発足している。すでにメーリングリストに本分担研究者も参加しているが、今後は患者およびその介護者がどのような問題を抱えているかについての詳細な情報を得ることが、本ガイドライン作成に貴重な情報になると考えられる。

C．考察

早急にガイドラインの作成する必要性を認識した。本年度における準備を踏まえ、来年度には生活ガイドラインを完成させる。

D．研究発表(論文発表)

1.後藤雄一,荒畑喜一.日本内科学会雑誌 88:787-792,1999.
2.後藤雄一.臨床医 25:1203-1207,1999.
3.後藤雄一.Clinical Neuroscience 17:1233-1236,1999.