

62 家族会について

日時： 2019/01/14 17:13:18

名前： ゲスト

始めに、家族会の会長様、中心になって活動して下さっている方に敬意を評します。

最近の家族会は、すっかり静かですね。

なかなか情報を手に入れられないものとしては寂しいです。

また、何かできることはないのか教えて頂きたいなと思っています。

アルギニンがもっと飲みやすいものが出るといいなとか、

薬が早くできると嬉しいな（我が主治医の先生は、あと 10 年と言っておられます）と考えています。

この病、予後は悪く進行性と言われましたが、親亡き後はどう生活していくのでしょうか？

毎日、暇を持て余している成人メラスの我が子です。

皆様、どのように 1 日を送られているのでしょうか？

何か少しでもお話をお聞かせ頂ければ幸いです。

Re: 家族会について (No.1)

日時： 2019/06/10 10:37:17

名前： 別のゲスト

この頃感じているのですが、豊かな生活や完璧なサポートを求めなければ、社会システム上で何とかするのはないでしょうか？

「障害者手帳」と「障害者総合支援法」適用の認定を得れば、それに基づいた団体が世話をしてくれるものと思っています。

当方は後者の認定待ちですが、始まったら報告します。

ところで、家族会は活発になっているのでしょうか？ こちらの掲示板は、低調に成っているようです。

参加を検討しています。

Re: 家族会について (No.2)

日時： 2019/06/11 17:17:22

名前： ゲスト

別のゲスト様、ありがとうございます。

1 月に出したコメントなので、お答えはないものと思っていましたので嬉しいです。

手帳は取れたのですが、障がい者総合支援法によって何か子供の将来の安定に繋がるのですか？

親も歳をとるので子供のことが心配です。何を準備しておいてあげると良いのかと思います。

患者会は派閥はないのでしょうか、個人の会やメーリングリスト、勉強会も大阪・東京のようで、ちょっとそこから外れている者はここしかなく、不安が募ります。

皆様からの情報が一点集中していると助かります。

患者会も一丸となっているのは大切かと思うのですが。

Re: 家族会について (No.3)

日時： 2019/06/12 00:34:30

名前：別のゲスト

「障害者総合支援法」で検索すると、いろいろと解説があります。手帳が無くても、難病認定だけでも対象の様です。体験しないと確信できませんが、道具は揃っている気がします。すぐに体験しますが。

私が思うには、自分たち抜きで生活や介護が進んで行くようなシステムに組み込んであげることが大切、ではないでしょうか？ それは、直接手を貸すことを止めていくことを意味するのですが、そういう形での自立が出来ればと思います。本人は大変ですが、それ以外、お金や善意だけでは、安心な対策は無い気がします。

情報は出来るだけ集めたいので、分散しているならそれぞれに対応すれば良いと考えます。ただ、「家族の会」に参加するにはプライバシーの開示や費用も必要なようですので、どんな雰囲気か（活発か）知りたいのです。（私の場合も、直接参加というよりメーリングリストへの参加を考えています。）

Re: 家族会について (No.4)

日時： 2019/08/31 20:03:24

名前： はなみずき

ゲストさま

うちの子は脳筋症メラスで倒れて生死をさまよい、退院してからちょうど半年。体調はよい感じですが、今、運転免許の取得のため教習所に行っていますが、とても疲れやすいのは否めません。それ以外は、お家にいます。本を読んだり、だらだらごろごろしてますね。うちは家族会には加入していません。せっかくこうした場があるので、あえて加入していません。家族会がどのような活動をしているのかとかイメージがつかないので加入を先延ばしにしちゃってます。

Re: 家族会について (No.5)

日時： 2019/08/31 20:44:36

名前： ゲスト

ここで情報共有できるといいですね！

このところ一番気になるのは、皆さんはどこの病院にかかっているのか、どんな薬を処方されているのか、ミトコンドリア病の患者が少ないのでまず出会うことはないのでは余計に気になります。

治験や研究をしている複数の病院が見受けられますが、そうしたところに行ったほうがいいのか、なあとか、

家族会に参加すればわかりますか？それともこの場で知る術はないのですかね？

Re: 家族会について (No.6)

日時： 2019/09/05 18:41:52

名前： はなみずき

ゲストさんと同意見です。

ホントどこの病院に？なんの薬を処方されている？ここが一番知りたいところです。

Re: 家族会について (No.7)

日時： 2019/09/20 16:59:57

名前： ゲスト 2

はなみずき様

息子様、免許取りに行っているのですね！頑張っていらっしゃいますね！

我が家は成人してからのメラスで障害年金も微妙で審査中ですが、手帳はとれました。

発病前は運転していましたが、発作後 2 年経過していないので時期更新がどうなるかと言うところ です。

親としてはてんかん薬を飲んでいるので乗せたくないなと思いつつ、自動運転の時代が来るのを 励みにまたせようかと思案中です。本人は運転できる日を楽しみにしています。

因みに妹も成人メラスですが、視野が回復せず、結局のところ、流してしまいました。

皆さま、免許はどうしていらっしゃいますか？

薬は アルギニン、タウリン、イーケプラ、リボトリール、
各種ビタミン。そして、ALA のサプリを飲んでいいます。

これだけでお腹一杯です。それぞれの濃度が高まり、量が減るよう患者会で交渉できたらいいと 思います。我が家も患者会に入っていますが遠隔地のため、皆様にお目にかかることも難しいで すが、患者会として、厚労省に陳情できる機会が少しでもあるのなら入会しようと思いました。 稀少難病なので、製薬会社にもアピールできたらいいと感じています。

病院は地元で一番大きな総合病院です。

薬が飲みやすくなって、良い薬ができて、治る病気になってほしいです。

また、QOL が高まり、生きること的希望を持って欲しいです。

Re: 家族会について (No.8)

日時： 2019/09/22 05:32:37

名前： はなみずき

ゲスト 2 さま

息子は脳筋症メラスで、アルギU配合顆粒、カルバマゼピン錠 1 0 0 m g アメル、タウリン散 9 8 %、エパデール S 9 0 0、ノイキノン錠 1 0 m g を飲んでいいます。

倒れた時は左半身麻痺、もちろん視力ゼロ視界ゼロでしたが、今は問題なく見えています。あれ だけの病から復調し奇跡的にも他に身体の不都合もなく不思議です！なので、障害はありません が、スタミナはありません。難病医療費受給者証だけ持っています。

うちは嫁もミトコンドリア病で高血糖です。聴覚障害もあり障害手帳をもっており障害年金を受 給しています。なかなか申請が大変でした。体のあちらこちらに痛みと運動機能障害が出始めて います。薬は糖尿の薬のほか息子のと同じようなものを飲んでいいます。一年前に倒れた時からし たら復調していますが、まだまだという感じです。

家族が短期間のうちにミトコンドリア病になりバタバタと倒れて、特に息子は遠隔地で倒れまし たので飛行機で何回もいき、嫁の病院もあちこち探し、このところやっと落ち着きだしたかな ぁと、、、

私は家族の世話をしている時が一番充実していて、幸せです！もう、なってしまったものは仕方 ない、誰のせいでもない、笑って生きていこうと、そうしています！

入院していた病院や今通院している病院にミトコンドリア病の方がいるみたいですが、ほんの一

人二人らしく、お会いしたことはありません。うちは家族会の活動が不明なのでまだ加入していません。

今、JaSMIn 先天代謝異常症患者登録制度 Japan Registrati、これに登録しようと思っています。ミトコンドリア病の方もいますね！

結局、希少難病だからとりあえずの薬を飲み、体に不都合でたら対処していくしか手立てなさそうなことはわかりました。早くミトコンドリアの根治薬が出ないかなあと期待しています。

ちなみに、各種ビタミンとは？差し支えなければ薬名を教えてください。いいというものはとり入れていきたいと思います。

Re: 家族会について (No.9)

日時： 2019/09/22 15:10:52

名前： ゲスト 2

はなみずき様

家族の世話に幸せを感じるとは、素晴らしいですね！

我が家は夫も頑張っていますが、ここ数年で 2 人の子がメラスに倒れ、知的にも少し下がりました。

私も疲れと政治不安にあり、はなみずき様のような考え方をしなければと思います。

ジャスミンには我が家も参加しています。鯉のぼりさんにも関わっています。家族会も含め、皆さま大変な中、良くやっぴらっしゃると思ひ敬服します。家族会の中心の方にも感謝です。

ビタミンはノイキノン、アリナミン、重曹（アシドーシスを予防）ビタメジン、あとは吐き気どめのマイランです。

上の子は脳卒中系で下の子はアシドーシス系ですね。

リハビリにも週 2 でバスで行っています。

私はやはり将来が心配です。

それと、もう 1 人、兄弟がいるので、その子も不安です。はなみずき様のご家庭を考えると私自身も無理はできないですね。

我が家も少しでも笑顔で暮らせるようにしていきたいものです。

Re: 家族会について (No.10)

日時： 2019/09/22 17:01:02

名前： ゲスト 2

すみません

政治不安ではなく、精神不安です！

Re: 家族会について (No.11)

日時： 2019/09/25 02:44:03

名前： はなみずき

ゲスト 2 さま

家族がバタバタと倒れると疲弊は否めません。うちは半年の間に二人倒れましたから、一人が落ち着く前にもう一人倒れちゃいましたので悩んだり考え込んだりする間もなくあれこれあれに追われて、今頃になってどうしようかなあと、、根治薬ないのだからどうもならんですけどね。

でも何か行動を起こさないといい、とりあえずジャスミンには登録しようと思っています。
ビタミン薬の情報ありがとうございます。ビタミン混合剤のビタメシ飲まれているんですね。アリナミン？これは疲労回復ですかね？保険適用の薬あるのですか？嫁の神経痛が酷いのでビタミン混合剤の処方主治医に相談してみます！
ゲスト2さんも疲弊しないように、無理はしないでくださいね。

61 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/07/27 00:12:52

名前：ゲスト

<http://www.qlifepro.com/news/20190725/mitochondria.html>

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/07/27 00:19:49

名前：ゲスト

これでしょうか？

なんですね。

<https://www.nature.com/articles/s41598-019-46772-x>

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/07/27 00:40:30

名前：ゲスト

これが読みやすい <https://research-er.jp/articles/view/81146>

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明<>

日時：2019/08/05 20:35:51

名前：ゲスト2

貴重な情報をありがとうございます。

ALA 飲んでいます。成人なので1日6カプセル。

アルギニンもタウリンも濃度が濃くなって、飲みやすい形状になると良いですね。

どこにどのように働きかければ良いのでしょうか？

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/08/29 19:24:39

名前：ゲスト

我が家にはミトコンドリア病が二人いますが、ALA は処方されていません。今度主治医に頼んでみよう！

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/08/29 19:27:28

名前：ゲスト

うちもALA はのんでません。これは保険適用の薬なんですか？

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：

名前：ゲスト

まだ治験の途中だと思います。けれど、ネット上では使用されている人も多い様に見えます。この病気にはそういうことが多いですね。あえて医師が広めている傾向も有りそうです。薬にもする時には、安全であれば使ってみたいと思うのが人情でしょう。

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/08/31 15:58:53

名前：ゲスト 2

我が家はサプリで飲んでいます。
一応、医師に許可を得ました。

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/08/31 19:39:27

名前：ゲスト 5

ゲスト 2 さん 情報ありがとうございます。 市販でよく売っていますね。早速、主治医に相談してみます！

Re: 「5-ALA+SFC」でミトコンドリア機能改善を証明

日時：2019/09/01 15:48:59

名前：ゲスト 2

ゲスト 5 様 早速のお返事ありがとうございます。実は我が家が購入しているのは、近くの薬局の市販品ではなく、もう少し本格的なもの？です。商業ベースの話にもなるので、こちらには書きませんが、もし、詳しいことを知りたかったら、こちらにもよく投稿される、ひまわりさんのブログを参照されてはいかがですか？他にもルートがあるようですが、とりあえず我が家は ひまわりさんのご紹介で購入しています。代金の一部は研究費に寄付されているとのこと。こちらに、この情報を載せるのは、ひまわりさんの了解を得ています）勿論、ルートらはいろいろあるようですし、市販品にも良いものがあると思いますので、効くのに巡り合うと良いですね！

60 第4回みどりの会懇親会のお知らせ

日時：2019/05/22 16:01:40

名前：ひまわり

参照：<http://mito-green.club/blog/>

ミトコンドリア病は発症年齢も、病状も経過もそれぞれ違い、実態がつかみにく、発症後の QOL を上げるための情報交換も難しいところがあります。そのため、

医師、研究者、患者家族が一丸となって病に取り組む姿勢が大事であると思っています。

今月 5 月 26 日神奈川県秦野市(小田急線渋沢駅よりバス 10 分)の伊藤家(息子 22 歳ミトコンドリア病メラス患者)自宅でミトコンドリア病患者家族の懇親会を開きます。

去年(6 月 24 日)に引き続き、ミトコンドリア病研究の専門医千葉こども病院

村山圭先生をお招きしての懇親会です。

村山先生は 4 回続くミトコンドリア病研究フォーラムを立ち上げ、いろんな方面からミトコンドリア研究にも余念なく、おおらかで前向きなフォローで、患者家族に向き合ってください。2 回目の懇親会では、どんなことが必要か、先生や患者家族様とも交信しあいました。

今年は、村山先生に、ミトコンドリア病の今をお話していただき、参加くださる皆様との質疑応答を患者の輪を通じて行いたいと思います。介護の方、遺伝子の研究をなさっている方、アラ(アミノレブリン酸)販売会社社長の参加も予定され、各面での活発なご意見を期待します。

みどりの会は、個人的な会ですが集まる皆様の思いの丈は、ひとりひとり、とてつもなく深く、重みがあると思い、それぞれを認め合い、なるべくいろんな人がいろんな形で交流しそれぞれの悩みを理解しあえる場作りをしていきたいと思っています。

どなたさまもご参加自由です。

今年はネット配信は行いませんが、メールでの意見交換も行えるようにしております。

先生にお聞きしたいこと、患者の皆様にお聞きしたいことなど、ありましたらメールください。できるだけお返事差し上げたいと思っています。

詳細や報告もはみどりの会のブログに入れます。

来月は、大阪でのミトコンドリア患者会もありますね。より一層の懇親を願います。

Re: 第4回みどりの会懇親会のお知らせ (No.1)

日時: 2019/06/02 21:03:57

名前: ひまわり

参照: <http://mito-green.club/blog/>

再度の告知失礼します。

5月26日のみどりの会は、突然の夏日で

キャンセルが多く、延期することになりました。

6月23日日曜日、改めまして第4回みどりの会懇親会を村山先生を囲んで行います。

ミトコンドリア病に悩む私たちがどうしたら、前向きに生活していけるのかそのための懇親会でありたいと思っています。

今後の懇親会の在り方も皆さんで話し合っていきたいです。

集まる人たちが、それぞれ思いの丈をぶつけてくださり、先生たち、研究者、介護関係者の皆様といのちの原点を語り合う、感じあう場所にしたいと思っています。

どうぞよろしくお願いします。

59 発作のみまもり

日時: 2019/05/24 20:36:10

名前: ゲスト

一人暮らしや日中一人の場合、発作で意識を失っていることを早期に発見することは難しいと感じています。

成人の場合には大きなテーマだと思いますが、何か対策をしておられるでしょうか？ 動体検知機能付きのカメラ、高齢者用のサービス、スマホアプリなど、実用的でしょうか？

アプリの中には、癲癇発作を通知するものもあり、スマホ単体や腕時計型端末と連携するものもありますが、役立つのでしょうか？ この場合は、震え、転倒を検出することです。

経験を教えてください。

Re: 発作のみまもり (No.1)

日時： 2019/05/25 22:45:01

名前： ゲスト 2

聞いたことがあります。

私も知りたいです！

入浴中にも使えたら最高ですね。

58 ALA 摂取量について

日時： 2019/04/26 20:34:42

名前： ゲスト 9

ALA 服用されている方にお伺いします。

メラス成人発症、体重は病後痩せて今は 50 ㎏ぐらいです。メラスと確定されてからまもなく 3 年になります。

ALA がミトコンドリア病に有用であると聞き、主治医の先生に頼みこんでサプリとして服用しています。

1 日 1 錠服用していますが、ALA 服用されている方は 1 日何錠服用されていますか、教えていただけたら幸いです。

Re: ALA 摂取量について (No.1)

日時： 2019/04/26 22:54:18

名前： ゲスト

うちは 4 錠です。

皆さんそのくらいでは？

Re: ALA 摂取量について (No.2)

日時： 2019/04/26 23:16:23

名前： ゲスト 9

ありがとうございます。

効果はあると思われますか。

うちはあまり効果は感じられず、少し前に効果はないと主治医からも言われたのですが、止めた方がよいとも言われなかったので、続けています。

Re: ALA 摂取量について (No.3)

日時： 2019/04/27 13:08:42

名前： ゲスト

正直わからないです。そういう意味ではアルギニンもタウリンもどのように作用しているのかわかりません。ただ、最近は脳発作は起こしていません。

案外、それは家で大人しくしているせいかもしれませんし。

このサイトでもう少し専門家の方も発信してくれると嬉しいです。

57 変異率について

日時： 2019/04/16 20:51:50

名前： ゲスト

教えてください。

変異率とは何ですか？そのような話は医師から出たことはないのです。

また、サイレントストロークについてもどのような症状を指すのかお教え下さい。

Re: 変異率について (No.1)

日時： 2019/04/16 22:57:03

名前： ゲスト

検索してみました。

「Silent stroke」

https://en.wikipedia.org/wiki/Silent_stroke

これを Google 翻訳 で見ると比較的解る日本語に成ります。けれど、これが求める答えかは判りません。

「変異率」

素人の想像ですが、

http://www.nanbyou.or.jp/upload_files/mt_handbook.pdf の 15～16 枚目の話を言うのではないのでしょうか。

書かないよりマシと思い書き込みました。

Re: 変異率について (No.2)

日時： 2019/04/16 23:18:01

名前： ゲスト

質問をしたゲストです。

ゲスト様ありがとうございます。

じっくり読んでみます。

Re: 変異率について (No.3)

日時： 2019/04/17 09:06:52

名前： ゲスト

たぶん、質問をされたゲストさんは、家族会のメーリングリストのメンバーさんですよね？

家族会での話題は、家族会メンバーに質問されたら、すぐに教えてくださると思いますよ。

Re: 変異率について (No.4)

日時： 2019/04/17 11:08:17

名前： ゲスト

ありがとうございます。

ML まだ上手く活用できないでいますが、そうしたいと思います。

そちらの方でも宜しくお願い致します。

Re: 変異率について (No.5)

日時： 2019/04/17 17:31:05

名前： ゲスト

いろいろ派閥を作るより自由が良いと思いますがねえ・・・

Re: 変異率について (No.6)

日時: 2019/04/17 19:45:49

名前: ゲスト 9

派閥やら何やら私などにはあずかり知らぬことが進行しつつあるのか、訳が分かりませんが。メーリングリストにはそれなりの良さがあるのでしょうか、やはり二人だけのやり取り、密室の危うさがあるのかないのか。

いずれにせよせつかくこのようなオープンな場が設けられているのだから、大勢の人が自由に書き込みみんなで考えられるこの場の充実させていけたら、と思います。

何か多くの方がゲストとしか書き込みしなくなり、誰の書き込みか分かりにくくなってしまっているあたりから、以前のようにおおらかな誌面？になればいいな、と思います。

せめてと思い、私はゲスト 9 で投稿させていただいています。

Re: 変異率について (No.7)

日時: 2019/04/18 20:16:07

名前: ゲスト

横からすみません。家族会のメーリングリストはもう始まっているのですか？参加の申し込みはしてありますが開始の連絡がないので教えて頂きたいです。

Re: 変異率について (No.8)

日時: 2019/04/19 23:00:34

名前: ゲスト 9

ちょっと思いがけない言葉に驚いたもので、きつい言い方になってしまっていたら申し訳ありません。

私の言いたかったことはメーリングリストもこちらも充実していければいいなということです。みんな誰が書き込んだかをぼやかすようになった時、こちらは誰でもみることができるから、と書かれていたと思います。

こちらにパスワードをかけて、家族会に申し込んだらそれを教えてらって開くようにするとか、セキュリティを高める方法はあると思います。

なんらかの方法でセキュリティを高めて、みんなで活発な書き込みができるようにしていただけたら、ということです。

で、こう言ったことはどこが聞いてくれるのでしょうか。

ここの管理者は誰になるのでしょうか。

この間いくつかの書き込みが削除されていたようですが、ここは自分で削除ってできるのでしょうか。管理者の方が削除されたのでしょうか。

6月には京都で家族会が開催されるようですが、そこで意見として言ったら取り上げて貰えるのでしょうか。

Re: 変異率について (No.9)

日時: 2019/04/20 01:25:31

名前: ゲスト

ゲスト 9 様

賛成です。気遣う必要は無いと思います。

ただ名前の件は、匿名で気楽に書きたいことも有り、その場合デフォルトの「ゲスト」が使い易いのです。

- ・名前を固有のものにした場合、症状や環境から（特に主治医には）特定される可能性がある。
- ・専門家では無いものの良かれと思って投稿したとき、誤りが在っても責任を取り切れない。

等の理由です。

削除の件は試してみました。書込みの時に設定したパスワードを覚えていれば、鍵かビスの様なアイコンをクリックすると反応するようです。

管理者は「ミトコンドリア学会」ではないでしょうか？ 学会の情報収集機能の役割も在っていると思います。

Re: 変異率について (No.10)

日時： 2019/04/20 15:14:05

名前： ゲスト

派閥などというものがあるのですか？

我が家は経済的にも物理的にも、大阪も東京も京都も行ける状態ではありません。

こちらの情報は大きいです。さらにメーリングリストで知り合えた方と同じ悩みが話せたら幸いと思います。

こいのぼりと言う団体ではクラウドファンディングを行な

ったり研究費用を捻出していましたね。私も少しの募金くらいはできるかなと思います。また、他の何かができるかもしれません。思いつかないのが情けないですが。

どちらにしても、いろいろな意見のある中で、一日も早くこの病気が治るものになってほしいというのが全員の一致点ですね。

我が家の子にも間に合って欲しいです。希望を持ち続けたいと思います。

56 タウリン摂取量は？

日時： 2019/04/07 21:12:22

名前： はなみずき

ミトコンドリア脳筋症の息子は、高校通学中に倒れて入院、1月半の闘病生活を余儀なくされましたが、当初からアルギニンやタウリン等の投与によるからなのか、時折頭痛がするもののなんら障害もなく、、今疑問なのがあらゆる薬とともに毎食後に1グラム1日計3グラムのタウリンを飲んでいますが、タウリンの摂取量はこれだけで足りているのかどうか、、ミトコンドリア糖尿病の嫁も1日計3グラムを飲んでいます。

しかし、下記の記事から類推するに脳筋症は1日12グラムとなっていますがうちの子は3グラムなので明らかに足りないのではと思いますが、、

脳筋症のご家族さまでタウリンを摂取されてる方がいましたら一日の摂取量を教えてください。

また、糖尿病のご家族さまもいましたら一日の摂取量を教えてください。

川崎医科大は19日、砂田芳秀教授（神経内科学）の研究グループが臨床試験（治験）に使った既存薬が、国指定難病・ミトコンドリア病の国内初の治療薬として承認される見込みになったと

発表した。ミトコンドリア病で最も発症頻度が高い「MELAS（メラス）」の患者がアミノ酸の一種タウリンを大量に服用することで、体のまひや視覚異常といった脳卒中に似た発作を抑えられるという。厚生労働省が近く正式承認後、保険適用される。

既存薬は大衆薬最大手・大正製薬（東京）の「タウリン散」。心不全や肝機能が低下した患者に対して1日3グラム（1グラム8・5円）が処方されているが、メラスの患者が治療薬として使う場合は1日12グラムを飲む。

メラスの症状は国内の先行研究によって、体内の遺伝子変異で細胞内にアミノ酸を運ぶRNAにタウリンがくっつきにくくなり、ミトコンドリアによるタンパク質の合成が阻害されて起きることが分かっていた。

砂田教授らはタウリンを大量投与すれば症状が改善すると仮定し、2013、14年度に治験を行った。メラスの患者10人にそれぞれ1年間投与したところ、6人は発作が全く起きず、他の患者は発症頻度が下がった。同社が承認手続きを進め、1月31日に厚労省の部会が承認を了承した。

倉敷市松島の同大で記者会見した砂田教授は「治療薬が確立されていなかったメラスにタウリンが効くと分かったことは意義がある。既存薬は新規開発薬に比べ安価なため、医療経済的にもメリットがある」と話した。

ミトコンドリア病 エネルギーをつくる細胞内小器官・ミトコンドリアの遺伝子に変異があると発症し、脳疾患や不整脈、筋力低下などを引き起こす。母親から遺伝することで知られ、根本的な治療法は見つかっていない。砂田教授らの調査では、ミトコンドリア病のうちメラスの患者は全国に300人前後いるという。

Re: タウリン摂取量は？（No.1）

日時： 2019/04/08 11:35:50

名前： ゲスト

うちの子は、朝昼夕3袋ずつ、計9袋飲んでます。

以前は1日3袋しか出なくて、海外から輸入していました。

絶対12g 必要なのですかね。

ドクターのご意見が聞きたいところです。

それにしても大量の薬で見ていて辛くなります。

Re: タウリン摂取量は？（No.2）

日時： 2019/04/08 17:19:45

名前： ゲスト

タウリンの正式承認前に、砂田芳秀教授に直接メールで質問したことが有ります。

ご自身から返信が有り、大正製薬が添付文書に書いているのと基本的に同様の服用量が書かれていました。治験の量と同一ということかと理解しています。

体重に依存するようですが、例えばこのサイトに有ります。あちこちに有ると思いますが。

<http://meds.qlifepro.com/detail/3919006B1034/%E3%82%BF%E3%82%A6%E3%83%AA%E3%83%B3%E6%95%A3%EF%BC%99%EF%BC%98%EF%BC%85%E3%80%8C%E5%A4%A7%E6%AD%A3%E3%80%8D>

Re: タウリン摂取量は？（No.3）

日時： 2019/04/09 12:39:49

名前： ゲスト 3

大正製薬様へお願いが届くなら…

タウリン飲みやすくして下さい！お願いします。

形状もさることながら、割と苦味があります。

アルギニンも飲みやすくなるといいのですが。

Re: タウリン摂取量は？（No.4）

日時： 2019/04/11 11:38:57

名前： メラス初心者

薬はいつできるのでしょうか？

まだまだ動物実験の段階ですか？

家でじっと待つしかない病気なのですか？

Re: タウリン摂取量は？（No.5）

日時： 2019/04/11 12:48:38

名前： ゲスト 9

動物実験ってしてるんですかね。

アルギニンはなぜか厚生省からなかなか認可がおりず、ALA がリー脳症の方で治験中、と認識していましたが、どなたか詳しい方補足していただけたらうれしいです。

あ、ピルビン酸ナトリウムは治験がうまくいかず、入手困難になったんですね、最近。

ピルビン酸で、元気が出たという人少なくとも何人かは知っていたので、入手できにくくなったと聞いた時はちょっと耳を疑いました。

このあたりもそれぞれ薬を経験されたり、ある程度様子ご存じの方補足頂けたら嬉しいです。

Re: タウリン摂取量は？（No.6）

日時： 2019/04/11 15:58:39

名前： ゲスト

ついでお聞きします。

サイレントストロークって何ですか？

Re: タウリン摂取量は？（No.7）

日時： 2019/04/11 20:44:30

名前： ゲスト

アルギニンの治験結果は例えば、

<https://dbcentre3.jmacct.med.or.jp/jmacctr/default.aspx?JMACCTID=JMA-IIA00023>

ピルビン酸の治験は検索するといくつか見つかりますが、

https://upload.umin.ac.jp/cgi-open-bin/ctr/ctr_view.cgi?recptno=R000029753

これに、結果非公開、試験中止、フォロー終了、など書かれていますね。この資料で良いのかな？

Re: タウリン摂取量は？（No.8）

日時： 2019/04/11 22:57:53

名前： はなみずき

先日の診察で嫁のタウリン摂取量を体重から換算し、1日3グラムから9グラムにしてもらいました。息子も近日中に問診があるので、嫁同様の摂取量にしてもらおうと思います。

脳筋症メラスの息子は、今のところなんら障害もなく元気です。入院中は生死をさまよっていたのが不思議なくらいです。今でも飲んでいるのが、タウリン、アルギニン、エパデール S 9 0 0、たまにイブですね。

Re: タウリン摂取量は？(No.9)

日時： 2019/04/12 15:10:08

名前： ゲスト

はなみずき様

息子様良かったですね。

ビタミン剤も痙攣止めも出ていないのですね。羨ましいです。

Re: タウリン摂取量は？(No.10)

日時： 2019/04/12 23:19:21

名前： はなみずき

今のところという感じで障害はありません。

倒れた時にミトコンドリア病の母系遺伝の情報提供書を持っていたので誤診に至らず、、また主治医は脳筋症メラスの患者を数人診ているので対処が的確だったのが幸いです。

しかし、小生はこの病に対しての知識はなく、日々調べて知識をつけましたが、不安でしかありませんでした。今も不安ですね、いつまたミトコン家族が倒れるのか、、希少難病ゆえ情報があまる程度まででしかなく、実際のところが不明！この場では薬の事や検査の事が聞けるので大変参考になります。

Re: タウリン摂取量は？(No.11)

日時： 2019/04/13 12:16:20

名前： ゲスト

はなみずき様

立ち入ったことですが、エパデール S 9 0 0 は何故処方されているのですか？ よろしければ教えてください。

Re: タウリン摂取量は？(No.12)

日時： 2019/04/13 22:39:45

名前： はなみずき

はい、脳筋症は一見脳梗塞と誤診されがちですよ！しかし、脳に走る大きな柱の3本の血管は正常！だからミトコンドリア脳筋症！

倒れた時は、平衡感覚なく歩行困難、左半身脱力、左視力ゼロ盲目、突発性難聴、酷い頭痛、発熱、嘔吐、お漏らしなどなどでした。

入院時に髄液や CT やいろんな検査をして、もちろん血液検査もして、その結果、高脂血症と脱水症状も確認。なので、血液をサラサラにするために処方されてます。

入院時は自宅から遥か 1500 キロ離れた土地で倒れたのでどんな病院なのか不安でしたが、ミト

コンドリア脳筋症の患者を複数人みている医師がいたんですよね、なので対処が早かったです。二日に一度あらゆる薬の種類と量を組み替え一番効果のある組み合わせを絞るのに献身的で助かりました。しかも、障害を残すことは考えてません、全力を尽くしますと。こんな熱意ある医師が無名の地方病院にいるなんて医師の鏡ですね、感謝です。嫁はミトコンドリア糖尿病というだけで何箇所も何箇所も都内の名のある大学病院や国立難病病院からも診療受付拒否されましたのでね、、、

今は、ミトコンコンビの嫁と息子は仲良く都内の某大学病院に通院、ここはすんなり受け入れてくれました、しかも親切ですね。息子が倒れた時ももしや脳筋症ではと、母系遺伝ではとの提供書を書いてもらっていただきました。この医師もエパデールはミトコン糖尿には効果ないけどミトコン脳筋症には効果あるよとのことでした。あとは、1日1.5リットルの水分補給は心がけていますね。

Re: タウリン摂取量は？(No.13)

日時： 2019/04/13 22:55:13

名前： ゲスト

ありがとうございます。

良い病院に出会えたのは不幸中の幸いでしたね。Melas とエパデール S 9 0 0 の関係は知りませんでした。

それに、コエンザイムや水溶性ビタミン類は定番かと思っていました。

ネットでは解らないノウハウが有るのでしょうかね？

勉強になります。

Re: タウリン摂取量は？(No.14)

日時： 2019/04/13 23:03:49

名前： ゲスト

はじめまして。

15 歳息子がメラスです。初発作から 4 年が経ちました。

タウリン承認されて良かったです。今月から院外処方になりました。

ウチは飲みはじめて、一年半経ちます。

体重 36 キロなので、1 日 9 グラムを 3 回にわけています。

40 キロ以上だと 12 グラムとなるはずです。

ピルビン酸も一年弱飲んでましたが効果は見られなかったです。

最近はアミノレブリン酸も飲んでます。

Re: タウリン摂取量は？(No.15)

日時： 2019/04/13 23:04:21

名前： はなみずき

コエンザイムとビタミン剤は飲んでいません。入院時も今も処方されていません。

ひたすら、アルギニン、タウリン、エパデール、カルバマイゼン、イブでした。点滴の時はなんだか四種類くらいぶら下げられてましたね。いろんな成分書いてありましたが不明ですね。

Re: タウリン摂取量は？(No.16)

日時： 2019/04/14 15:55:04

名前： ゲスト

これらの会話にドクターの意見が入ると嬉しいですね。

エパデール知りませんでした。

必要のない薬は少しでも減らして欲しいですね。

Re: タウリン摂取量は？（No.17）

日時： 2019/04/19 23:03:16

名前： はなみずき

ドクターの意見は欲しいですね！

ゲストさんの仰せの通りです。きちんと脳筋症メラスの研究をしていて、実際に患者を複数人診ているスペシャリストのドクターからの意見が欲しいです。

実のところ今のかかりつけの大学病院では最近医師が変わり、大学病院の名は付いているものの、担当医師は脳筋症の患者は初心者みたいで、診察という診察もなく自信なく処方箋を書くのが仕事と勘違いしてるのではと思います。

こんな時、家族会での意見交換は役に立ちますね、希少難病のため他の患者はどうなんだろうかと、意見交換する事で薬の種類や量が見てとり勉強になり納得、医師にもそうした周りの状況を言える！

もっと患者のためにと、そんなスペシャリスト級の医師からのアドバイスがあると幸いですよね！

55 ミトコンドリア病－新薬開発が進行中

日時： 2019/03/22 14:17:56

名前： ゲスト 9

前スレッドでゲスト9だったものです。今日報道されてましたね。記事全文アップしてみました。参考までに。

鑑別しにくい難病＝ミトコンドリア病－新薬開発が進行中

ミトコンドリア病は、体内の細胞で必要なエネルギーを作り出すミトコンドリアに異常が生じ、心臓や骨格筋、神経の機能が低下する難病だ。治療法は対症療法が中心だが、新薬の開発も進んでおり、一筋の光も見えている。千葉県こども病院（千葉市）代謝科部長の村山圭医師に、病気の特徴や治療法、新薬の開発状況などについて聞いた。

小児ミトコンドリア病の臨床診断

▽さまざまな臓器に異常

ミトコンドリア病になると、体の設計図であるDNAに変異が生じ、ミトコンドリアの働きが悪くなる。ミトコンドリアは各臓器の細胞にあり、どの臓器で異常が起きるかによって症状は異なるが、大量のエネルギーを必要とする脳や筋肉などに症状が表れやすい。

国内患者数は5000人に1人と推定される。2009年に国の指定難病になり、認定患者数は約1400人。

村山医師は「把握できている患者数は少な過ぎる印象があり、実際にはその10倍以上と考え

られます。診断されていない潜在患者が多いとみられ、特に糖尿病患者の1%はミトコンドリア病との関連が疑われます」と説明する。

幾つかの病型に分類されるうちで最も多いのがミトコンドリア脳筋症(ME L A S)で、学童期に急激な意識障害や筋力低下、脳卒中発作を発症するのが特徴。患者数でミトコンドリア脳筋症に匹敵するリー脳症は、乳幼児期にけいれん、精神運動発達遅滞、筋力低下などが見られる。新生児・乳児ミトコンドリア病は、2分の1が生後1年以内に死に至る重篤なタイプだ。

この病気は母親の遺伝子が子どもに受け継がれて発症する母系遺伝のみである、との誤解があるが、村山医師は「発症するのは母系遺伝とは限りません。確かにミトコンドリアDNAは母親から子どもへ伝わるので母系遺伝する場合がありますが、実際は両親から受け継がれる核DNAの異常による発症の方がはるかに多い」と強調する。

▽進む治療薬の開発

治療法は、薬で発熱やけいれん、高血糖を抑えるなどの対症療法が中心だ。だが、村山医師によると、近年、製薬企業や医師主導の臨床試験が進められているという。ミトコンドリア脳筋症の脳卒中発作の治療と予防を目的とするタウリンやアルギニンの使用が検討されており、さらにミトコンドリアの機能低下により発生する酸化ストレスを除去する新薬(開発コード・E P I - 7 4 3)や、ミトコンドリアの酵素自体を強化する薬(同・5 - A L A)などが開発中で、より効果的な治療法の登場が期待されている。(メディカルトリビューン=時事)(記事の内容、医師の所属、肩書などは取材当時のものです)

(2019/03/22 06:00)

Re: ミトコンドリア病ー 新薬開発が進行中 (No.1)

日時: 2019/03/25 12:03:39

名前: i

すべてのミトコンドリア病に効くような薬がいつかできることを祈っております。

Re: ミトコンドリア病ー 新薬開発が進行中 (No.2)

日時: 2019/04/01 17:21:18

名前: ゲスト

本当に早く薬ができるといいですね。

皆様は毎日どのようにお過ごしですか？

前スレッドでも少し話題になっていましたが、

仕事、社会との接点、外出など、どのように過ごされていますか？

我が家は親子で引きこもり状態です。成人メラスで戸惑いの日々です。話す人もなく、寂しいです。稀少難病でなければ、家族会にピアカウンセラーがいたり、親の会があったり、地域ごとにお話し合いができたりしますが、ミトコンドリア病は難しいですね。

住んでいる地域で生活する情報と、電話でもいいので、話せる仲間が欲しいと感じます。

子供の将来も心配です。悩みは尽きません。早く飲みやすい薬ができますように！

Re: ミトコンドリア病ー 新薬開発が進行中 (No.3)

日時: 2019/04/02 15:26:53

名前: ゲスト 9

こんにちは。

ピアカウンセラーって初めて聞きました。

この病気はミトコンドリアに異変がある以外、一括りにできず、人様々で子供発症、成人発症それぞれの悩みが違いますね。

うちは寝たきりなので、仕事のこととか、考える余地はないですが、昨日も病院に行って、どうやら私を探している様子なので、手を握ったりして「ここにいる」と何度繰り返しても「どこ～」を繰り返すばかり。

聞こえているのか見えているのかもよく分からず、伝達がきわめて難しいというのが、いつも心痛むことです。

暗黒の中でどんな気持ちでいるのだろう。聞こえても見えても理解ができるのか？様々な気持ちがよぎります。

少し前言語のリハビリの先生から、とにかくしゃべりをたくさんして喉周辺の筋肉をできるだけ使うようにするというのを聞き、内容はともかくとにかくしゃべってもらってリハビリ、リハビリという風に考えると何となくき

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.4)

日時： 2019/04/02 15:40:31

名前： ゲスト 9

続きです。誤って途中送信してしまいました。

何となく気が晴れたり。

同じことを何十回も繰り返し言うときこそ、リハビリのチャンス！！と考えると以前のように繰り返しのつらい思いがだいぶ減ったかな。

とりとめのない話を呟かせていただきました。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.5)

日時： 2019/04/03 15:59:51

名前： ゲスト

ゲスト 9 様、ありがとうございます。

本当に病状によって悩みはいろいろですね。

我が家は成人なので発病前まで運転しておりました。でも、今は免許返納です。

また、パソコンの簡単な操作は高次脳を持ちつつも行なっています。以前作った文章はもう作れないと言いつつ病気の症状を検索し、母系遺伝ということも理解し、気持ちが荒れると母親に辛く当たります。できなくなっていることが多く、疲れやすく、友人も結婚、仕事に追われ段々といなくなりました。

これから、息子がどう病気を受け入れていくのか、また、私自身が体力気力が持つのか。明日が全く見えません。

我が家も障害年金は出ず、しかし、仕事のできる体力ではなく、そして、大学生だったというプライドも邪魔し就労支援にも納得がいかないようです。

昼夜逆転、夜中に近場を外出。彼の気持ちはまだまだ整理がつかないようです。親もどうして良いか分かりません。

前を向くと言うのも難しいものですね。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.6)

日時： 2019/04/03 16:24:26

名前： ゲスト 2

本当に苦しい病。

このサイトでも紹介されている

「ミトコンドリア 診療マニュアル」

を購入したが、やはり切ない予後。

違うサイトで、普通に生活している方がいるとか、薬が減っていき、悪いミトコンドリアが消えていく方がいると書いてあった。本当なのだろうか？

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.7)

日時： 2019/04/04 00:58:03

名前： ゲスト 9

ゲスト 2 様

普通に生活している方がいる、のは本当の様です。ここでもどこかに書かれていました。難聴はあったものの商売などもばりばりやられたとか。

ここもこの病気の難しいところ、とらえどころのない所ですね。ミトコンドリアになんらかの異常がある、以外くくれるものがない。病状も千差万別、一人一人違う。

悪いミトコンドリアが消えていく、というのは私は初めて聞きました。が先程の人のように難聴ではあったけどそれ以外は生涯元気だった、というような方はおられる様で、難聴からは進行が止まったんですかね。

そういう方は生活には困らないからここに来ることはほとんどないので、私達は知らないのですかね。

ミトコンドリアの中の、悪い(阻害された)ものが、60%を越えると発症する、みたいなことを読んだ記憶もありますが、この辺は素人では何とも分からないので、お医者様がどなたか答えてくれたらほんとに嬉しいですが、なかなか難しいのでしょうね。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.8)

日時： 2019/04/04 01:31:12

名前： ゲスト 9

ゲスト様

涙がでそうになりました。ゲスト 2 様も言っておられるように、ほんとに苦しい病気ですよね。

またおいおい書かせて頂きます。

ここでぼちぼちつぶやきのようなものでも書き込みながら。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.9)

日時： 2019/04/04 17:57:49

名前： ゲスト 2

ドクターの率直なご意見も伺いたいものです。

ご多忙なのは重々承知しておりますが。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.10)

日時: 2019/04/05 23:07:52

名前: ゲスト 9 9

ゲストさん

私もミトコンドリア病ですが、この病気によって車の運転ができなくなりました。そしてせっかく就職したのにこの病気を発症したせいで仕事を辞めざるを得ない状況になりました。

私も障害年金は出ず、特定疾患だからといって実質鐘樓支援はありませんでした。

正直お子さんも先が見えなくてイライラすることと思います。気持ちはよくわかります。こればかりは時間が解決してくれるかもしれませんが、ほかの要因が解決してくれるかもしれません。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.11)

日時: 2019/04/06 11:59:47

名前: ゲスト

ゲスト 99 様

辛い経験をお話し下さりありがとうございます。

制度の矛盾を沢山感じます。また、医師の診断書も医師の裁量で大きく異なり納得できませんね。

病気になり、働けず、私達が食べさせてあげられなくなったら、どうするのでしょうか？

本人、家族のメンタルは時間が解決してくれるものですか？

早く、小さな幸せと平安が欲しいです。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.12)

日時: 2019/04/06 13:39:13

名前: うさ

ちょうど1年前から、ハローワークに「難病患者就職サポーター」制度ができましたが、利用された方はいらっしゃいますか？

障害者手帳を持っていない難病患者を対象とした就職活動のサポートをしてくださるようですが、どのようなサポートを受けられるのか、情報をお持ちの方、教えていただけませんか？

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.13)

日時: 2019/04/06 15:07:45

名前: ゲスト

授産施設などの紹介を、障害認定が無くても頂いた経験は有ります。

ハローワークじゃなく、社会福祉協議会からでした。ハローワークと連携は採れているようです。

パソコンが得意と聞けばデータ入力を探すなど、そこそこ行き届いていましたね。送迎付きというものでした。自宅に居たり入院中でも動いてくれます。

社会生活に関する事は相談の価値が有ると思います。

Re: ミトコンドリア病－ 新薬開発が進行中 (No.14)

日時: 2019/04/06 15:22:40

名前: ゲスト

ドクター相談室ですが、そこに人生相談みたいな質問を書いたり患者が回答したりするのが嫌われたのでしょうかね？ 規制などの理由を明かしてもらえると良いのですが。

医師は基本的に専門職なので、名前を明かして気持ちに寄り添うというのは難しいのでしょうね。もしそうなら、純粋に医学的な課題には応えて頂かないと掲示板凍結と同様になりますね。とは言っても、ガンみたいに標準治療として確立していないことは言い難いのも理解できます。それなら、**健康法みたいに「たぶん、やった方が良い」みたいなことでも回答して頂ければとも思います。

Re: ミトコンドリア病ー 新薬開発が進行中 (No.15)

日時: 2019/04/06 20:21:36

名前: ゲスト 9 9

難病患者就職サポーターの方は親身になって自分に合っているような仕事をハローワークの求人の中から探してくれて紹介してくれました。難病開発助成金についての説明もしてくれましたよ。

Re: ミトコンドリア病ー 新薬開発が進行中 (No.16)

日時: 2019/04/06 20:35:46

名前: No.11 に記入したゲストです

ドクター相談室ですが、個別の細かいことは答えずらくでも本病の患者のやり取りで、アドバイス程度でもしていただけたら嬉しいです。皆んな真剣に悩み、孤立しています。ご自身の患者にこのような仕事をしているとか、病態が変化するかたがいるなど知りたいです。

また、オールジャパンとして、患者会で取り組んだ方が良く、逆に医師主導に任せておいた方が良くなど知りたいです。

No.13 のゲスト様

貴重なご意見ありがとうございます。

我が家はまだ、家で静かにしてなさいと言われていますが、ハローワーク、地域の難病連、保健師、ケアマネにも連絡を取っています。

やはり、障害者関係が中心ですが、そこから、公務員や一般企業に出ている方もいるようですが、何せ体調とリハと通院のバランスは難しいところです。

脳に後遺症も少なからず出ておりますし、体力がなくイライラも強いです。

数年前まで親は、のほほんと老後を過ごそうと考えていたので、神様は私達家族に大きな宿題を与えられたと感じています。

54 斜視の治療

日時: 2019/03/30 17:23:40

名前: ゲスト

斜視の診断や治療を受けた方、どういう結果だったか教えてください。

飛び込みで行った眼科で、簡単に手術を手術を勧められましたが不安です。

Re: 斜視の治療 (No.1)

日時: 2019/03/31 20:56:28

名前: ゲスト

最近、子供が成人してからメラスを発症しました。

そういえば、小学生の時に眼科医から斜視を指摘されました。何も治療はしませんでした。

今思うと子供の頃から本病の特徴を持っていたように思います。

Re: 斜視の治療 (No.2)

日時: 2019/04/01 01:02:05

名前: ゲスト

ドクター相談室の古いスレッドに、

ミトコンドリア病に伴う斜視について、外眼筋が衰えているので手術不可というものが有りました。

また、あるサイトには、手術しても再発しやすいとも有りました。実際の統計だそうです。

成人メラスでは斜視は QOL に影響しますが、積極的に治療すべきか解りません。神経内科では、入院中から斜視の治療にはほぼ無関心だったことも、不安を増幅します。

病気の当人は、手術をしてもらえるだけで嬉しいようです。

53 ミトコンドリア病の検査

日時: 2019/02/25 21:32:50

名前: はなみずき

息子がミトコンドリア病の検査で筋肉をとりました。

医師からは、国内で検査できるとされていたのが海外に送らなければならないと言われて、9万かかるとのこと。

まだまだミトコンドリア病に詳しくなく、これは本当なんですか？国内では筋肉検査できないのですか？

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.8)

日時: 2019/03/01 11:34:07

名前: ゲスト

ゲスト 6 に書いた者です。

ゲスト 7 様、教えて頂きありがとうございます。

重症度と言うのは耳にしたことはありますが、そのことにより何がわかるのですか？

どの程度の生活ができるのかとか、進行度や命の問題とかですか？

我が家は成人メラスなので、医師の前でいろいろ親が口出しできる雰囲気ではありません。

医師も筋生検で病名を告げただけです。

主治医のグループでは、あまり家族なども検査しない方が良いと言う考え方で運命を予測しすぎない方が良いという考え方だそうです。

皆様から情報を頂けることに感謝しています。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.9)

日時: 2019/03/03 11:09:35

名前: ゲスト 7

変異率が何%という結果が届きましたが、ゲスト 8 様がおっしゃるような具体的なことが分かったわけではありません。また変異率イコール症状ということではないようで本当に人それぞれ症状の出方は違うようです。

医師の前で、とありますが色々ご心配なことや確認したいことなどありますよね。

気軽に色々相談できるといいですね。

患者会では ML を準備して下さっているようです。開始されればもっといろんな方から具体的なアドバイスを聞けると期待しています。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.10)

日時: 2019/03/03 17:59:56

名前: はなみずき

皆さまのコメントを読むと、詳細がよくわからないで検査に望まれてる感ありますね。うちもそんな感じですけどね。

こうした、交流の場がある事はとても心強いです。皆さまの意見がとても参考となります。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.11)

日時: 2019/03/18 17:51:51

名前: ゆり

うささん、iさんこんにちは

突然で失礼で恐縮ですが、ご自分のことをしっかりかいていらっしゃるの、お尋ねします。

差し支えなければ、お教えてください。

病状はいかがなのでしょう？

障害年金や手帳はいただけているのでしょうか？

何かお仕事はされていますか？

不躰な質問、お許してください。

もし、お答え頂ければ幸いです。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.12)

日時: 2019/03/20 20:37:36

名前: ゲスト

障害手帳の申請に関しては、医師によって差が有りますね。

成人 MELAS に対して、急性期に入院していた病院は肯定的な診断書を書いてくれて一発OKでしたが、リハビリ病院の医師は（結果を聞いて）アレコレと不満を口にしていました。申請内容の選択も分れる様です。

障害年金も同様のことが言えると想像しています。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.13)

日時: 2019/03/20 22:53:03

名前: うさ

ゆりさん、連絡ありがとうございます。

ごめんなさい、この場所は、誰もが閲覧できる状態なので、個人的な詳細は、控えさせていただきます。でも、お尋ねのことは、成人患者本人にとっては、一番知りたいことですよね。

ゆりさんは家族会に入られていますか？家族会のメーリングリストが再開したら、是非、お話しさせていただきます！

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.14)

日時： 2019/03/21 13:06:36

名前： 閤縦 9

はなみずきさん、こんにちは。

家族がメラスです。うちは血液検査、筋生検両方しました。

最初血液検査、アメリカへ送ってくれたようです。費用はこちらは出ませんでした。

こちらではメラスではないとの結果でした。

症状が重くなってから筋生検をしました。これは国内の病院で、ここでメラスと確定されました。

参考になれば幸いです。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.15)

日時： 2019/03/21 13:18:25

名前： ゲスト 9

ゲスト 9 と入力した積もりが訳の分からない変換になっていました。↑に書き込みしたものです。

家族が成人メラスです。寝たきりですがどういう訳か、障害手帳の等級は低いです。

障害年金も諦めていたのですが、これは一番重度ので通り少しほっとしました。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.16)

日時： 2019/03/21 16:31:28

名前： ゆり

うささん、ありがとうございます。

私もこの広場には励まされてはいますが、いろいろと本音を聞きたいです。

メーリングリストを待つ段階なのですね。

希少難病故に、全てに戸惑うことばかりです。

お話のできる日が早く来ますように！

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.17)

日時： 2019/03/21 16:42:11

名前： ゆり

NO12 ゲスト様、ありがとうございます。

本当に医師によって違うのですね。

我が子の主治医はかいてくれませんが、同じ病院なのに、違う医師は将来を心配して書いてくれると最近耳にしました。やりきれない気持ちです。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.18)

日時： 2019/03/21 21:29:19

名前： ゲスト

制度に忠実、ミッションが回復、責任を負いたくない、などの医師は厳しい様ですね。大学病院の様な、病気と患者にだけ注意が向いている医師が良いと思っています。

医師を変えないなら、社労士などの応援を頼むという案もありますね。あくまで後方支援ですが、成功報酬の場合も有るので試す価値はあるかもしれません。

全部、個人の感想です。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.19)

日時： 2019/03/22 04:00:00

名前： ゲスト 9

↑のゲストの方、「ミッションが回復」の意味を教えてくださいませんか。私は理解しづらいので。大学病院がいいというのは私も同感です。「病気と患者にだけ注意が向いている」かどうかは私にはよく分からないのですが、筋生検はここに送るようになっている、とか筋生検で確定したらさっとアルギニンを処方してくれたりとか、体制がよく整っているように思いました。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.20)

日時： 2019/03/22 10:26:48

名前： ゲスト

リハビリ等をしていると、申請はマイナスではないのかな、と考えただけです。繰り返しますが、私の、感想・妄想です。一般に人は、自分の立場や利害で動くと思っていますので。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.21)

日時： 2019/03/22 11:19:19

名前： ゆり

NO18 ゲスト様

ありがとうございます。

我が家の近くでメラスに対応できるのは、今通院している総合病院だけです。

大学病院は3時間ほどかかります。医師を変えるのは難しいかと残念です。

社労士にも当たったのですが、障害年金を専門とうたっていても、この病気を扱った経験が一件で通りやすい例だったようです。社労士も成功報酬がとれる医師の病院や病気を優先しているようでした。

多くの意味で希少難病は厳しいですね。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.22)

日時： 2019/03/22 13:24:18

名前： ゲスト

ネット検索すると認定基準が、手帳・年金とも書かれていますね。

MELASだと、てんかん、高次脳機能障害、言語、その他、明らかに当てはまる部分が有ると思います。自分の記録と照らし合わせて医師に提案するのはどうでしょう？

運が悪いとヘソが曲がるかもしれませんが、診療の手抜きまではしないと思いたいです。

社会福祉協議会、保健所、ケアマネージャ、ソーシャルワーカーなど、あてにはなりませんが、話くらい聞いてくれると思います。

がんばってください。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.23)

日時： 2019/03/22 16:14:22

名前： ゆり

てんかん薬を飲んでおり、たまに痙攣があります。

高次脳でリハもうけているので、精神科の先生にも当たってみます。

ありがとうございます。

また、何か良さそうな方法があれば教えて下さい。

ありがとうございます。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.24)

日時: 2019/03/23 05:19:17

名前: はなみずき

皆さんいろいろとご意見ありがとうございます。

家族が同時期にミトコンドリア糖尿と脳筋症となり、不安でしかなかったのですが、皆さんからの意見で励まされ感謝！

脳筋症の息子は、遠方で倒れてしまったので、その土地の総合病院に搬入され生死を彷徨いましたが、ついこの前長い入院生活から解放されました。飛行機の気圧が恐怖でしたが無事帰路につき、今のところはですが何の障害も残らず元気に復調し、糖尿の嫁と同じ都内の大学病院に引き継ぎが終わったところです。嫁は身体中の神経痛が酷くお腹が張っています。

二人とも、アルギニン、タウリン、カルバマイゼン、魚の油などなど大量の薬を飲んでいます。こんなに飲むのかと見ていただけでも辛い。また、息子は海外留学を予定していたのですが中止となり、暫くは経過観察と体力づくり、18歳、158cm、34キロと体重が増えません。疲れやすいんですね。ミトコンドリアになって人生計画は読めなくなり薬漬け、常に発作の恐怖、早急に根治薬ができればいいと、日本の医学に期待！

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.25)

日時: 2019/03/23 17:13:10

名前: ゆり

はなみずき様

お互いいろいろありますが、息子様が後遺症なく戻られたこと本当に良かったです。

我が子も小柄な痩せっぽち君です。

家で退屈しているので、メーリングリストができましたら、うささん同様お友達になってください。

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.26)

日時: 2019/03/23 19:57:27

名前: はなみずき

ゆりさんへ

ミトコンドリア病患者家族初心者の小生をお誘いいただき心強いです。メーリングリストって、、？どこなんですか？もちろん友達になってください！

Re: ミトコンドリア病の検査 (No.27)

日時: 2019/03/23 20:37:30

名前: ゆり

はなみずき様

ミトコンドリア病患者・家族の会(MCM 家族の会 代表:山中さん)という団体があります。この中で、メーリングリストが近日中に行われるそうです。HPで検索して登録すると参加できるようで

す。もちろん、この会に入会することが前提ですが…。
メーリングリストで早くお会いできますように、、