

82 新型コロナのワクチンを打ちましたか？

日時： 2021/06/18 09:55:23

名前： d

ミトコンドリア病の患者の方で新型コロナのワクチンを打った方いらっしゃいますか？
打った方がいれば、どこの会社のワクチンを打ったか、打った後の体調の変化や副反応が出たか
等教えていただきたいです。

81 COVID-19 は他のウイルスと比べミトコンドリア遺伝子に影響

日時： 2021/06/07 17:13:58

名前： 別井

参 照 : <https://scitechdaily.com/new-discovery-helps-explain-how-covid-19-overpowers-the-immune-system/>

COVID-19 は、他のウイルスと比較してミトコンドリア遺伝子に影響を与え、これらの違いは、
高齢者や代謝機能障害（ミトコンドリア病）を持つ人々が他の人よりも COVID-19 に対してよ
り重度の反応を示すとの論文がありました。

80 豪議会はミトコンドリア病を予防する法案「物議を醸すかも」

日時： 2021/06/03 10:28:30

名前： 別井

参照：https://www.skynews.com.au/details/_6256993595001

豪議会は、ミトコンドリア病を予防するための物議をかもした新しい処置を可能にするミトコン
ドリア寄付法改革法案を可決する予定。ミトコンドリアの寄付は、「これらの不健康なミトコンド
リアをドナーからの健康なミトコンドリアに置き換えることによって」、女性から子供へのミトコ
ンドリア疾患の伝染を防ぐことができる「IVF ベースの技術」であると、ミトコンドリア病財団
の CEO であるショーン・マレーは述べた。彼は、ミトコンドリアは「私たちの細胞の発電所」で
あり、その仕事は「私たちが食べた食物を、細胞が生命を維持するために使用するエネルギーに
変換する」ことであると述べた。マレー氏は、この処置が物議をかもしているにもかかわらず、
財団は「非常に好意的」と歓迎の意を述べた。「新しい医療技術として、それは多くの考慮が必要
なもの」とマレー氏はスカイニュースに語った。

各国で検討が進められている受精卵での操作です。明確な母系遺伝かも、論争がある中で！個人
的には、え！です。

79 新型コロナのワクチン

日時： 2021/05/13 12:44:20

名前： ゲスト

ワクチン接種の可否、安全性などの情報を交換しませんか？ 所謂、持病のある人、に相当する
かなども。

Re: 新型コロナのワクチン (No.1)

日時: 2021/05/14 06:40:13

名前: ゲスト

ミトコンドリア病の者が新型コロナワクチンを打って大丈夫なのか不安です。脳や心臓の影響への治験はしていないとか。

Re: 新型コロナのワクチン (No.2)

日時: 2021/06/01 18:16:22

名前: 別井

山中伸弥による新型コロナウイルス情報発信

に副反応について、説明がありました。参考になると思います。

<https://www.covid19-yamanaka.com/cont5/61.html>

インフルのワクチンでも 10-50 万人に 1 人は副反応は出るので、それと比較して感染した場合の死亡や後遺障害を考慮して、どうするか決めれば良いかと思います。絶対はあり得ないので…

78 LUMEVOQ 治療と G11778A 変異のミトコンドリア病

日時: 2021/06/01 17:48:59

名前: 別井

LUMEVOQ 遺伝子治療で治療された患者の視覚的結果の進化の間接的な比較の結果を発表

https://www.galvnews.com/news_ap/business/article_84fb993f-d62c-5462-a84f-0b3c8a518ad0.html

雑誌 *Frontiers in Neurology* は、m.11778G>A ND4 を持つレーベル遺伝性視神経障害 (LHON) 患者の natural history (NH) 研究における LUMEVOQ 遺伝子治療で治療された患者の視覚的結果の進化の間接的な比較の結果を発表した。突然変異 (MT-ND4 患者)。

5 月号に「m.11778G>A ND4 変異を有するレーベル遺伝性視神経症患者における硝子体内遺伝子治療と natural history の比較: 系統的レビューと間接比較」というタイトルで発表された論文は、統計的および臨床的に LUMEVOQ 治療を受けた患者と未治療の NH 患者に有利な視力の関連差。LUMEVOQ で治療された患者の最高矯正視力 (BCVA) は、視力喪失後 12 か月から 52 か月まで漸進的かつ持続的に改善されたが、NH 患者は同じ期間にわたって視力の低下を示した。

77 ミオクローヌス発作とてんかん発作

日時: 2021/05/26 14:21:13

名前: 別井

標記について患者会の回覧板で照会がありましたので、ミオクローヌス発作は、不随意運動 (いわゆるピクツキ) を伴うてんかんの一種のようで、ミトコンドリア病の場合、眼球の痙攣とか、四肢の痙攣とかが生じます。休ませると 20-30 分で治まる場合もありますが、これが引き金になって、てんかんに移行する場合もあるかと思います。

【てんかん info】動画で見るてんかん 以下の URL が参考になると思います。

https://www.tenkan.info/commentary_movie/spasm.html

76 Khondrion Drug Starts Phase II

日時： 2021/05/13 12:41:48

名前： ゲスト

<https://www.mitopatients.org/news>

こういう記事を見つけました。

治験中とか。

75 テトラサイクリンが有望か

日時： 2021/01/31 03:31:11

名前： ゲスト

参照：<https://www.nature.com/articles/s42255-020-00334-y>

まだ、実験段階のようですが。

74 【独自】受精卵の「核移植」、難病「ミトコンドリア病」研究に限

日時： 2021/01/26 15:24:21

名前： ゲスト

参照：<https://news.yahoo.co.jp/pickup/6383207>

人の遺伝情報が含まれる受精卵の核を第三者の受精卵に移植する「核移植」について、政府が、難病「ミトコンドリア病」の基礎研究に限って解禁する。新年度に政府の総合科学技術・イノベーション会議（議長・菅首相）を開いて正式に決定する。核移植した受精卵を母胎に戻すのは禁じる。ミトコンドリア病は遺伝する場合があるが、将来的には遺伝を防げるようになることが期待される。

受精卵の核移植と、核移植した受精卵を母胎に戻すことは、同じ遺伝情報を持つ子供を生み出す可能性があるため、現在はクローン技術規制法に基づく文部科学省の指針で禁止されている。

ミトコンドリア病は、ミトコンドリアに異常が生じ、その働きが低下して発症する。ミトコンドリアの遺伝情報は母親から受け継ぐが、患者らの受精卵の核と、あらかじめ核を取り除いた健康な第三者の受精卵を組み合わせれば、異常なミトコンドリアのない受精卵になる可能性がある。

核移植がミトコンドリア病の遺伝予防に役立つと考えられるため、同会議が2019年、ミトコンドリア病の予防に向けた核移植の基礎研究を「容認することが適当」との報告書をまとめた。これを受け、文科省が審議会で検討のうえ指針の改定案を作成。今年4月以降に開かれる同会議が改定案を承認すれば、基礎研究が解禁される。

文科省の審議会委員を務め、ミトコンドリア病に詳しい国立精神・神経医療研究センターの後藤雄一・メディカル・ゲノムセンター長は「将来、治療法として確立されれば、子を持ちたい患者と家族にとって一つの選択肢となり、大きな希望になる。ミトコンドリア病は不明な部分が多く、まず基礎研究をしっかりと進めることが大切だ」と話す。

◆ミトコンドリア病＝細胞内でエネルギーを生み出す小器官ミトコンドリアの異常によって発

症する病気。筋力低下やけいれん、心疾患など様々な症状があり、根本的な治療法はない。国の指定難病で、医療費助成の対象となっている国内の患者数は2018年度で約1400人。

73 家族会の果たす役目とは？

日時： 2019/12/11 20:08:40

名前： ゲスト

まずは家族会の中心になってくださっている方には感謝しております。

しかしながら、ドクター相談室も閉鎖のまま、家族交流も不活発、何らかの研修会があるのかなのか…また、他の項目も更新はないようですね。

地方にいるものとしてはこの会が頼り。情報源です。

この病気の現状の薬も飲みにくいですし、何らかのアクションを家族会として起こしていかなくても良いものでしょうか？

確実に病は進行していきます。この病気についてどこまで研究が進んでいるのかも知りたいです。

小さい情報でもお聞きしたいです。

家族会が一丸となって何か行動できることはないのでしょうか…

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.1)

日時： 2019/12/13 21:02:42

名前： ゲスト2

これは「家族の会」に対してということでしょうか？

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.2)

日時： 2019/12/16 15:57:40

名前： ゲスト

ゲスト2様、ありがとうございます。

基本的には家族会になるのですが、この掲示板をご覧の方も含め、ミトコンドリア病に一丸となって取り組めたら…前進できたらと願っております。

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.3)

日時： 2019/12/17 13:15:06

名前： ゲスト

この場でもっと議論がされるようになればいいですね。

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.4)

日時： 2019/12/28 15:36:37

名前： ゲスト2

ドクター相談室は今や検閲を通過する事すら難しく、ネット上で専門家を巻き込むのは難しいですね。

海外には患者ケアの為にサイトも多い様ですが、運営主体には結構負荷がかかるように見えます。病院のサイトも有りますね。登録しておくともメールが来たりもしますが、モチベーションと費用が無ければできないでしょうね。

ここは特別な制限が有るのか否か知りませんが、それと別に、掲示板の形式がテーマを絞り難い

形なので書きっぱなしになっている気がします。過去には偉い人が出てきて、「私が作った掲示板だ」などとやったりしていましたね。居心地が良いとは言えませんね。

Twitterにも、検索するとツイートが増えているようですが内容は深まりません。海外のもあります。

いっそのこと、5チャンネルにでもスレッドを起てたら有用かもしれません。医師や病院・薬の品定め、病状も書けるようなサイトが欲しいですね。生活支援のノウハウなどの情報交換も同様に書けるような。

実際、「耳鳴り」などの治らないが生死に直結しないテーマなどは虚実を含め、非常に充実したスレッドも有ります。しかし、この病ではプライバシーや安全は守られないといけないので難しいと思います。

SNSみたいに認証付きで、5チャンネル的なサイトを作ると良いかもしれません。けれどそうすると、誰が作ったか解らないサイトに重大なプライバシーを預けられないということに成りそうですしね。

馬力とスキル。お金と暇を持っている患者家族はなかなか居ないでしょうね。信頼に足るサイト運営も必要でしょうから・・・

Re: 家族会の果たす役目とは？(No.5)

日時： 2020/01/07 11:06:52

名前： ゲスト

ゲスト 2 様

沢山の情報とお考えをお持ちで、読ませて頂き、なるほどと思っていました。私もこの掲示板がうまく活用されていない気がして問題提起したのですが、本当に皆さま家族に患者を抱えての活動は難しいのだと思います。それでも、何か家族が繋がっていかねばという思いが焦りになっています。

我が家は2人の患者です。ただ、現在のところ、仕事は難しいですが特に本人達に手を貸すことはありません。逆に言うと暇を持て余しています。そんな方々の様子を知りたいです。きっと皆様もご自分の家族の方と同じくらいの病状の方の様子を知りたいのではないかと思います。それ程に希少な難病であることが身につまされますね！

Re: 家族会の果たす役目とは？(No.6)

日時： 2020/01/09 11:05:04

名前： ゲスト 2

<https://mitocanada.org/spin2020/>

ツイッターから辿ったカナダのイベントです。手厚さがすばらしい。

Re: 家族会の果たす役目とは？(No.7)

日時： 2020/01/28 16:24:32

名前： ゲスト 2

https://medicalxpress.com/news/2020-01-experimental-therapy-rare-genetic-disorders.amp?__twitter_impression=true

新たな希望とか・・・

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.8)

日時： 2020/01/29 15:25:22

名前： ゲスト

ゲスト 2 様

幅広い情報ありがとうございます。

恥ずかしながら、このような文章を読みこなすことができません。

恐縮ですが、大体の概要をお教え頂けませんか？

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.9)

日時： 2020/01/29 21:23:24

名前： ゲスト 2

Twitter で拾って、Google 翻訳で読んだものです。

要約する様なチカラはありませんが、Google 翻訳の結果を張り付けておきます。何か差し障りが有る様でしたら、御指摘、または削除していただければ幸いです。

実験的治療はまれな遺伝的障害に希望を与える可能性があります

2020 年 1 月 13 日

マサチューセッツ総合病院

マサチューセッツ総合病院 (MGH) の研究者は、細胞でエネルギーを生成する「発電所」である機能不全のミトコンドリアによって引き起こされる問題を軽減する新しい方法を開発しました。

1 月 13 日にジャーナル Nature Biotechnology で報告された彼らの発見は、「壊れた」ミトコンドリアによって引き起こされる希少疾患の新しい治療につながる可能性があります。より一般的な年齢関連障害の新しい治療法の開発にも使用できます。

すべての細胞にはミトコンドリアがあります。「ミトコンドリアは、私たちが食べる食物から電子を取り出して酸素に変換します」と、MGH の分子生物学科の研究者であり、Nature Biotechnology 論文の上級著者である Vamsi Mootha 医学博士は説明します。ムーサは、このプロセスを山を流れる川と比較し、水車が流れを利用してエネルギーを生成します。

しかし、ミトコンドリア障害はダムのように働き、この滑らかな流れを遮断し、レドックス不均衡として知られる電子の蓄積を引き起こし、細胞内の重要な化学反応を失速させます。「毒性は、「水車」が回転しなくなったという事実から起因すると考えています」と Mootha 氏は言います。過剰な電子は最終的に乳酸の形で血液循環に流出します。乳酸は、細胞内で発生する疾患のマーカーとして機能します。

機能不全のミトコンドリアは、リー症候群（幼児期の初期に発症する可能性のある障害性神経疾患）や MELAS（筋肉の衰弱、糖尿病、脳卒中を引き起こし、通常 40 歳以前に発症）など、300 を超えるまれな遺伝性疾患を引き起こします。しかし、ミトコンドリア機能の段階的な低下は、パーキンソン病や他のより一般的な障害でも発生します。「病気の無い老化プロセス自体でさえ、ミトコンドリアの活動の低下と関連しています」とモーザは言います。

この問題に対処するために、ムーサと彼の同僚は、乳酸オキシダーゼ (LOX) とカタラーゼ (CAT) の 2 つの細菌タンパク質を組み合わせて合成酵素 (LOXCAT) を作成しました。彼のチームは、ミトコンドリアに欠陥のある培養ヒト細胞の培地に LOXCAT を追加し、人工酵素が乳酸をピル

ピルビン酸に変換し、それが細胞に入り、電子を拾い、パイルアップを軽減することを発見しました。次にピルビン酸が乳酸に変換され、細胞から放出されます。 LOXCAT は乳酸をピルビン酸に再変換し、プロセスを新たに開始してサイクルを作成します。

「当社の新しい治療薬は、過剰な電子を安全に消費する手段として循環乳酸を直接標的としています。レドックスのバランスが回復し、細胞内の流れが再開します」と Mootha は言います。「ここで概念的に新しいのは、私たちの酵素が細胞に入る必要がないことです。入ってくる化学物質と出る化学物質に作用して、細胞の内部の働きに役立っています。」

Mootha は、LOXCAT を人間でテストする準備が整う前に、さらにエンジニアリングを行う必要があると指摘しています。しかし、彼は、マリオット財団から資金提供を受けたこの研究が大きな影響を与える可能性があると感じています。「現在、ミトコンドリア機能障害の結果に対処する方法は、もしあったとしてもごくわずかしかなりません」とモーザは言います。「この新しいアプローチは、共通の最終エンドポイントが酸化還元不均衡である多くの多様な遺伝的状態を潜在的に助けるでしょう。」

Nature Biotechnology 論文の主執筆者は、MGH の分子生物学科の研究者である Anupam Patgiri 博士です。筆頭著者の Vamsi Mootha、MD は、MGH の分子生物学部に拠点を置く Mootha Laboratory を指揮しています。また、ハーバード大学医学部のシステム生物学の教授、マサチューセッツ州ケンブリッジのハワードヒューズ医学研究所の調査員、およびブロード研究所のメンバーでもあります。

詳細：循環乳酸を標的として細胞内 NADH : NAD⁺ の不均衡を緩和する人工酵素、Nature Biotechnology (2020)。DOI:10.1038/s41587-019-0377-7、<https://nature.com/articles/s41587-019-0377-7>

ジャーナル情報：Nature Biotechnology

マサチューセッツ総合病院が提供

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.10)

日時： 2020/01/30 17:08:19

名前： ゲスト

ゲスト 2 様

ありがとうございます。

難しいですが、希望となりそうですね！

早く薬ができますように！！

Re: 家族会の果たす役目とは？ (No.11)

日時： 2020/02/20 09:24:00

名前： ゲスト 2

<https://www.mitopatients.org/mitodisease/list-of-medicines>

ミトコンドリア病に有害な薬品のリストだそうです。

何故、日本にこれが無いのか？

スマホで chrome なら、日本語(機械翻訳)で読めます。

これも、ツイッターから拾ったものです。

家族会の活性化のために（私見ですのでご容赦下さい）（No.12）

日時： 2021/01/06 14:19:02

名前： 別井

我が家ですが、私は還暦を超えていますが、MELASの息子がいると、妻は看病し、私は働かざるを得ないのが現状です。

「患者会も参加したいが、面倒な手間は避けたいと」正直、皆さんも多少の差はあっても同じように感じているのではないのでしょうか。

患者様・ご家族が集まれば同じような境遇の患者が相談できる環境が整いますので、患者会の再結成に期待しています。

私の勝手な患者会の理想形ですが、①患者会の会員数を増やすこと。②患者会の家族の負担を減らすこと。③更に、役員の負担軽減も必要ですね。難しいですが、実現できれば良いですね。以下は私案です。

【患者会の公募・再結成】案

パンフレットを作って、国内で唯一承認されているタウリン（大正製薬さま）の納品医療機関に依頼し、患者会への再登録をお願いしてみる。

【患者の多様性】

ミトコンドリア病自体に多様性があり、皆さん同一の症状ではありません。多くの、患者様・ご家族が参加しないと、情報交換する相手が適当なのかわかりません。ですので、多くの患者様・ご家族の参加が不可欠と思います。

【治療薬の問題】

外国の文献も読みましたが、エビデンスがあって、抜本的な治療薬は、残念ながら現在のところ無いようです。

他のところで述べさせていただきましたので、読んでいただくと嬉しいです。

【脳・内臓障害】

息子を例に取れば、脳障害と内臓障害（特に腎機能）は段階的に不可逆的に進行して、残念ながら、二度と戻らないと思います。詳しくは割愛いたします。

【負担の少ない患者会】案

これからはスマホやPCは当たり前なので、webでの患者会やセミナーとして、会場に集まらない方式を基本とすることが重要かと思います。そうでなくても、病状が厳しく集まらない患者が多いと思いますし、COVID-19問題もあります。先生方もwebでのセミナーの方が便利ではないのでしょうか。（会議室の件も解消されます。）

これによって会場に集まる負担の軽減とともに、時間的・金銭的にも負担がかなり抑えられるはずです。

【患者会の資金問題】案

米国は、財団を作って寄付を募っています。日本でも企業への寄付をお願いしてみる。例えばですが、大正製薬さん少し出していただけないでしょうかね。

また、多くの患者様・ご家族が参加すれば、患者の会費負担は少なくて済むはずです。

【役員の負担軽減】案

患者会が盛んになれば、協力者は出てくると思います。役員 1 人当たりの負担は減りませんか。

【外国の患者会との交流】

実は個人で何回か接触を試みましたが、1-2 回のやり取りはできましたが、余り協力的でなかったかと思います。患者会として依頼すれば、世界ミトコンゴリア病 day 等に参加できると思います。が如何でしょうか。更に、世界の患者の皆さんとの交流もできると思います。(英語が苦手でも google 翻訳を使えば、90%以上の確からしさで日本語に変換可能です。日本語から英語は日本語の文法上の問題があるので、きちんと主語を入れないと適切な英語に翻訳されないので注意が必要です。)

勝手なこと書きましたが、2021 年は更に患者会が活発になることを期待して、思い切って私見を述べさせていただきます。(患児の父です)