

# ミトコンドリア病と診断あるいは その疑いがあるとされた患者さん、ご家族へ

## 医学研究実施のお知らせ

順天堂大医学部医学系研究等倫理委員会（臨床研究における倫理審査を行う委員会）の審査を受け、以下の研究を実施しております。

研究の対象となる方（または代理人の方）で、この研究計画について詳しくお知りになりたい場合、又は試料や情報を患者登録制度に提供することをご了承いただけない場合は、2027年12月31日迄に下記【問い合わせ先】へご照会ください。

**【研究課題名】** ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリと治療法の開発に関する研究

### 【研究の概要】

#### ●研究の目的

ミトコンドリア病は小児科・新生児科領域における難病の一つで最も頻度の高い先天代謝異常症です。私たちはこの病気の診断、病態解明と治療法の開発に関する研究を埼玉医科大学倫理審査委員会の承認（No. 482, 次いで 844）を受けて 2006 年から行ってきました。このたび J-MO Bank、難病プラットフォームおよび GENOMIT を用いた患者登録（レジストリ）を研究項目に加え、研究を開始しております。レジストリ制度を作る意義には以下の点が挙げられます。①ミトコンドリア病研究の進展・迅速化、②日本人に合った医療の提供、③臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性、④疾患の最新情報の入手、⑤より詳細なフォローによる健康管理。

#### ●研究代表者

所属機関名：順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学  
研究代表者名：村山 圭

#### ●研究期間

承認日 ～ 2029年11月30日まで、研究の実施を予定しています。

#### ●対象となる方等

対象となる患者さん：No. 482（ミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症の酵素診断と責任遺伝子解析）および No. 844（ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明と治療法の開発に関する研究）で同意をいただき、病歴情報および検体（血液、皮膚等）のご提供をいただいた患者さん。  
対象となる患者さんの数（2021年10月24日現在）：研究全体（2956例）

#### ●研究に利用する試料、情報等

試料：皮膚線維芽細胞、臓器等

情報：病歴情報

●（該当する場合のみ）他の機関（検査会社等含む）へ試料や情報等を提供する場合

試料・情報は、匿名化された状態で生化学解析、遺伝子解析等の目的で解析機関に送付されます。

試料・情報を提供する方法：生化学解析、遺伝子解析等の結果やあなたの病歴情報は、順天堂大医学部医学系研究等倫理委員会で審査された医師がセキュリティが十分に確保されたサーバー（あなたのデータを保管する場所）に登録します。最初の登録先は J-MO Bank、次いで AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）で認可された難病プラットフォーム、およびミュンヘンの Holger Prokisch 博士を中心に運営される国際的ミトコンドリア病患者レジストリシステムである GENOMIT に登録させていただきます。登録されたデータを他の研究に役立てるために研究者に提供する場合は、氏名、電話番号などの個人情報を特定し得る情報を消して、代わりに新しく番号を付けた状態で行ないます。

試料・情報の一次提供先

情報：J-MO Bank 事務局 (<http://mo-bank.com/index.html>)

ここで情報を整理し難病プラットフォームと GENOMIT に改めて送ります。

試料：共同研究機関より受領した試料は、生化学解析、遺伝子解析後、バイオレポジトリ用の生体試料として、順天堂大学、埼玉医科大学または/および千葉県こども病院）にて適切な条件下で保管します。

【問い合わせ先（対応時間：平日 9：00 ～ 17：00）】

順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学

研究責任者：村山 圭

電話：03-5802-1794

※利用する情報等からは、氏名、住所、電話番号など、個人を特定できる情報は削除致します。

研究成果を学会や論文で発表する際も個人が特定できる情報は利用致しません。

JA北海道厚生連 帯広厚生病院  
JA愛知厚生連海南病院  
JA尾道総合病院  
JA神奈川県厚生連 伊勢原協同病院  
NTT 東日本関東病院  
PL 病院  
愛染橋病院  
愛知医科大学  
愛知県青い鳥医療療育センター  
愛知県心身障害者コロニー中央病院  
青森県立中央病院  
秋田県立医療療育センター  
旭川医科大学  
旭川厚生病院  
厚木市立病院  
綾部市立病院  
安城更生病院  
飯田市立病院  
石川県立中央病院  
伊勢赤十字病院  
一宮市立市民病院  
茨木県立こども病院  
医療法人 福井心臓血管センター 福井循環器病院  
医療法人あかね会 土谷総合病院  
和歌山県立医科大学病院  
いわき市医療センター  
磐田市立総合病院  
岩手医科大学病院  
岩手県立中央病院  
魚沼基幹病院  
愛媛県立子ども医療センター  
愛媛県立中央病院  
大分県立病院  
大垣市民病院  
大阪救急期・総合医療センター  
大阪警察病院  
大阪市立大学病院（法医学）  
大阪赤十字病院  
大阪労災病院  
太田市立病院  
太田総合病院附属太田西の内病院  
大津赤十字病院  
大原総合病院  
岡崎市民病院  
岡山大学病院  
岡山労災病院  
沖縄県立中部病院  
桶狭間病院  
小田原市立病院  
香川小児病院  
鹿児島大学病院  
春日井市民病院  
金沢医科大学病院  
金沢大学病院  
亀田総合病院  
唐津赤十字病院  
川口市立医療センター  
川崎医科大学  
医療法人社団誠馨会千葉メディカルセンター

中野 陽介、植竹 公明  
河瀬 麻里  
岩瀧 真一郎  
太田 みのり  
山崎 充喬  
サイ先生  
織辺 圭太  
岩山 秀之  
橋本 真帆  
山田 桂太郎  
越後屋 明音  
豊野 美幸  
田中 亮介  
真鍋 博美  
野々山 葉月  
戸澤 雄紀  
杉山 裕一郎  
堀江 史俊  
中田 裕也、朝倉 有香  
一見 良司  
佐橋 剛、福島 秀晃  
雪竹 義也  
岡崎 新太郎  
真田 和哉  
利光 充彦  
塙 淳美  
渡部 達  
鳥谷 由貴子  
加藤 歩  
小嶋 絹子  
若本 裕之  
長友 太郎  
矢田 裕太郎  
沼田 侑也  
木下 允  
西垣 敏紀  
山本 琢磨  
竹川 麻衣、坂本 晴子  
宮崎 敬士  
山口 禎夫  
金井 祐二  
林 貴大  
保科 めぐみ  
成瀬 創太、長井 典子  
柴田 敬  
中村 俊介  
吉年 俊文  
鈴木 竜也  
平井 祐士  
岩村 喜信  
小町 詩織  
神野 真輔  
三井 善崇、佐藤 仁志  
三谷 祐介  
富田 彩香、佐藤 弘之  
阿部 淳  
宮原 宏幸、下山 輝義  
小野 佐保子  
小俣 優子

関西医科大学附属病院	吉村 健
菊池産婦人科	岡本 啓一
北九州市立医療センター	江島 多奉
北九州市立八幡病院	沖 剛先生、天本 正乃
北見赤十字病院	伊藤 智城
岐阜県総合医療センター	神山 寿成
岐阜県立多治見病院	根岸 豊
岐阜大学病院	笹井 英雄
君津中央病院	佐々木 恒
九州医療センター	浦田 万紀子
地域医療機能推進機構九州病院	牟田 香織
京都医療センター	秋山 祐一
京都第一赤十字病院	近藤 秀仁
京都大学大学院医学研究科	菊池 祐子
京都大学大学院法医学	小谷 泰一
京都第二赤十字病院	福原 正太
杏林大学病院	宮田 世羽
近畿大学医学部奈良病院	有馬 智之
釧路労災病院	白井 慎一
熊本市民病院	久富 雄一郎
倉敷中央病院	荻野 佳代
久留米大学病院	江崎 拓也、田中 征治
群馬県立小児医療センター	福田 一代
群馬大学病院	五十嵐 淑子
慶応義塾大学	高橋 萌
県立広島病院	佐々木 真澄
高知県立幡多けんみん病院	北村 祐介、臼井 大介
甲府病院（国立）	加賀 佳美先
国際医療研究センター	川谷 紀子
小倉医療センター	緒方 玲奈
越谷市立病院	八田 京子
小牧市民病院	本田 茂
済生会滋賀県病院	伊藤 英介
済生会宇都宮病院	住友 直文
済生会横浜市南部病院	中澤 枝里子
済生会川口総合病院	福嶋 恵
済生会京都府病院	榊原 敏記
埼玉医科大学国際医療センター	鍋島 泰典
さいたま市立病院	明石 真幸
NHO 佐賀病院	水上 朋子
佐賀大学病院	垣内 俊彦
佐久医療センター	依田 達也
札幌医科大学病院	蛭子 育美、柏柳 杏美、川村良太、神津 英至
賛育会病院	入鹿山 佳代
産業医科大学病院	荒木 俊介
滋賀医科大学病院	底田 辰之
四国こどもとおとなの医療センター	三好 達也先生、伊藤 道德
静岡てんかん神経医療センター	高山 留美子
静岡医療センター	草野 泰造
静岡市立清水病院	三谷 麻里絵
自治医科大学附属さいたま医療センター	牧田 英士
島根県立中央病院	平出 智裕
島根大学病院	長谷川 有紀
下志津病院	仲村 あずさ
社会医療法人 愛仁会 千船病院	高寺 明弘
社会医療法人 弘道会 萱島生野病院	里井 斉先
社会医療法人宏潤会 だいでうクリニック	水野 美穂子、浅井 雅美
社会法人大道会 森之宮病院	北井 征宏
循環器病研究センター	真玉 英生
順天堂大学医学部附属浦安病院	鈴木 恭子
順天堂大学医学部附属静岡病院	羽根 将之

順天堂大学医学部附属練馬病院  
昭和大学病院  
昭和大学横浜市北部病院  
湘南鎌倉総合病院  
市立札幌病院  
市立四日市病院  
市立豊中病院  
市立旭川病院  
市立福知山市民病院  
市立甲府病院  
市立島田市民病院  
市立大津市民病院  
市立釧路総合病院  
市立ひらかた病院  
聖マリア病院  
聖隷浜松病院  
聖隷三方原病院  
聖路加国際病院  
仙台市立病院  
仙台赤十字病院  
草加市立病院  
総合病院 国保旭中央病院  
田附興風会医学研究所北野病院  
田辺中央病院  
地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院  
地域医療機能推進機構 (JCHO) 九州病院  
千葉県循環器病センター  
千葉市立海浜病院  
千葉大学(法医学)  
中国労災病院  
町立別海病院  
土浦協同病院  
筑波メディカルセンター  
手稲溪仁会クリニック  
天理病院  
東京かつしか赤十字母子医療センター  
東京医科歯科大学病院  
東京医科大学市川総合病院  
東京慈恵会医科大学附属第三病院  
東京慈恵会医科大学附属柏病院  
東京女子医科大学附属八千代医療センター  
東京大学法医学  
東京都健康長寿医療センター  
東京都立北療育医療センター  
東京西徳洲会病院  
東邦大学医療センター大橋病院  
東邦大学医療センター大森病院  
東邦大学医療センター佐倉病院  
徳島県立中央病院  
鳥取県立中央病院  
利根中央病院  
苫小牧市立病院  
富山県立中央病院  
トヨタ記念病院  
豊橋市民病院  
都立墨東病院  
都立府中療育センター  
長野赤十字病院  
長浜赤十字病院  
那賀病院  
長良医療センター

石田 明日香、海野 大輔  
長谷部 義幸  
豊田 純也  
田苗 綾子  
伊藤 智城  
牛島 克実  
濱田 悠介  
古川 卓朗  
藤井 法子  
望月 美恵  
武藤 庫参  
吉田 紀子  
串間 奈々先生、足立 憲昭  
野村 昇平  
横地 賢興  
小泉 正人  
野村 武雄  
平林 真介  
高橋 立子  
大浦 敏博  
安達 恵理子  
笠木 実央子  
沼田 寛  
松尾 憲典  
岸本 加奈子  
相良 優佳  
立野 滋  
鋪野 歩  
チバ  
岩本 立  
越智 龍太郎  
南風原 明子  
矢野 悠介  
和田 宗一郎  
舞鶴 賀奈子  
熊坂 栄母子  
鈴木 智典  
佐々木 悟郎  
和田 美穂  
鈴木 詩史  
谷本 愛子  
チバ  
金田 大太  
有賀 賢典  
高坂 隆夫  
白井 陽子  
川合 玲子、高月 晋一  
星野 廣樹  
小野 朱美  
大谷 英之  
西村 秀子  
久保 憲昭  
五十嵐 登  
古川 宗磨  
杉浦 崇浩  
伊藤 昌弘  
八谷、内山  
高橋 勇弥  
清水 恭代  
辻 知見  
館林

名古屋市立大学医学部附属病院西部医療センター  
名古屋第一赤十字病院  
名古屋第二赤十字病院  
名古屋大学(法医学)  
那覇市立病院  
奈良医療センター  
奈良県西和医療センター  
奈良県立医科大学  
済生会習志野病院  
成田赤十字病院  
新潟県立中央病院  
新潟市民病院  
新潟大学医学総合病院  
西新潟中央病院  
日鉱記念病院  
日本医科大学 千葉北総病院  
日本医科大学病院  
日本生命済生会日本生命病院  
日本赤十字医療センター  
日本赤十字和歌山医療センター  
日本大学板橋病院  
函館五稜郭病院  
函館中央病院  
八戸市立市民病院  
浜松医科大学  
ひたちなか総合病院  
姫路聖マリア病院  
姫路中央病院  
弘前病院  
兵庫県立西宮病院  
兵庫大学医学  
兵庫県立尼崎総合医療センター  
弘前大学病院  
広島市立舟入市民病院  
広島市立広島市民病院  
広島西医療センター  
福井県立病院  
福岡市立こども病院  
福島県心身障碍児総合医療センター  
福山医療センター  
藤岡総合病院  
藤沢市民病院  
富士市立中央病院  
福生病院  
船橋市立医療センター  
船橋中央病院  
防衛医科大学  
北海道社会保健病院  
舞鶴医療センター  
前橋赤十字病院  
町田市民病院  
三重大学病院  
三重大学法医学  
南九州病院  
みやぎ県南中核病院  
宮崎大学病院  
焼津市立総合病院  
山形県立中央病院  
山形大学病院  
山口県済生会下関総合病院  
山口赤十字病院

山田 拓司  
間宮 野里花  
真島 久和  
石井 晃  
林 麻裕  
澤井 康子  
相澤 茂幸  
榊原 崇文  
多田 弘子  
土持 太郎  
布施 理子  
マツムラ トモコ  
久保田 直樹  
小松原 孝夫  
早坂 格  
小泉 慎也  
高木 篤史  
植田 仁  
宮奈 香  
松崎 紗矢香、横山 宏司  
加藤 亮太  
藤田 祥二  
石倉 亜矢子  
堅田 有宇  
漆畑 伶  
佐藤 未織、森山 信子  
池本 裕美子  
田畑 昌子  
遅野井 香純  
村井 竜太郎  
山本 琢磨  
吉田 淳史  
山本 達也  
田村 結実  
藤森 祐次  
黒田 龍  
稲葉 翔太、山口 正人  
川向 永記、師岡 雄也、古野 憲司  
関根 仁美  
宮原 大輔  
渡部 登志雄  
玉那覇 瑛太  
池本 智  
遠海 重裕  
内山 薫  
内藤 幸恵  
本田 涼、松本 浩  
岡嶋 覚  
杉本 洋平  
針谷 康夫  
永原 敬子  
福間 智之  
小澤 周二  
米衛 ちひろ、佐野のぞみ  
宮澤 康一  
大平 智子  
鈴木 洋司  
内田 俊彦  
中村 和幸  
福永 真之介  
三宅 晶子

< 研究計画書 別紙 2 >

山口大学病院  
山梨県立中央病院  
山梨厚生病院  
山梨大学病院  
横浜市立大学病院  
横浜市立大学附属市民総合医療センター  
淀川キリスト教病院  
琉球大学病院  
川崎市立川崎病院  
福井愛育病院  
独協医科大学越谷病院

井上 裕文  
長谷部 洋平  
小林 典子  
佐野 史和  
志水 利之  
尾高 真生  
豊 奈々絵  
仲村 貞郎  
坂井 みのり、本田 堯  
田尾 克生  
村上 信行

---

北海道立子ども総合医療・療育センター  
東京都立多摩総合医療センター  
桐生厚生総合病院  
箱根病院  
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院  
堺市立総合医療センター  
南奈良総合医療センター  
天理よろづ相談所病院  
奈良県総合医療センター  
山口県立総合医療センター  
山口県厚生農業協同組合連合会 長門総合病院

稲澤 奈津子  
横田 恵梨 (CGC)  
浦野 博央  
北尾 るり子  
尾崎 信暁  
階堂 三砂子  
菊辻 直弥  
舞鶴 賀奈子  
山田 祐也  
福迫 俊弘  
浦野 芳弘

総合診療科  
ゲノム診療科  
小児科  
脳神経内科  
検査部、臨床遺伝科  
遺伝診療科・脳神経内科  
脳神経内科  
小児科  
新生児集中治療部  
脳神経内科  
研究検査科