

告示	番号	92	先天性代謝異常
	疾病名	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	

ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症

みとこんどりあこぎゅうさふくごうたいけっせんしょう

概念・定義

ミトコンドリアの役割は多数あるが、最も大切なのはエネルギー（ATP）の生合成であり、その役割を担うのが呼吸鎖複合体である。したがって、「ミトコンドリア病はミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症（MRCD）」と読み替えることができる。いかなる症状、いかなる臓器・組織、いかなる年齢、そしていかなる遺伝形式でも発病しうるのがミトコンドリア病である。従来神経・筋肉の病気と考えられていたが、ミトコンドリア心筋症、肝症など単独の臓器障害を呈するミトコンドリア病も多い1)。

症状

小児科医の会うミトコンドリア病の3大症状は、①脳筋症状、②消化器・肝症状、③心筋症状とされる6)。従来ミトコンドリア病の主体とされてきた、いわゆる“ミトコンドリア脳筋症”は比較的軽症のミトコンドリア病に属し、年長発症例に多い。

治療

対症療法が中心である。発作時はエネルギー消費を抑えるため安静・睡眠が奨励される。糖質制限と脂質優先摂取、バルプロ酸などのミトコンドリア毒を避けること、発作時にはL-カルニチン、コエンザイムQ、ビタミンB1・Cを中心とするビタミンカクテル療法を行う。いくつかの原因療法も考案中であり、中でもMELASに対するL-アルギニン療法はまもなく保険認可される見通しである。他に治験が進行ないし計画中の薬剤として、ピルビン酸ナトリウム、PBI-743、5-アミノレブリン酸などがあげられる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_4_54.html