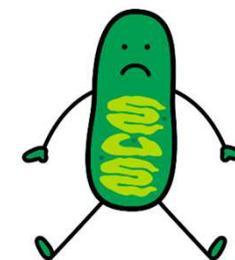


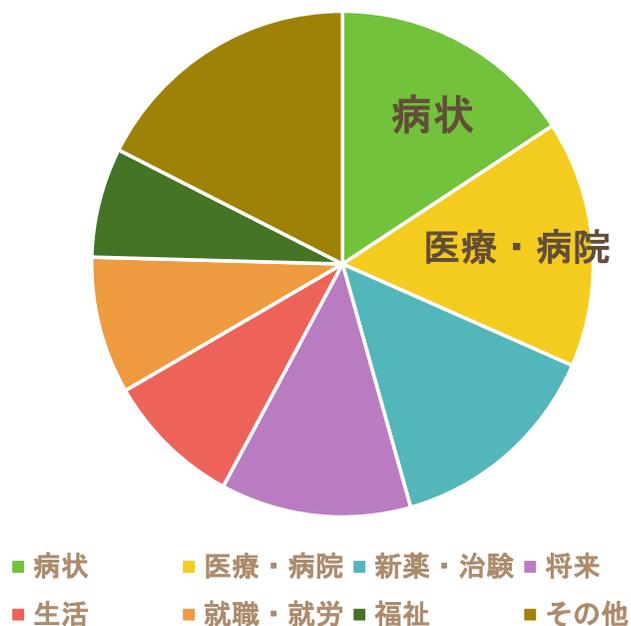
患者向けアンケートの回答まとめ

～暮らしや薬、製剤で困っていることを中心に



患者会会員のアンケート結果①

現在、困っていることはなんですか。
(複数回答可)

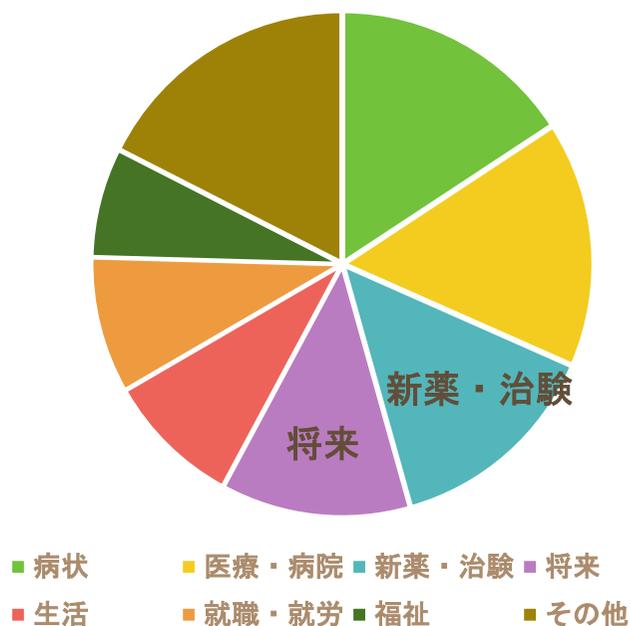


困っている具体的な内容

- ・**病状**…意識障害、症状が進行、状態が不安定、
脳梗塞を繰り返す、高次脳機能障害
体力の低下、意思伝達困難、手の震え
難聴、筋力の衰え、寝たきり、嚥下障害
- ・**医療・病院**…地方では専門医がない、
地域病院での入院受け入れ困難、
病院と信頼関係が築けない、通院の
待ち時間が長く、元気でないと行けない。

患者会会員のアンケート結果②

現在、困っていることはなんですか。
(複数回答可)

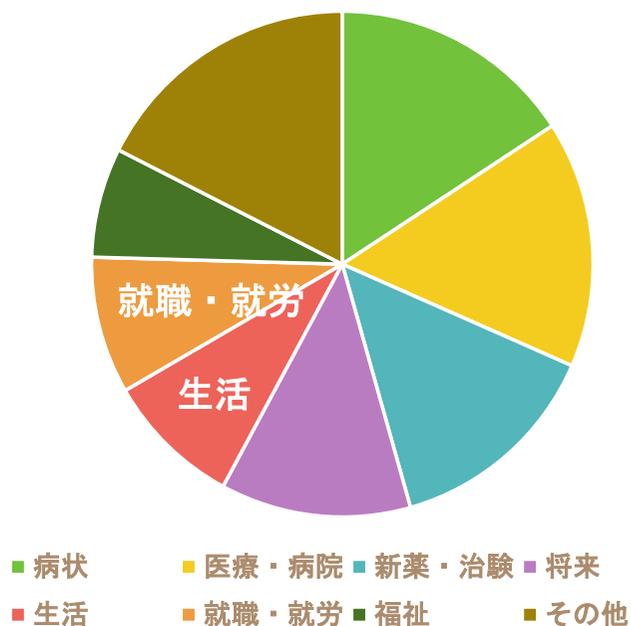


困っている具体的な内容

- ・**新薬・治験**…治験のタイミングが合わない、
地方で治験が受けられない、治験の情報が
入らない、治験情報だけでも希望の光、
既に使われている薬も保険適用されず
使いにくい、有効な治療薬を待ち望む
- ・**将来**…容体のよくない子どもと家族が安心して過ご
せる場がない、親の健康体力が続くか不安、
親亡きあとの不安、将来の病状の経過

患者会会員のアンケート結果③

現在、困っていることはなんですか。
(複数回答可)

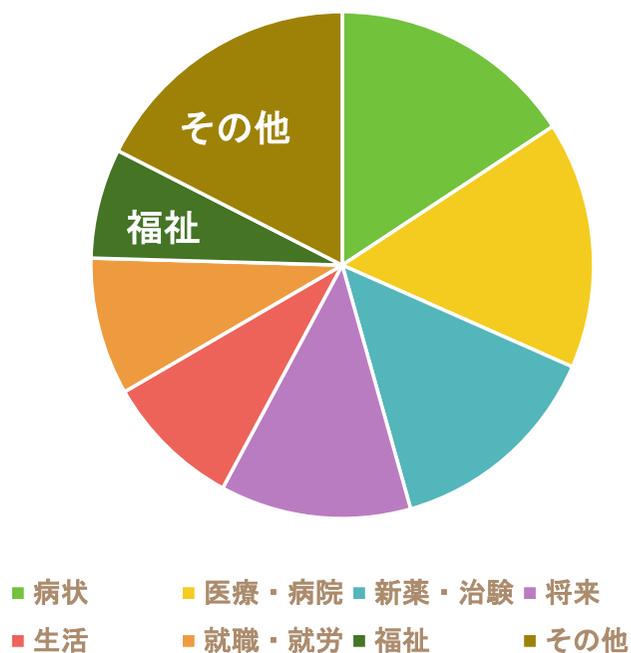


困っている具体的な内容

- ・生活…トイレ、入浴介助など大変、視覚障害と車いすで介助が大変
- ・就職・就労…学校卒業後の進路が見えない、職場復帰の目途がたたない、障害者雇用の枠で探せない、仕事をするのが困難、障害者雇用の条件が厳しい

患者会会員のアンケート結果④

現在、困っていることはなんですか。
(複数回答可)



困っている具体的な内容

- ・福祉…役所で心ない言葉を言われた、将来福祉サービスでやっていけるか不安、人手不足で毎日の支援が頼めない
- ・その他…精神的サポートの場がない、保育園に通園できず、学校でも付き添いを求められた。コミュニケーションが難しく、なんとか読みとろうとしている、医療費やサプリメントの助成が欲しい等…

ミトコンドリア病患者・家族の会の歩み

* 会の創立は1990年代。

約25年の歴史があります。

* 国立小児病院（現国立成育医療センター）に通うミトコンドリア病小児患者の親御さんたちが
主治医の先生を中心に集まって立ち上げられました。

* 専門医を囲んでの勉強会（東京・大阪）、メーリングリスト等の活動。
ミトコンドリア学会との連携などを行ってきました。

* 活動を休止・縮小する期間を経て、2021年度より リスタート
現在の会員数は134名（2023.3.18時点）



海外患者会との交流

- ・ International Mito Patientsから交流のお誘い
- ・ 日本向け窓口になって下さったオーストラリアMito Foudationとの出会い
- ・ 年間3億円の募金活動や様々な積極的な活動を学ぶ
- ・ 世界ミトコンドリア病啓発週間への参加のお誘い

オールジャパン患者会開催 (みどりの会と共催)

- ・ 専門医の先生方を始め、職種を超えてミトコンドリア病患者さんに関わるすべての方に呼びかける
- ・ 関係者が繋がり合い、皆が一線に並ぶことができる場を作る。
- ・ 「ひとりじゃない」というメッセージを伝える。
- ・ 社会の多くの方々にミトコンドリア病を知っていただく。
- ・ 予想を超えた160名のお申込みをいただく。
- ・ 専門医、研究者、製薬会社、海外患者会の方々にご登壇いただき、患者さんからの多くの質問に答えて頂いたことに感謝

／オールジャパン／ ミトコンドリア病患者家族会

～専門医を囲んで～
9月20日(月)祝 13:30 ~ 16:30

(Zoomにて開催いたします。出入り自由)

患者、家族、医療、福祉、その他ご理解くださる方のご参加をお待ちしております

参加して下さる専門医

大竹 明 先生

埼玉医科大学 小児科・ゲノム医療科 難病センター教授

小坂 仁 先生

自治医科大学小児科学教授

専門；小児神経学、ミトコンドリア病と遺伝子治療研究

後藤 雄一 先生

国立開発研究法人 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター長

田中 雅嗣 先生

イムス三芳総合病院 臨床検査科・順天堂大学 神経学

(ミトコンドリア病に対する遺伝子治療・ヒルビン酸療法・診断法の開発に関する基礎研究)

三牧 正和 先生

帝京大学医学部小児科 主任教授

村山 圭 先生

千葉こども病院・遺伝診療センター長 代謝科部長、千葉がんセンター研究所 主任医長
日本先天代謝異常学会理事・副理事長

申し込み方法

8月27日(金) までに、下記アドレスまで、メールにてお申し込みください。お申し込み時に、以下ご記入ください

- ①お名前
- ②ご住所 (住んでおられる都道府県、市町村まで)
- ③簡単な自己紹介(患者様の場合、病名、年齢など)
- ④当日連絡がつく電話番号
- ⑤Zoom招待状受け取り用のメールアドレス

専門医の先生方に質問のある方は、8月31日(火)までに、下記アドレスにお送りください。当日、先生方が答えて下さいます。

→ mcmmidori@gmail.com

共催

9月25日(土) 横浜市開港記念館 緑色にライトアップします!

ミトコンドリア病患者・家族の会 (MCMの会)
高橋 和恵

みどりの会
代表 伊藤千恵子



World Mitochondrial Disease Week

世界ミトコンドリア病啓発週間

- ・ 世界中でモニュメントを緑にライトアップ
 - ・ アジアで初めて緑のライトアップ@横浜開港記念会館（会員さんの働きかけ）
- #mitoawarenessweekで世界と繋がる
- #mito
#mitochondrialdisease



2022年世界ミトコンドリア病啓発週間9/18~24

世界ミトコンドリア病啓発週間9/18~24

ミトコンドリア病患者会フォーラム 専門医を囲んで

ひとりじゃないよと伝えたい

参加費無料
先着60名様
(どなたでも参加
できます)

[日時]▶▶ 2022年9月25日(日) 13:30~16:30
[会場]▶▶ ZOOMにてオンライン開催
講演部分のみ後日配信の予定
講演は字幕あります。

参加して下さる専門医の先生方(五十音順)

- 小坂 仁先生 自治医科大学小児科学教授
- 三牧 正和先生 帝京大学医学部小児科主任教授
- 村山 圭先生 千葉こども病院・遺伝診療センター長代謝科部長
千葉がんセンター研究所 主任医長
- 八木 研氏 ジーネックス株式会社代表取締役

専門医の先生方から最新情報を学び、質問することもできます(事前受付)

お申し込みは mcmmitochon@gmail.com まで
折り返し、申込フォームをお送りします。

お申し込み
お問い合わせ

ミトコンドリア病患者・家族の会



2022年9月22日(木)~26日(月)
横浜臨港パークの「女神橋」が緑色
にライトアップされました。

患者会の現在の活動（会員向け）

患者会フォーラム開催

年に1回
どなたでも参加可能

専門医による勉強会

と会員交流会
(会員限定)

公式LINE

アカウント

情報発信・アンケート
個別のやりとり

LINEオープン
チャット

会員間の交流

メールや郵送

LINEをしない方への
情報発信

回覧ノート

(当事者、グリーフの部)

患者会の活動（対外向け）

専門医の先生方、関係機関との連携

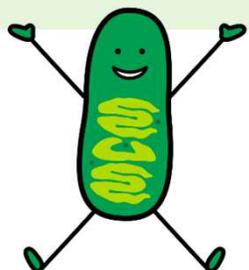
マスコミ、外部機関からの問い合わせへの対応

難病のこども支援全国ネットワーク等、他団体との連携

製薬会社等との連携

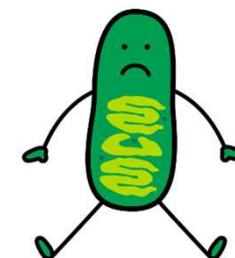
海外患者団体との交流

ホームページ、Facebookを通しての広報

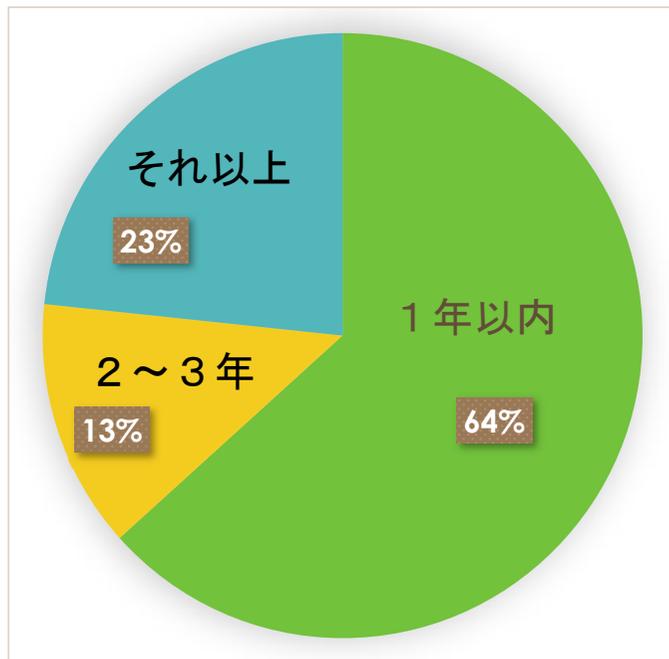


患者会アンケートの回答まとめ

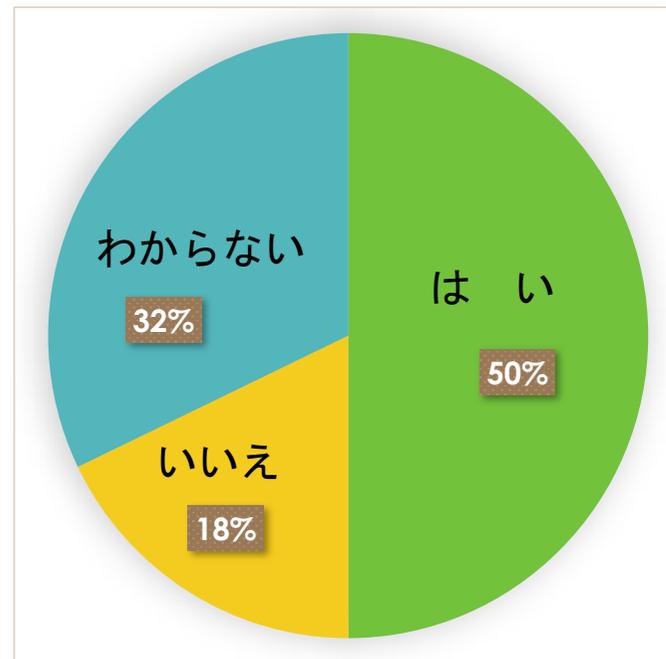
2023年2月実施
回答数40 回収率40%



初めての受診から診断確定
までどれくらいの期間でしたか。



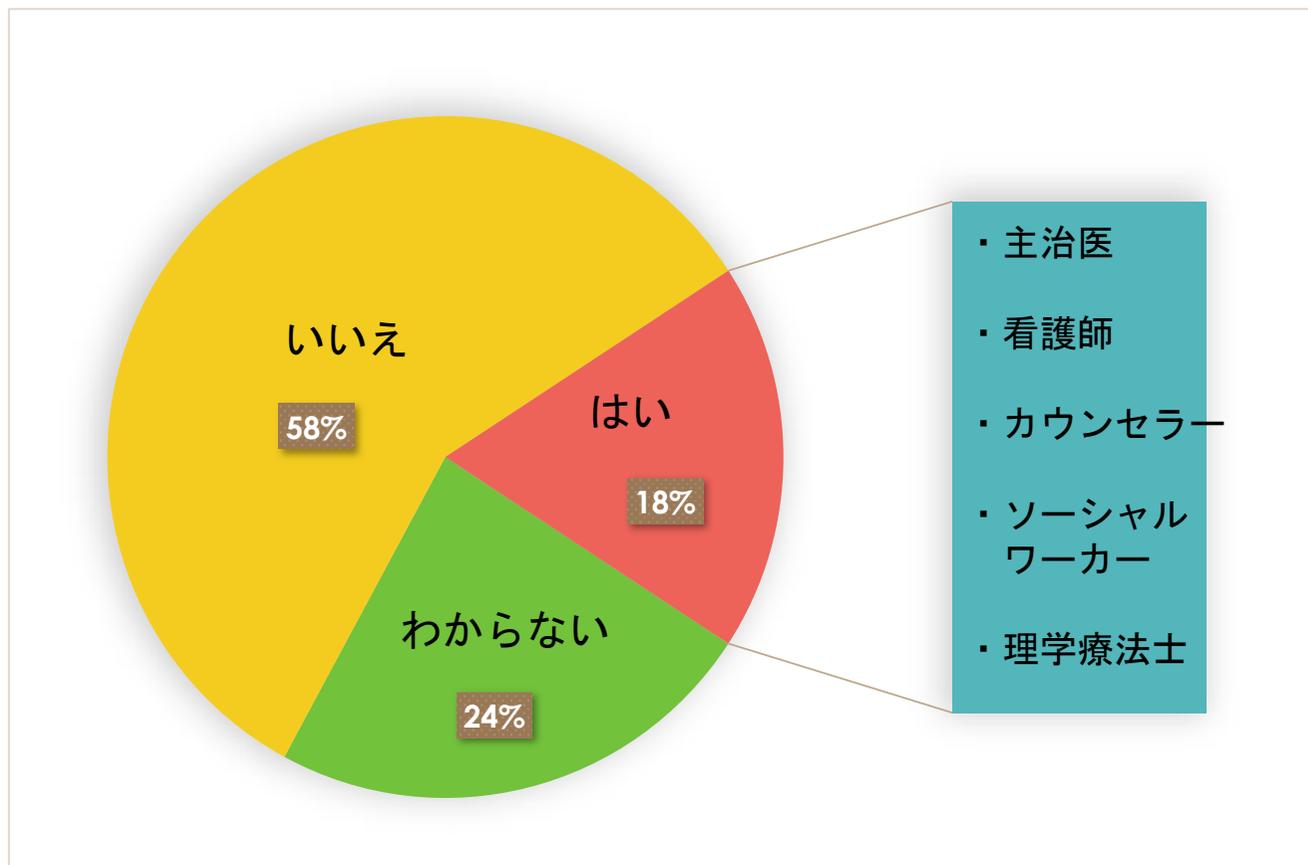
病名の告知の時、十分な納得
できる説明を受けましたか。



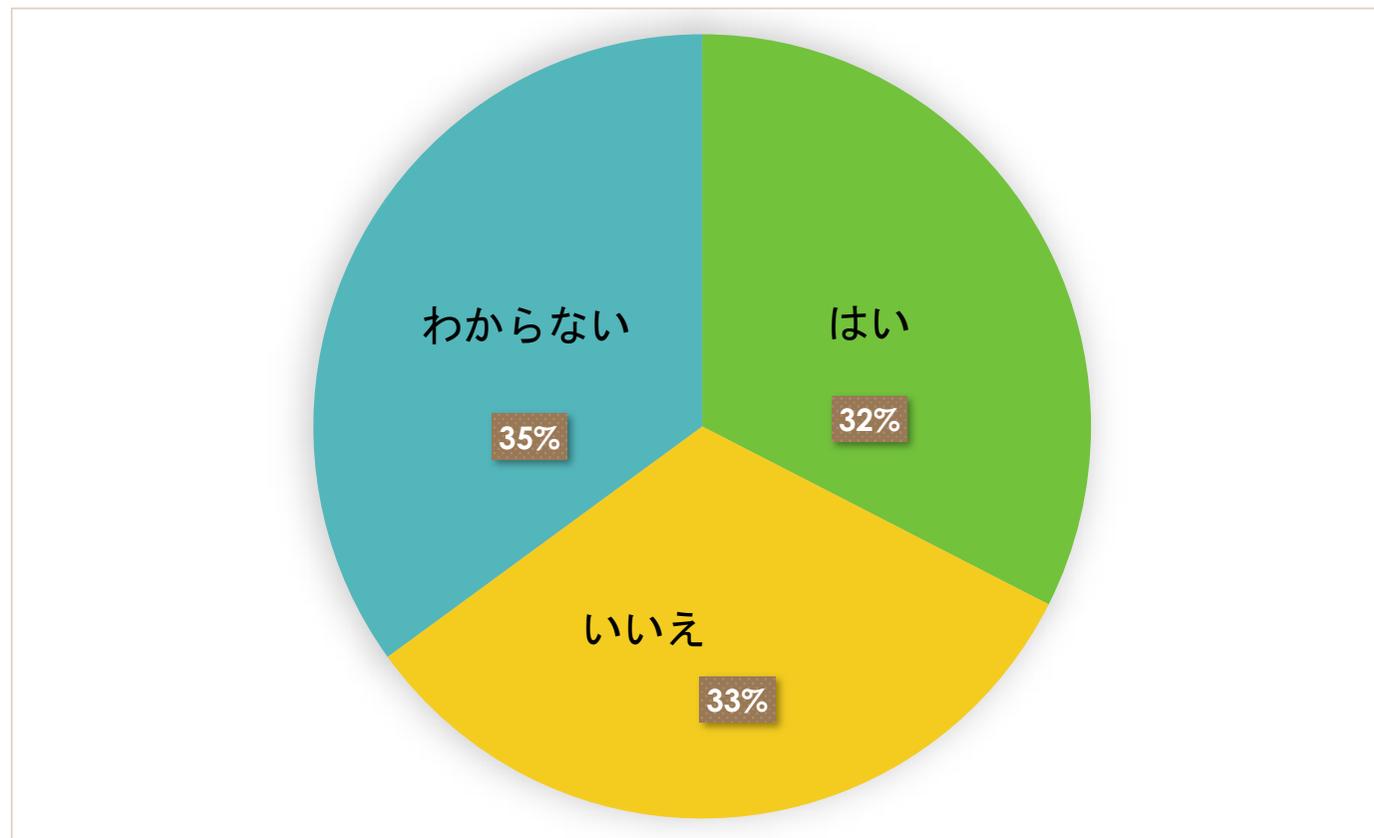
診断前後の気持ち等、思うことをお書きください。

- 担当の先生から、余命のことや、一生寝たきりだと言われ、声が出なくなる程辛かった。
- 診断がつけられた後も、ひたすらネットで調べたが、予後を知っては絶望し、治験薬や研究を知っては希望を持ち、といった具合に気持ちが常に不安定だった。
- 小2の時頭痛が続き、調べてもらおうと、母の遺伝が影響している、大人になれないと告知され、頭が真っ白になり、悲しすぎる時は涙も出なくなることがわかった。
- 専門医の先生が、今後気をつけることや、同じタイプの子はまだ元気になっているよと決して希望を捨てない事を教えてくださった。

告知後、病気を受け入れるまで、何か援助を受けることはできましたか。



現在、十分なミトコンドリア病の治療を受けておられると
思いますか。



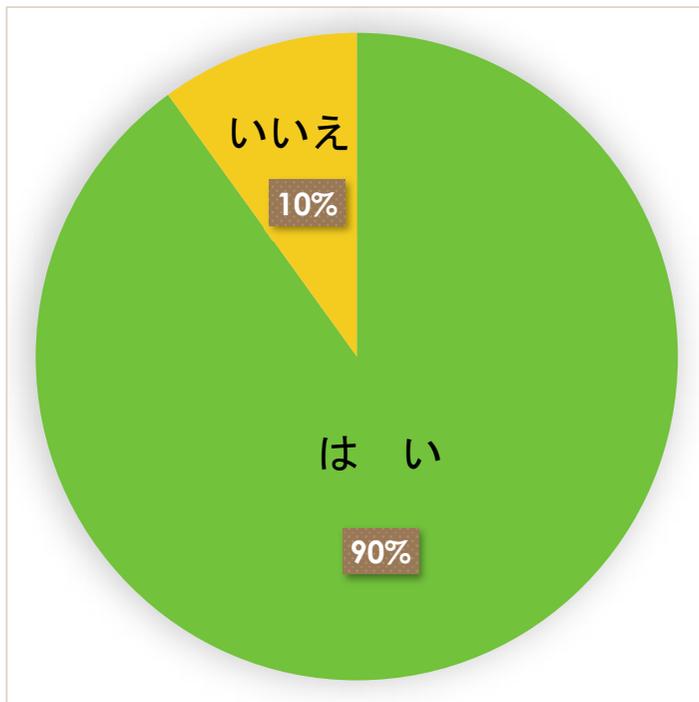
十分でないと思う理由をお書きください。

心臓、糖尿病など、各部位に関する専門医にかかっている状態で、ミトコンドリア病として診てくれているわけではないので地方住まいだと大変困っています。

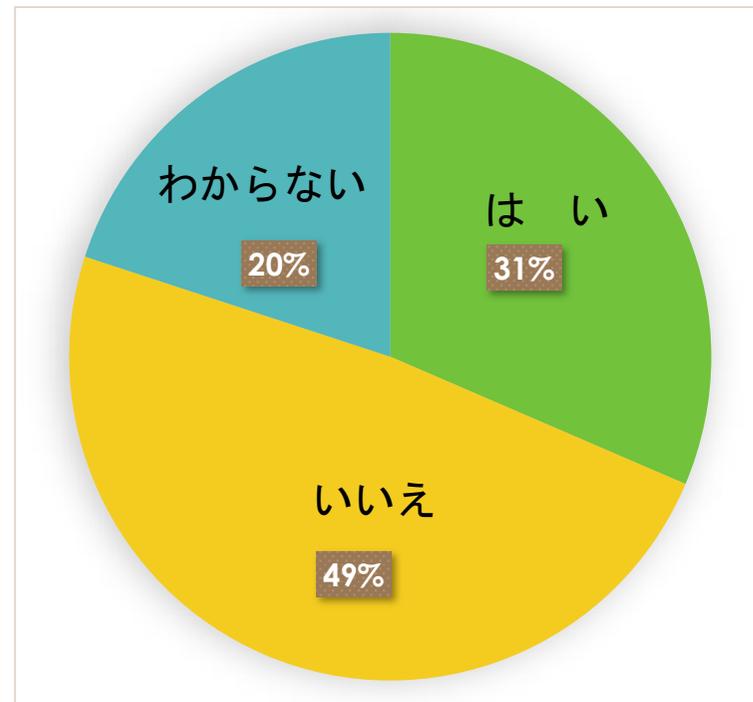
主治医に症状などの事を聞いても、わからないとすぐ言われる。

どの地域にいても、ミトコンドリア病のスタンダードで適切な治療が受けられ、専門医ではない主治医でも助言等を受けて、専門医と連携の取れた診療体制が普通になることを願っています。
主治医側の意識が重要だと思います。

遺伝子検査を受けられましたか。



遺伝子検査後、十分な説明とカウンセリングを受けることができましたか。



遺伝や遺伝子検査についてお書きください。

母系遺伝が原因と言われて、母親が精神的にひどく参ってしまった。このような情報をいきなり伝えるのは避けてほしいと強く思う。

5年前に本人と家族の血液を提出しているが、まだ連絡がない。原因遺伝子が特定できていないのだろうと思うが、次の子どもを考える上でも不安な気持ちでいっぱいです。

息子は遺伝子検査でMELAS 3243変異とわかりましたが私(母)と娘(妹)の遺伝子検査は倫理上しないと言われました。出来れば受けたいのですが。

遺伝子検査をすることは、母子遺伝か突然変異かが数字として出るのでショックです。でも、遺伝子検査をすることで変異率が分かるので、現在の状態、これからの生活を考えることが出来ると思い、前向きに考えることにしました。

ミトコンドリアの研究者や医師の先生方へのメッセージ

基礎研究があつてこそ、患者に届く薬や治療法につながると思います。日々のご努力に感謝します。

希少疾患のため臨床データが少なく、医師主導治験という険しい道のりを進み続けておられることに心からの感謝を申し上げます。

ミトコンドリア病の研究、治療に関わっていらっしゃる方に感謝します。皆さま方のご尽力は私たちの希望であり、大きな励みです。治療薬ができるまで前向きに生活していきたいと思っています。

よくこんな難しい病気に関係してくれたものだと感謝しています。何を思ってこれを選んだのか、お酒でも飲みながら話してみたい気はします。

薬で困ったことについて教えてください

1. 量が多い

- 一回 10～18種類を一日3回飲む必要がある。
- 大人でも辛い、子どもは、本当に辛い。それでも、泣きながら、小さな口いっぱいに入れて、がんばって飲む子どもに胸がいっぱいになります。

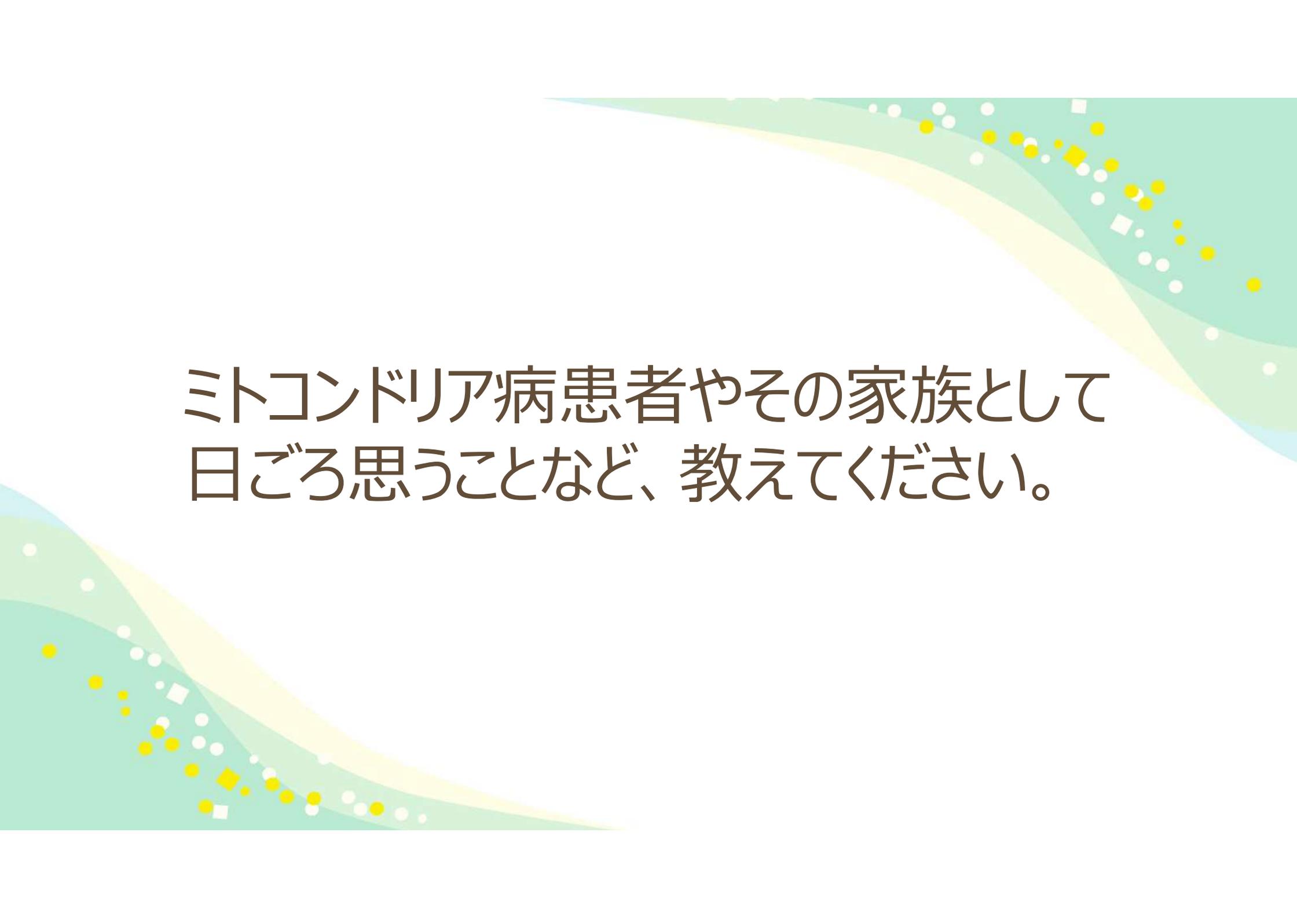
2. 味が不味い、苦い

- アルギニンが不味くて、飲みにくいとほとんどの方が書かれています。
- 他、ビタミン剤も臭くて飲みにくく、大量に飲むと、胃から匂いが上がってくる。
- ココアに溶かす、練って飲む、ジュースに混ぜる、オブラートで頑張るなど、それぞれ工夫の声。
- 飲みやすい様々な形状の製剤、特に錠剤を望む声が多くありました。

「薬は希望です。夢です」

治験開始のニュースが、多くの患者に希望を与えた。
フェーズ1が開始したというだけなのに、日々の暮らしに光が差し込んだ。

日々研究開発を下さっている皆さまに感謝。
そして、これからもご尽力をどうぞよろしくお願いいたします。



ミトコンドリア病患者やその家族として
日ごろ思うことなど、教えてください。

頑張っても頑張っても進行してしまい、様々な症状が出てきて、何度も心が折れてしまいます。

自宅でも、入院中も、少しでも気を抜くと、息子が小さな体で送ってくれているサインに気付かず、手遅れになってしまうのではと不安です。

治療薬の完成まで何とか息子に生きていて欲しい。日々、そう願いながら過ごしております。

(3歳 ミトコンドリア枯渇症)

治療薬に希望を持ちながら低空飛行で淡々と行くしかない
と考えています。

患者（妻）が元来楽天的な性格であることが救いです。
もし自分なら取り乱すと思います。

今のところ解決する方法が無いことがもどかしく、居ても立っ
ても居られない気持ちです。

（40歳 ミトコンドリア病）

外見で病気であることをわかってもらえず、聴力や体力が落ちても、会社の理解や仕事の配慮などがなく、辛かったです。社会でも、ミトコンドリア病への理解が進んでほしい。

(40歳 メラス)

ミトコンドリア病の娘をもって、日頃思う事は、病気じゃなかったら、どんな娘だっただろうかという事です。あと、どれ位一緒にいれるだろうかと……。

(11歳 リー脳症)

繰り返す発作と入院に、病院の先生や看護師さんはわからない仕方ないという言葉で返されることが多いです。

わからないけど、一緒に考えましょうと言ってもらい、気持ちだけでも救われるのですが、やはり悔しく思います。

でも、やっぱりどんな状態でも、息子だから、大好き、頑張ろうって思って1日1日過ごしています。他の人が気づかない当たり前のことを大事に思っています。

(15歳 メラス)

少しでも元気になれるように、元気のままでいれるように。

今は寝たきりの娘ですが、
私は娘という時間はなるべく彼女に触れ話しかけ、
一緒にいる時間を楽しんでいます。

かけがえのない宝物です。

（6歳 ミトコンドリア病（検査中））

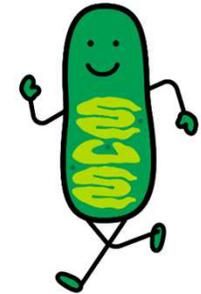


「ひとりじゃないよ」～そのメッセージを伝えたい 患者会の果たす役割

• ピアサポート

「自分だけ」と思っている方に、同じような症状で苦しむ方々が、たくさんいることを知ってほしい。

知恵や工夫を結集し、気持ちを分かち合うことで、前を向く力に。



• 医師、研究者、医療機関、製薬会社等とのネットワーク

治療薬、治療法の確立へ向けて、医師、研究者との連携を深めていくこと
ミトコンドリア病に知見の深い医療関係者を一人でも多く増やしていきたい

• 社会への啓発活動