

Fig. 1 Biopsied specimen of the left deltoid muscle. **a** Hematoxylin and eosin staining section revealed a small artery with thickened wall and muscle fibers with sarcoplasmic accumulations (*inset*). **b** Congo red staining section of the formalin-fixed tissue showed marked amyloid deposition in a perimysial vessel. **c, d** Congo red staining of the fresh frozen section was examined with rhodamine red. **d** Rhodamine red image overlaid on the transparent image, showing amyloid deposition in the muscle parenchyma (*arrowheads*) and the perimysial vessels (*arrow*). The figures **a, c, and d** are serial sections of the same part of the frozen sample. *Scale bar* 50 μ m

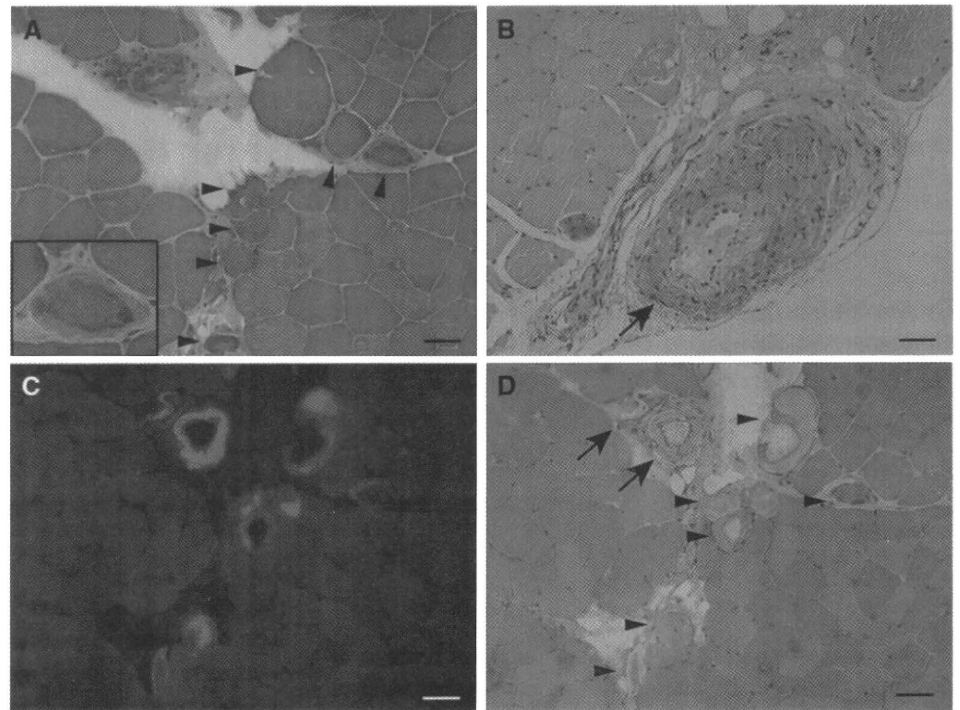
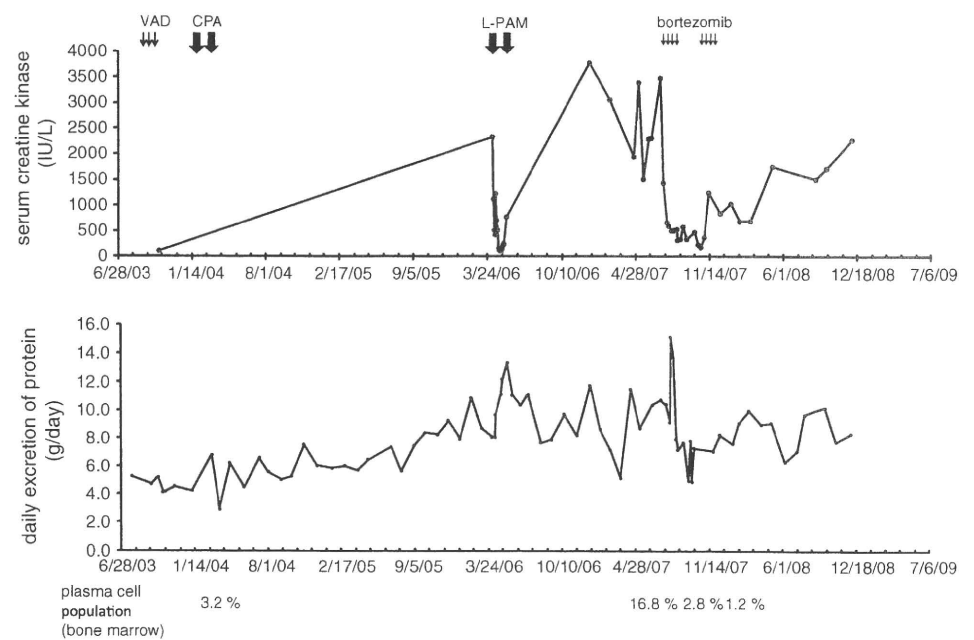


Fig. 2 The time course of serum creatine kinase and daily excretion of protein. Letters on top show administered medications. *VAD* vincristine, doxorubicin, and dexamethasone; *CPA* cyclophosphamide; *L-PAM* melphalan. The percentage on the bottom indicates the proportion of myeloma cells in bone marrow preparation. The CK value decreased in response to two different treatments, *L-PAM* and bortezomib. With administration of bortezomib, the daily excretion of urinary protein also decreased, another indicator of renal amyloidosis



chemotherapy; however, approximately 60% of these patients were non-responders [3]. Bortezomib can decrease the production of amyloid in 35% of patients with refractory multiple myeloma and AL-amyloidosis [6, 7], thus being a feasible treatment for amyloid myopathy. It is hypothesized that circulating amyloid and amyloid oligomers are in dynamic equilibrium between deposition and clearance [8]. By inhibiting production of amyloid, bortezomib can alleviate muscle injury from still undeposited

amyloid or amyloid oligomers. We surmised that the decrease of CK following the administration of bortezomib in this patient reflected alleviation of muscle injury by reducing circulating amyloid. The incomplete recovery may suggest that relatively short courses of bortezomib were not sufficient or that bortezomib should have been administered earlier. We believe bortezomib remains a potential treatment for amyloid myopathy; however, a multicenter trial is mandatory.

References

1. Prayson RA (1998) Amyloid myopathy: clinicopathological study of 16 cases. *Human Pathol* 29:463–468
2. Gertz MA, Kyle RA (1996) Myopathy in primary systemic amyloidosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 60:655–660
3. Chapin JE, Kornfeld M, Harris A (2005) Amyloid myopathy: characteristic features of a still underdiagnosed disease. *Muscle Nerve* 31:266–272
4. Spuler S, Emslie-Smith A, Engel AG (1998) Amyloid myopathy: an underdiagnosed entity. *Ann Neurol* 43:719–728
5. Doriguzzi C, Mongini T, Troni W, Monga G (1987) Early sarcolemmal dysfunction in skeletal muscle amyloidosis. *J Neurol* 234:52–54
6. Richardson PG, Barloque B, Berenson J, Singhal S, Jagannath S, Irwin D et al (2003) A phase 2 study of bortezomib in relapsed, refractory myeloma. *N Engl J Med* 348:2609–2617
7. Kastiris E, Wechalekar AD, Dimopoulos MA, Merlini G, Hawkins PN, Perfetti V, Gillmore JD, Palladini G (2010) Bortezomib with or without dexamethasone in primary systemic (light chain) amyloidosis. *J Clin Oncol* 28:1031–1037
8. Merlini G, Bellotti V (2003) Molecular mechanisms of amyloidosis. *New Engl J Med* 349:583–596

症例報告

構音障害をともなった封入体筋炎の1例

諫山 玲名* 滋賀 健介 田中瑛次郎
五影 昌弘 徳田 隆彦 中川 正法

要旨：構音障害を呈した封入体筋炎（IBM）の1例を経験した。症例は71歳男性で、3年前から徐々に握力の低下、しゃべりにくさ、下肢筋力低下が進行するため受診した。舌・前腕屈側・大腿内側の筋萎縮、深指屈筋・大腿四頭筋の筋力低下と構音障害をみとめた。嚥下障害は明らかでなかった。外側広筋の筋生検で、筋線維の大小不同と炎症細胞浸潤、縁取り空胞をともなう筋線維をみとめ、IBMと診断した。舌筋の針筋電図で、低振幅の運動単位電位、安静時の線維自発電位をみとめ、本症例の構音障害の原因として舌筋の障害が推測された。IBMでも、まれではあるが構音障害が合併することがあり、今後注目すべき症候と考え報告する。

（臨床神経 2010;50:695-699）

Key words：封入体筋炎，構音障害，嚥下障害，舌筋

はじめに

封入体筋炎（IBM）は、筋細胞質内に縁取り空胞をともない電子顕微鏡では核内にフィラメント様封入体をもとめる炎症性筋疾患であり、高齢者の筋炎の中でもっとも多いとされている。一般的にステロイドに抵抗性で、慢性進行性の経過をとることが特徴である¹⁾。IBM患者の約10～92%に嚥下障害をともなうとされているが^{2)～15)}、構音障害についてはこれまで注目されてこなかった。今回、われわれは病理学的に診断が確実なIBM症例で嚥下障害をともなわず構音障害をともなった1例を経験した。IBMにもまれではあるが構音障害が合併しうると考えられるため報告する。

症 例

患者：71歳，男性，右きき

主訴：四肢筋力低下，しゃべりにくさ

既往歴：高血圧症。

内服歴：塩酸マニジピン（10mg）1錠，カンデサルタン（8mg）1錠。

家族歴：父親が心筋梗塞，姉が認知症。類似疾患なし。

生活歴：喫煙1日13本を50年間，飲酒1日2～3合。

現病歴：68歳頃から長い釣り竿を握ることや、缶の蓋を右手指で開けることが徐々に困難となってきた。69歳頃よりしゃべりにくさを自覚し、家人にもろれつが回っていないことを指摘されるようになった。70歳頃より前腕や大腿のやせに気づき、重い箱を持ち上げることやしゃがみ立ちが困難と

なり、71歳時当科入院となった。これまで食事の際、喉のつかえや咳こみ、鼻への逆流などは自覚したことはなかった。

現症：身長160cm，体重62kg，血圧120/68mmHg，脈拍70/分，体温36.3℃。一般身体所見に異常はみとめなかった。

神経学的所見：脳神経系では、舌筋はわずかに萎縮していたが硬度に異常なく、挺舌時の軽度筋力低下をみとめた。線維束性収縮はみとめず、咽頭挙上には問題はなかった。発話速度は正常であるが、舌を小刻みに左右に動かすことはやや困難で、舌音を中心とした構音障害をみとめた。しかし、口唇音・咽頭音は保たれていた。

握力は右16kg，左21kg，右棘上筋・両側前腕屈筋群・両側大腿内側広筋に筋萎縮をみとめたが、線維束性収縮はみとめなかった。徒手筋力テストでは、MRCスケールで手根屈筋は右4，左4，浅指屈筋は右3，左5，深指屈筋は右2，左4，総指伸筋は右5，左5，大腿四頭筋は右4，左4であった。Gowers徴候は陽性，下顎反射は陰性で膝蓋腱反射が低下し，Babinski徴候は陰性であった。

嚥下評価：飲水テストでは、口唇からの水の流出，飲水後の咳嗽や湿性嘔声など嚥下障害を示唆する所見はみとめなかった。

検査所見：血算は正常，血液生化学では，CK 294IU/l，Aldolase 6.5U/lと筋酵素の軽度高値をみとめた。抗核抗体，抗dsDNA抗体，抗Jo-1抗体は陰性であった。

電気生理学的検査：神経伝導検査は正常であった。右総指伸筋（MRCスケールで5）で施行した針筋電図では，低振幅の多相性運動単位電位（MUP）と高振幅のMUPが混在し，安静時には線維自発電位と陽性棘波を多数みとめ，干渉波はearly recruitment patternであった（Fig. 1A（a）～（c））。舌

*Corresponding author: 京都府立医科大学神経内科 [〒602-8566 京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町 465]

京都府立医科大学神経内科

（受付日：2010年3月11日）

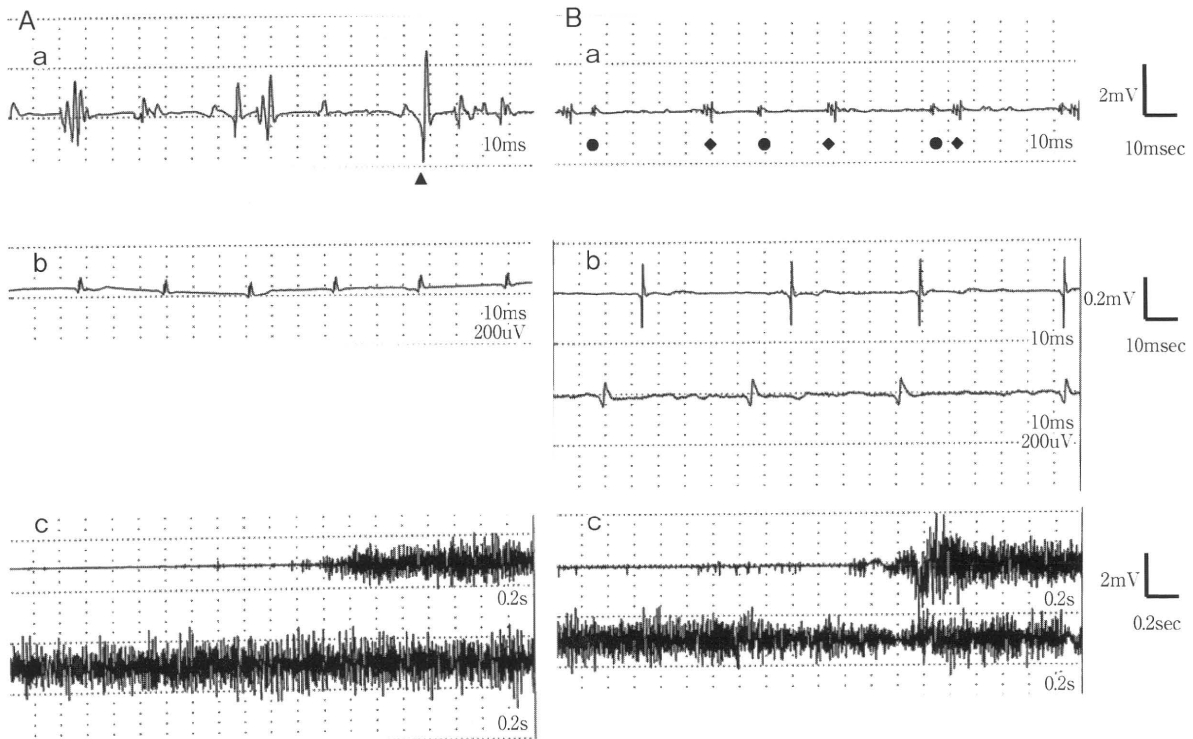


Fig. 1 EMG findings in the right extensor digitorum communis muscle (A) and tongue muscle (B). A (a) and B (a) showed typical motor unit potentials during a voluntary contraction in each muscle. In A (a), MUPs with relatively high amplitude were noted. In B (a), two distinct small MUPs were seen. A (b) and B (b) revealed abundant spontaneous discharges at rest. In A (c) and B (c), interference pattern was well preserved.

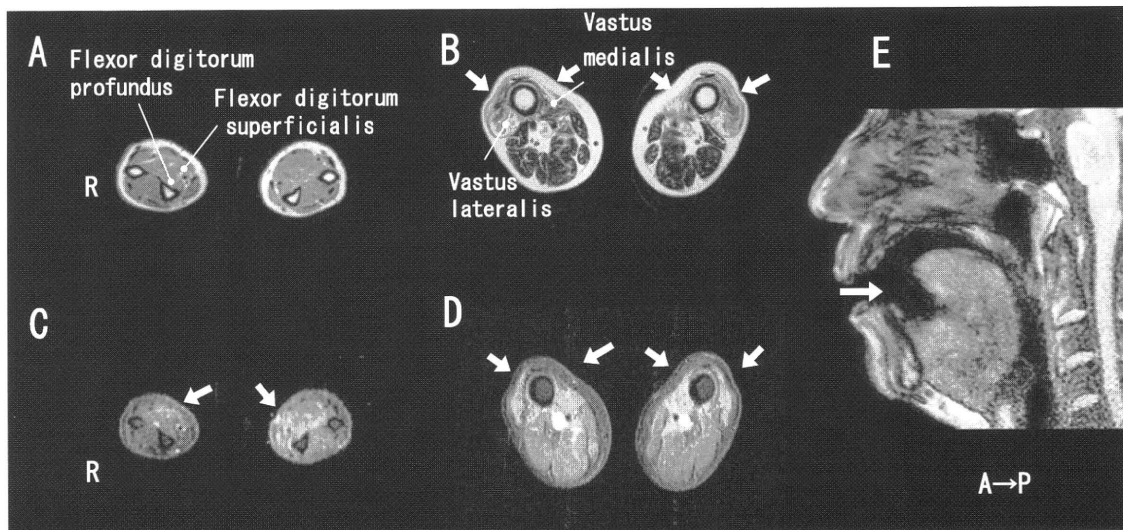


Fig. 2 Muscle magnetic resonance imaging (MRI) of the forearms, the thighs, and the tongue (T₂-weighted images of the forearms (A) and the thighs (B). Short T₁ inversion recovery images (STIR) of the forearms (C) and the thighs (D). T₁-weighted image of the tongue (E)). In Fig. 2 (B), bilateral quadriceps muscles demonstrated marked atrophy. High intensity was noted in the flexor digitorum profundus muscles (Fig. 2 (C)), vastus medialis and vastus lateralis muscles (Fig. 2 (D)). In Fig. 2 (E), The tongue appeared to be atrophic, apart from the soft palate above.

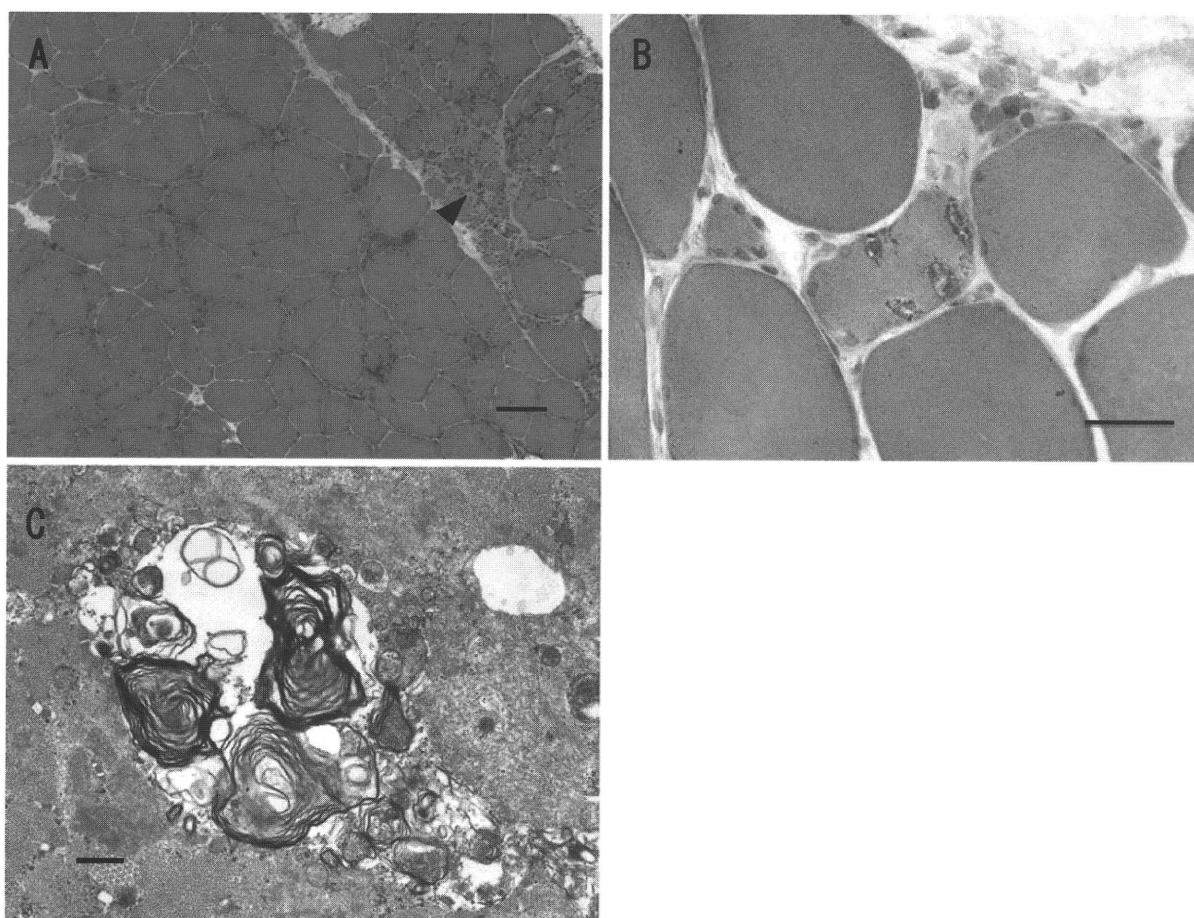


Fig. 3 Muscle biopsy from the right vastus lateralis muscle. (A: hematoxylin and eosin staining, $\times 100$. Bar=100 μm , B: Gomori trichrome staining, $\times 200$. Bar=50 μm , C: electron micrograph. Bar=500nm). There was a marked variation in fiber size (Fig. 3A). Perimysial infiltration of mononuclear cells was designated with an arrowhead (Fig. 3A). A fiber with rimmed vacuoles was shown (Fig. 3B). An electron micrograph showed tubulofilamentous inclusion-like structures with 15 to 20 nm in diameter in the cytoplasm. Myeloid bodies were also noted in a vacuole (Fig. 3C).

Table 1 The summary of the percentages of dysphagia and dysarthria among inclusion body myositis patients.

	Number of patients	Dysphagia (%)	Dysarthria (%)
Necdhm et. al. (2007)	57	58	—
Badrising et. al. (2005)	64	9.66	—
Hauser et. al. (1998)	19	80	—
Lotz et. al. (1989)	40	40	—
Sunohara et. al. (1989)	40	12.5	—
Dabby et. al. (2001)	9	45	—
Felice et. al. (2001)	35	54	—
Byenberg et. al. (1993)	36	14	—
Sayers et. al. (1992)	32	38	—
Lindberg et. al. (1994)	18	73	—
Ringel et. al. (1987)	19	31.5	—
Wintzen et. al. (1989)	6	66.6	—

筋の針筋電図では、随意収縮時に低振幅多相性の MUP を、安静時に線維自発電位を多数みとめた (Fig. 1B (a)~(c)).

画像所見：前腕・大腿の骨格筋 MRI では深指屈筋・外側広筋・内側広筋の一部が T₂強調画像、STIR 画像でともに高信号を呈していた (Fig. 2A~D)。頭部 MRI では、T₂強調画像・FLAIR 画像で深部白質に軽度の慢性虚血性変化をみとめた。矢状断で舌筋は軟口蓋に接しておらず、舌筋の軽度萎縮を反映していると考えられた (Fig. 2E)。FLAIR 画像で舌筋の信号変化は明らかではなかった。

筋病理所見 (右外側広筋)：HE 染色にて、筋線維径は 10~120μm と大小不同をみとめ、筋内鞘への炎症細胞浸潤をみとめた (Fig. 3A)。Gomori トリクローム変法では、多くの筋線維内に縁取り空胞をみとめ (Fig. 3B)、電顕では細胞質内に約 15~20nm の tubulofilaments 様構造物をみとめ、空胞内にミエリン様小体をみとめた (Fig. 3C)。

考 察

European Neuromuscular Centre (ENMC) diagnostic criteria の診断では、1) 筋力低下の存在、2) 前腕の筋力低下、とくに伸筋と比較して屈筋群の筋力低下、3) 緩徐進行性、4) 弧発性の発症といった 4 点の臨床症状がそろっているばあい、病理学的に 5) 非壊死性筋線維への炎症細胞の浸潤と 6) 縁取り空胞の存在をみとめれば、definite IBM となる¹⁶⁾。本症例では、4 つの上記臨床症状と 2 つの光顕上の病理所見を備えており、definite IBM と診断した。

本症例の特徴は、嚥下障害をともなわなかったが発症早期から構音障害を合併していた点である。

嚥下障害は、IBM 患者の約 10~92% の患者にみとめることが報告されており、IBM において比較的典型的な症状である^{2, 15)}。本症例では、病歴上嚥下障害を示唆する症状の存在はなく、嚥下障害のベッドサイド簡易スクリーニング検査¹⁷⁾でも問題はなかったため、嚥下障害は明らかでない判断した。

一方、本症例の構音障害は神経学的診察から主として舌音を中心とした障害と考えられた。また舌筋の筋力低下をみとめた点や下顎反射をみとめなかった点、失調症状をみとめなかった点から、失調性や偽性球麻痺性の構音障害ではなく、舌筋の障害にともなう球麻痺による構音障害と考えた。舌筋の針筋電図で活動性のミオパチーを示唆する所見をみとめた点からも、本症例の構音障害の原因として舌筋の障害がかかわっていることが推測された。

IBM において典型的な症状である嚥下障害をともなうことは一般的に知られているが^{2, 15)}、その一方で、封入体筋炎における構音障害の存在に関してはこれまで注目されてこなかった (Table 1)。しかし IBM 患者 22 人に電話によるインタビューで、8 人の患者が以前と比較し喋り方が変化したと回答したとする報告がある⁸⁾。本症例では、発症早期に自分あるいは家族がしゃべりにくさに気づき、神経学的・電気生理学的にも舌筋の異常が確認されており、IBM における構音障害を考える上で重要な症例と考えた。

IBM でみとめられる嚥下障害に関しては、咽頭筋の障害により咽頭壁運動不良・喉頭挙上の不良や輪状咽頭筋のアカシアが生じ、また筋組織の繊維化により輪状咽頭筋が肥大するなどの要因が関与していると考えられている³⁾。IBM で構音障害が生じる機序に関しては明らかではないが、IBM で舌筋萎縮をみとめたとする症例報告や¹⁶⁾、嚥下障害をともなった IBM 患者の 74% の症例で嚥下造影検査での舌後方筋力が低下しているとの報告があり³⁾、IBM で舌筋が形態的・機能的に障害されうる可能性が示唆される。さらに Dabby らは、針筋電図で舌筋に線維自発電位をみとめた症例を報告している⁶⁾。本症例においても、舌萎縮をみとめ、舌筋の線維自発電位が示されていることから、舌筋の障害が構音障害に関与している可能性が高いと考えた。

IBM 患者の構音障害に関して、とくに嚥下障害は明らかでないにもかかわらず構音障害をともなう IBM の報告例はきわめて少なく、今後、本疾患において構音障害の存在にも注目していく必要があると考えられた。

ま と め

発症早期から構音障害をともなった IBM の 1 例を報告した。本症例では、IBM に多い嚥下障害は明らかでないにもかかわらず、構音障害をともなっていた点が特徴的であった。構音障害の原因としては、舌筋の障害が推測された。

謝辞：本症例の電子顕微鏡所見に関してご指導いただきました京都府立医科大学分子病態病理学教室の伊東恭子先生に深謝いたします。

文 献

- 1) Carpenter S, Karpati G, Heller I, et al. Inclusion body myositis: a distinct variety of idiopathic inflammatory myopathy. *Neurology* 1978;28:8-17.
- 2) Cox FM, Verschuuren JJ, Verbist BM, et al. Detecting dysphagia in inclusion body myositis. *J Neurol* 2009;256:2009-2013.
- 3) Oh TH, Brumfield KA, Hoskin TL, et al. Dysphagia in inclusion body myositis. *Am J Phys Med Rehabil* 2008;87:883-889.
- 4) Needham M, James I, Corbett A, et al. Sporadic inclusion body myositis: phenotypic variability and influence of HLA-DR3 in a cohort of 57 Australian cases. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2008;79:1056-1060.
- 5) Badrising UA, Maat-Schieman ML, van Houwelingen JC, et al. Inclusion body myositis. Clinical features and clinical course of the disease in 64 patients. *J Neurol* 2005;252:1448-1454.
- 6) Dabby R, Lange DJ, Trojaborg W, et al. Inclusion body myositis mimicking motor neuron disease. *Arch Neurol* 2001;58:1253-1256.
- 7) Felice KJ, North WA. Inclusion body myositis in Conneti-

- cut: observations in 35 patients during an 8-Year period. *Medicine* 2001;80:320-327.
- 8) Houser SM, Calabrese LH, Leonard HD, et al. Dysphagia in patients with inclusion body myositis. *Laryngoscope* 1998;108:1001-1005.
 - 9) Lindberg C, Persson LI, Björkander J, et al. Inclusion body myositis: clinical, morphological, physiological and laboratory findings in 18 cases. *Acta Neurol Scand* 1994; 89:123-131.
 - 10) Byenburg S, Zierz S, Jerusalem F. Inclusion body myositis: clinical and histopathological features of 36 patients. *Clin Investig* 1993;71:351-361.
 - 11) Sayers ME, Chou SM, Calabrese LH. Inclusion Body Myositis: analysis of 32 Cases. *J Rheumatol* 1992;19:1385-1389.
 - 12) Lotz BP, Engel AG, Nishino H, et al. Inclusion body myositis: observation in 40 patients. *Brain* 1989;112:727-747.
 - 13) Cohen MR, Sulaiman AR, Garancis JC. Clinical heterogeneity and treatment response in inclusion body myositis. *Arthritis Rheum* 1989;32:734-740.
 - 14) Wintzen AR, Ambots GTh, Bakker HM, et al. Dysphagia in inclusion body myositis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1988;51:1542-1545.
 - 15) Ringel SP, Kenny CE, Neville HE, et al. Spectrum of inclusion body myositis. *Arch Neurol* 1987;44:1154-1157.
 - 16) Badrising UA, Maat-Schieman M, van Duinen SG, et al. Epidemiology of inclusion body myositis in the Netherlands: A nationwide study. *Neurology* 2000;55:1385-1387.
 - 17) Mari F, Matei M, Ceravolo MG, et al. Predictive value of clinical indices in detecting aspiration in patients with neurological disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1997;63:456-460.
 - 18) Yoshino M, Saito Y, Kanemaru K, et al. An autopsy case of inclusion body myositis, clinically masquerading as amyotrophic lateral sclerosis (abst). *Neuropathology* 2005; 25:A19.

Abstract

A rare complication of dysarthria in a patient with inclusion body myositis: A case report

Reina Isayama, M.D., Kensuke Shiga, M.D., Eijirou Tanaka, M.D.,
Masahiro Itsukage, M.D., Takahiko Tokuda, M.D. and Masanori Nakagawa, M.D.
Department of Neurology, Kyoto Prefectural University of Medicine

We reported a 71-year-old man with inclusion body myositis with clinically overt dysarthria. He had been suffering from gradual progression of weakness in the hand muscles and lower extremities as well as dysarthria three years before admission. His neurological examination revealed muscle atrophy and weakness in the tongue, the forearm flexors, and the vastus medialis muscles. He had dysarthria to a moderate degree, while he denied any dysphasia. A biopsy from vastus lateralis muscle showed variation in fiber size, infiltration of mononucleated cells, and numerous fibers with rimmed vacuoles, leading to the diagnosis of definite inclusion body myositis. The EMG findings of the tongue demonstrated low amplitude motor unit potentials during voluntary contraction, abundant fibrillation potentials at rest, and preserved interference pattern at maximal contraction, implying myogenic changes. We surmised the dysarthria seen in this patient, an atypical clinical feature in IBM, presumably caused by muscle involvement in the tongue muscle. Dysphasia is common symptom in IBM patient and has been much reported previously. But dysarthria in IBM patient has not been aware, for this reason this report should be the rare case.

(Clin Neurol 2010;50:695-699)

Key words: inclusion body myositis, dysarthria, dysphasia, tongue

シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)市民公開

皆さん、「CMT」ってご存じですか？

シャルコー・マリー・トゥース病という病気の略語です。「CMT」は、末梢神経が障害される疾患の総称です。CMT 患者さんの多くは、足や手の先の筋肉がゆっくりと進行性に痩せていく、痛みや冷たさに対する手足の感覚が鈍くなる病気です。私たちは厚生労働省の科学研究補助金 を受けて、「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」を行っております。その一環として、市民の皆様へ「CMT」に対するご理解を深めて頂きたいと考え、今回の市民公開講座を企画致しました。一人でも多くの市民の皆様のご参加をお待ちしております。

日時：平成 22 年 9 月 5 日（日） 14：00-16：00

会場：阪急ターミナルスクエア・17 7階ふじ

大阪市北区芝田 1-1-4 阪急ターミナルビル 1 7階

TEL06-6373-5790 FAX06-6373-5792

入場無料

主催：平成22年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」班（CMT研究班）

（研究代表者 京都府立医科大学神経内科中川正法）

講演内容

主催者あいさつ

中川正法

CMT の臨床症状と診断法

CMT 病の臨床症状と診断法（成人発症型）

小児期発症の CMT 病

CMT 病のリハビリテーション

薬物治療、投与に注意した方がよい薬物、麻酔関連

手術療法、術後療法、痛み・しびれへの対応

CMTer に対するアンケート調査結果

CMT 患者会とその活動について

高嶋 博

阿部暁子

松嶋康之

滋賀健介

渡邊耕太


大竹弘哲

山田隆司

質疑応答

中川正法

平成22年度 難治性疾患克服研究事業
「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」班 主催



市民公開講座

皆さん、「CMT」ってご存じですか？
シャルコー・マリー・トゥース病という病気の略語です。「CMT」は、末梢神経が障害される疾患の総称です。CMT 患者さんの多くは、足や手の先の筋肉がゆっくりと進行性に痩せていく、痛みや冷たさに対する手足の感覚が鈍くなる病気です。私たちは厚生労働省の科学研究補助金を受けて、「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」を行っております。その一環として、市民の皆様へ「CMT」に対するご理解を深めて頂きたいと考え、弊班に引き継ぎ CMT 市民公開講座を企画致しました。一人でも多くの市民の皆様のご参加をお待ちしております。

研究代表者 京都府立医科大学神経内科 中川正法

平成22年度 市民公開講座 大阪会場
平成22年9月5日（日）14：00-16：00
大阪市北区芝田1-1-4 阪急ターミナルビル17階
TEL06-6373-5790 FAX06-6373-5792
参加費：無料

公開講座参加者交流会(定員60名)
平成22年9月5日（日）17：30-19：30 グランド白楽天
大阪市北区角田町4-47 阪急グランドビル27階 TEL06-6315-8383
参加費：5,500円



シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)市民公開

皆さん、「CMT」ってご存じですか？

シャルコー・マリー・トゥース病という病気の略語です。「CMT」は、末梢神経が障害される疾患の総称です。CMT 患者さんの多くは、足や手の先の筋肉がゆっくりと進行性に痩せていく、痛みや冷たさに対する手足の感覚が鈍くなる病気です。私たちは厚生労働省の科学研究補助金を受けて、「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」を行っております。その一環として、市民の皆様へ「CMT」に対するご理解を深めて頂きたいと考え、今回の市民公開講座を企画致しました。一人でも多くの市民の皆様のご参加をお待ちしております。

日時：平成 23 年 1 月 30 日（日） 14：00-16：30
会場：東京ステーションコンファレンス 605 号室
入場無料

講演内容

主催者あいさつ

中川正法

CMT の臨床症状と診断法

CMT 病の臨床症状と診断法（成人発症型）

小児期発症の CMT 病

CMT 病のリハビリテーション

薬物治療、避けた方がよい薬、麻酔関連

CMT における痛みとしびれの対処法&手術的治療と術後療法

日常生活と工夫、社会資源の利用

CMT 患者会とその活動について

質疑応答

高嶋 博

阿部暁子

松嶋康之

滋賀健介

山下敏彦

大竹弘哲

山田隆司

中川正法

平成22年度 難治性疾患克服研究事業
「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」班 主催



皆さん、「CMT」ってご存じですか？
シャルコー・マリー・トゥース病という病気の略語です。「CMT」は、末梢神経が障害される疾患の総称です。CMT 患者さんの多くは、足や手の先の筋肉がゆっくりと進行性に痩せていく、痛みや冷たさに対する手足の感覚が鈍くなる病気です。私たちは厚生労働省の科学研究補助金を受けて、「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」を行っております。その一環として、市民の皆様へ「CMT」に対するご理解を深めて頂きたいと考え、今回の市民公開講座を企画致しました。一人でも多くの市民の皆様のご参加をお待ちしております。

研究代表者 京都府立医科大学神経内科 中川正法

市民公開講座

平成22年度 市民公開講座 東京会場
平成23年1月30日(日) 14:00-16:30
東京都千代田区丸の内1-7-12 サピアタワー6階605号室
TEL03-6888-8080
参加費：無料



平成22年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」班（CMT研究班）

（研究代表者 京都府立医科大学神経内科 中川正法）

平成22年度第1回班会議

平成22年7月31日（土）午後12:00～4:30 京都府立医科大学基礎学舎 3階第3会議室

議題

1. 出席者の自己紹介 省略
2. 研究費の経理処理について
旅費の算定について（山崎） 日当が算定されない。分担研究者は各自に研究費より出して頂く。研究協力者は代表研究者より支給
3. 研究班の目的と研究の進め方について
 - 3-1 全体課題 研究班全体として取り組む課題について
「シャルコー・マリー・トゥース病」のアンケート調査について
滋賀担当：2009年度の報告
2010年度の計画
SF8を参考にする。
フローFIM（藤田学園で開発）などの活用 ADLのチェック
「シャルコー・マリー・トゥース病」のホームページの充実と活用について
患者さんの印象を参考に改訂する：友の会で感想を集める
Freeの情報冊子の作成

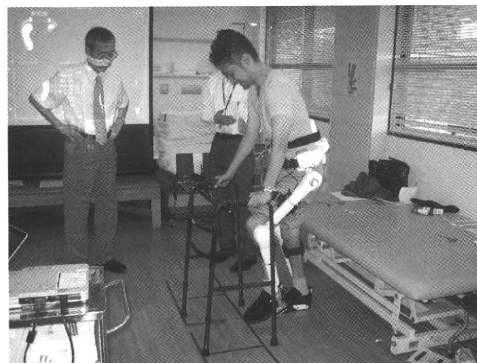
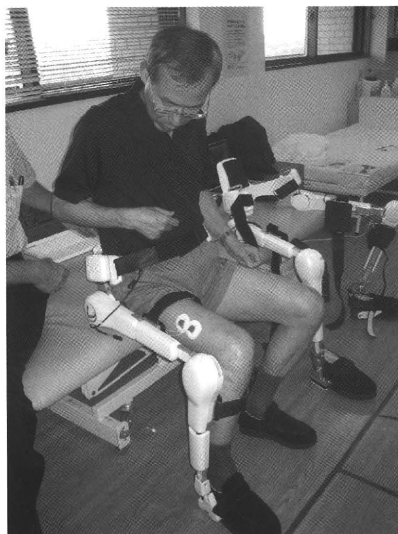
「シャルコー・マリー・トゥース病の診療マニュアル」の活用と改訂について

「シャルコー・マリー・トゥース病」公開シンポジウムについて

世界CMT患者会の件 2011年4月15-17日
Peripheral nerve societyの日本開催の件
次回班会議 H22年1月30日 東京
 - 3-2 個別課題 各班員の方が取り組む課題について
個人差の問題 修飾遺伝子 薬剤感受性
早坂先生 SNPs解析による連鎖解析
蜂須賀先生 障害度の評価法：Barthal Index、SDLなど
CMTに特有の評価法の開発 信頼性と妥当性
患者研修会 CMTの話、ケアについて
車いすのCMTにHALをつけて 歩行解析を行う

山下先生 整形外科学会で宣伝 症例のまとめ 渡辺先生が担当
服部先生 HPをみて来院される例が多くなった。難病指定の問題
就労と問題 自然歴の把握
小野寺先生 フリーパンフの作成

4. ロボットスーツ「HAL」のデモンストレーションを行った。



5. 次回の班会議について 平成22年1月30日（日）東京ステーションカンファレンス
平成22年1月23日（日）東京ステーションカンファレンス

6. その他

論文発表の際には、本研究事業についての記載をお願いする。

<英文例>

This work was supported by Grants-in-Aid from the Research Committee of Charcot-Marie-Tooth Disease, the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan.

<和文例>

この研究は厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」（研究代表者 中川正法）の助成によっておこなわれた。

平成22年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」班（CMT研究班）

（研究代表者 京都府立医科大学神経内科 中川正法）

平成22年度第2回班会議

平成23年1月30日（日）午前10:00～12:00 東京ステーションカンファレンス会議室

分担研究発表

山下敏彦先生

1. CMTに伴う足部変形症例の治療経験
56歳 女性 右人工膝関節 感染 凹足あり
43歳 男性 家族歴あり、足底部のベンチ
手術後の安静期間に筋力低下が進行することも多い。→リハビリを早めにする
2. 未固定凍結標本 献体標本
下垂足に対する手術療法の研究
後脛骨筋腱移行術
Bridle 法
Foot simulator を用いた研究 工学院大学との共同研究

松嶋康之先生

- 重度 CMT に対する HAL の使用経験
70歳男性。48歳頃 発症。58歳時に CMTX の診断。電導車いす使用。
自力では坐位→立位 不可
HAL で改善 装着後効果あり。近位筋筋力低下例により適応があるのではないかと。
装着に時間がかかる、アシスト設定に時間を要する。

阿部暁子先生

- CMT の新規原因遺伝子の解明
CMT1A の比率が低い、MPZ、MFN2 がやや多い
不明例が約半数
26歳 男性 15ヶ月初歩 歩容異常。神経生検 有髄神経の減少
DHPLC、MLPA 法では異常なし。GWAS での連鎖解析を行った：chr12q に連鎖あり。
次世代シーケンサーで解析 →明かな異常なし

滋賀健介先生

- Qtrac による末梢神経障害の解析
患者さんへの CMT アンケートの実施

午後より CMT 市民公開講座を行った。

平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」 班員名簿

研究代表者 中川 正法 （京都府立医科大学大学院・神経内科学・教授）

研究分担者 早坂 清 （山形大学医学部・小児科・教授）

蜂須賀研二 （産業医科大学医学部・リハビリテーション医学・教授）

山下 敏彦 （札幌医科大学・医学部・整形外科・教授）

滋賀 健介 （京都府立医科大学大学院・神経内科学・助教）

研究協力者 高嶋 博 （鹿児島大学医学部神経内科・教授）

服部 直樹 （豊田厚生病院神経内科・部長）

小野寺 理 （新潟大学脳研究所神経内科・准教授）

大竹 弘哲 （CMT 友の会副代表・
公立七日市病院神経内科・リハビリ科・医師）

山田 隆司 （CMT 友の会副代表・楠メンタルホスピタル・作業療法士）

