

- nucleotide biosynthesis, cause hereditary peripheral neuropathy with hearing loss and optic neuropathy (cmtx5). *Am J Hum Genet.* 2007; 81: 552-8.
- 13) Leal A, Huehne K, Bauer F, et al. Identification of the variant Ala335Val of MED25 as responsible for CMT2B2: molecular data, functional studies of the SH3 recognition motif and correlation between wild-type MED25 and PMP22 RNA levels in CMT1A animal models. *Neurogenetics.* 2009; 10: 275-87.
- 14) Landouere G, Zdebik AA, Martinez TL, et al. Mutations in TRPV4 cause Charcot-Marie-Tooth disease type 2C. *Nat Genet.* 2010; 42: 170-4.
- 15) Latour P, Thauvin-Robinet C, Baudelet-Mery C, et al. A major determinant for binding and aminoacylation of tRNA(Ala) in cytoplasmic Alanyl-tRNA synthetase is mutated in dominant axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Hum Genet.* 2010; 86: 77-82.
- 16) McLaughlin HM, Sakaguchi R, Liu C, et al. Compound heterozygosity for loss-of-function lysyl-tRNA synthetase mutations in a patient with peripheral neuropathy. *Am J Hum Genet.* 2010; 87: 560-6.
- 17) Sivakumar K, Kyriakides T, Puls I, et al. Phenotypic spectrum of disorders associated with glycyl-tRNA synthetase mutations. *Brain.* 2005; 128(Pt10): 2304-14.
- 18) Jordanova A, Irobi J, Thomas FP, et al. Disrupted function and axonal distribution of mutant tyrosyl-tRNA synthetase in dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth neuropathy. *Nat Genet.* 2006; 38: 197-202.
- 19) 橋口昭大, 高嶋 博. シャルコー・マリー・トゥース病の診断: 遺伝子診断. *Peripheral Nerve.* 2011; 22: 2-11.

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23年度第1回班会議

平成23年6月24日（金）12:00～16:30 京都府立医科大学基礎学舎 3階第3会議室

議題

1. 今年度の研究班構成

出席者の自己紹介

2. 研究費の経理処理について

経理処理について（山崎）

配分金振込について

3. CMTUK会議の参加報告

2011年4月15-17日 英国 Coventry で開催 大竹、山田、中川が参加

4. 今年度の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：

「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

初版の問題点の整理

リーフレットの作成と配付：例えば、小学校・中学校の教師向け

「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

「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

福岡 CMT 市民公開講座 23年9月11日

大阪

仙台
東京

3-2 個別研究課題

班員の先生方より今年の研究計画の概略を口頭でご説明下さい。

研究協力者の先生方より本研究班に関するご意見をお聞かせ下さい。

5. 「神経・筋難病疾患の進行抑制治療効果を得るための 新規医療機器、生体電位等で随意コントロールされた 下肢装着型補助ロボットに関する治験準備研究」班（研究代表者 中島 孝先生）との連携

日時：8月11日木曜日 11時から16時30分まで

場所：東京女子医科大学 外来センター 大会議室

参加者：分担研究者、その協力研究者または関係者で事前登録された方

6. 次回の班会議について

平成24年1月15 または 29日 東京ステーションカンファレンス

7. その他

論文発表の際には、本研究事業についての謝辞を必ず記載してください。

<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23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23年度第2回班会議

平成24年1月15日（日）10:00～12:00 東京ステーションコンファレンス

議題

1. 研究費の経理処理について

今後の提出について（山崎）

研究報告書類・経理報告書類

2. 分担研究発表（演題名、ご所属、演者、研究分担者）

演題1. 足部の3次元のアライメント解析法の研究

札幌医科大学医学部整形外科

渡邊 耕太 山下 敏彦

演題2. 多彩な症状を呈したOPA1異常症の兄妹例

山形大学医学部小児科学講座

阿部 暁子 早坂 清

演題3. シャルコー・マリー・トゥース病患者・家族の集い（北九州）の報告

産業医科大学リハビリテーション医学

松嶋 康之 蜂須賀 研二

演題4. ロボットスーツ HAL のシャルコー・マリー・トゥース病患者への臨床応用

（第2報）：健常者使用時の動作分析

産業医科大学リハビリテーション医学

松嶋 康之 蜂須賀 研二

演題 5. Charcot-Marie-Tooth 病の包括的遺伝子診断法の開発—実践とその問題点—

鹿児島大学医歯学総合研究科

神経内科・老年病学講座

橋口 昭大 高嶋 博

演題 6-1. Q-trac system を用いた CMT でのアスコルビン酸の効果の検討

6-2. CMT アンケート (2 次アンケート)

京都府立医科大学 神経内科

滋賀 健介 中川 正法

3. 来年度の研究班継続の可能性について

4. その他

本研究に関連する論文発表の際には、本研究事業についての謝辞を必ず記載してください。

<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。

シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)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、市民の皆様に「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

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）

—CMT 市民公開講座—

平成22年9月5日（日）14：00-16：00

阪急ターミナルスクエア・17

ふじの間

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

++交流会++

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 8-47 阪急グランドビル 27階

TEL06-6315-8383

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） 高嶋 博
小児期発症の CMT 病 阿部暁子
CMT 病のリハビリテーション 松嶋康之
薬物治療、投与に注意した方がよい薬物、麻酔関連 滋賀健介
手術療法、術後後療法、痛み・しびれへの対応 渡邊耕太
CMTer に対するアンケート調査結果 大竹弘哲
CMT 患者会とその活動について 山田隆司

質疑応答 中川正法

H22CMT 班市民公開講座 予定

*平成22年9月5日（日）14:00-16:00（会場予約 13:00-17:00）
阪急ターミナルスクエア・17 7階ふじ

*平成23年1月30日（日） 10:00~12:00 第2回班会議
14:00~16:30 CMT 市民公開講座

東京ステーションコンファレンス（会場予約9:00-12:00 13:00-17:00）
※会場申込済

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）

シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)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、市民の皆様に「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）

高嶋博

小児期発症のCMT病

阿部暁子

CMT病のリハビリテーション

松嶋康之

薬物治療、避けた方がよい薬、麻酔関連

滋賀健介

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

山下敏彦

日常生活と工夫、社会資源の利用

大竹弘哲

CMT患者会とその活動について

山田隆司

質疑応答

中川正法

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）

2010 年度シャルコー・マリー・トゥース病市民公開講座 **会場 参加者アンケート

本日は CMT 市民公開講座にご参加頂き有り難うございました。今後の公開講座をより充実したものとするために以下の質問にお答え頂ければ幸いです。(□にチェックを入れて下さい)

1. あなたのお立場について

- CMT 患者さんご本人 付き添い (ご家族 ボランティア)

2. 本日の講演会は参考になりましたか？

- 大変参考になった
 まあまあ参考になった
 参考になった
 あまり参考にならなかった
 全く参考にならなかった

3. 本日の講演の中で特に印象深かったことは何ですか？

[]

4. 今後、CMT市民公開講座にどのようなことを希望されますか？

[]

5. CMTに関するご質問がございますか？

[]

ご協力有り難うございました。

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)

シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)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、市民の皆様に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9月11日（日） 14：00-16：30

会場：ホテルクリオコート博多 4F バロック A の間

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）

高嶋 博

CMT 病の臨床症状と診断法（小児発の CMT）

阿部暁子

CMT 病のリハビリテーション

松嶋康之

CMT の手術療法と術後療法&痛みとしびれの対処法

渡邊耕太

[休憩]

薬物治療、避けた方がよい薬、麻酔関連

滋賀健介

日常生活と工夫、社会資源の利用

大竹弘哲

CMT 患者会とその活動について

山田隆司

質疑応答

中川正法

◆今後の公開講座予定

・平成23年11月6日（日） 13：00-15：30 仙台会場（TKP仙台カンファレンスセンター）

・平成24年1月15日（日） 14：00-16：30 東京会場（東京ステーションコンファレンス サピアタワー）

主催：平成23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）

シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)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「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11月6日（日） 12：30-15：00

会場：TKP 仙台カンファレンスセンター4B

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）

（高嶋 博）代理講演 中川正法

CMT病の臨床症状と診断法（小児発症のCMT）

阿部暁子

CMT病のリハビリテーション

松嶋康之

CMTの手術療法と術後後療法&痛みとしびれの対処法

（渡邊耕太）代理講演 中川正法

[休憩]

薬物治療・避けた方がよい薬・麻酔関連

滋賀健介

日常生活と工夫、社会資源の利用

大竹弘哲

CMT患者会とその活動について

山田隆司

質疑応答

中川正法

◆今後の公開講座予定

・平成24年1月15日（日） 14：00-16：30 東京会場（東京ステーションコンファレンス 4F アワー）

主催：平成23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）

シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)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、市民の皆様に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24年1月15（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）

高嶋 博

小児期発症のCMT病

阿部暁子

CMT病のリハビリテーション

松嶋康之

薬物治療、避けた方がよい薬、麻酔関連

滋賀健介

[休憩]

CMTの手術的治療と術後療法&痛みとしびれの対処法

渡邊耕太

日常生活と工夫、社会資源の利用

大竹弘哲

CMT患者会とその活動について

山田隆司

質疑応答

中川正法

主催：平成23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）

2011年度シャルコー・マリー・トゥース病市民公開講座 **会場 参加者アンケート

本日はCMT市民公開講座にご参加頂き有り難うございました。今後の公開講座をより充実したものとするために以下の質問にお答え頂ければ幸いです。(□にチェックを入れて下さい)

1. あなたのお立場について

- CMT患者さんご本人 付き添い (ご家族 ボランティア)

2. 本日の講演会は参考になりましたか?

- 大変参考になった
 まあまあ参考になった
 参考になった
 あまり参考にならなかった
 全く参考にならなかった

3. 本日の講演の中で特に印象深かったことは何ですか?

[]

4. 今後、CMT市民公開講座にどのようなことを希望されますか?

[]

5. CMTに関するご質問がございますか?

[]

ご協力有り難うございました。

平成23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)

「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

区 分	氏 名	所 属 等	職 名
主任研究者	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
〃	高嶋 博	鹿児島大学大学院・医歯学総合研究科・神経病学講座	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	服部 直樹	豊田厚生病院・神経内科	神経内科部長
〃	小野寺 理	新潟大学脳研究所・生命科学リソース研究センター・脳疾患リソース解析部門・分子神経疾患資源解析学分野	准教授
〃	大竹 弘哲	CTM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	CTM友の会副代表・楠メンタルホスピタル・作業療法室	作業療法士
事務局	山崎 広美	京都府立医科大学・神経内科学 〒602-0841 京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町 465 T E L 075-251-5793 F A X 075-211-8645 e-mail neurokpu@koto.kpu-m.ac.jp	
経理事務担当者	塔下(とのした) あけみ	京都府立医科大学 経理課 T E L 075-251-5221 F A X 075-251-5205 e-mail: a-tonoshita66@pref.kyoto.lg.jp	

