

Charcot-Marie-Tooth Patient Registry (CMTPR) システム構築

中川正法¹⁾、滋賀健介²⁾、能登祐一³⁾、辻 有希子³⁾

1) 京都府立医科大学附属北部医療センター

2) 京都府立医科大学大学院・総合医療・医学教育学

3) 京都府立医科大学大学院・神経内科学

「シャルコー・マリー・トゥース病の診療向上に関するエビデンスを構築する研究」班

研究要旨

「シャルコー・マリー・トゥース病の診療向上に関するエビデンスを構築する研究」班（代表研究者中川正法）と共同で、Charcot-Marie-Tooth 病（CMT）患者が自主的に登録する「CMT Patient Registry（CMTPR）」を構築し、CMT 患者の診療状況・自然経過を明らかにし、エビデンスに基づいた臨床試験が行える体制を構築する。富士通と委託契約を行い、CMTPR システムを構築した。最終的に、患者自身による WEB 登録と研究班事務局からの電話調査を併用することとした。本システムにより、CMT 患者の実数および国内分布・療養状況・生活状況、CMT 患者の自然史が明らかになることが期待される。さらに、将来の臨床治験実施の体制整備と国際的な患者登録システムとの連携も可能と考える。

A. 研究目的

「シャルコー・マリー・トゥース病の診療向上に関するエビデンスを構築する研究」班（代表研究者中川正法）と共同で、Charcot-Marie-Tooth 病（CMT）患者が自主的に登録する「CMT Patient Registry（CMTPR）」を構築し、CMT 患者の診療状況・自然経過を明らかにし、エビデンスに基づいた臨床試験が行える体制を構築する。

B. 研究方法

初年度は、Charcot-Marie-Tooth 病（CMT）患者が自主的に病歴、現在の症状、遺伝子検査の結果などを登録する CMTPR システムをシステム会社（富士通）と共同で構築し、試験運用を行う。次年度より、患者登録を本格的に開始する。患者登録に際しては、CMT 患者会と協力して行う。

（倫理面への配慮）

調査研究の対象とする個人の人権（発症者および発症者の家族のプライバシーを厳重に保護するために、全てのアンケートは匿名化し、振り宛てた番号にてのみ取り扱うことなど）を擁護する。研究への協力の有無に関わらず患者に対して不利益にならないよう配慮する。得られた結果の公表に当たっては個人が特定できないよう配慮する。本研究計画は京都府立医科大学臨床倫理委員会承認されている（RBMR-C-818-1）。

C. 研究結果

富士通と委託契約を行い、CMTPR システムを構築した。初期システム作成費および維持管理費にかなりの財政負担がかかった。最終的に、患者自身による WEB 登録と研究班事務局からの電話調査を併用することとした。本システムにより、CMT 患者の実数および国内分布・療養状況・生活状況、CMT 患者の自然史が明らかになることが期待される。さらに、将来の臨床治験実施の体

制整備と国際的な患者登録システムとの連携も可能と考える。CMTPR システムを構築したので、班会議にてデモンストレーションを行った。

D. 考察

CMT 患者レジストリーである CMT Patient Registry (CMTPR) は、CMT 患者が自主的に病歴、現在の症状、遺伝子検査の結果などを登録システムとして作成した。システム構築に関して、かなり高額な費用を必要とした。患者さん自身に登録して頂くために分かりやすい画面作成に苦慮した。早急に試験運用を開始し、改良を加えた上で次年度からの患者登録を本格的に開始する予定である。また、英国、米国の CMT 患者会とインターネットを通じて国際的な共同研究体制を構築し、将来的な臨床治験の体制を整える。なお、患者登録に際しては、CMT 友の会と連携して行う予定である。

E. 結論

CMTPR システムの開始・普及により、わが国における CMT 患者の疫学、診療状況、自然経過の解明が期待される。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

(発表雑誌名巻号・頁・発行年なども記入)

1. 論文発表

1. Sekiguchi T, Kanouchi T, Nakagawa M, Yokota T, et al. Spreading of amyotrophic lateral sclerosis lesions—multifocal hits and local propagation? J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2014 Jan; 85(1): 85-91.
2. Azuma Y, Nakagawa M, Yamaguchi M, et al. Identification of ter94, Drosophila VCP, as a strong modulator of motor neuron degeneration induced by

knockdown of Caz, Drosophila FUS. Hum Mol Genet. 2014 Jul 1;23(13):3467-80.

3. Shimamura M, Nakagawa M, Yamaguchi M, et al. Genetic link between Cabeza, a Drosophila homologue of Fused in Sarcoma (FUS), and the EGFR signaling pathway. Exp Cell Res. 2014 Aug 1;326(1):36-45.
4. Noto Y, Shiga K, Nakagawa M, et al. Nerve ultrasound depicts peripheral nerve enlargement in patients with genetically distinct Charcot-Marie-Tooth disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2014 Aug 4. on line.
5. 中川正法. 遺伝子変異 up date. 臨床神経 53:903-906, 2013
6. 中川正法. 多巣性運動ニューロパチー(MMN)の疫学、症候、経過、予後。Clinical Neuroscience 32(3):327-329, 2014
7. 中川正法. 遺伝性ニューロパチー Charcot-Marie-Tooth 病。別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ 27:867-873, 2014

2. 学会発表

中川正法。第 55 回日本神経学会学術集会 レクチャーシリーズ 6 診療に役立つ遺伝性ニューロパチーの話「Charcot-Marie-Tooth 病の診療ポイント」2014 年 5 月 23 日 福岡

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
3. その他