

Charcot-Marie-Tooth Patient Registry (CMTPR) システムの運用状況

中川正法¹⁾、滋賀健介²⁾、能登祐一³⁾、辻 有希子³⁾ 水野敏樹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）」システムを構築し、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整える。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 登録と郵送による紙ベースでの登録および研究班事務局からの電話調査を併用することとした。2016 年 1 月 12 日時点で 250 名の登録があった。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、試験運用を行った。今年度より患者登録を本格的に開始した（図 1）。患者登録に際しては、CMT 患者会と協力して行った。

（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。最終的に患者自身による WEB 登録と研究班事務局からのメール調査および郵送による手書き記入式を併用することとした。2016 年 1 月 12 日の時点で、250 名が利用登録し、160 件のアンケート記入があった（図 2）。利用登録者

数とアンケート記入者数の差が大きい理由として、アンケート項目が多く入力に時間がかかる、インターネットの使い方がわからないことなどが推測された。現在、郵送による手書き記入用紙の配布、研究班事務局からのメールや電話での対応などを積極的に行っている。調査内容の作成に関して、現在の重症度を評価する方法に苦慮した。CMT 患者自身の主観的評価と医師による客観的評価の両方が行われることが理想である。しかし、現在、医療機関への定期的な通院をしていない CMT 患者がかなりいる可能性もあり、また、医師への負担なども考慮して、アンケート項目を作成した。今後は、今回の自覚的障害度評価法と CMT neuropathy scale (CMTNS) のような確立された評価法との相関性を調査する必要がある。

登録件数 0 県が 8 県（2016 年 1 月 12 日現在）あり（図 3）、地域による偏りをなくすためにも関連する大学や基幹病院の神経内科医への働きかけを強化する必要がある。

登録 CMT 患者へのインセンティブとして、メールニュースの配信を開始した。

- ★登録の手順は以下の通りです。
- 1) インターネット上で「CMT 京都」と入力し、検索
 - 2) 「京都府立医科大学大学院神経内科学教室 シャルコー・マリー…」を選択してクリック
 - 3) 「CMTPR」のタブをクリック



図 1 . CMTPR の登録手順 .

【CMTアンケート進捗状況】

2016年1月12日 現在

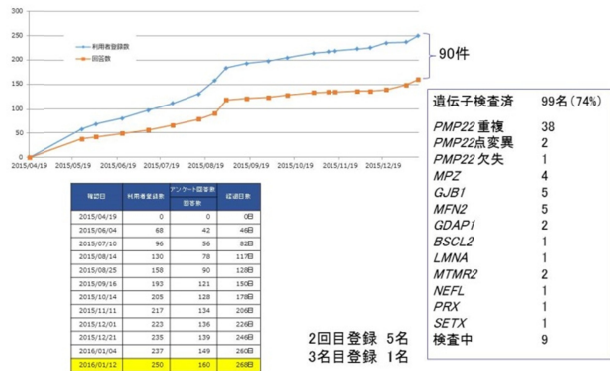


図 2 . 2016 年 1 月 12 日現在の登録状況 . 登録者数とアンケート回答者数に 90 件の開きがある .

【都道府県別申請登録状況】

2016年1月12日 現在

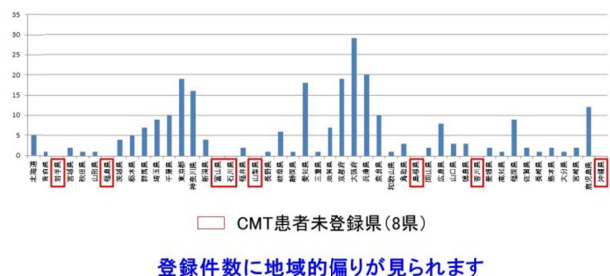


図 3 . 都道府県別の CMTPR の登録状況 . 登録状況に地域的な偏りがみられる .

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。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。

患者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。インターネットを使っていない CMT 当事者も多く、郵送による手書き記入用紙の配布や研究班事務局からのメールや電話での対応が必要となった。登録件数 0 県が 8 県あり、登録状況に地域による偏りが生じている。今後とも関連する大学や基幹病院の神経内科医・小児科医への働きかけを強化していきたい。

登録 CMT 患者へのインセンティブとして、メールニュースの配信を開始したが、今後はホームページへの CMT 関連情報の掲載も強化していく予定である。

今後、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、将来的な臨床試験の体制を整える。なお、患者登録に際しては、今後も CMT 友の会と連携して行っていく。

E. 結論

CMT 患者が自主的に登録する「CMT Patient Registry (CMTPR)」を構築した。本研究により、わが国における CMT 患者の疫学、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が構築され则认为。

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. Noto Y, Shiga K, Tsuji Y, Mizuta I, Higuchi Y, Hashiguchi A, Takashima H, Nakagawa M, Mizuno T. Nerve ultrasound depicts peripheral nerve enlargement in patients with genetically distinct Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Apr;86(4):378-84.
2. Tokuda N, Noto Y, Kitani-Morii F, Hamano A, Kasai T, Shiga K, Mizuta I, Niwa F, Nakagawa M, Mizuno T. Parasympathetic Dominant Autonomic Dysfunction in Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2J with the MPZ Thr124Met Mutation. *Intern Med*. 2015;54(15):1919-1922.
3. 中川正法 . CMT の治療 - 神経内科の立場から . *Brain and Nerve* 68(1): 43-50, 2016
4. シャルコー・マリー・トゥース病診療マニュアル改訂 2 版。CMT 診療マニュアル編集委員会編、金芳堂、京都、2015.

2. 学会発表

中川正法 . 「外科系医師が知っておきたい神経内科疾患の診断と治療」.

第 26 回日本末梢神経学会学術集会 イブニングセミナー . 2015 年 9 月 18 日 松本

中川正法、滋賀健介、能登祐一、辻 有希子、水野敏樹。「シャルコー・マリー・トゥース病患者 WEB 登録システム」.第 26 回日本末梢神経学会学術集会 パネルディスカッション . 2015 年 9 月 18 日 松本

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