

Charcot-Marie-Tooth 病（CMT）に関する検討
研究分担者 能登 祐一

研究要旨

Charcot-Marie-Tooth 病（CMT）の疫学調査、診療向上に関するエビデンス構築を目指して、CMT 患者レジストリの促進、管理、バイオマーカー探索、家庭用筋電気刺激（EMS）運動機器の有用性の検討を行う。

A.研究目的

Charcot-Marie-Tooth 病（CMT）の疫学調査、診療向上に関するエビデンス構築を目指して、CMT 患者レジストリの促進、管理、バイオマーカー探索、家庭用筋電気刺激（EMS）運動機器の有用性の検討を行う。

B.研究方法

バイオマーカー探索として、CMT1A 患者の運動単位発火パラメーターに注目し、高密度電極を用いた表面筋電図と decomposition にて解析を実施し、健常者と CMT1A の運動単位発火パラメーター比較、経時的変化を明らかにした。また、CMT における小児成人期医療移行の問題点を抽出すべく、患者レジストリにおける定期的なアンケート内容の改変を実施した。

（倫理面への配慮）

本研究は、非侵襲的検査を用いた研究である。倫理委員会の承認のもとで実施した。

C.研究結果

CMT1A 患者では弱強度の随意運動時、運動発火頻度が健常人に比し低下しており、経時的にも低下していく可能性を見出した。患者レジストリにおけるアンケート内容の改変は 2021 年 3 月より運用を開始した。

D.考察

CMT1A における運動単位発火頻度の低下は、軸索障害とその後の親掲載支配によっておこる個々の運動単位の増大の程度を反映している可能性がある。

E.結論

運動単位発火頻度解析によって得られるパラメーターは疾患バイオマーカーとして利用できる可能性はあるが、今後より長期での検証が必要である。

F.健康危険情報：なし

G.研究発表：

1. 論文発表
Noto YI, Watanabe K, Holobar A, Kitaoji T, Tsuji Y, Kojima Y, et al. High-density surface electromyography to assess motor unit firing rate in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A patients. Clin Neurophysiol. 2021;132(3):812-8.
2. 学会発表
第50回日本臨床神経生理学会
2020年11月26-28日 京都
能登祐一、渡邊 航平、Ales Holobar、北大路隆正、水野敏樹、中川正法
高密度表面筋電図法を用いた運動単位発火パターン解析によるCharcot-Marie-Tooth病におけるバイオマーカー探索の試み

H.知的所有権の取得状況（予定を含む）

1. 特許取得
該当なし

2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし