

難治性疾患等政策研究事業

神経変性疾患領域における基盤的調査研究（分担）研究報告書

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。

京都府医科大学脳神経内科 能登祐一

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

5年経過したレジストリデータを用いて本邦におけるCMT患者の疫学的情報を明らかにした。バイオマーカー探索として、CMT1A患者の筋輝度を新規手法であるautomatic thresholding methodsにて評価した。

（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

本邦のCMT患者の遺伝子異常におけるCMT1Aの割合は、欧米からの報告と同様であることが明らかとなった。また、CMT1A患者では筋エコーにおいて筋輝度が上昇しており、そのパラメーターは疾患重症度と関連することが明らかとなった。

D. 考察

CMT1A患者の筋エコー評価におけるautomatic thresholding methodsにおけるパラメーターは、疾患重症度を反映する一方、従来のグレースケール解析ではその役割は不十分である。

E. 結論

CMT1A患者の筋エコーにおける筋輝度上昇は、疾患重症度のサロゲートマーカーとして利用できる可能性があるが、今後より長期での検証が必要である。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Kitaoji T, Noto YI, Kojima Y, Tsuji Y, Mizuno T, Nakagawa M. Quantitative assessment of muscle echogenicity in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A by automatic thresholding methods. Clin Neurophysiol. 2021;132(10):2693-701.

2. 学会発表

第62回日本神経学会学術大会 2021年5月
北大路隆正、能登祐一、辻有希子、小島雄太、水野敏樹、中川正法 Quantitative muscle echogenicity assessment using thresholding methods in Charcot-Marie-Tooth disease

H. 知的財産権の出願・登録状況

（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