

厚生労働科学研究費補助金 (難治性疾患政策研究事業)  
神経変性疾患領域の基盤的調査研究 分担研究報告書

## Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT) における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

研究分担者：能登 祐一

京都府立医科大学大学院医学研究科 脳神経内科学 講師

### 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。

CMT についての啓発を高めていくことにより、早期診断が可能となり、リハビリテーションなどの早期介入につながる可能性がある。

### 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。CMT 患者における EMS 機器の有用性を明らかにする臨床研究開始した。

### E. 結論

本邦での CMT の臨床像が明らかとなった。

### (倫理面への配慮)

本研究は、医学倫理委員会、臨床研究倫理委員会の承認のもとで実施した。

### F. 健康危険情報

該当なし

### 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、高齢期においてはじめて診断がつく症例が少なくないことが明らかとなった。

### G. 研究発表 (2022/4/1~2023/3/31 発表)

#### 1. 論文発表

Kitaoji T, Noto Y, Kojima Y, Tsuji Y, Kitani-Morii F, Mizuno T, et al. Compound muscle action potential duration ratio for differentiation between Charcot-Marie-Tooth disease and CIDP. *Clinical Neurophysiology*. 2023;146:124-30.

#### 2. 学会発表

第 63 回日本神経学会学術大会 2022 年 5 月 岡部由華、辻有希子、能登祐一、北大路隆正、水野敏樹、中川正法 CMT 患

### D. 考察

者レジストリ（CMTPR）を用いた CMT  
臨床像解析

**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