

シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究 (CMT patient registry)

講師・能登祐一からのメッセージ

本邦唯一のシャルコー・マリー・トゥース病の患者レジストリーの研究です。



キーワード

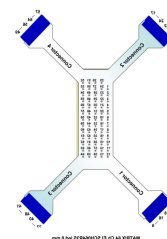
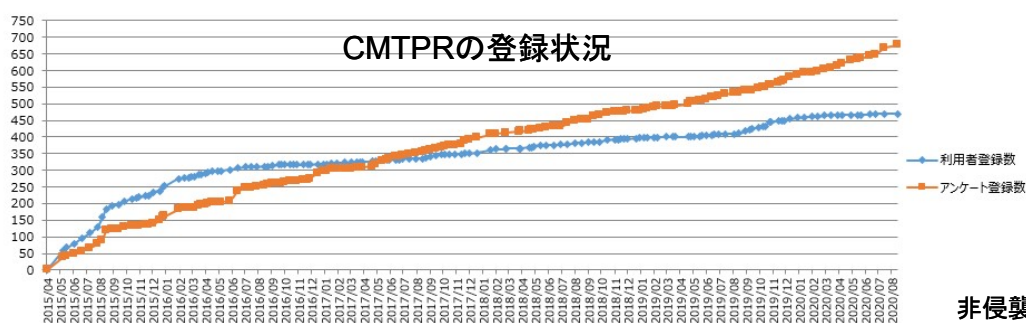
シャルコーマリートゥース病、遺伝子変異、リハビリテーション、

研究の概要

本邦におけるシャルコーマリートゥース病患者さんの診療実態、自然史を明らかにし、新規治療の臨床試験実施のための基盤を構築することを目的としています。

研究内容

シャルコー・マリー・トゥース病 (CMT) は原因遺伝子が80種類以上ある希少神経難病です。本研究班では、CMT患者レジストリー (CMTPR) を行っており、現在、450名以上登録があり、6ヶ月毎にアンケート調査によるデータ収集を行っています。また、血液検査、そして、神経・筋超音波検査や、表面筋電図検査など非侵襲的な検査方法を用いたバイオマーカーの探索研究も実施しております。今後も、患者レジストリーによるCMT遺伝子型別の自然経過の解明、今後生まれ得る新たな治療薬の臨床試験の本邦での基盤づくりを進めて参ります。また、アジア・オセアニア諸国のCMT研究者 (Asia-Oceanic Inherited Neuropathy Consortium: AOINC) と連携して、多施設共同にて、CMTの治療、リハビリテーション療法のエビデンスの創出を図りたいと考えております。



非侵襲的な検査によるバイオマーカーの創出

今後の展望

本邦でのCMT患者レジストリーを構築し、国際協力のもとに、原因遺伝子別のCMTの自然経過を明らかにし、臨床的バイオマーカーを確立することは、具体的に動き始めたCMTに対する臨床試験を行う上で必須の事項であり、臨床的意義は極めて高いと考えます。