

特集の意図

1886年にシャルコー・マリー・トゥース病の原著とされる報告がなされてから、本年で130周年を迎える。また昨年の難病法の施行により、306の指定難病の1つにカウントされた。この機会に、本疾患の最新の知識と治療への展望を整理したい。

特集の構成

1. CMTの遺伝子診断の現況 — 多様な原因遺伝子（橋口昭大，他）

CMTの原因遺伝子は発症機序別に9つに分類される。この9つの分類に沿って、どの遺伝子のどのような異常によりどのような病型を発症するのか解説する。また、次世代シーケンサーを用いた遺伝子同定の検査法についても自施設の試みとともに紹介する。

2. CMTの病理（岡 伸幸）

CMTの診断には末梢神経生検が有用であることが多い。CMTの病型は多岐にわたるが、比較的稀なものも含めて病理写真を数多く提示し、それぞれの病理学的にみた特徴を解説する。

3. CMTと炎症性ニューロパチー（飯島正博）

CMTの疫学、分類、臨床像、そして炎症性ニューロパチーとの鑑別について概説する。CMTとの鑑別で重要となるのはCIDPおよびMAG抗体陽性IgM MGUSニューロパチーで、両疾患の臨床像、電気生理、画像、病理所見を詳しくみていく。

4. CMTの治療 — 神経内科の立場から（中川正法）

現段階で、CMTに対する効果が証明された治療薬は存在しない。これまでの、そして今後に期待がかかる治療薬研究を整理してまとめる。また、CMTの末梢神経障害を悪化させる可能性のある薬剤や麻酔に関する注意点や、多くの患者が訴える“痛み”への対応についても解説する。

5. CMTの治療 — 整形外科の立場から（渡邊耕太）

CMTに対して整形外科で行われる主な治療を概説する。特にCMTで手術の適応となることの多い足部の変形や機能障害に対する各種術式を中心に紹介する。

6. CMTのリハビリテーション（田島文博，他）

長らく、CMTに対しては運動負荷を避けたほうがよいというのが定説であったが、最近になり高強度の運動療法の効果について報告が相次いでいる。このような流れの歴史の変遷、理論的背景について概説するとともに、高負荷のトレーニングを続け世界トップレベルのアスリートとなったCMT患者についても紹介する。