

図3 症例の眼底写真および蛍光眼底造影写真

上段：初診時眼底写真。矯正視力は両眼とも1.0で、両眼黄斑部に正常な中心窩周囲に輪状の網膜色素上皮(RPE)の萎縮を認めた。

2 段目：蛍光眼底造影写真。輪状病巣部に一致して後期に組織染を認めた。脈絡膜背景蛍光は正常であった。

3 段目：9年後の眼底写真。両眼とも輪状病巣の拡大を認めた。

4 段目：9年後の蛍光眼底造影写真。輪状病巣部に一致した組織染および充盈欠損を認めた。

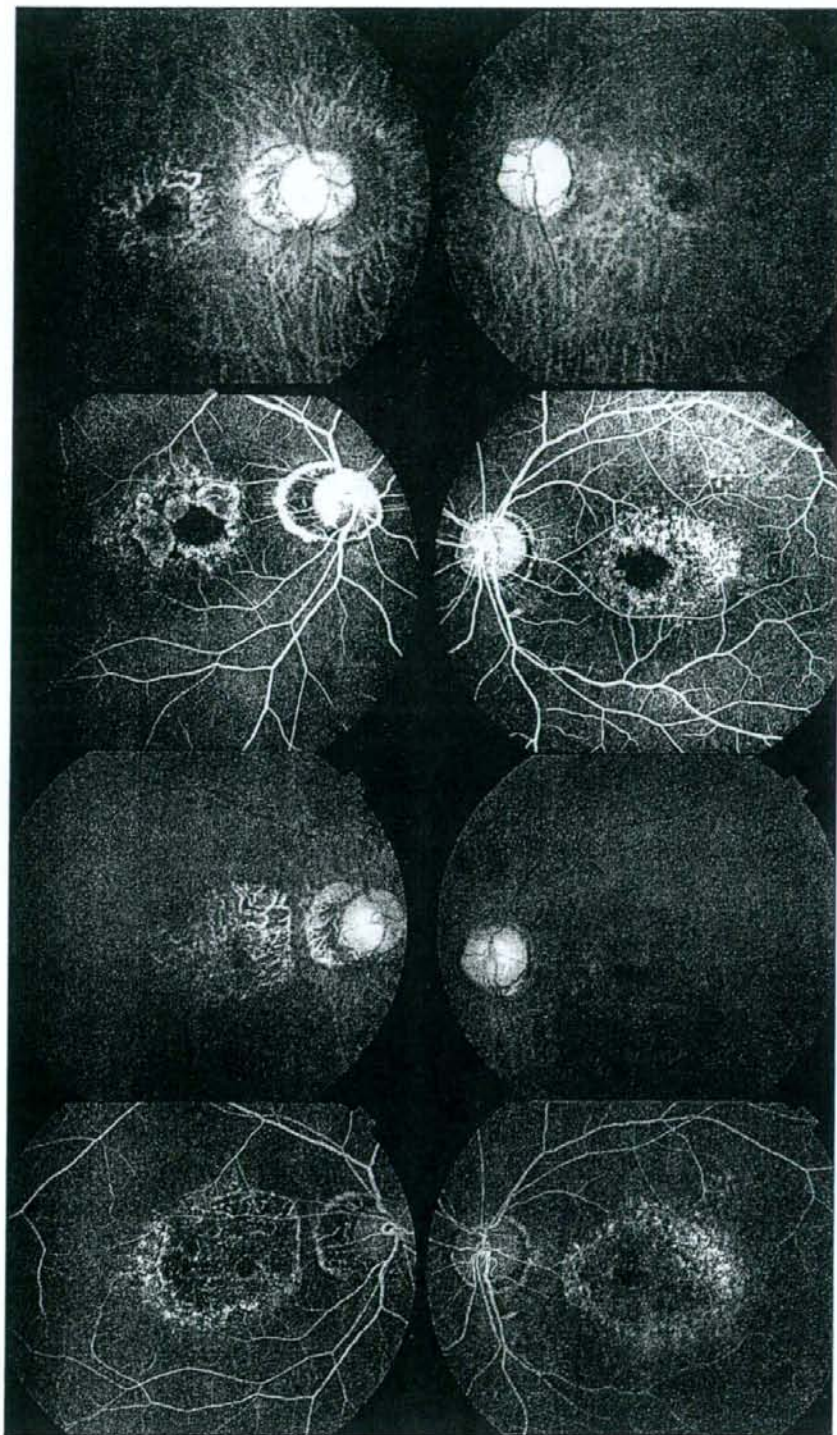




図4 症例の眼底写真および手術前後のゴールドマン視野検査所見

上段左：手術前の右眼底写真。視力はVd=0.06(0.1×-4.0D)で、耳側上方の網膜内層裂孔と黄斑部に及ぶ広範な網膜分離(RS)に対し、網膜冷凍凝固術およびブロンベ縫着を行った。上段右：手術25年後の右眼底写真。RSに一致した部位に陳旧性網膜剥離の自然復位に類似した区画性網膜色素変性症様の色素沈着が生じた。矯正視力は0.7。下段左：手術前のゴールドマン視野検査所見。下段右：手術25年後のゴールドマン視野検査所見。視野障害の進行を認めるが視力は25年後も0.7を維持している。

これは近年特に増加傾向である硝子体内薬剤注入治療の報告が多いためと考えられた。RCTでは、報告数が少ないものの、経過観察期間は平均およそ3年という結果であり、これが治療的介入の効果判定の一つの目安と考えられた。

次に、3疾患について既報の自験例の提示と共に長期経過観察の結果とその意義を考察した。

眼底白点症の症例はぶどう膜炎を契機に白点が消失したという極めて稀な病態を示した。元来存在性とされていた疾患の症例中に進行性ジストロフィーが混在しているという事実は見過ごされやすい。このような発見は疾患の病態に対する探求心と忍耐強いそして綿密な患者の経過観察の賜であり、今後さらに白点の発生消失の機序の解明、治療法の開発に際してこのような態度が大切と考える。BCAMDの症例は良性という疾患名のごとく予

後が比較的良好であるとされており、診断の上でも長期経過の把握が必要となる。比較的稀な疾患であり、種々の検査や臨床経過が診断の決め手となる。今後診断が確実な症例の長期予後の再検討により疾患概念が見直される日がくるであろう。RSの症例では剥離網膜の自然復位後にみられるとされる著明な区画性のRPE変性の経過観察と、変性の結果における形態および機能評価が可能であった。特に近年の形態解析のゴールドスタンダードになりつつあるOCTでは網膜外層の消失を伴う強い萎縮性変化と内層の構造不整が観察できた。今後このような手法で剥離ないし分離網膜に生じる長期変化を形態・機能の両面から評価することは、病態の解明治療の開発に有用であると考えられた。

臨床家のたゆまない長期にわたる観察からの発見が後に分子遺伝学の発達により証明された事例や、疾患概念

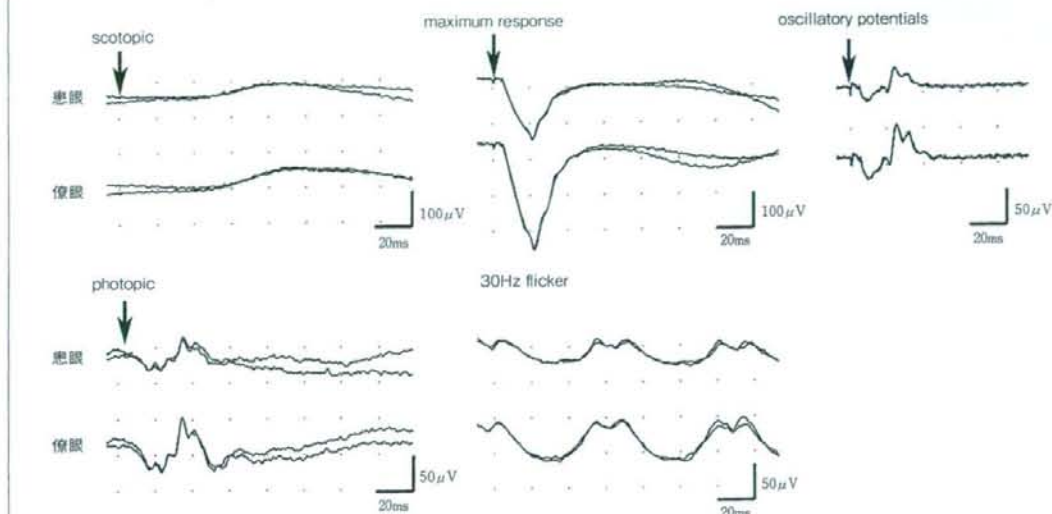
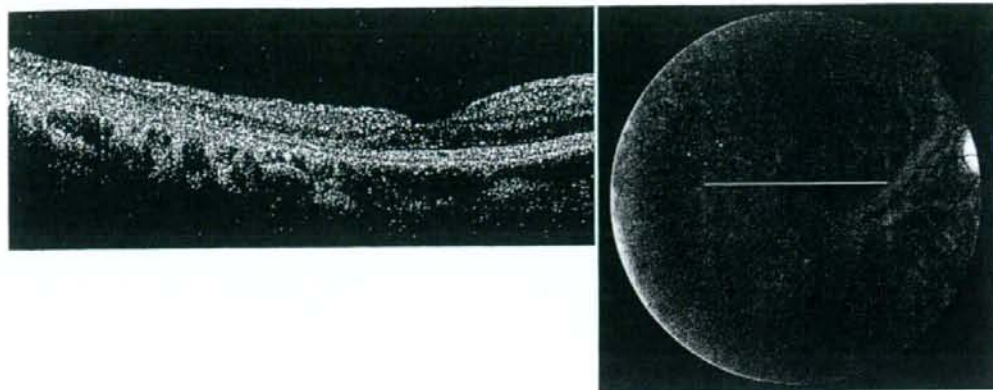


図5 手術25年後の後極部の光干渉断層計optical coherence tomography(OCT)写真とISCEVプロトコールに準拠した網膜電図(ERG)
 上段左:右眼OCT像。RSがあった範囲は内層は構造不整、萎縮は外層に著明で、外顆粒層、外境界膜、視細胞外部内部接合部の反射帯は消失しており、またRPE下に高輝度の反射を認めた。上段右:右眼底写真。黄斑部を横切る水平線は左に示すOCT像のスキャン部位を示す。下段:ISCEVプロトコールに準拠したERGでは右眼において障害範囲相当の振幅低下を認めた。潜時は左右差を認めない。

が見直された事例があることを再確認した。今後も新しい疾患、解明されるべき疾患病態が多くあり、治療法がない疾患でも長期経過観察により得られる情報は計り知れない。そしてこれらは長期経過観察を行う意義の一端であろうと考えられる。

謝辞

本内容は第55回日本臨床視覚電気生理学学会・第3回視機

能研究会、シンポジウム「網膜・視路疾患の長期経過」において口演した。本稿を終えるにあたり、ご指導ご助言をいただいた以下の方々に深謝します。角田和繁、三宅養三(東京医療センター・臨床研究センター)、大出尚郎、木村 至、佐藤エンリケアダン、北 和典(慶應義塾大学医学部眼科学講座)、山田喜三郎、今泉雅資、中塚和夫(大分大学医学部眼科学講座)、加藤千晶(ちあき眼科クリニック)(敬称略)。

文献

- 1) Miyake Y: Fundus Albipunctatus. in Miyake Y (ed): Electrodiagnosis of Retinal Diseases. Springer-Verlag, Tokyo, 114-118, 2005.
- 2) 中村 誠: 遺伝性網膜疾患のトピックス 杆体機能不全を伴う停在性網膜疾患. 眼科 48: 1669-1686, 2006.
- 3) Yamamoto H, Simon A, et al: Mutations in the gene encoding 11-cis retinol dehydrogenase cause delayed dark adaptation and fundus albipunctatus. Nat Genet 22: 188-191, 1999.
- 4) Nakamura M, Hotta Y, et al: A high association with cone dystrophy in Fundus albipunctatus caused by mutations of the RDH5 gene. Invest Ophthalmol Vis Sci 41: 3925-3932, 2000.
- 5) Nakamura M, Skalet J, et al: RDH5 gene mutations and electroretinogram in fundus albipunctatus with or without macular dystrophy: RDH5 mutations and ERG in fundus albipunctatus. Doc Ophthalmol 107: 3-11, 2003.
- 6) 中村 誠, 三宅養三: 先天停止性夜盲の分子遺伝学. 日眼会誌 108: 665-673, 2004.
- 7) Liden M, Romert A, et al: Biochemical defects in 11-cis-retinol dehydrogenase mutants associated with fundus albipunctatus. J Biol Chem 276: 49251-49257, 2001.
- 8) Miyake Y, Shiroshima N, et al: Fundus albipunctatus associated with cone dystrophy. Br J Ophthalmol 76: 375-379, 1992.
- 9) Mata NL, Radu RA, et al: Isomerization and oxidation of vitamin A in cone-dominant retinas: a novel pathway for visual-pigment regeneration in daylight. Neuron 36: 69-80, 2002.
- 10) Imaizumi M, Tatewaki SY, et al: Disappearance of puncta after uveitis in an eye with fundus albipunctatus. Retina 25: 1096-1098, 2005.
- 11) Deutman AF: Benign concentric annular macular dystrophy. Am J Ophthalmol 78: 384-396, 1974.
- 12) van den Biesen PR, Deutman AF, et al: Evolution of benign concentric annular macular dystrophy. Am J Ophthalmol 100: 73-78, 1985.
- 13) Miyake Y, Shiroshima N, et al: Bull's-eye maculopathy and negative electroretinogram. Retina 9: 210-215, 1989.
- 14) Sadowski B, Rohrbach JM, et al: Benign concentric annular macular dystrophy. Klin Monatsbl Augenheilkd 205: 173-175, 1994.
- 15) Coppeto J, Ayazi S: Annular macular dystrophy. Am J Ophthalmol 93: 279-284, 1982.
- 16) van Lith-Verhoeven JJ, Hoyng CB, et al: The benign concentric annular macular dystrophy locus maps to 6p12.3-q16. Invest Ophthalmol Vis Sci 45: 30-35, 2004.
- 17) 篠田 啓, 大出尚郎, 他: 良性輪状環状黄斑ジストロフィーが疑われた1例. 眼紀 50: 370-376, 1999.