

## . 総括研究報告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
総括研究報告書

**網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究**

研究代表者 白神 史雄 岡山大学大学院医歯薬総合研究科眼科学 教授

研究要旨：眼科疾患の中には、罹患率が低く、治療法が確立されていない、希少難治性疾患が存在する。このような疾患については、医療の標準化がおこなわれておらず、眼科医における認知度も低いいため、本邦における罹患状況の詳細は不明である。そこで、希少難治性眼疾患の診断基準の策定と、診断基準に基づく疫学調査による現状の把握が必要である。本研究では、希少難治性眼疾患のうち、萎縮型加齢黄斑変性、網膜色素変性、レーベル遺伝性視神経症を対象とし、診断基準、重症度分類、および診療ガイドラインの策定を行った。また、萎縮型加齢黄斑変性およびレーベル遺伝性視神経症については、これらの疾患を研究対象とする専門学会会員と日本眼科学会の一般研修施設を対象にアンケートを送付した。今後アンケートを回収し、これらの疾患の罹患状況を解析する予定である。本研究によって、萎縮型加齢黄斑変性、網膜色素変性、レーベル遺伝性視神経症の医療の標準化と現状把握、そして医療の質の向上が期待される。

研究分担者

東範行（国立成育医療研究センター眼科・視覚科学研究室・医長・室長）、飯田知弘（東京女子医科大学眼科学教室・主任教授）、池田康博（九州大学病院眼科・講師）、稲谷大（福井大学医学部眼科・教授）、大野京子（東京医科歯科大学大学院医歯学研究科眼科学・教授）、小椋祐一郎（名古屋市立大学医学部眼科・教授）、坂本泰二（鹿児島大学大学院医歯学総合研究科眼科学・教授）、高橋寛二（関西医科大学眼科学教室・教授）、高橋政代（理化学研究所多細胞システム形成研究センター・プロジェクトリーダー）、辻川明孝（香川大学医学部眼科学・教授）、寺崎浩子（名古屋大学大学院医学系研究科眼科学・教授）、中澤徹（東北大学大学院医学系研究科眼科学・教授）、中村誠（神戸大学大学院医学研究科眼科学・教授）、村上晶（順天堂大学医学部眼科・教授）、森實祐基（岡山大学病院眼科・講師）、山本修一（千葉大学大学院医学研究院眼科学・教授）、柳靖雄（東京大学大学院医学系研究科眼科学・講師）、湯澤美都子（日本大学医学部眼科・教授）、吉村長久（京都大学大学院医学研究科眼科学・教授）

A. 研究目的

本研究の目的は、萎縮型加齢黄斑変性、網膜色素変性、レーベル遺伝性視神経症を対象として、診断基準、重症度分類、診療ガイドラインの策定を行うことである。また、萎縮型加齢黄斑変性、レーベル遺伝性視神経症については策定した診断基準をもとに、患者数調査、罹患状況調査を行う。

## B. 方法

研究分担者を、萎縮型加齢黄斑変性、網膜色素変性、レーベル遺伝性視神経症の3つの担当グループに分け、各グループにおいて、各疾患の診断基準、重症度分類、診療ガイドラインの策定を行う。診断基準、重症度分類、診療ガイドラインの草案は、他のグループに属する研究分担者や、各疾患を研究対象とする専門学会による評価を受け、最終的に日本眼科学会誌にて発表する。また、本邦における罹患状況が把握できていない、萎縮型加齢黄斑変性とレーベル遺伝性視神経症については、日本眼科学会専門医認定施設ならびに日本網膜硝子体学会（萎縮型加齢黄斑変性）もしくは日本神経眼科学会（レーベル遺伝性視神経症）会員に、アンケート調査を行う。

（倫理面への配慮）

診断基準策定と個人情報の特定されないアンケート調査であるので、倫理的問題は生じない。

## C. 結果

### 萎縮型加齢黄斑変性

萎縮型加齢黄斑変性の定義、視力、眼底所見、画像所見、除外規定からなる診断基準および重症度分類を策定した。これらの診断基準および重症度分類は日本眼科学会雑誌にガイドラインとして投稿した。また、策定した診断基準および重症度分類を患者数の調査用紙とともに日本眼科学会専門医認定施設ならびに日本網膜硝子体学会会員に送付した。今年度中にアンケートの回収、解析を行う予定である。

### 網膜色素変性

従来の網膜色素変性の診断基準を参考に、最近の診断方法の変化や臨床現場からの意見を参考に改訂を行った。また、重症度分類を策定した。さらに、網膜色素変性の診療ガイドライン作成にむけてその骨子を策定した。

### レーベル遺伝性視神経症

ミトコンドリア病認定基準を参考に診断基準を策定した。また、日本眼科学会専門医認定施設ならびに日本神経眼科学会会員に、アンケート調査用紙を送付した。今年度中にアンケートの回収、解析を行う予定である。

#### D. 考案

診断基準、重症度分類、診療ガイドラインの策定によって、施設間による診断のばらつきが小さくなり、患者の見落としが減るなど、医療の標準化が進み、医療の質が向上することが期待される。また、患者数の把握は、有効な医療資源配分につながるといえる。

#### E. 結論

本研究で策定された診断基準、重症度分類、診療ガイドラインおよびアンケート調査の結果は、萎縮型加齢黄斑変性、網膜色素変性、レーベル遺伝性視神経症の医療の標準化、医療の質の向上につながり、患者の福祉の向上に寄与する。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 論文発表

##### 1. 論文発表

1) 萎縮型加齢黄斑変性診療ガイドライン作成ワーキンググループ；高橋寛二他。萎縮型加齢黄斑変性の診断基準．日本眼科学会雑誌投稿中

2) 中村誠他。レーベル遺伝性視神経症認定基準．日本眼科学会雑誌．印刷中

##### 2. 学会発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし