

中隔視神経異形成症の眼科的所見に関する研究

研究分担者 佐藤 美保 浜松医科大学 眼科 准教授（病院教授）

研究要旨

中隔視神経異形成症について過去の報告を調査した。報告している施設にアンケートを送付し、症例にかんする詳細なデータを聴取した。51編の論文について眼所見、視力について抽出し解析した。眼症状のないものと記載のないものは3編、神経症状の記載のないものは10篇、内分泌症状の記載のないものは16篇で眼症状はほぼ必発であった。眼症状として新生児期に発症したのは眼振と小眼球が多く、乳児期になると眼振以外に固視追視不良や斜視が発見のきっかけとなっていた。最終視力は記載のあった約72%の症例でよい方の矯正視力が0.3未満の重篤な視力障害を持っていることがあきらかになった。

A. 研究目的

中隔視神経異形成症における眼所見ならびに視力障害の程度について調査すること

B. 研究方法

これまでに報告された中隔視神経異形成症の文献を抽出し、論文報告施設に依頼して各所見につきアンケートをおこなった。

（倫理面への配慮）

症例については所見のみの情報にかぎり、当調査においては匿名化されたものを収集した。

C. 研究結果

1. 眼症状は、ないものと記載のないものはわずか3編で眼症状はほぼ必発であった。眼症状の初発時期は新生児期が14名、乳児期が23名であった。視反応がはっきり確認できない新生児期において、発見のきっかけとなった眼症状は眼振（9名）、小眼球（5名）、追固視不良（3名）であった。乳児期になると、眼振（13名）、斜視（11名）、追固視不良（7名）、健診（2名）であった。
2. 視神経の状態は、記載されていたのは43名で、右眼が正常の者が9名、左眼が正常の者が4名、それ以外のものは、委縮または低形成との記載であった。
3. 矯正視力が記載されていたのは36名でそのうち、両眼ともに光覚なしは9名、良いほうの視力でも光覚ありなのは7名で合わせて16名（44%）は著しい視力障害（盲）であった。10名はよい方の矯正視力が0.02~0.3と重度の視力障害、よい方の矯正視力が0.3以上の軽度の視力障害だったのはわずか10

名であった。したがって視力が記載されていた36名中26名（72%）が盲および重度の視力障害（良い方の視力0.3未満）に相当していた。

4. 51症例のうち、症状が視力障害のみで、神経症状および内分泌症状の記載がないものが4例あった。視神経形成異常と画像診断のみで診断されていた。

D. 考察

1. 視反応がはっきり確認できない新生児期において、発見のきっかけとなった眼症状は外見上わかりやすいものが多かった。一方、乳児期になると、視反応の異常によって気づかれるものが増加していた。
2. 視神経所見については、一般的に低形成は形状が小さいもの、「委縮」は視神経の大きさは正常であるが色調が不良であるものを指していると思われるが、報告者によっては同義語として用いているか、両者の合併がみられる可能性がある。
3. 視力の程度は、視神経所見とよく一致しており、視神経委縮または低形成がみられない場合は、ほぼ正常あるいは軽度の視力障害を得ていると思われた。そこから推測すると、視神経所見の記載はあっても視力の記載のなかった13名は、両眼が正常だった1名、片眼性の3名を除く9名は著しい視力障害と推測された。一方、視力が正常と記載されていても正確な数値が得られている症例は存在せず、記載されている視力の多くは0.02~0.3というあいまいな数値であっ

た。これは多くの症例で、知的障害のために正確な視力を測定することが困難だったことが原因と思われる。

4. 一方で、眼症状以外に神経症状や内分泌症状があきらかでないものも若干存在することから、診断に対する眼科医の責務が大きいことがうかがわれた。
5. これらの重篤な視力障害が多いことを考えると、中隔視神経異形成症の児にたいしては適切なロービジョンケアが必要であることを認識した。

E. 結論

中隔視神経異形成症の児においては、視神経低形成または委縮に小眼球や眼振といった障害のために72%が著しい視覚障害を持っていることが明らかになった。

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Sawada M, Hikoya A, Negishi T, Hotta Y, Sato M. Characteristics and surgical outcomes of consecutive exotropia of different etiologies. *Jpn J Ophthalmol*. 2015 Sep;59(5):335-40
2. Hosono K, Harada Y, Kurata K, Hikoya A, Sato M, Minoshima S, Hotta Y. Novel GUCY2D Gene Mutations in Japanese Male Twins with Leber Congenital Amaurosis. *J Ophthalmol*. 2015;2015:693468.
3. 佐藤美保. 総説：弱視 日本眼科学会雑誌 日眼会誌. 119 (4): 317-324, 2015

2. 学会発表

1. 佐藤美保. 小児眼科の病診連携：特別講演 愛知県眼科医会学術研修会
2. 佐藤美保. 弱視への対処法 教育講演 新・眼科診療アップデートセミナー2015 in Kyoto
3. 細野克博、蓑島伸生、彦谷明子、佐藤美保、堀田喜裕：常染色体劣性網膜色素変性患者におけるEYS遺伝子各エキソンのコピー数変異解析 第119回日本眼科学会総会

4. 佐藤美保. チャレンジ！小児眼科とおとなの斜視. 新潟 特別講演 第17回越後眼科研究
5. 佐藤美保. 小児眼科における病診連携. 特別講演 第10回秋田眼科フォーラム
6. 松岡貴大、細野克博、立花信貴、彦谷明子、荒井優気、佐藤美保、高橋 政代、堀田喜裕. S A G遺伝子の636delT をホモ接合体で持つ網膜ジストロフィの1例：第431回東海眼科学会
7. 細野克博、佐藤美保、原田祐子、倉田健太郎、彦谷明子、蓑島伸生、堀田喜裕. レーバー先天盲の(二卵性)双生児の次世代シーケンサーを用いた遺伝子変異解析. 第40回日本小児眼科学会 合同学会
8. 林思音、佐藤美保、枝松瞳、鈴木寛子、古森美和、彦谷明子、山下英俊. 強度近視性内斜視の斜視手術前後の眼圧. 第71回日本弱視斜視学会
9. 新井慎司、長谷岡宗、鷲山愛、稲垣理佐子、古森美和、彦谷明子、堀田喜裕、佐藤美保. 間欠性外斜視に対する両方直筋後転術、前後転術の年代別手術成績. 第71回日本弱視斜視学会 第40回日本小児眼科学会 合同学会
10. 鈴木寛子、林思音、古森美和、彦谷明子、枝松瞳、堀田喜裕、佐藤美保. 続発性外斜視、間歇性外斜視の術前後の眼圧変化. 第71回日本弱視斜視学会
11. 佐藤美保. 学童期における弱視・斜視 教育講演 日本眼科医会 第69回生涯教育講座
12. Hayashi S, Sato M, Edamatsu H, Suzuki H, Komori M, Hikoya A, Yamashita H. Intraocular pressure in the abducting position of highly myopic strabismus decreases after Yokoyama procedure. 32th Meetings of the European Strabismological Association
13. Sato M. A case I have learnt from. 32th Meetings of the European Strabismological Association

14. 佐藤美保 .治療の新知見 シンポジウム「弱視診療のアップデート」第69回日本臨床眼科学会
斜筋麻痺に対する下斜筋減弱術と上斜筋強化術の併用 . 第32回遠州眼科医会集談会
15. 宮道大督、朝比奈美輝、中島隼也、佐藤美保、細野克博、野村隆仁、根岸貴志、今川英里、三宅紀子、堀田喜裕、緒方勤、松本直通 . 全エクソーム解析からHPS6遺伝子異常を同定できた眼白皮症の姉妹例 . 第69回日本臨床眼科学会
16. 杉山能子、佐藤美保、根岸貴志、清水ふき、横山吉美、彦谷明子、木村亜紀子 . たしかに伝え、そっと教える「斜視診療の基礎と裏ワザ」インストラクションコース 第69回日本臨床眼科学会
17. 松岡貴大、細野克博、立花信貴、彦谷明子、荒井優気、佐藤美保、高橋政代、堀田喜裕 . SAG遺伝子の636delTをホモ接合体で持つ網膜ジストロフィの1例 .第69回日本臨床眼科学会
18. 佐藤美保 . 発達障害と視覚認知 第69回日本臨床眼科学会
19. 古森美和、鈴木寛子、澤田麻友、原田祐子、彦谷明子、堀田喜裕、佐藤美保 . 先天性上
20. 佐藤美保 . 斜視はどこまで治るのか？西濃眼科ゼミナール
21. 佐藤美保 . 小児眼科の病診連携 第5回GMC
22. 佐藤美保 . 斜視、弱視診療のコツ 三河視能訓練士勉強会
23. 鈴木寛子、古森美和、原田祐子、彦谷明子、堀田喜裕、東範行、佐藤美保 . 網膜芽細胞腫が疑われた網膜色素上皮過誤腫の1例 . 第54回日本網膜硝子体学会総会 第32回日本眼循環学会合同学会
24. 佐藤美保 . 成人の斜視手術 第1回Seminar of Ophthalmological Surgery

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他

中隔視神経異形成症の内分泌学的所見に関する研究

研究分担者 田島敏広 自治医科大学とちぎ子ども医療センター 教授

研究要旨

中隔視神経異形成症(Septo-optic dysplasia, 以下 SOD)の内分泌学的症状、詳細を把握するために 症例が
集積していると考えられる国内の主要施設の小児科に SOD と類縁疾患(透明中隔欠損症と眼疾患、下垂体症
状の併発例)について、下垂体症状、発症時期、欠損ホルモンについて質問票調査を行った。その結果昨年
度作成した内分泌学的な診断基準、重症度分類が妥当であることが検証された。

A. 研究目的

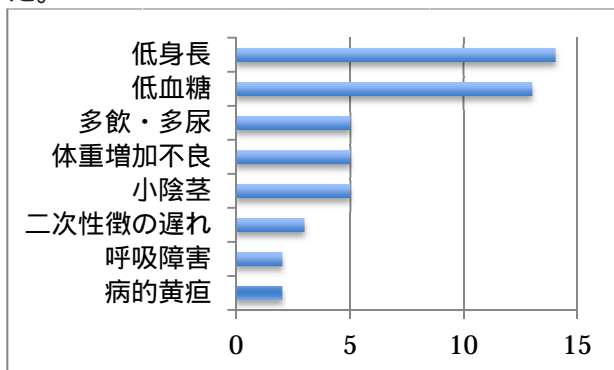
中隔視神経異形成症(Septo-optic dysplasia, 以下 SOD)の内分泌学的症状、詳細を把握する
ために 症例が集積していると考えられる国内の主要施設の小児科に SOD と類縁疾患(透
明中隔欠損症と眼疾患、下垂体症状の併発例)について、下垂体症状発症時期、欠損ホルモ
ンについて質問票調査を行い昨年度作成した内
分泌学的診断基準、重症度分類が妥当であるか
検討した。

B. 研究方法

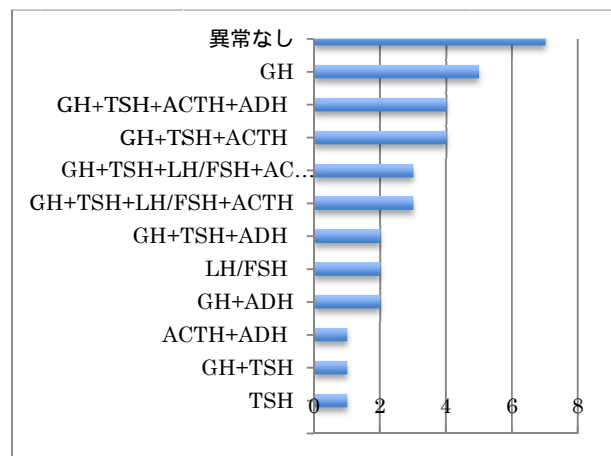
国内の主要施設の小児科に SOD と類縁疾患
(透明中隔欠損症と眼疾患、下垂体症状の併発
例)について、内分泌症状の有無、欠損ホルモ
ンの種類、発症時期について質問票を送り、そ
の調査結果を検討した。

C. 研究結果

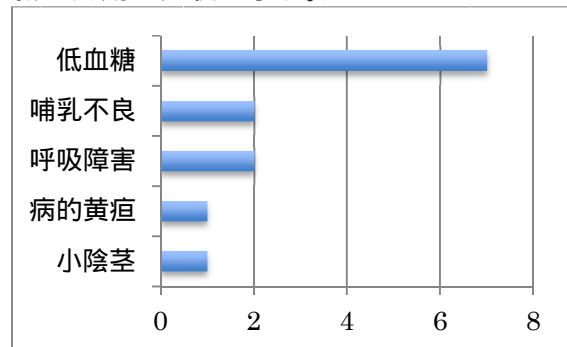
23 施設、49 例について内分泌学的検討を行っ
た。



欠損ホルモンを示す。



新生児期の症状を示す。



D. 考察

低血糖は神経学的に不可逆的な後遺症を残す
ため診断基準では、重症とした。新生児期に低
血糖を示す場合は、全例欠損ホルモンが 3 個以
上であり、重症度分類は適切であると考えられ
た。また低身長の頻度も多かった。成長障害は
日常診療において遭遇しうるが、SOD も鑑別
の一つである。SOD の場合に欠損ホルモンに
対して、より早期に適切に介入することは大切
であり、低血糖、低身長を含む診断基準、重症
度分類は診断に有用であると考えられた。

E. 結論

昨年度作成した内分泌学的診断基準、重症度

分類は妥当であり、適切に SOD を診断し、介入に対して有用である。

G. 研究発表

1. 論文発表

Mass Screening Committee; Japanese Society for Pediatric Endocrinology; Japanese Society for Mass Screening, Nagasaki K Minamitani K, Anzo M, Adachi M, Ishii T, Onigata K, Kusuda S, Harada S, Horikawa R, Minagawa M, Mizuno H, Yamakami Y, Fukushi M, Tajima T. Guidelines for Mass Screening of Congenital Hypothyroidism (2014 revision).__Clin Pediatr Endocrinol 24:107-133, 2015

2. 学会発表

田島敏広 複合型下垂体機能低下症の成因

第 42 回日本神経内分泌学会 2015 年 9 月 19 日 仙台

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし