

- 6 5) Zrenner E, A Bartz-Schmidt KU, Benav H, Besch D, Bruckmann A, Gabel VP, et al: Subretinal electronic chips allow blind patients to read letters and combine them to words. *Proc Biol Sci* 278:1489-1497, 2011.
- 6 6) Kanda H, Morimoto T, Fujikado T, Tano Y, Fukuda Y, Sawai H: Electrophysiological studies of the feasibility of suprachoroidal-transretinal stimulation for artificial vision in normal and RCS rats. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 45:560-566, 2004.
- 6 7) Fujikado T, Kamei M, Sakaguchi H, Kanda H, Morimoto T, Ikuno Y, et al : Testing of semichronically implanted retinal prosthesis by suprachoroidal-transretinal stimulation in patients with retinitis pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 52:4726-4733, 2011.
- 6 8) Kaplan HJ, Tezel TH, Berger AS, Wolf ML, Del Priore LV: Human photoreceptor transplantation in retinitis pigmentosa. A safety study. *Arch Ophthalmol* 115: 1168-1172, 1997
- 6 9) Berger AS, Tezel TH, Del Priore LV, Kaplan HJ: Photoreceptor transplantation in retinitis pigmentosa: short-term follow-up. *Ophthalmology* 110: 383-391, 2003
- 7 0) Radtke ND, Aramant RB, Seiler M, Petry HM: Preliminary report: indications of improved visual function after retinal sheet transplantation in retinitis pigmentosa patients. *Am J Ophthalmol* 128: 384-387, 1999
- 7 1) Radtke ND, Seiler MJ, Aramant RB, Petry HM, Pidwell DJ: Transplantation of intact sheets of fetal neural retina with its retinal pigment epithelium in retinitis pigmentosa patients. *Am J Ophthalmol* 133: 544-550, 2002
- 7 2) Radtke ND, Aramant RB, Seiler MJ, Petry HM, Pidwell D: Vision change after sheet transplant of fetal retina with retinal pigment epithelium to a patient with retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol* 122: 1159-1165, 2004
- 7 3) Schwartz SD, Regillo CD, Lam BL, Elliott D, Rosenfeld PJ, Gregori NZ, et al: Human embryonic stem cell-derived retinal pigment epithelium in patients with age-related macular degeneration and Stargardt's macular dystrophy: follow-up of two open-label phase 1/2 studies. *Lancet*. 385: 509-516, 2015
- 7 4) Siqueira RC, Messias A, Voltarelli JC, Scott IU, Jorge R: Intravitreal injection of autologous bone marrow-derived mononuclear cells for hereditary retinal dystrophy: a phase I trial. *Retina* 31:1207-1214. 2011
- 7 5) Siqueira R.C., Messias A., Voltarelli J.C., Messias K., Arcieri R.S., Jorge R. Resolution of macular oedema associated with retinitis pigmentosa after intravitreal use of autologous BM-derived hematopoietic stem cell

transplantation. Bone Marrow Trans 48:612-613, 2013

図 1. 骨小体様色素沈着を認める網膜色素変性の典型例. 63 歳女性, 矯正視力 0.8.

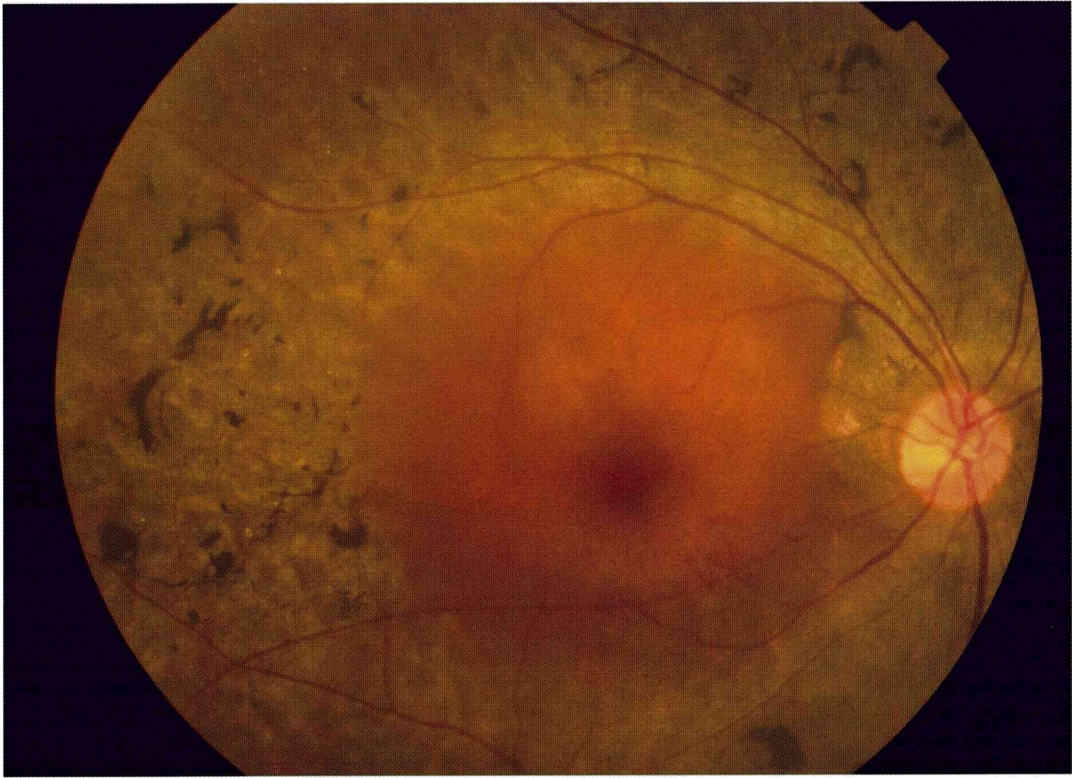


図2. 周辺部網膜の色調変化を認める比較的軽度の症例. 69歳女性, 矯正視力1.0.

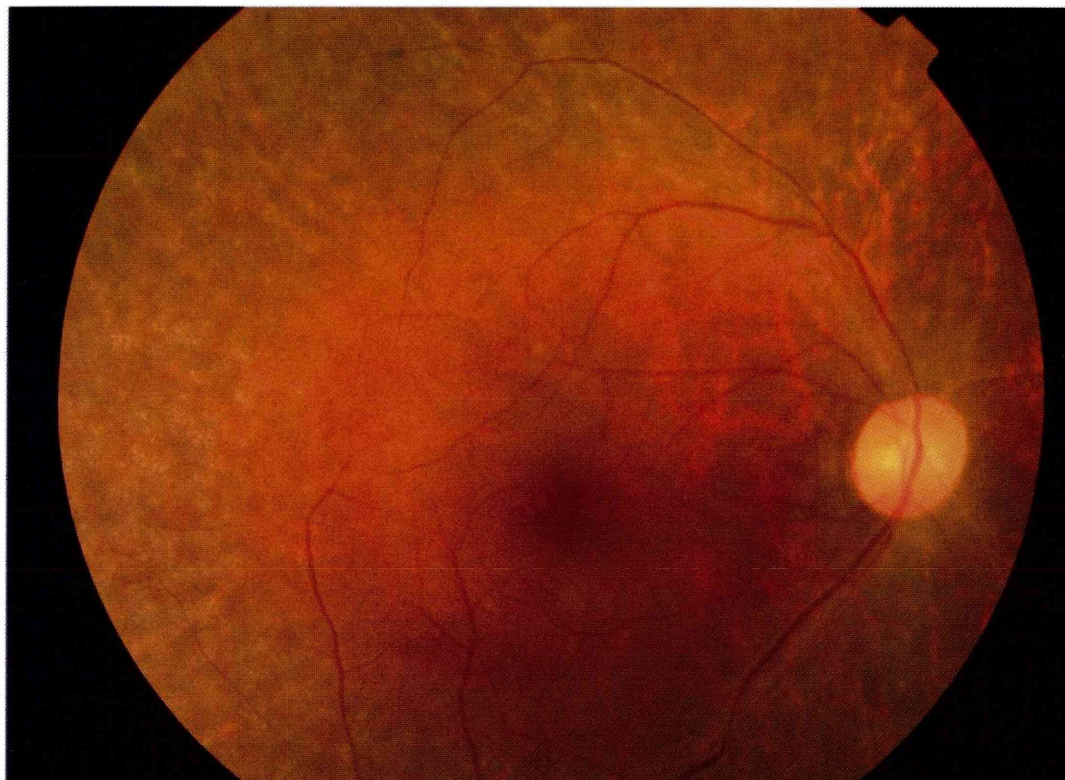


図3. 血管の狭細化が進行し視神経乳頭の退色を認める症例. 58歳女性, 矯正視力指数弁

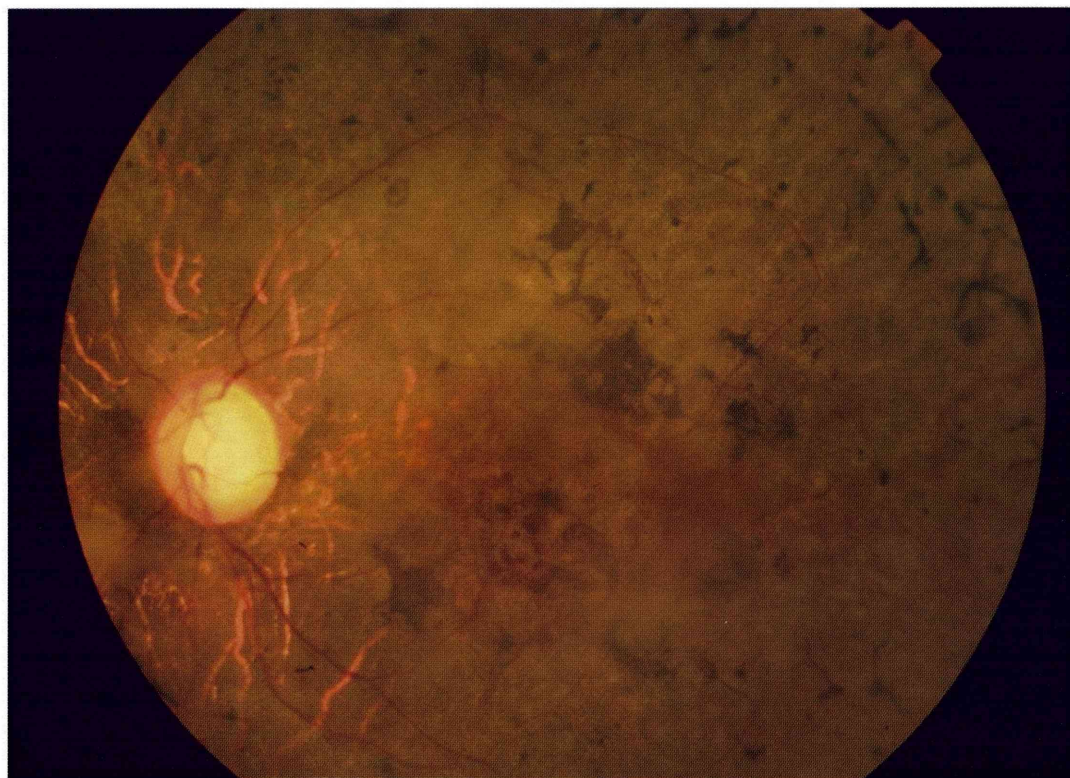


図4. 硝子体嚢胞. 48歳女性.

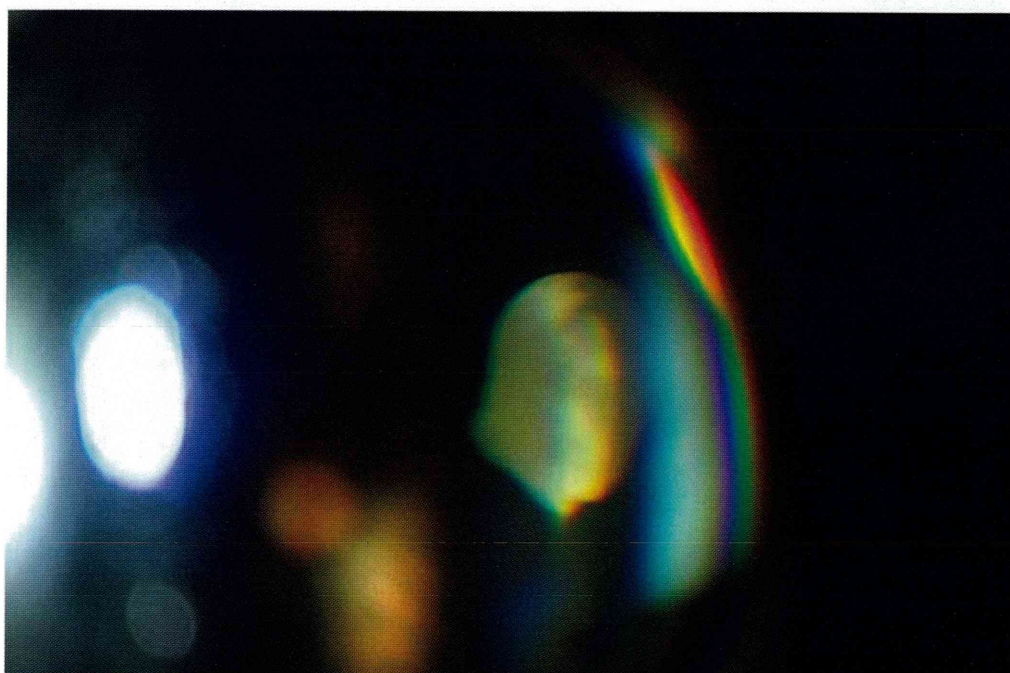


図5. 視神経乳頭ドレーゼン. 48歳女性.



図6. 全視野刺激網膜電図 (ERG) . 消失型 (上) , 減弱型 (中) , 正常反応 (下) . 目盛りは縦方向 $100\mu\text{V}$, 横方向 20msec .

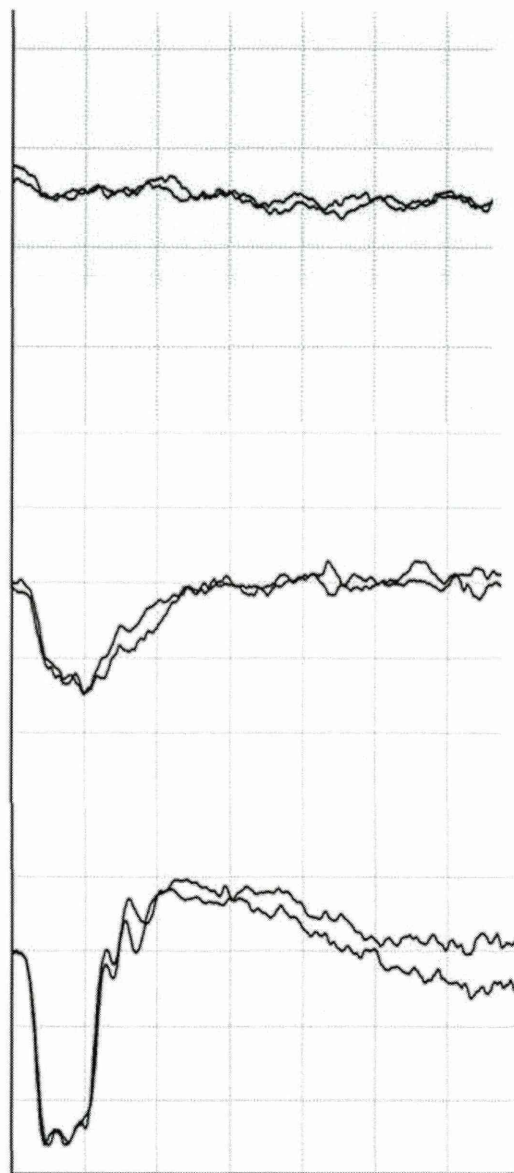
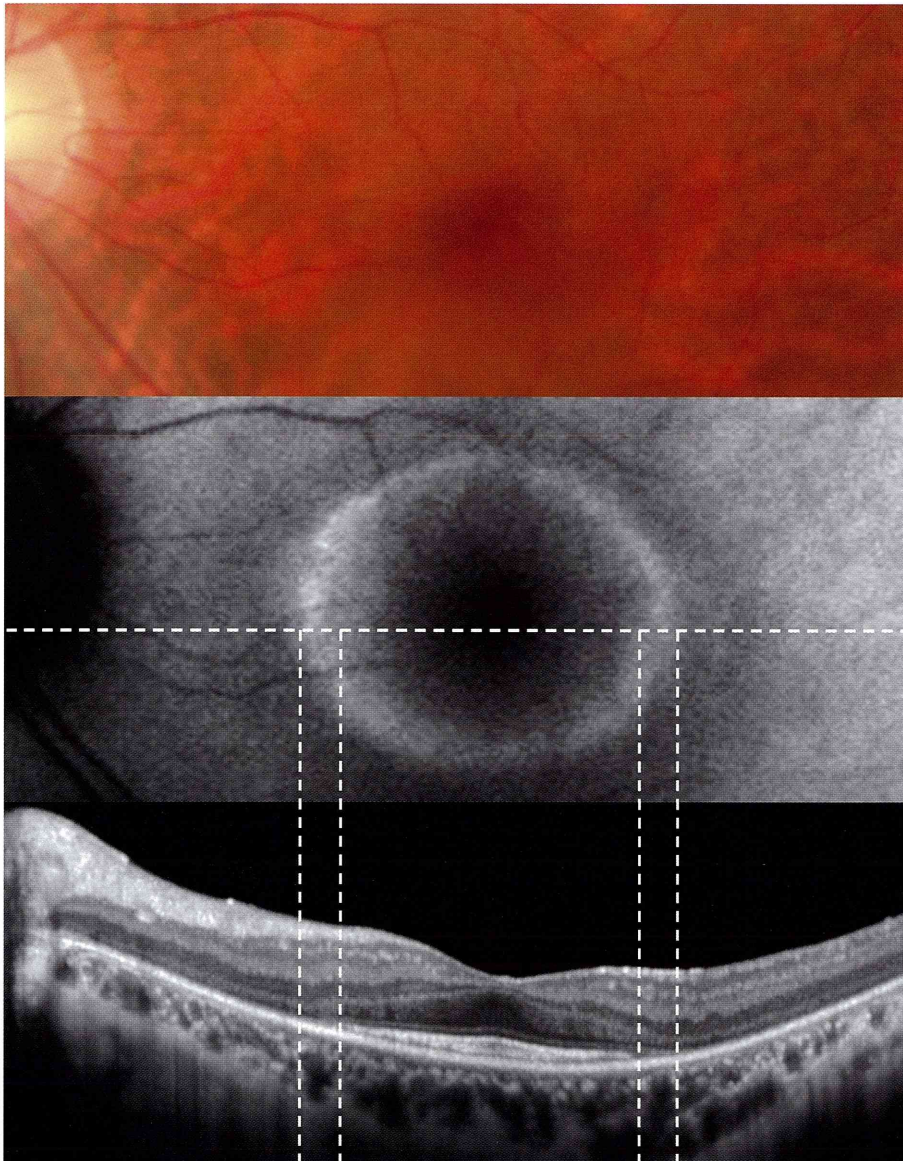


図 7. 網膜色素変性の光干渉断層計画像.

IS/OS ライン, 外境界膜の消失, 外顆粒層の菲薄化 (矢印) と網膜色素上皮層の菲薄化, 外顆粒層内の色素顆粒 (矢頭) が観察される.



図 8. 定型 RP の眼底写真（上），眼底自発蛍光（中）と一致する部位の OCT 像（下）. 眼底自発蛍光では黄斑周囲に輪状の過蛍光領域が観察され、これは OCT では正常領域と変性領域の移行部に相当する。



表

表 1：網膜色素変性の分類

I. 定型網膜色素変性：杆体錐体ジストロフィ（広義）

1. 杆体錐体ジストロフィ（狭義）
2. 杆体ジストロフィ

II. 非定型網膜色素変性

1. 無色素網膜色素変性
2. 片眼性網膜色素変性
3. 区画性網膜色素変性
4. 中心型，傍中心型網膜色素変性
5. 色素性傍静脈周囲網脈絡膜萎縮
6. 白点状網膜症

III. 全身疾患に合併する網膜色素変性

1. Usher 症候群
2. Bardet-Biedl 症候群
3. ムコ多糖症（Hurler 症候群，Scheie 症候群，Hunter 症候群，Sanfilippo 症候群）
4. Kearns-Sayre 症候群
5. 成人型 Refsum 病
6. 乳児型 Refsum 病
7. その他（Alagille 症候群，Bassen-kornzweig 症候群，Cockayne 症候群，Hallervorden-Spatz 症候群，Rud 症候群など）

IV. 網膜色素変性の類縁疾患

1. レーバー先天盲
2. コロイデレミア
3. クリスタリン網膜症
4. 脳回転上網脈絡膜萎縮

表 2 網膜色素変性の認定基準

1 自覚症状

- ① 夜盲
- ② 視野狭窄
- ③ 視力低下
- ④ 羞明（または昼盲）

2 臨床検査所見

（1）眼底所見

網膜血管狭小

粗造な網膜色調

骨小体様色素沈着

多発する白点

視神経萎縮

黄斑変性

（2）網膜電図の異常（減弱型，陰性型，消失型）

（3）眼底自発蛍光所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光

（4）光干渉断層計で中心窩における IS/OS の異常（不連続または消失）

3 診断の判定

- ① 進行性の病変である。
- ② 自覚症状で，上記のいずれか 1 つ以上がみられる。
- ③ 眼底所見で，上記のいずれか 2 つ以上がみられる。
- ④ 網膜電図で，上記の所見がみられる。
- ⑤ 炎症性又は続発性でない。

上記，①～⑤のすべてを満たすものを，指定難病としての網膜色素変性と診断する。

4 重症度分類

重症度分類のⅡ，Ⅲ，Ⅳ度の者を対象とする。

Ⅰ度：矯正視力 0.7 以上，かつ視野狭窄なし

Ⅱ度：矯正視力 0.7 以上，視野狭窄あり

Ⅲ度：矯正視力 0.7 未満，0.2 以上

Ⅳ度：矯正視力 0.2 未満

注 1：矯正視力，視野ともに，良好な方の眼の測定値を用いる。

注 2：視野狭窄ありとは，中心の残存視野がゴールドマン I -4 視標で 20 度以内とする

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

レーベル遺伝性視神経症に関する調査研究

研究分担者	神戸大学大学院医学研究科眼科学	教授	中村誠
	福井大学医学部眼科	教授	稲谷大
	東北大学大学院医学系研究科眼科学	教授	中澤徹
研究協力者	兵庫医科大学眼科学	主任教授	三村治

研究要旨：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評議員所属施設に対してアンケートを行い、2014 年のレーベル遺伝性視神経症新規発生患者数と有病率を推定した。

A. 研究目的

レーベル遺伝性視神経症は、ミトコンドリア病の一つであり、大半の患者が不可逆的な両眼の中心視機能障害に苦しむ難病である。これまで我が国における患者数は不明であった。昨年、認定基準が策定されたことを受けて、2014 年におけるレーベル遺伝性視神経症新規発生患者数と有病率を推定することとした。

B. 方法

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評議員所属施設に、二回に分けてアンケート調査を行った。対象は昨年策定されたレーベル遺伝性視神経症認定基準に基づく、確定例と確実例であり、ミトコンドリア遺伝子 3460, 11778, 14484 変異のいずれかを有するもののうち、2014 年の一年間に新規に発症した患者の数、性別、年齢につき回答を求めた。

（倫理面への配慮）

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

アンケートを送付した 1397 施設中 861 施設から回答を得た。72 人の新規発症患者数の報告があった。難病疫学調査マニュアルに基づき、回答施設数を対象施設数の比率から、我が国における 2014 年の新規発症患者数は 117 人（95%信頼区間：81～153 人、発症年齢の中央値は 37 歳）と推計された。2014 年の平均余命から患者総数はおおむね 5000

人、有病率は 25000 人に一人と推計された。これはヨーロッパにおける有病率と同等ないし若干高かった。

D. 考案

我が国における患者数の把握は医療資源配分の根拠となるのみならず、遺伝因子と環境因子の相互作用の解明など、レーベル遺伝性視神経症の病態理解を促進すると思われる。

E. 結論

患者数把握はレーベル遺伝性視神経症患者の福祉の向上と病態解明に寄与する。

F. 健康危険情報

なし

G. 論文発表

1. 論文発表

Ueda K, Morizane Y, Shiraga F, Shikishima K, Ishikawa H, Wakakura M, Nakamura M. A nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. 投稿中

2. 学会発表

上田香織、森實祐基、白神史雄、敷島啓悟、石川均、若倉雅登、中村 誠. レーベル遺伝性視神経症の新規発症者数に関する疫学調査. 第53回日本神経眼科学会総会. 2015年1月6日

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

視覚身体障害者認定の実態疫学調査

研究分担者 名古屋市立大学医学部眼科 教授 小椋祐一郎
岡山大学病院眼科 講師 森實祐基
研究協力者 山形大学大学院医学系研究科公衆衛生学 准教授 川崎良

研究要旨：視覚身体障害者認定の実態疫学調査の第一段階として、47 都道府県の自治体を対象に、視覚身体障害者認定に関する資料の管理状況や提供可能な認定情報の調査を行った。

A. 研究目的

視覚身体障害者認定の実態を把握することは、本邦の医療行政をより実態に即したものとし、医療や保健福祉行政の質を向上させるために重要である。これまでに、本邦の視覚障害の実態調査は身体障害者診断書・意見書に基づいて、1988 年、2006 年、2010 年の 3 回行われているが、欧米諸国と比較してその調査頻度は極めて低い。そこで、より頻繁に、またより全自治体の状況を反映した実態調査を行えるようなシステムを構築することを目的とする。

B. 方法

47 都道府県の自治体約 140 自治体を対象に、視覚身体障害者認定に関する資料の管理状況や提供可能な認定情報についてアンケート調査を行った。

（倫理面への配慮）

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

約 90% の自治体から回答を得た。その結果、ほぼ全ての自治体で視覚身体障害者認定に関する資料をデジタル管理していることがわかった。情報の開示については条件付きで可能とする自治体が 70%、不可とする自治体が 30% であった。

D. 考案

視覚身体障害者認定に関する資料が全自治体においてデジタル管理されていること

から、今後、認定情報の調査を従来よりも正確かつ容易に行える可能性が示唆された。

E. 結論

今後、従来よりも詳細に視覚身体障害者認定の実態疫学調査を行える可能性がある。

F. 健康危険情報

なし

G. 論文発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

IV. 研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌					
発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
高橋寛二、白 神史雄、石田 晋、瓶井資 弘、柳靖雄、 吉村長久；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	萎縮型加齢黄 斑変性の診断 基準	日本眼科学 会雑誌	119 巻 10 号	671-677	2015
Ueda K, Morizane Y, Shiraga F, Shikishima K, Ishikawa H, Wakakura M, Nakamura M	A nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan.	投稿中	投稿中	投稿中	投稿中

V. 研究成果の刊行物・別刷

ガイドライン

萎縮型加齢黄斑変性の診断基準

高橋 寛二¹⁾, 白神 史雄²⁾, 石田 晋³⁾, 瓶井 資弘⁴⁾, 柳 靖雄⁵⁾, 吉村 長久⁶⁾
 ; 厚生労働省網膜脈絡膜・視神経萎縮症調査研究班

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

¹⁾関西医科大学眼科学教室, ²⁾岡山大学大学院医歯薬学総合研究科眼科学分野, ³⁾北海道大学大学院医学研究科眼科学分野

⁴⁾大阪大学大学院医学系研究科感覚器外科学眼科学教室, ⁵⁾東京大学大学院医学系研究科外科学専攻眼科学教室

⁶⁾京都大学大学院医学研究科眼科学教室

要 約

視力, 眼底所見, 画像所見, 除外規定, 重症度分類からなる萎縮型加齢黄斑変性の診断基準を作成した。診断に重要な「地図状萎縮」の必須所見として, ①直径 250 μm 以上, ②円形, 卵円形, 房状または地図状の形態, ③境界鮮明, ④網膜色素上皮の低色素または脱色素変化, ⑤脈絡膜中大血管が明瞭に透見可能, のすべてを

満たすものとした。重症度分類は, 地図状萎縮と中心窩の位置関係および随伴所見によって軽症, 中等症, 重症に分類した。(日眼会誌 119 : 671-677, 2015)

キーワード : 萎縮型加齢黄斑変性, 診断基準, 地図状萎縮, 重症度分類

Guideline

Diagnostic Criteria for Atrophic Age-related Macular Degeneration

Kanji Takahashi¹⁾, Fumio Shiraga²⁾, Susumu Ishida³⁾, Motohiro Kamei⁴⁾
 Yasuo Yanagi⁵⁾ and Nagahisa Yoshimura⁶⁾

¹⁾Department of Ophthalmology, Kansai Medical University

²⁾Department of Ophthalmology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science

³⁾Department of Ophthalmology, Hokkaido University Graduate School of Medicine

⁴⁾Department of Ophthalmology, Osaka University Medical School

⁵⁾Department of Ophthalmology, Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, University of Tokyo

⁶⁾Department of Ophthalmology and Visual Sciences, Kyoto University Graduate School of Medicine

Abstract

Diagnostic criteria for dry age-related macular degeneration is described. Criteria include visual acuity, fundoscopic findings, diagnostic image findings, exclusion criteria and classification of severity grades. Essential findings to make diagnosis as "geographic atrophy" are, 1) at least 250 μm in diameter, 2) round/oval/cluster-like or geographic in shape, 3) sharp delineation, 4) hypopigmentation or depigmentation in retinal pigment epithelium, 5) choroidal vessels are more visible than in surround-

ing area. Severity grades were classified as mild, medium and severe by relation of geographic atrophy to the fovea and attendant findings.

Nippon Ganka Gakkai Zasshi (J Jpn Ophthalmol Soc) 119 : 671-677, 2015.

Key words : Atrophic age-related macular degeneration, Diagnostic criteria, Geographic atrophy, Severity grades classification

別刷請求先 : 573-1010 枚方市新町 2-5-1 関西医科大学眼科学教室 高橋 寛二

(平成 27 年 1 月 27 日受付, 平成 27 年 4 月 20 日改訂受理) E-mail : takahask@hirakata.kmu.ac.jp

Reprint requests to : Kanji Takahashi, M.D. Department of Ophthalmology, Kansai Medical University, 2-5-1 Shin-machi, Hirakata-shi, Osaka 573-1010, Japan

(Received January 27, 2015 and accepted in revised form April 20, 2015)