

・分担研究報告

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患政策研究事業
分担研究報告書

萎縮型加齢黄斑変性に関する研究

研究分担者

関西医科大学眼科学教室 教授 高橋寛二
京都大学大学院医学研究科眼科学 教授 吉村長久
東京大学大学院医学系研究科眼科学 講師 柳靖雄
東京大学大学院医学系研究科眼科学 講師 小畑 亮
東京女子医科大学眼科学教室 主任教授 飯田知弘
東京医科歯科大学大学院医歯学研究科眼科学 教授 大野京子
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科眼科学 教授 坂本泰二
日本大学医学部眼科 教授 湯澤美都子

研究協力者

北海道大学大学院医学研究科眼科学 教授 石田晋
九州大学病院 病院長 石橋達朗
愛知医科大学眼科学講座 教授 瓶井資弘
三重大学大学院医学系研究科眼科学 教授 近藤峰生

研究要旨 萎縮型加齢黄斑変性は高齢者の視覚障害の原因の一つとして重要である。わが国における萎縮型加齢黄斑変性の実態を調査するため、診断基準を作成し、患者数に関する一次調査と、さらに詳しい疾患情報に関する二次調査を行った。

A．研究目的

萎縮型加齢黄斑変性は高齢者の視覚障害の原因の一つとして重要である。
滲出型加齢黄斑変性と比べて頻度が少ないとされており、わが国の過去の疫学調査では、50歳以上の有病率は0.1%とされているが、詳しい実態は不明である。わが国における萎縮型加齢黄斑変性患者の実態と疾患情報を調査するために本研究を行った。

B．研究方法

疫学研究を行うために、診断基準作成グループによって萎縮型加齢黄斑変性の診断基準と重症度分類を作成し、全国主要施設における一次調査（患者数調査）をアンケート方式で行った。一次調査の結果を受けてさらに詳細な疾患情報を得るための二次調査を行

った。

（倫理面への配慮）

本調査はアンケートによる回答であり、患者の個人情報は一切取り扱われない。よって倫理面には問題ない。

C．研究結果

1. 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作成し、日本眼科学会雑誌にガイドラインとして投稿し掲載された。
2. 一次調査として患者の有無を問うアンケートを全国主要施設に送付し、197施設から返答を得た。二次調査として、一次調査で返答を得た197施設に診断基準を添付し、性別、年齢、罹患期間、視力、地図状萎縮の大きさ、罹患眼の軟性ドレーゼン、罹患眼のreticular pseudodrusen、喫煙歴、対側眼の状態について調査を行った。その結果、回答を得た 萎縮型加齢黄斑変性92眼についてデータを集計中である。

D. 考案

診断基準の策定により、国内において施設間による診断のばらつきが小さくなるとともに疫学研究のための患者抽出が容易となった。詳細な疾患情報が得られた場合、わが国における萎縮型加齢黄斑変性の臨床像の特徴が明らかとなり、今後の治療に結びつく可能性がある。

E．結論

萎縮型加齢黄斑変性の診断基準および重症度分類を作成することができた。詳細な疾患データについては解析中である。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1. 論文発表 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、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の診断基準、日本眼科学会雑誌 119：671-677，2015

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

網膜色素変性に関する調査研究

研究要旨：網膜色素変性の診療ガイドラインを作成し、日本網膜硝子体学会の承認を得たのち、日本眼科学会雑誌に掲載予定である。

本疾患は難病に指定されているが、診断基準が古く、実際の臨床からの乖離がみられているため、網膜色素変性の診断基準を改訂した。あわせて網膜色素変性診療ガイドラインを作成する。

診断基準改定と診療ガイドラインの策定であるので、倫理的問題は生じない。

診療ガイドラインは、臨床現場で役立つように網膜色素変性に関する多くの事項を含

む包括的内容とし、今年度中の完成を目指している。

D. 考案

診断基準の改訂により臨床現場での混乱が減り、また将来のデータベース化に向けて有用な臨床情報の収集が可能になると思われる。

E. 結論

診療ガイドラインの策定は網膜色素変性患者の福祉の向上に寄与する。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

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

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係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係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係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係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