

[Ⅱ]

総括研究報告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業
（難治性疾患政策研究事業）
「希少難治性角膜疾患の疫学調査」

総括研究報告書
「希少難治性角膜疾患の疫学調査に関する研究」

| | | | |
|-------|-------|-----------------------|--------|
| 研究代表者 | 西田 幸二 | 大阪大学 脳神経感覚器外科学（眼科） | 教授 |
| 研究分担者 | 木下 茂 | 京都府立医科大学 特任講座感覚器未来医療学 | 教授 |
| 研究分担者 | 大橋 裕一 | 愛媛大学 本部部局 | 学長・教授 |
| 研究分担者 | 坪田 一男 | 慶應義塾大学医学部 眼科学教室 | 教授 |
| 研究分担者 | 村上 晶 | 順天堂大学 眼科学 | 教授 |
| 研究分担者 | 島崎 潤 | 東京歯科大学 歯学部 | 教授 |
| 研究分担者 | 山田 昌和 | 杏林大学医学部 眼科学教室 | 教授 |
| 研究分担者 | 前田 直之 | 大阪大学 視覚情報制御学寄附講座 | 寄附講座教授 |
| 研究分担者 | 宮田 和典 | 医療法人明和会 宮田眼科病院 眼科 | 院長 |
| 研究分担者 | 臼井 智彦 | 東京大学医学部附属病院 角膜移植部 | 部長・准教授 |
| 研究分担者 | 新谷 歩 | 大阪大学 臨床統計疫学寄附講座 | 寄附講座教授 |
| 研究分担者 | 川崎 諭 | 大阪大学 眼免疫再生医学共同研究講座 | 特任准教授 |

【研究要旨】

これまで研究者レベルで個別に行われてきた角膜領域の難治性疾患研究を学会主導（角膜学会および角膜移植学会）で行うことで、より質の高い診断基準や治療ガイドラインの作成を効率よく全国規模で行い、さらにこれらを全国に普及させ診療の均てん化を図ることで、難治性角膜疾患の医療水準の向上、予後改善に貢献することを目的とする。

本研究では角膜難治性疾患として、角膜上皮幹細胞疲弊症、周辺部角膜潰瘍、角膜内皮症、角膜形状異常症、角膜ジストロフィ、先天性角膜混濁の6疾患群に焦点をあて、学会主導で全国共通の診断基準や重症度分類、診療ガイドラインの確立や改正およびそれらの普及・啓蒙を行う。各疾患群の研究は担当の分担研究者を中心として本研究班のすべての構成メンバーが参加して実施する。

今年度にはすべての疾患領域について診断基準および重症度分類の最終化を行い、角膜学会、角膜移植学会での意見募集を行い、さらに前眼部形成異常と無虹彩症の2疾患については日本眼科学会の学会承認を得た。また指定難病検討委員会への情報提供を行い、その結果、無虹彩症と前眼部形成異常の2疾患が指定難病となった。これら作成した診断基準、重症度分類について、角膜カンファレンスにてシンポジウムを行い、眼科医への啓蒙を行った。

A. 研究目的

角膜は眼球の最前部に位置し、眼球光学系で最大の屈折力を持つため、わずかな混濁や変形であっても著しい視力低下を来す。本研究で対象としている角膜疾患はいずれも希少な疾患で、原因ないし病態が明らかでなく、効果的な治療方法がいまだ確立しておらず、また著しい視力低下を来すため早急な対策が必要な疾患であると言える。これまでこれらの難治性角膜疾患に対しては難治性克服疾患研究事業のもと個別に研究が行われてきた。しかし希少疾患であるがゆえ、患者情報の収集は容易ではなく、またその成果のフィードバックについても現時点で一般眼科医にまで浸透しているとは言えない状況である。そのため、調査から診断基準や重症度分類、診療ガイドラインの作成・改定、そしてそれらの普及・啓蒙までの一連のプロセスを学会主導で行う必要があると考えられる。

本研究では、角膜の希少難治性疾患として6つの疾患領域について、日本眼科学会の主導のもと、角膜学会、角膜移植学会および小児眼科学会と連携して難治性角膜疾患の臨床研究を全国規模で行い、より質の高い診断基準や重症度分類、診療ガイドラインの作成を行うこととする。さらにそれらを学会主導で全国に普及させ難治性疾患の診断および治療の均てん化を図ることで難治性疾患の医療水準の向上、予後改善に貢献することを目指している。

B. 研究方法

H26年度の初めに班会議を開催し、その中で本研究の対象となる角膜の希少難治性疾患として、1. 角膜内皮症、2. 角膜形状異常症、3. 先天性角膜混濁、4. 周辺部角膜潰瘍、5. 角膜ジストロフィ、6. 角膜上皮

幹細胞疲弊症の6つの疾患領域の対象疾患および研究担当者（リーダー、サブリーダー、コアメンバー、サブメンバー）を決定した。

（表1）進め方としては重要案件については班会議で対面形式で話し合い、それ以外の些事たる案件についてはメールベースで話し合うこととした。

（倫理面への配慮）

すべての研究はヘルシンキ宣言の趣旨を尊重し、関連する法令や指針を遵守し、各施設の倫理審査委員会の承認を得たうえで行うこととする。また遺伝子検査については、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する指針を遵守することとする。また個人情報の漏洩防止、患者への研究参加への説明と同意の取得を徹底する。

C. 研究結果

各疾患領域の成果の詳細については分担報告書に譲る。H28年度にはすべての疾患領域について診断基準および重症度分類を作成した。今年度はそれらについて最終化を行い、角膜学会、角膜移植学会での意見募集を行い、さらに前眼部形成異常と無虹彩症の2疾患については日本眼科学会の学会承認を得た。また指定難病検討委員会への情報提供を行い、その結果、無虹彩症と前眼部形成異常の2疾患については指定難病となった。作成した診断基準、重症度分類について、角膜カンファレンスにてシンポジウムを行い、眼科医への啓蒙を行った。

D. 考按

今年度は本研究の最終年度であったが、診断基準と重症度分類の最終化と無虹彩症と前眼部形成異常の2疾患についての学会承認に至ることができた。残りの9疾患に

についても学会承認を得るために調整を行っている。

E. 結論

H28 年度にはすべての疾患領域について診断基準および重症度分類の最終化を行い、角膜学会、角膜移植学会での意見募集を行い、さらに前眼部形成異常と無虹彩症の2疾患については日本眼科学会の学会承認を得た。また指定難病検討委員会への情報提供を行い、その結果、無虹彩症と前眼部形成異常の2疾患が指定難病となった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

巻末研究成果一覧表参照

2. 学会発表

各分担者の項を参照

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案特許

なし

3. その他

なし