

## 目次

I.	序文 -----	2
II.	研究班構成員名簿 -----	3
III.	総合研究報告書 -----	4
	中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究	
	研究代表者	
	昭和大学医学部小児科学講座・講師	
		加藤 光広
IV.	分担研究報告書 -----	1 3
	1. 中隔視神経異形成症の調査計画における疫学的留意点	
	川村 孝-----	1 4
	2. 中隔視神経異形成症の眼科的所見に関する研究	
	佐藤 美保-----	1 7
	3. 中隔視神経異形成症の内分泌学的所見に関する研究	
	田島 敏広-----	2 0
V.	添付資料-----	2 2
VI.	研究成果の刊行に関する一覧 -----	4 6

## 序文

平成26-28年度の3年間厚生労働科学研究費補助金による難治性疾患等政策研究事業「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究」班の研究代表者を担当させていただきました。本研究におきまして「中隔視神経異形成症」の難病指定をうけ、本研究班では中隔視神経異形成症(SOD)の実態を把握することにより、診断基準・重症度分類の作成を国民に提示することを目標としています。1年目には文献調査を主とするケースシリーズによる予備調査を行い、小児眼科、小児神経、小児内分泌の専門家による診断基準・重症度分類を作成いたしました。2年目ではさらに過去に国内で報告された症例の診療科責任者に疫学調査をおこない、現行の診断基準と重症度分類の妥当性の検討し、診断基準については概ね妥当と考えられました。重症度分類では軽症の取り扱いに改善すべき点が存在することを明らかにすることができました。3年目においては、SOD患者レジストリー、眼科的見逃し例の原因を検証し、診断基準の妥当性の再評価、内分泌学的早期診断法を検証しました。また今後の「中隔視神経異形成症」の診断、治療における問題点を明らかにしました。この疾患における医療の発展、展開につながる知見を見いだすことができ、ご一読、ご批判いただければ幸いです。

平成26年度には滑脳症親の会との合同シンポジウムを浜松市で開催させていただき、患者様、親との交流の足場もできました。また広く一般医家や専門医にも理解していただける難病情報センターホームページを作成し、この分野の啓蒙活動に多少とも貢献できたのではないかと考えております。

最後に本研究班の研究目標の達成に向けてご尽力いただいた研究分担者、研究協力者の皆様、疫学調査にご協力いただいた多くの全国の先生方に心から感謝申し上げます。また御指導いただきました厚生労働省ならびに国立保健医療科学院の関係者の皆様にも深謝いたします。

平成29年3月

「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究」班  
研究代表者 昭和大学医学部小児科学講師 加藤 光広

## II 研究班構成員名簿

区分	氏名	所属等	職名
研究代表者	加藤 光広	昭和大学医学部小児科学講座	講師
研究分担者	川村 孝 佐藤 美保 田島 敏広	京都大学健康科学センター 浜松医科大学 眼科 自治医科大学とちぎ子ども医療センター 小児科	教授 准教授(病院教授) 教授
研究協力者	林 思音 根岸貴志 仁科幸子 白石秀明 久保田雅也 遠山 潤 川脇 壽  温井めぐみ  伊達木澄人 塩濱 直 沼倉周彦 中村和幸	山形大学医学部 順天堂大学医学部 国立成育医療研究センター 北海道大学大学院医学研究科 国立成育医療研究センター 国立病院機構西新潟中央病院 大阪市立総合医療センター 小児医療センター  大阪市立総合医療センター 小児医療センター  長崎大学病院 千葉大学大学院医学研究院 山形大学医学部 山形大学医学部	助教 准教授 医員 講師 医長 部長 部長  医長  講師 助教 講師 病院助教
連携研究者	日本小児神 経学会研究 支援委員会 吉良龍太郎	福岡市立こども病院・感染症センター	部長