

# I . 総括研究報告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

総括研究報告書

## 網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究

研究代表者 白神 史雄 岡山大学大学院医歯薬総合研究科眼科学 教授

研究要旨：眼科疾患の中には、罹患率が低く、治療法が確立されていない、希少難治性疾患が存在する。このような疾患については、医療の標準化がおこなわれておらず、眼科医における認知度も低いため、本邦における罹患状況の詳細は不明である。そこで、希少難治性眼疾患の診断基準の策定と、診断基準に基づく疫学調査による現状の把握が必要である。本研究では、網膜色素変性症の診療ガイドライン、家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きを作成した。また、2014年度におけるレーベル遺伝性視神経症の新規発生患者数と有病率を明らかにした。さらに、萎縮型加齢黄斑変性の全国調査、久山町スタディによる有病率調査、視覚身体障害認定状況の全国調査を行い、全国における難治性眼疾患の現状を明らかにした。また、その他の希少難治性眼疾患(特発性傍中心窩毛細血管拡張症、急性帯状潜在性網膜外層症、強度近視性網脈絡膜萎縮、黄斑ジストロフィ)の診療ガイドラインの作成に着手した。本研究の成果が、希少難治性眼疾患の現状把握と診療の標準化、そして現実に即した厚労行政の推進に寄与することが期待される。

### 研究分担者

東範行（国立成育医療研究センター眼科・視覚科学研究室・医長・室長）、飯田知弘（東京女子医科大学眼科学教室・主任教授）、池田康博（九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座 准教授 池田康博）、稲谷大（福井大学医学部眼科・教授）、大野京子（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科眼科学・教授）、小椋祐一郎（名古屋市立大学医学部眼科・教授）、小畑亮（東京大学大学院医学系研究科眼科学・講師）、坂本泰二（鹿児島大学大学院医歯学総合研究科眼科学・教授）、高橋寛二（関西医科大学眼科学教室・教授）、高橋政代（理化学研究所多細胞システム形成研究センター・プロジェクトリーダー）、辻川明孝（京都大学大学院医学研究科眼科学・教授）、寺崎浩子（名古屋大学大学院医学系研究科眼科学・教授）、中澤徹（東北大学大学院医学系研究科眼科学・教授）、中村誠（神戸大学大学院医学研究科眼科学・教授）、村上晶（順天堂大学医学部

眼科・教授)、森實祐基(岡山大学病院眼科・講師)、山本修一(千葉大学大学院医学研究院眼科学・教授)。

#### A. 研究目的

希少難治性眼疾患の診断基準や診療ガイドラインの策定、診断基準に基づく疫学調査による現状の把握を行う。また、難治性眼疾患の多くは視覚身体障害の原因疾患と関連があるため、視覚身体障害の認定状況の全国調査を行い、難治性眼疾患患者に対する福祉行政の現状を把握する。

#### B. 方法

研究分担者を、疾病や疫学調査の対象によって10の担当グループに分け、各グループにおいて、診療ガイドラインの策定や患者数調査、自治体へのアンケート調査を行った。診療ガイドラインの草案は、他のグループに属する研究分担者や、各疾患を研究対象とする専門学会による評価を受けた。

(倫理面への配慮)

診断基準策定と個人情報の特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

網膜色素変性症の診療ガイドライン、家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きを作成し日本眼科学会雑誌に発表した。また、2014年度におけるレーベル遺伝性視神経症の新規発生患者数と有病率を明らかにし国際誌に発表した。さらに、萎縮型加齢黄斑変性の全国調査、久山町スタディによる有病率調査、視覚身体障害認定状況の全国調査を行い、全国における難治性眼疾患の現状を明らかにした。これらの結果については近日中に論文として発表する予定である。なお、その他の希少難治性眼疾患(特発性傍中心窩毛細血管拡張症、急性帯状潜在性網膜外層症、強度近視性網脈絡膜萎縮、黄斑ジストロフィ)の診療ガイドラインの作成に着手しており今後内容をまとめ発表する予定である。

#### D. 考案

診療ガイドラインの策定によって、施設間による診断のばらつきが小さくなり、患者の見落としが減るなど、医療の標準化が進み、医療の質が向上することが期待される。また、有病率調査や視覚身体障害認定状況の全国調査の結果は有効な医療福祉資源配分につながるといえる。

## E. 結論

本研究で策定した診療ガイドラインは、日本眼科学会を通じて広く全国の眼科医に周知される。そのため難治性眼疾患に対する診療の標準化が進むことが期待される。萎縮型加齢黄斑変性の全国調査、久山町スタディによる有病率調査、視覚身体障害認定状況の全国調査については、今後各種専門学会、インターネット、マスコミュニケーション媒体を通じて眼科医および国民に広く周知される。これらによって、わが国の希少難治性眼疾患に対する理解、疾病予防の啓蒙が進むことが期待される。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 山本修一, 村上晶, 高橋政代, 池田康博, 平見恭彦, 中村洋介, 三浦玄, 白神史雄. 網膜色素変性診療ガイドライン. 日眼会誌120巻、12号846-861.
- 2) Ueda K, Morizane Y, Shiraga F, Shikishima K, Ishikawa H, Wakakura M, Nakamura M. Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. Journal of Epidemiology 2017 Apr 6. S0917-5040(17)30074-6.
- 3) 東 範行, 白神史雄. 家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引き:厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究. 日眼会誌、投稿中 (アクセプト済み)

### 2. 学会発表

- 1) 森實祐基、藤原篤之、金永圭祐、坂手滯、稲垣明日香、後藤保人、守本典子、川崎良、小椋祐一郎、白神史雄. 全都道府県を対象にした視覚障がい認定の疫学調査, 第121回日本眼科学会総会, 東京国際フォーラム, 東京, 2017年4月6日.

## H. 知的財産権の出願・登録状況

なし