

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 兵庫医科大学神経眼科治療学講座 特任教授 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するアンケート調査により、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推定した。

A. 研究目的

ミトコンドリア病の一つで、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レーベル遺伝性視神経症患者の2014年における新規発生患者数と有病率を推定すること。

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アンケート調査を行った。レーベル遺伝性視神経症認定基準の確定例と確実例に相当し、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年に新規発症した患者の数、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

今回初めて我が国におけるレーベル遺伝性視神経症患者の新規発症者数が得られた。

F. 健康危険情報

なし

G. 論文発表

1. 論文発表

Ueda K, et al. Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. *Journal of Epidemiology* doi.org/10.1016/j.je.2017.02.2. 001

2. 学会発表

上田香織、他. 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11月7日

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし