## 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・視神経委縮症に関する調査研究

研究代表者 山下 英俊 山形大学医学部眼科 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、家族性滲出性硝子体網膜症は診療ガイドラインを作成し、日 本小児眼科学会、日本網膜硝子体学会、日本眼科学会の承認を得て、日本眼科学会雑誌 に発表した。強度近視性脈絡膜萎縮は診療ガイドラインを作成し Progress in Retinal and Eve Research に論文発表した。黄斑ジストロフィ、急性帯状潜在性網膜外層症は 診療ガイドラインを作成した。網膜硝子体学会・日本眼科学会の承認を得てから日本眼 科学会雑誌に投稿予定である。網膜色素変性症は、患者レジストリシステムを構築し、 今後症例登録を開始する予定である。全国視覚身体障害原因認定状況調査は前回調査の 統計処理を行っており、今後論文執筆を行う予定である。特発性傍中心窩毛細血管拡張 症は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。萎 縮型加齢黄斑変性は、患者数の明確化と重症度別の頻度を継続して調査を行う。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・医長・室長) 飯田知弘(東京女子医科大 学眼科・教授・講座主任) 大野京子(東京医科歯科大学医学部・眼科・教授) 小椋祐 一郎(名古屋市立大学医学部・眼科・教授) 近藤峰生(三重大学医学部・眼科・教授) 坂本泰二(鹿児島大学医学部・眼科・教授) 園田康平(九州大学医学部・眼科・教授) 高橋寛二(関西医科大学・眼科・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・眼科・プロジェクトリーダー) 辻川明孝(京都大学医学部・眼科・教 授) 寺崎浩子(名古屋大学医学部・眼科・教授) 村上晶(順天堂大学医学部・眼科・ 教授) 森實祐基(岡山大学医学部・眼科・講師) 山本修一(千葉大学医学部・眼科・ 教授) 川崎 良(大阪大学大学院医学系研究科・寄附講座教授) 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9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

家族性滲出性硝子体網膜症は診療ガイドラインを作成し、日本小児眼科学会、日本網膜 硝子体学会、日本眼科学会の承認を得て、日本眼科学会雑誌に発表した。強度近視性脈 絡膜萎縮は診療ガイドラインを作成し Progress in Retinal and Eye Research に論文 発表した。黄斑ジストロフィ、急性帯状潜在性網膜外層症は診療ガイドラインを作成し た。網膜硝子体学会・日本眼科学会の承認を得てから日本眼科学会雑誌に投稿予定であ る。網膜色素変性症は、患者レジストリシステムを構築し、今後症例登録を開始する予 定である。全国視覚身体障害原因認定状況調査は前回調査の統計処理を行っており、今 後論文執筆を行う予定である。特発性傍中心窩毛細血管拡張症は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。萎縮型加齢黄斑変性は、患者 数の明確化と重症度別の頻度を継続して調査を行う。

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。それにより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。また、 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。

2

F.健康危険情報

なし

- G.研究発表
- 1. 論文発表

1) Ohno-Matsui K, Ikuno Y, Lai TYY, Gemmy Cheung CM.Diagnosis and treatment

guideline for myopic choroidal neovascularization due to pathologic myopia.Prog Retin Eye Res. 2018 Mar;63:92-106

2) 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. 2017 年, 日眼会誌 121 巻 6 号 487-97.

2.学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし