

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

家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きの作成

研究分担者 国立成育医療センター 眼科医長・視覚科学研究室長 東 範行
大阪大学大学院医学系研究科・寄附講座教授 川崎 良

研究要旨：家族性滲出性硝子体網膜症（FEVR）は、網膜血管形成不全を基盤とする遺伝性の網膜硝子体異常である。病像は、無血管領域と網膜血管先端部異常から、牽引網膜、網膜ひだ、網膜全剥離まで多彩である。家族性で原因遺伝子が多くみついているが、孤発例も多い。再燃や晩期合併症が起こるため、長期にわたって定期検査が必要である。本疾患の診断と治療に資する手引きを作成し患者数調査を行う。

A. 研究目的

家族性滲出性硝子体網膜症（FEVR）は、網膜血管形成不全を基盤とする遺伝性の網膜硝子体異常である。病像は、無血管領域と網膜血管先端部異常から、牽引網膜、網膜ひだ、網膜全剥離まで多彩である。家族性で原因遺伝子が多くみついているが、孤発例も多い。孤発例が多い一方で、原因遺伝子が多くみつかることによって疾患概念に他疾患との重複も示唆され、やや混乱がみられる。また、名称にある滲出が必ずしも伴うとは限らない。再燃や晩期合併症が起こるため、長期にわたって定期検査が必要である。平成 28 年度に作成した本疾患の診療ガイドラインをもとに患者数の調査を行う。

B. 方法

FEVR に関して、過去の文献および多数の自験例を含めて、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、日本眼科学会で承認を得て日本眼科学会雑誌にて発表した。今後このガイドラインをもとに疫学調査を行う。

C. 結果

この手引きは、11 の図と 40 の文献を掲載し、以下の項目で構成されている。

はじめに

疾患概念

歴史

病像

原因遺伝子

その他の原因と鑑別

診断のための検査法

これまでに提唱された分類と診断基準

診断の基準

重症化の程度

治療

定期検査

遺伝相談

終わりに

D. 考案

FEVR はいまだその病名が用いられているものの、先天網膜血管形成異常ないしは遺伝性網膜血管形成異常とも呼ばれるものである。家族内だけでなく、罹患者の左右眼でも病像が多彩であることが特徴である。軽微なものも多く、網膜周辺部変性を見た場合は網膜血管成長不全の有無を、また片眼に網膜血管の成長不全や牽引、網膜ひだを見た場合は傍眼や家族の検査を、常に心掛けなければならない。

FEVR の原因遺伝子が幾つも明らかにされているが、今後さらに多く発見されると思われる。孤発性が多く、現時点では家族性・遺伝性の証明が難しいことが多いが、将来に遺伝子検索の方法が発展すれば、診断基準の必須項目となる。

FEVR は再燃や晩期合併症が起こるため、鎮静化した停止性疾患とは考えず、定期検査が必要である。

その点から、本手引きは FEVR の診療に対して有用な道標になると考えられる（日本眼科学会雑誌 2017 年 6 月号に掲載）。ただし、この診療の手引きでは一般的な診断・治療を記載してあるが、個々の病像は様々であり、治療の適否は専門医の判断に委ねるべきである。

E. 結論

家族性滲出性硝子体網膜症の診療ガイドラインを作成した。患者数の調査は現在準備中である。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

論文発表

1. 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.