

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

網膜色素線条症に関する調査研究

研究分担者

関西医科大学・眼科・教授 高橋 寛二  
岡山大学医学部・眼科・講師 森實 祐基

研究要旨：弾性線維性仮性黄色腫（PXE）は、弾性線維に変性・石灰化が生じ組織障害を引き起こす。そのため皮膚、眼、心・血管、消化管に多彩な症候を呈する常染色体劣性の遺伝性疾患である。眼症状における診療ガイドライン、重症度分類作成が必要か検討する。

A. 研究目的

弾性線維性仮性黄色腫（PXE）は、弾性線維に変性・石灰化が生じ組織障害を引き起こす。そのため皮膚、眼、心・血管、消化管に多彩な症候を呈する常染色体劣性の遺伝性疾患である。眼症状における診療ガイドライン、重症度分類作成の必要性につき検討する。

B. 方法

厚生労働省網膜脈絡膜・視神経萎縮症調査研究班を中心として、過去の文献と専門家の意見を参考にしながら診断ガイドライン、重症度分類を検討した。

（倫理面への配慮）

現時点では診断ガイドライン作成を検討している段階であり、調査は行っていないため倫理的問題はない。

C. 結果、D. 考案、E. 結論

現時点で、本研究班としては診療ガイドライン、重症度分類作成は行わないこととした。今後、学会などで議論の必要性が出てきたときに再度検討する。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし