

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

黄斑ジストロフィに関する調査研究

研究分担者 三重大学・医学系研究科・教授 近藤 峰生  
名古屋大学・大学院医学系研究科・教授 寺崎 浩子  
京都大学・医学研究科・教授 辻川明孝

研究協力者  
東京医療センター臨床研究センター感覚器センター分子細胞生物学研究部・部長  
岩田 岳

研究要旨：黄斑ジストロフィには、典型的な所見により診断が可能で具体的な病名のある黄斑ジストロフィ（X染色体網膜分離症、卵黄状黄斑ジストロフィ、スタルガルト病など）の他に、特別な病名のない「非特異的な黄斑ジストロフィ」が存在する。これら全ての黄斑ジストロフィに対し、一般の眼科医が正しく疾患を理解するとともに診断に役立つような診断ガイドラインを、国内の多数の専門家の意見を参考にしながら作成する。

A. 研究目的

黄斑ジストロフィ（macular dystrophy）は、両眼の黄斑機能が進行性に低下する遺伝性の網脈絡膜疾患の総称である。患者の多くは視力低下、中心視野欠損、色覚異常などを訴える。このような患者の症状に加え、様々な眼科的検査を組み合わせることによって黄斑ジストロフィを診断することができる。2015年に厚生労働省の難病認定基準が改定され、黄斑ジストロフィが新たに難病に認定された。しかし、黄斑ジストロフィの中には多くの疾患が存在し、中には特別な病名のない「非特異的な黄斑ジストロフィ」も存在するため、診断ガイドラインの作成は容易ではない。今回の研究の目的は、厚生労働省網脈絡膜・視神経萎縮症調査研究班を中心として、専門家の意見を参考に黄斑ジストロフィを正しく診断し、難病認定に役立つガイドラインを作成することである。

B. 方法

厚生労働省網脈絡膜・視神経萎縮症調査研究班を中心として、専門家の意見も参考にしながら診断ガイドラインを作成する。

(倫理面への配慮)

現時点では診断ガイドラインを作成した段階であり、患者数調査は行っていないため倫理的問題はない。ただし、今後の患者数の調査にあたっては新指針に沿って個人情報の扱いに十分な注意を払う。

### C. 結果

黄斑ジストロフィを、病名のある黄斑ジストロフィ6つ(錐体-杆体ジストロフィ、X染色体網膜分離症、卵黄状黄斑ジストロフィ、スタルガルト病、オカルト黄斑ジストロフィ、中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィ)と、特別な病名のない「非特異的な黄斑ジストロフィ」に分け、それぞれについて、原因遺伝子、症状、検査所見、予後について詳細に記載したガイドラインを作成し、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投稿した。

### D. 考案

診療ガイドライン作成により疫学調査が可能となり、治療法開発に向けた臨床研究や予後予測に有用な臨床情報の収集が可能になると思われる。

### E. 結論

この診断ガイドラインは、一般の眼科臨床医が黄斑ジストロフィを診断し、難病認定をする際に役立つ情報を提供できると期待される。

### F. 健康危険情報

なし

### G. 研究発表

#### 1. 論文発表

- (1) 近藤峰生ら. 黄斑ジストロフィの診断ガイドライン. 日本眼科学会雑誌. 2019, 123 巻 4 号; 424-442. ( in press )

#### 2. 学会発表

なし

### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし