

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

網膜色素変性に関する調査研究

研究分担者 千葉大学・大学院医学研究院・教授 山本 修一  
理化学研究所生命機能科学研究センター・客員主管研究員 高橋 政代  
順天堂大学・医学部・教授 村上 晶  
研究協力者 宮崎大学・医学部眼科・教授 池田 康博  
理化学研究所多細胞システム形成研究センター 客員研究員 平見 恭彦  
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  
大阪大学大学院医学系研究科・寄附講座教授 川崎 良  
東北大学・視覚先端医療学寄付講座・准教授 西口 康二

研究要旨：網膜色素変性の自然経過の解明を目的に、疾患レジストリの構築などの疫学的研究を行う。

A. 研究目的

網膜色素変性は、遺伝子変異が原因で網膜の視細胞及び色素上皮細胞が広範に変性する疾患である。初期には、夜盲と視野狭窄を自覚する。徐々に進行し、老年に至って社会的失明（矯正視力約0.1以下）となる例も多いが、生涯良好な視力を保つ例もある。進行に個人差が大きい。

本疾患は難病に指定されているが、診断基準が古く、実際の臨床からの乖離がみられているため、網膜色素変性の診断基準を改訂した。また網膜色素変性診療ガイドラインを作成し、平成28年12月に日本眼科学会雑誌に掲載された。

網膜色素変性の自然経過を長期に追い、予後推測の可能性を検討する。

B. 研究方法

網膜色素変性の診療ガイドラインをもとに、長期自然経過を調査する際に必要な項目を検討し、疾患レジストリ構築に当たっての問題点を検討する。

C. 研究結果

患者レジストリは順調に登録が進んでおり、開始後1年で1765例の患者登録が済んでいる（令和元年12月時点）。今後は難病プラットフォームとの合流の方向で準備を進める。ま

た、遺伝子検査に関してはがんゲノムで実施されている「遺伝子パネル検査」と同様の方法（理研ジェネシス）で、2年後の保険収載を目指す。

#### D. 考察

疾患レジストリの構築により全国規模での自然経過の調査が可能となり、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

疾患レジストリによる自然経過の研究は、網膜色素変性患者の福祉の向上に寄与する。

#### 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

(1) 西口康二ら. 網膜色素変性の疾患レジストリの運営状況～日本網膜色素変性レジストリプロジェクト（JRP-RP）～. 第123回日本眼科学会, 2019年4月.

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

