

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

国立成育医療研究センター・眼科・視覚科学研究室・診療部長・室長 東 範行

研究協力者

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、網膜襞、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、網膜襞、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. 研究方法

FEVRの診療ガイドライン(日本小児眼科学会、日本網膜硝子体学会、日本眼科学会承認済み)をもとに全国患者数調査を行う。

C. 研究結果

患者数全国調査では、ほぼ全数に近い95%の回答を得た。患者数1303人、視力不良はそのうち21.4%であり、指定難病認定の議論に資するデータと考えられる。

D. 考察

全国患者数調査の解析の結果をもとに、指定難病認定の議論に資するものとする。今後は、詳細な臨床病態の解析、遺伝子解析などを行う必要があるが、今回の全国調査で症例数が多かった施設で行うのが適切と思われる。

E. 結論

FEVRの診療ガイドラインをもとに全国患者数調査を行なった。

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

