

厚生労働科学研究費補助金
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
平成28年度 総括・分担研究報告書

研究代表者
白神 史雄

平成 29(2017)年 3 月

目 次

| | | |
|--|-------|----|
| I. 総括研究報告 | ----- | 4 |
| 網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究 | ----- | 5 |
| 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科眼科学 教授 白神史雄 | | |
| II. 分担研究報告 | ----- | 8 |
| 1. 萎縮型加齢黄斑変性に関する研究 | ----- | 9 |
| 関西医科大学眼科学教室 教授 高橋寛二 | | |
| 東京大学大学院医学系研究科眼科学 講師 小畑亮 | | |
| 研究協力者 | | |
| 北海道大学大学院医学研究科眼科学 教授 石田晋 | | |
| 京都大学大学院医学研究科眼科学 講師 大音壮太郎 | | |
| 愛知医科大学眼科学講座 教授 瓶井資弘 | | |
| 2. 網膜色素変性に関する研究 | ----- | 12 |
| 千葉大学大学院医学研究院眼科学 教授 山本修一 | | |
| 理化学研究所 多細胞システム形成研究センター プロジェクトリーダー 高橋政代 | | |
| 順天堂大学医学部眼科 教授 村上晶 | | |
| 九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座 准教授 池田康博 | | |
| 研究協力者 | | |
| 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 | | |
| 3. レーベル遺伝性視神経症に関する研究 | ----- | 14 |
| 神戸大学大学院医学研究科眼科学 教授 中村誠 | | |
| 福井大学医学部眼科 教授 稲谷大 | | |
| 東北大学大学院医学系研究科眼科学 教授 中澤徹 | | |
| 研究協力者 | | |
| 兵庫医科大学眼科学 主任教授 三村治 | | |

| | | |
|----------------------------------|-------|----|
| 4. 家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きの作成 | ----- | 16 |
| 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 | | |
| 5. 黄斑ジストロフィに関する調査研究 | ----- | 20 |
| 名古屋大学大学院医学系研究科眼科学 教授 寺崎浩子 | | |
| 京都大学大学院医学研究科眼科学 教授 辻川明孝 | | |
| 研究協力者 | | |
| 三重大学大学院医学系研究科眼科学 教授 近藤峰生 | | |
| 日本大学医学部眼科 名誉教授 湯澤美都子 | | |
| 6. 急性帯状潜在性網膜外層症に関する調査研究 | ----- | 22 |
| 東京女子医科大学眼科学教室 主任教授 飯田知弘 | | |
| 研究協力者 | | |
| 三重大学大学院医学系研究科眼科学 教授 近藤峰生 | | |
| 7. 特発性傍中心窩毛細血管拡張症に関する研究 | ----- | 24 |
| 東京女子医科大学眼科学教室 主任教授 飯田知弘 | | |
| 8. 強度近視性網脈絡膜萎縮に関する調査研究 | ----- | 26 |
| 東京医科歯科大学大学院医歯学研究科眼科学 教授 大野京子 | | |
| 9. 福岡県久山町での眼科疾患疫学調査 | ----- | 30 |
| 九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座 准教授 池田康博 | | |
| 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科眼科学 教授 坂本泰二 | | |
| 研究協力者 | | |
| 九州大学病院 病院長 石橋達朗 | | |
| 山形大学大学院医学系研究科公衆衛生学 准教授 川崎良 | | |
| 10. 視覚身体障害者認定の実態疫学調査 | ----- | 32 |
| 岡山大学病院眼科 講師 森實祐基 | | |
| 名古屋市立大学医学部眼科 教授 小椋祐一郎 | | |
| 研究協力者 | | |
| 山形大学大学院医学系研究科公衆衛生学 准教授 川崎良 | | |
| III. 研究成果の刊行に関する一覧表 | ----- | 35 |

I . 総括研究報告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

総括研究報告書

網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究

研究代表者 白神 史雄 岡山大学大学院医歯薬総合研究科眼科学 教授

研究要旨：眼科疾患の中には、罹患率が低く、治療法が確立されていない、希少難治性疾患が存在する。このような疾患については、医療の標準化がおこなわれておらず、眼科医における認知度も低いため、本邦における罹患状況の詳細は不明である。そこで、希少難治性眼疾患の診断基準の策定と、診断基準に基づく疫学調査による現状の把握が必要である。本研究では、網膜色素変性症の診療ガイドライン、家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きを作成した。また、2014年度におけるレーベル遺伝性視神経症の新規発生患者数と有病率を明らかにした。さらに、萎縮型加齢黄斑変性の全国調査、久山町スタディによる有病率調査、視覚身体障害認定状況の全国調査を行い、全国における難治性眼疾患の現状を明らかにした。また、その他の希少難治性眼疾患(特発性傍中心窩毛細血管拡張症、急性帯状潜在性網膜外層症、強度近視性網脈絡膜萎縮、黄斑ジストロフィ)の診療ガイドラインの作成に着手した。本研究の成果が、希少難治性眼疾患の現状把握と診療の標準化、そして現実に即した厚労行政の推進に寄与することが期待される。

研究分担者

東範行（国立成育医療研究センター眼科・視覚科学研究室・医長・室長）、飯田知弘（東京女子医科大学眼科学教室・主任教授）、池田康博（九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座 准教授 池田康博）、稲谷大（福井大学医学部眼科・教授）、大野京子（東京医科歯科大学大学院医歯学研究科眼科学・教授）、小椋祐一郎（名古屋市立大学医学部眼科・教授）、小畑亮（東京大学大学院医学系研究科眼科学・講師）、坂本泰二（鹿児島大学大学院医歯学総合研究科眼科学・教授）、高橋寛二（関西医科大学眼科学教室・教授）、高橋政代（理化学研究所多細胞システム形成研究センター・プロジェクトリーダー）、辻川明孝（京都大学大学院医学研究科眼科学・教授）、寺崎浩子（名古屋大学大学院医学系研究科眼科学・教授）、中澤徹（東北大学大学院医学系研究科眼科学・教授）、中村誠（神戸大学大学院医学研究科眼科学・教授）、村上晶（順天堂大学医学部

眼科・教授)、森實祐基(岡山大学病院眼科・講師)、山本修一(千葉大学大学院医学研究院眼科学・教授)。

A. 研究目的

希少難治性眼疾患の診断基準や診療ガイドラインの策定、診断基準に基づく疫学調査による現状の把握を行う。また、難治性眼疾患の多くは視覚身体障害の原因疾患と関連があるため、視覚身体障害の認定状況の全国調査を行い、難治性眼疾患患者に対する福祉行政の現状を把握する。

B. 方法

研究分担者を、疾病や疫学調査の対象によって10の担当グループに分け、各グループにおいて、診療ガイドラインの策定や患者数調査、自治体へのアンケート調査を行った。診療ガイドラインの草案は、他のグループに属する研究分担者や、各疾患を研究対象とする専門学会による評価を受けた。

(倫理面への配慮)

診断基準策定と個人情報の特特定されないアンケート調査であるので、倫理的問題は生じない。

C. 結果

網膜色素変性症の診療ガイドライン、家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きを作成し日本眼科学会雑誌に発表した。また、2014年度におけるレーベル遺伝性視神経症の新規発生患者数と有病率を明らかにし国際誌に発表した。さらに、萎縮型加齢黄斑変性の全国調査、久山町スタディによる有病率調査、視覚身体障害認定状況の全国調査を行い、全国における難治性眼疾患の現状を明らかにした。これらの結果については近日中に論文として発表する予定である。なお、その他の希少難治性眼疾患(特発性傍中心窩毛細血管拡張症、急性帯状潜在性網膜外層症、強度近視性網脈絡膜萎縮、黄斑ジストロフィ)の診療ガイドラインの作成に着手しており今後内容をまとめ発表する予定である。

D. 考案

診療ガイドラインの策定によって、施設間による診断のばらつきが小さくなり、患者の見落としが減るなど、医療の標準化が進み、医療の質が向上することが期待される。また、有病率調査や視覚身体障害認定状況の全国調査の結果は有効な医療福祉資源配分につながるといえる。

E. 結論

本研究で策定した診療ガイドラインは、日本眼科学会を通じて広く全国の眼科医に周知される。そのため難治性眼疾患に対する診療の標準化が進むことが期待される。萎縮型加齢黄斑変性の全国調査、久山町スタディによる有病率調査、視覚身体障害認定状況の全国調査については、今後各種専門学会、インターネット、マスコミュニケーション媒体を通じて眼科医および国民に広く周知される。これらによって、わが国の希少難治性眼疾患に対する理解、疾病予防の啓蒙が進むことが期待される。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 山本修一, 村上晶, 高橋政代, 池田康博, 平見恭彦, 中村洋介, 三浦玄, 白神史雄. 網膜色素変性診療ガイドライン. 日眼会誌120巻、12号846-861.
- 2) Ueda K, Morizane Y, Shiraga F, Shikishima K, Ishikawa H, Wakakura M, Nakamura M. Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. Journal of Epidemiology 2017 Apr 6. S0917-5040(17)30074-6.
- 3) 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. 日眼会誌、投稿中 (アクセプト済み)

2. 学会発表

- 1) 森實祐基、藤原篤之、金永圭祐、坂手滯、稲垣明日香、後藤保人、守本典子、川崎良、小椋祐一郎、白神史雄. 全都道府県を対象にした視覚障がい認定の疫学調査, 第121回日本眼科学会総会, 東京国際フォーラム, 東京, 2017年4月6日.

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

II. 分担研究報告

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

萎縮型加齢黄斑変性に関する研究

| | | | |
|-------|-------------|----|--------|
| 研究分担者 | 関西医科大学眼科学教室 | 教授 | 高橋 寛二 |
| | 東京大学大学院眼科学 | 講師 | 小畑 亮 |
| 研究協力者 | 北海道大学大学院眼科学 | 教授 | 石田 晋 |
| | 京都大学大学院眼科学 | 講師 | 大音 壮太郎 |
| | 愛知医科大学眼科学講座 | 教授 | 瓶井 資弘 |

研究要旨：平成27年から開始した萎縮型加齢黄斑変性の診断基準に基づいて行った全国2次アンケート調査による疫学研究のデータ解析を施行し、日本人の萎縮型加齢黄斑変性症例の疫学的特徴を明らかにした。

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

萎縮型加齢黄斑変性の診断基準をもとに行った全国2次アンケート結果のデータを解析した。具体的には197施設から返された92例の萎縮型加齢黄斑変性のデータを分析した。

（倫理面への配慮）

本疫学研究にあたっては倫理委員会承認のもと調査を行った。

C. 研究結果

92例の分析結果は以下通りである。

- 1) 性別：男性64例、女性24例、2) 平均年齢：76.2±8.5歳、3) 罹病期間：1年未満18%、5年以上13%、4) 喫煙歴：有30%、無36%、5) 診断時視力：0.1未満;22%、0.1～0.6;47%、0.7以上；31%、5) 軟性ドルーゼン有：33%、6) reticular pseudodrusen有：40%、7) 地図状萎縮の大きさ：1乳頭径未満24%、1～2乳頭径33%、2乳頭径以上38%、8) 対側眼の所見：前駆病変20%、萎縮型加齢黄斑変性40%、滲出型加齢黄斑変性17%

D. 考按

日本人の萎縮型加齢黄斑変性について多数例の特徴を明らかにした報告は今まで見当たらない。本研究によって、性別（男女比2：1）、平均変性（76歳）、罹病期間は様々であり、喫煙歴が3分の1にあること、視力低下は高度の者が20%程度、中等度の者が約50%であり、前駆病変として軟性ドルーゼンやreticular pseudodrusenが併存するものが30～40%、地図状萎縮は2乳頭径以上の大きいものが40%、両眼性萎縮型加齢黄斑変性が40%に認められることが判明した。これらデータは日本人の本症の特徴をあらわし、今後、萎縮型加齢黄斑変性に対する対策や治療を考える上で重要であると思われる。

E. 結論

全国2次アンケート調査から得られた萎縮型加齢黄斑変性92例について分析し、日本人の本症の特徴を明らかにした。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

高橋寛二、他：萎縮型加齢黄斑変性の診断基準、日眼会誌 119:671-677, 2015

今後、山下英俊 研究班で上記の疫学調査の結果を論文化する予定である。

2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし

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眼科学 教授 山本 修一
理化学研究所多細胞システム形成研究センター プロジェクトリーダー 高橋 政代
順天堂大学医学部眼科 教授 村上 晶
九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座 准教授 池田 康博
研究協力者 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

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. 方法

昨年度作成した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た。あわせて疾患レジストリ構築に当たっての問題点を検討した。

C. 結果

自然経過の調査に当たっては、将来的に予後推測が可能となるように、最低 5 年間の長期間継続が必要と考えられた。また重症度のばらつきや疾患サブタイプの分類についても考慮が必要である。長期的に安定した調査が可能となる疾患レジストリの構築も不可欠であるが、その際には遺伝子検査を中心とする他の研究との連携が重要となる。

D. 考案

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

疾患レジストリの構築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

厚生労働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班網膜色素変性診療ガイドライン作成ワーキンググループ：網膜色素変性診療ガイドライン. 日本眼科学会雑誌 120:846-861, 2016

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

レーベル遺伝性視神経症に関する調査研究

研究分担者 神戸大学大学院医学研究科眼科学 教授 中村 誠
福井大学医学部眼科 教授 稲谷 大
東北大学大学院医学系研究科眼科学 教授 中澤 徹
研究協力者 兵庫医科大学神経眼科治療学講座 特任教授 三村 治

研究要旨：：日本眼科学会専門医認定施設ならびに日本神経眼科学会評議員所属施設に対するアンケート調査により、2014年のレーベル遺伝性視神経症新規発生患者数と有病率推定した。

A. 研究目的

ミトコンドリア病の一つで、大半の患者が不可逆的な両眼の中心視機能障害に苦しむ難病であるレーベル遺伝性視神経症患者の2014年における新規発生患者数と有病率を推定すること。

B. 方法

日本眼科学会専門医認定施設ならびに日本神経眼科学会評議員所属施設にアンケート調査を行った。レーベル遺伝性視神経症認定基準の確定例と確実例に相当し、ミトコンドリア遺伝子3460, 11778, 14484変異のいずれかを有するもののうち、2014年に新規発症した患者の数、性別、年齢につき回答を求めた。

（倫理面への配慮）

個人情報の特定されないアンケート調査であるので、倫理的問題は生じない。

C. 結果

アンケートを送付した1397施設中861施設から回答を得た。72人の新規発症患者数の報告があった。難病疫学調査マニュアルに基づき、回答施設数を対象施設数の比率から、我が国における2014年の新規発症患者数は117人（95%信頼区間：81～153人、発症年齢の中央値は37歳）と推計された。2014年の平均余命から患者総数はおおむね5000人、有病率は25000人に一人と推計された。これはヨーロッパにおける有病率と同等ないし若干高かった。

D. 考案

我が国における患者数の把握は医療資源配分の根拠となるのみならず、遺伝因子と環境因子の相互作用の解明など、レーベル遺伝性視神経症の病態理解を促進すると思われる。

E. 結論

今回初めて我が国におけるレーベル遺伝性視神経症患者の新規発症者数が得られた。

F. 健康危険情報

なし

G. 論文発表

1. 論文発表

Ueda K, et al. Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. *Journal of Epidemiology* doi.org/10.1016/j.je.2017.02.2.001

2. 学会発表

上田香織、他. レーベル遺伝性視神経症の新規発症者数に関する疫学調査. 第53回日本神経眼科学会総会. 2015年11月7日

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

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た。

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。当該年度は、本疾患の診断と治療に資する手引きを作成した。

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、診療の手引きを作成した。日本網膜硝子体学会および日本眼科学会で内容を検討の上、日本眼科学会雑誌に投稿した。

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。

- I はじめに
- II 疾患概念
- III 歴史
- IV 病像
- V 原因遺伝子
- VI その他の原因と鑑別

- VII 診断のための検査法
- VIII これまでに提唱された分類と診断基準
- IX 診断の基準
- X 重症化の程度
- X I 治療
- X II 定期検査
- X III 遺伝相談
- X IV 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僚眼や家族の検査を、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。現在は日本眼科学会雑誌に投稿中で、2017 年 6 月号に掲載される予定である。

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の手引きを作成した。日本網膜硝子体学会と日本眼科学会で検討し、日本眼科学会雑誌に投稿した。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

論文発表

1. Yokoi T, Nishina S, Fukami M, Ogata T, Hosono K, Hotta Y, Azuma N. Genotype-Phenotype Correlation of the PAX6 Gene Mutations in Aniridia. Human Genome Variation, 2016;3:15052.

2. Sarafino M, Trivedi RH, Levin AV, Wilson ME, Nucci P, Lambert SR, Nischal KK, Plager DA, Bremond-Gignac D, Kekunnaya R, Nishina S, Tehrani NN, Ventura MC. Use of the Delphi process in paediatric cataract management. *British Journal of Ophthalmology*, 2016; 100:611-615.
3. Yokoi T, Nakayama Y, Nishina S, Azuma N. The role of vitreoretinal traction in the pathogenesis of maculopathy associated with optic disc pits. *Graefes Archive Clinical and Experimental Ophthalmology* 2016; 254:1859-1860.
4. Tanaka T, Yokoi T, Tamalu F, Watanabe S, Nishina S, Azuma N. Generation of retinal ganglion cells with functional axons from mouse embryonic stem cells and induced pluripotent stem cells. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 2016;57:3348-3359.
5. Nakayama Y, Katagiri S, Yokoi T, Ui M, Nishina S, Azuma N. Successful scleral buckling of late-onset visual decrease in eye with retinal folds. *Documenta Ophthalmologica*. 2016; 133:145-149.
6. Seko Y, Azuma N, Yokoi T, Kami D, Ishii R, Nishina S, Toyoda M, Shimokawa H, Umezawa A. Anteroposterior Patterning of Gene Expression in the Human Infant Sclera: Chondrogenic Potential and Wnt Signaling. *Curr Eye Res* 2016 Jun 23:1-10. [Epub ahead of print]
7. Katagiri S, Yokoi T, Mikami M, Nishina S, Azuma N. Outer retinal deformity detected by optical coherence tomography in eyes with foveal hypoplasia. *Graefes Archive Clinical and Experimental Ophthalmology* 2016; 254:2197-2201.
8. Yaguchi Y, Katagiri S, Fukushima Y, Yokoi T, Nishina S, Kondo M, Azuma N. Electroretinographic effects of retinal dragging and retinal folds in eyes with familial exudative vitreoretinopathy. *Scientific Reports*. 2016 Jul 26;6:30523.
9. Uemura T, Nishina S, Yokoi T, Nakayama Y, Yagihashi M, Manzoku K, Akaike S, Ogonuki S, Azuma N. Surgical outcomes of strabismus with microphthalmia. Update on Strabismology, Proceeding of the XIIth meeting of the International Strabismological Association in Kyoto, Japan, Dec. 1-4. 2014, 2016; 619-623,
10. Katagiri S, Tanaka S, Yokoi T, Hayashi T, Matsuzaka E, Ueda K, Yoshida-Uemura T, Arakawa A, Nishina S, Kadonosono K, Azuma N. Clinical features of a toddler with bilateral bullous retinoschisis with a novel RS1 mutation. *American Journal of Ophthalmology Case Reports* 2016 [Epub ahead of print]
11. Okamoto-Uchida Y, Yu R, Miyamura N, Arima N, Ishigami-Yuasa M, Kagechika H, Yoshida S, Hosoya T, Nawa M, Kasama T, Asaoka Y, Alois RW, Elling U, Penninger JM, Nishina S, Azuma N, Nishina H. The mevalonate pathway regulates primitive streak formation via protein farnesylation. *Scientific Reports* 2016;6:37697.
12. Yoshida-Uemura T, Katagiri S, Yokoi T, Nishina S, Azuma N. Different foveal schisis patterns in each retinal layer in eyes with hereditary juvenile retinoschisis evaluated by en-face

- optical coherence tomography. *Graefes Archive Clinical and Experimental Ophthalmology*. 2016 Nov 16. [Epub ahead of print]
13. Gocho K, Akeo K, Itoh N, Kameya S, Hayashi T, Katagiri S, Gekka T, Ohkura Y, Tsuneoka H, Takahashi. High-Resolution adaptive optics retinal image analysis at early stage central areolar choroidal dystrophy with PRPH2 mutation. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina* 2016;47, 1115-1126.
 14. Katagiri S, Nishina S, Yokoi T, Mikami M, Nakayama Y, Tanaka M, Azuma N. Retinal structure and function in eyes with optic nerve hypoplasia. *Scientific Reports* 2016 in press.
 15. Katagiri S, Tanaka S, Yokoi T, Hayashi T, Matsuzaka E, Ueda K, Yoshida-Uemura T, Arakawa A, Nishina S, Kadonosono K, Azuma N. Clinical features of a toddler with bilateral bullous retinoschisis with a novel RS1 mutation. *American Journal of Ophthalmology Case Reports*, in press
 16. Katagiri S, Yokoi T, Nishina S, Azuma N. Outer retinal deformity detected by optical coherence tomography in eyes with foveal hypoplasia. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2016;254(11):2197-2201.
 17. Nakayama Y, Katagiri S, Yokoi T, Nishina S, Azuma N. Successful scleral buckling of late-onset visual decrease in eye with retinal folds. *Doc Ophthalmol* 2016;133(2):145-9.
 18. 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. *日眼会誌* 投稿中

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 名古屋大学大学院医学研究科眼科学 教授 寺崎 浩子
香川大学医学部眼科学 教授 辻川 明孝
研究協力者 三重大学大学院医学研究科眼科学 教授 近藤 峰生
日本大学医学部眼科 名誉教授 湯沢 美都子

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中である。

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、厚生労働省網膜脈絡膜・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

厚生労働省網膜脈絡膜・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中である。

（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。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中である。

D. 考案

確定例（definite）や確実例（probable）の基準をどのように設定するかが難しく、専門家の意見を聴取しながらガイドラインを作成している。

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

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

急性帯状潜在性網膜外層症に関する調査研究

研究分担者 東京女子医科大学眼科学教室 主任教授 飯田 知弘
研究協力者 三重大学大学院医学研究科眼科学 教授 近藤 峰生

研究要旨：AZOORは眼底には目立った所見を示さず、急激に視力低下や視野欠損を生じる網膜疾患である。現時点では原因も不明であり、国際的にも診断ガイドラインはない。しかしAZOORは決して稀な疾患ではなく、一般の眼科医が疾患を正しく理解し診断するためのガイドラインが必要である。現在我々はこれまでの文献や専門家の意見を参考にして、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、診断ガイドラインを作成中である。

A. 研究目的

急性帯状潜在性網膜外層症 (acute zonal occult outer retinopathy, AZOOR) は、1992年にGassが提唱した比較的新しい疾患概念である。若年女性に好発し、光視症を伴って急激な視野欠損で発症し、網膜外層を傷害することがわかっている。しかしながら、眼底写真や蛍光眼底造影はほぼ正常な所見を示すことから視神経疾患や頭蓋内疾患との鑑別が重要である。今回の研究の目的は、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、AZOORを正しく診断するための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を作成中である。

(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。ただし、今後の調査にあたっては新指針に沿って個人情報への扱いに十分な注意を払う。

C. 結果

以下の5項目を中心に診断ガイドラインを作成している。1) 急激に発症する視野欠

損。片眼性が多いが、両眼性もありうる。2) 眼底検査およびフルオレセイン蛍光眼底造影検査で、視野欠損を説明できる異常が認められない。症例によっては軽度の異常がみられることはある。3) 光干渉断層計 (OCT) にて、視野欠損の部位に一致して網膜外層の構造異常 (ellipsoid zone の欠損あるいは不鮮明化) がみられる。4) 全視野網膜電図 (full-field ERG) において振幅の低下、あるいは多局所網膜電図 (multifocal ERG) において障害部位に一致した振幅の低下がみられる。5) 先天性/遺伝性網膜疾患、網膜血管性疾患、ぶどう膜炎、外傷性網膜疾患、視神経疾患、および中枢性疾患が除外できる。

D. 考案

確定例 (definite) や確実例 (probable) の基準をどのように設定するかが難しく、過去の文献や専門家の意見を参考にガイドラインを作成している。

E. 結論

この診断ガイドラインは、一般の眼科臨床医が AZOOR を正しく診断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

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

特発性傍中心窩毛細血管拡張症に関する研究

研究分担者

東京女子医科大学眼科学教室 主任教授 飯田 知弘

研究要旨：特発性傍中心窩毛細血管拡張症は著しい視力障害の原因となり、治療法が確立されていない疾患である。国際的にも診断基準がないため、我が国における診断基準を作成中である。

A. 研究目的

特発性傍中心窩毛細血管拡張症は著しい視力障害の原因となり、治療法が確立されていない疾患である。国際的にも診断基準、診療ガイドライン、手引き等はないため、我が国における診断基準を作成することを目的に研究を行った。

B. 方法

診断基準を作成するために、過去に特発性傍中心窩毛細血管拡張症に関して報告されている論文を調査して、それぞれの研究で診断を行った検査所見などを抽出した。

(倫理面への配慮)

診断基準の作成であるので、倫理的問題はない。

C. 結果

2006年にYannuzziらは臨床的特徴の差異によりType 1(血管瘤型)、Type 2(傍中心窩型)、Type 3(閉塞型)といったサブタイプ分類を行っており、それ以降の研究ではこの論文を参考として診断を行っている研究が多くみられた。しかし、Type 3(閉塞型)の頻度は著しく少なく、Yannuzziらもこれを除外したType 1(血管瘤型)とType 2(傍中心窩型)について記載していた。以上から、Type 1(血管瘤型)とType 2(傍中心窩型)に関する診断基準を作成することが適切と考えられ、その具体的な記述を継続して進める予定である。

D. 考案

診断基準を作成することにより、診療ガイドラインや手引き、さらには疫学研究や将来のデータベース化に有用になるとと思われる。

E. 結論

診断基準の策定は特発性傍中心窩毛細血管拡張症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

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

強度近視性網脈絡膜萎縮に関する調査研究

研究分担者

東京医科歯科大学 教授 大野 京子

研究要旨：病的近視の脈絡膜新生血管に対し、その診断、治療指針に対する診療ガイドライン確立に向けて現在情報を解析している段階である。

A. 研究目的

病的近視は特に東アジア諸国において失明の主たる原因である。病的近視による失明は眼球変形により惹起される様々な黄斑部網膜病変および視神経病変による。中でも黄斑部に生じる近視性脈絡膜新生血管（近視性 CNV）は、病的近視患者の中心視力低下の原因として最も高頻度であり、失明を減少するために、近視性 CNV を的確に診断、治療するガイドラインが必要である。そこで今回、東京医科歯科大学眼科強度近視外来におけるデータをもとに、その治療成績を含め、現在診療ガイドライン確立に向けて情報を解析している。

B. 方法

東京医科歯科大学眼科強度近視外来には国内外から約 6000 名の患者が登録されており、世界最大の診療拠点である。これらの患者の中から、近視性 CNV を合併した症例を抽出し、その自然予後について解析した。さらに診断の方法として、眼底所見、光干渉断層計所見、眼底自発蛍光、フルオレセイン蛍光眼底造影、ICG 蛍光眼底造影、OCT angiography の有効性について検討した。また、治療を行った症例に対しては、治療薬の内容、治療回数、治療前後の視力変化、治療前後の CNV サイズの変化、近視性 CNV の長期合併症である CNV 関連黄斑部萎縮の発生頻度と大きさについて検討した。

（倫理面への配慮）

本研究は既存のデータの後ろ向き解析研究として施行した。なお本研究計画については、東京医科歯科大学倫理委員会の承認を得て行い、患者への周知はポスター掲示による opt out を行った。

C. 結果

近視性 CNV そのものの診断においては、矯正視力の低下などの自覚症状に加え、眼底

所見による出血の有無、血管新生膜の確認、に加え、OCTによる網膜下隆起病巣の描出、FAGによる化傾向病変が重要であった。また OCT angiography では明瞭な新生血管網を描出でき、特に、単純型黄斑部出血との鑑別に有用であった。近視性 CNV では小型の CNV が多く、特に中心窩外に生じる場合には通常のクロススキャンの OCT では見逃されることが多いため、FAG も検出に重要な手段であった。

活動性の判断においては、OCT ではしばしば漿液性網膜剥離や網膜浮腫などの滲出性変化を明らかではない場合もあり、FAG 造影後期のわずかな蛍光漏出が、活動性を示す唯一のサインであることも多かった。

D. 考案

長期経過データおよび OCT angiography, swept-source OCT、眼底造影などを用いて、近視性 CNV を確実に診断し、抗 VEGF 療法の診療ガイドラインを確立しているところである。指針の確立後には、実際の症例にあてはめてその有用性をさらに検討していきたい。

E. 結論

強度近視外来での長期データおよび最新の画像診断結果に基づき、近視性 CNV の診療ガイドライン確立に向けて現在情報を解析している段階である。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Kasahara K, Moriyama M, Morohoshi K, Yoshida T, Simada N, Nagaoka N, Yokoi T, Shinohara K, Kaneko Y, Suga M, Ohno-Matsui K. Six-year outcomes of intravitreal bevacizumab for choroidal neovascularization in patients with pathologic myopia. *RETINA Decision*. (in press)
2. Holz FG, Tufail A, Leveziel N, Lai TY, Lanzetta P, Wong TY, Yu HG, Chen YX, Heinrichs N, Pilz S, Ohno-Matsui K. Ranibizumab in myopic choroidal neovascularization: A subgroup analysis by ethnicity, age, and ocular characteristics in RADIANCE. *Ophthalmologica*. 236(1):19-28, 2016
3. Ohno-Matsui K, Lai TY, Lai CC, Cheung CM. Updates of pathologic myopia. *Prog Retin Eye Res*. 52:156-187, 2016
4. Ohno-Matsui K. What is the fundamental nature of pathologic myopia?. *Retina*. (in press)

2. 学会発表

1. Ohno-Matsui K. The impact of pathologic myopia on visual impairment in asia and beyond. 2017APAO. 2017.3.4. Singapore(Suntec Singapore)
2. Ohno-Matsui K. Ohno-Matsui K. Randomized trials on treatment of myopic CNV: MYRROR and RADIANCE. 2017APAO. 2017.3.4. Singapore(Suntec Singapore)
3. Ohno-Matsui K. Imaging in Myopic Maculopathy. 2017APAO. 2017.3.4. Singapore(Suntec Singapore)
4. Ohno-Matsui K. Myopic CNV. 2017APAO. 2017.3.4. Singapore(Suntec Singapore)
5. Ohno-Matsui K. Influence of Myopic Macular Degeneration Severity on Treatment Outcomes of Myopic Choroidal Neovascularization in the MYRROR Study. 2017APAO. 2017.3.3. Singapore(Suntec Singapore)
6. 大野京子. 近視性脈絡膜新生血管の診断と治療. RETINA FORUM 2016 in SAPPORO. 2016.11.26、北海道札幌市 (札幌グランドホテル)
7. Ohno-Matsui K. Fundus imaging of Pathologic Myopia. 第70回日本臨床眼科学会 : シンポジウム、2016.11.3、京都府京都市 (国立京都国際会館・グランドプリンスホテル京都)
8. 大野京子. 病的近視診療の最前線. 第7回北海道眼科臨床セミナー、2016.10.23、北海道札幌市 (京王プラザ札幌)
9. 大野京子. 病的近視診療の最前線. 第22回網膜硝子体セミナー. 2016.10.20、東京都目黒区 (目黒雅叙園)
10. Ohno-Matsui K, Cheung G, Lai T, Hirakata A. Diagnosis and Management of Complications due to Pathologic Myopia. AAO(American Academy of Ophthalmology)2016. 2016.10.17. Chicago,USA(McCormick Place)
11. Stanga P, Moussa MS, Ohno-Matsui K, Sadda SR. Spectral Domain and Swept Source OCT in the Diagnosis and Management of Vitreoretinal and Uveitic Disorders. AAO(American Academy of Ophthalmology)2016. 2016.10.18. Chicago,USA(McCormick Place)
12. Ohno-Matsui K. Imaging of Pathologic Myopia. 3rd International conference on Pathologic Myopia. 2016.10.1、東京都千代田区 (ホテルニューオータニ)
13. Ohno-Matsui K. Diagnosis of pathologic myopia and over view. 3rd International conference on Pathologic Myopia. 2016.9.30、東京都千代田区 (ホテルニューオータニ)
14. 大西由花、横井多恵、笠原香織、諸星計、吉田武史、大野京子. 近視性脈絡膜新生血管に対するラニビズマブ硝子体内注射の4年成績. 第31回東京医科歯科大学眼科学教室同門会集談会、2016.7.18、東京都千代田区 (東京医科歯科大学)
15. Ohno-Matsui K. Imaging of pathologic myopia. Samsung Medical Center Retina

Symposium. 2016. 6. 25. Seoul, Korea. (Sungkyunkwan University Hospital)

16. 大野京子. 病的近視の脈絡膜新生血管に対する診断と治療. 兵庫県眼科医会主催・第34回淑瞳会学術講演会、2016. 6. 18、兵庫県神戸市(ポートピアホテル)

17. Ohno-Matsui K. High myopia and myopia control forum. International Retinal Forum / Annual Meeting of Chinese Ocular Fundus Diseases Society, 2016. 4. 14. Xiamen, China.

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

福岡県久山町での眼科疾患疫学調査

研究分担者 九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座 准教授 池田 康博
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科眼科学 教授 坂本 泰二
研究協力者 九州大学病院 病院長 石橋 達朗
山形大学大学院医学系研究科公衆衛生学 准教授 川崎 良

研究要旨：本研究班で新たに作成した「萎縮型加齢黄斑変性の診断基準」（2015年）に基づいた萎縮型加齢黄斑変性の有病率を、福岡県久山町の住民検診データに加えて、山形県舟形町研究ならびに滋賀県長浜研究の結果についても再調査して算出した。その結果、50歳以上の対象者累計10,482名中、5名（0.048%）に新基準の萎縮型加齢黄斑変性を認めることが明らかとなった。

A. 研究目的

福岡県久山町で実施されている眼科疾患疫学調査では、緑内障、糖尿病網膜症、加齢黄斑変性などの発症頻度の高い疾患に対する解析は既に実施されている。一方で、「希少性」、「原因不明」、「効果的な治療方法未確立」、「生活面への長期にわたる支障」の4要素を満たす眼科の難治性疾患に対しては、検討が行われていない。難治性疾患の原因の究明、治療方法の確立に向けて、本邦では厚生労働省の管轄のもと、難治性疾患政策研究事業として研究が行われているが、本研究では、山形県舟形町研究ならびに滋賀県長浜研究を含め、疫学調査に基づいた難治性眼疾患の実態把握を行うことを目的とする。

B. 方法

それぞれの疫学調査によって得られた眼科疾患データベースより、「萎縮型加齢黄斑変性の診断基準」（2015年）に基づいた萎縮型加齢黄斑変性の有病率等を調査する。さらに、その他の稀少疾患（網膜色素変性、網脈絡膜萎縮疾患、視神経萎縮）についても同様に有病率等を調査する。

（倫理面への配慮）

疫学調査に関しては、各施設において倫理委員会で審査を受けて実施されている。データベースからの調査に関して、インフォームド・コンセントを得ることは事実上不可能

である対象者に対しては、「疫学研究に関する倫理指針」に基づき、インターネットを通じて資料の収集・利用を広報し、周知される努力を払う。

C. 結果

福岡県久山町の住民検診データに加えて、山形県舟形町研究ならびに滋賀県長浜研究の結果、50歳以上の対象者累計10,482名中、5名(0.048%)に新基準の萎縮型加齢黄斑変性を認めることが明らかとなった。2012年に実施された久山町の住民検診では2448名中に60歳代男性(片眼、重症)と80歳代男性(片眼、重症)の2名、2005～2007年に実施された舟形町研究では1380名中に70歳代男性(片眼、中等症)の1名、2011～2012年に実施された舟形町研究では1059名中に80歳代男性(両眼、中等症)の1名、ならびに2008～2010年に実施された長浜研究では5595名中に70歳代男性(片眼、軽症)の1名に認められた。

当初の計画で本年度予定していた萎縮型加齢黄斑変性以外の難治性稀少疾患(網膜色素変性、網脈絡膜萎縮疾患、視神経萎縮)についての調査は、疫学調査に必要なデータの回収に時間を要しており、本年度中に完了できなかった。

D. 考案、E. 結論

単独の疫学調査では症例数が限られているために有病率等の検討が困難であったが、複数の疫学調査結果を統合することで、より本質に近い難治性稀少性眼疾患の実態を把握できる可能性が示された。

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

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

視覚身体障害者認定の実態疫学調査

研究分担者 岡山大学病院眼科 講師 森實 祐基
名古屋市立大学医学部眼科 教授 小椋 祐一郎
研究協力者 山形大学大学院医学系研究科公衆衛生学 准教授 川崎 良

研究要旨：全都道府県全自治体を対象とした視覚障害認定の実態調査を本邦において初めて実施した。その結果、従来の調査結果(2007-2009年)と比べ、緑内障と網膜色素変性の割合が増加し、糖尿病網膜症、黄斑変性、脈絡網膜萎縮の割合が低下した。また、18歳以上の認定者率には都道府県によってばらつきがみられた。一つの要因として高齢者人口率の違いが挙げられた。

A. 研究目的

我が国の視覚障害認定の実態調査は身体障害者診断書・意見書に基づいて、1988年、2006年、2010年の3回行われているが、欧米諸国と比較してその調査頻度は極めて低い。また、これらの調査における調査対象は無作為に選別された7都道府県の各1自治体であり、全国の実態を反映していない可能性がある。そこで、我々は平成27年度に、より頻繁に実態調査を行えるようなシステムを構築した。平成28年度はこのシステムを用いて、47都道府県を対象に、視覚障害認定の実態調査を行う。

B. 方法

全国データでの検討：全都道府県の全自治体を対象に、2015年4月1日から2016年3月31日の間に、身体障害者福祉法による身体障害者診断書・意見書に基づき、新規に視覚障害認定を受けた18歳以上の視覚障害者の年齢、性別、原因疾患、等級について、アンケート調査を行った。

都道府県データでの検討：上記の全都道府県のデータを用いて、1)18歳以上の人口10万人あたりの認定者数(認定者率)の地域差、2)認定者率と高齢者率(人口に占める65歳以上の割合)との関連、3)原因疾患別認定者率(疾患率)と高齢者率との関連を統計学的に検討した。

(倫理面への配慮)

疫学調査に関しては、岡山大学倫理委員会にて審査を受けて実施されている。なお、本研究で扱うデータは個人を特定できないデータのみである

C. 結果

全国データでの検討：新規に認定を受けた18歳以上の視覚障害者数は12505名であった。認定の原因となった疾患の内訳は、1位は緑内障(28.6%)、2位は網膜色素変性(14.0%)、3位は糖尿病網膜症(12.8%)、4位は黄斑変性(8.0%)、5位は脈絡網膜萎縮(4.9%)であった。50-69歳では1位は網膜色素変性(21.2%)、2位は糖尿病網膜症(20.9%)、3位は緑内障(20.7%)であり、70歳以降では1位は緑内障(35.9%)、2位は黄斑変性(11.1%)、3位は糖尿病網膜症(9.6%)であった。

都道府県データでの検討：各都道府県における認定者率の平均は 13.0 ± 2.9 人であった。地域別では多い順に、四国15.0人、九州14.3人、近畿13.8人、北海道13.3人、東北12.9人、中国12.7人、中部12.0人、関東10.1人であった。なお、認定者率と高齢者率との間に有意な関連が認められ($p=0.001$)、高齢者率が約2%増加すると認定者率が約一人増加した。また、緑内障、網脈絡膜萎縮、視神経萎縮、角膜疾患の疾患率と高齢者率は有意に関連していたが(いずれも $p<0.05$)、網膜色素変性、糖尿病網膜症、黄斑変性では有意な関連はなかった。

D. 考案、E. 結論

全都道府県全自治体を対象とした調査を本邦において初めて実施し、視覚障害認定の詳細を明らかにした。従来の調査結果(2007-2009年)と比べ、緑内障と網膜色素変性の割合が増加し、糖尿病網膜症、黄斑変性、脈絡網膜萎縮の割合が低下した。年齢によって疾患の内訳が大きく異なったことから、年齢別人口の推移に応じた医療福祉行政の対応が今後は必要であると考えられた。18歳以上の認定者率には都道府県によってばらつきがみられた。一つの要因として高齢者率の違いが挙げられ、特に高齢者率が原因疾患として最大である緑内障の疾患率と関連することが影響していると考えられた。

F. 健康危険情報

なし

G. 論文発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

1) 森實祐基、藤原篤之、金永圭祐、坂手滯、稲垣明日香、後藤保人、守本典子、川崎良、小椋祐一郎、白神史雄. 全都道府県を対象にした視覚障がい認定の疫学調査, 第121回日本眼科学会総会, 東京国際フォーラム, 東京, 2017年4月6日.

H. 知的財産権の出願・登録状況
なし

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

| 雑誌 | | | | | |
|--|---|----------------------------|----------------|-------------|-----------------|
| 発表者氏名 | 論文タイトル名 | 発表誌名 | 巻号 | ページ | 出版年 |
| 山本修一, 村上晶, 高 橋政代, 池 田康博, 平 見恭彦, 中 村洋介, 三 浦玄, 白神 史雄. | 網膜色素変性診療 ガイドライン | 日本眼科学 会雑誌 | 120 巻 12 号 | 846-861 | 2016 |
| Ueda K, Morizane Y, Shiraga F, Shikishima K, Ishikawa H, Wakakura M, Nakamura M | Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. | Journal of Epidemiology | S0917-5040(17) | 30074-6 | 2017 |
| 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 | 日本眼科学 会雑誌 | アクセプト済 み | アクセプ ト済み | アクセ プト済 み |