

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29年度 総括・分担研究報告書

研究代表者
山下 英俊

平成 30(2018)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
	山形大学医学部眼科 教授 山下英俊	
. 分担研究報告	-----	8
1 . 萎縮型加齢黄斑変性に関する研究	-----	9
研究分担者	関西医科大学・眼科・教授 高橋 寛二 東京女子医科大学眼科・教授・講座主任 飯田知弘 九州大学医学部・眼科・教授 園田康平 京都大学医学部・眼科・教授 辻川明孝	
2 . 網膜色素変性に関する研究	-----	11
研究分担者	千葉大学大医学部・眼科・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・眼科・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	
研究協力者	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 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	
3 .黄斑ジストロフィに関する調査研究	-----	13
研究分担者	三重大学医学部・眼科・教授 近藤 峰生 名古屋大学医学部・眼科・教授 寺崎 浩子	
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	
4 . 強度近視性網脈絡膜萎縮に関する調査研究	-----	15

研究分担者	東京医科歯科大学医学部・眼科・教授 大野 京子 九州大学医学部・眼科・教授 園田康平 京都大学医学部・眼科・教授 辻川明孝	
5. 家族性滲出性硝子体網膜症の診療の手引きの作成	-----	17
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 大阪大学大学院医学系研究科・寄附講座教授 川崎 良	
6. 特発性傍中心窩毛細血管拡張症に関する研究	-----	20
研究分担者	東京女子医科大学眼科・教授・講座主任 飯田 知弘 鹿児島大学医学部・眼科・教授 坂本泰二	
7. 急性帯状潜在性網膜外層症に関する調査研究	-----	22
研究分担者	九州大学医学部・眼科・教授 園田康平 東京女子医科大学眼科・教授・講座主任 飯田 知弘 三重大学大学院医学研究科眼科学 教授 近藤 峰生	
研究協力者	山形大学医学部・眼科・医学部講師 金子 優	
8. 網膜色素線条症に関する調査研究	-----	24
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	
9. 視覚身体障害者認定の実態疫学調査	-----	26
研究分担者	岡山大学医学部・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	大阪大学大学院医学系研究科・寄附講座教授 川崎 良	
. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	28

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・視神経委縮症に関する調査研究

研究代表者 山下 英俊 山形大学医学部眼科 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、家族性滲出性硝子体網膜症は診療ガイドラインを作成し、日本小児眼科学会、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発表した。強度近視性脈絡膜萎縮は診療ガイドラインを作成し Progress in Retinal and Eye Research に論文発表した。黄斑ジストロフィ、急性帯状潜在性網膜外層症は診療ガイドラインを作成した。網膜硝子体学会・日本眼科学会の承認を得てから日本眼科学会雑誌に投稿予定である。網膜色素変性症は、患者レジストリシステムを構築し、今後症例登録を開始する予定である。全国視覚身体障害原因認定状況調査は前回調査の統計処理を行っており、今後論文執筆を行う予定である。特発性傍中心窩毛細血管拡張症は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。萎縮型加齢黄斑変性は、患者数の明確化と重症度別の頻度を継続して調査を行う。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・医長・室長） 飯田知弘（東京女子医科大学眼科・教授・講座主任） 大野京子（東京医科歯科大学医学部・眼科・教授） 小椋祐一郎（名古屋市立大学医学部・眼科・教授） 近藤峰生（三重大学医学部・眼科・教授） 坂本泰二（鹿児島大学医学部・眼科・教授） 園田康平（九州大学医学部・眼科・教授） 高橋寛二（関西医科大学・眼科・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・眼科・プロジェクトリーダー） 辻川明孝（京都大学医学部・眼科・教授） 寺崎浩子（名古屋大学医学部・眼科・教授） 村上晶（順天堂大学医学部・眼科・教授） 森實祐基（岡山大学医学部・眼科・講師） 山本修一（千葉大学医学部・眼科・教授） 川崎 良（大阪大学大学院医学系研究科・寄附講座教授）

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9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

家族性滲出性硝子体網膜症は診療ガイドラインを作成し、日本小児眼科学会、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発表した。強度近視性脈絡膜萎縮は診療ガイドラインを作成し Progress in Retinal and Eye Research に論文発表した。黄斑ジストロフィ、急性帯状潜在性網膜外層症は診療ガイドラインを作成した。網膜硝子体学会・日本眼科学会の承認を得てから日本眼科学会雑誌に投稿予定である。網膜色素変性症は、患者レジストリシステムを構築し、今後症例登録を開始する予定である。全国視覚身体障害原因認定状況調査は前回調査の統計処理を行っており、今後論文執筆を行う予定である。特発性傍中心窩毛細血管拡張症は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。萎縮型加齢黄斑変性は、患者数の明確化と重症度別の頻度を継続して調査を行う。

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。それにより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。また、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) Ohno-Matsui K, Ikuno Y, Lai TYY, Gemmy Cheung CM. Diagnosis and treatment guideline for myopic choroidal neovascularization due to pathologic myopia. Prog Retin Eye Res. 2018 Mar;63:92-106

2) 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. 2017年, 日眼会誌 121 巻6号 487-97.

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

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・教授 高橋 寛二

東京女子医科大学眼科・教授・講座主任 飯田知弘

九州大学医学部・眼科・教授 園田康平

京都大学医学部・眼科・教授 辻川明孝

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

萎縮型加齢黄斑変性は、高齢者の黄斑部での、加齢による網膜色素上皮、視細胞、脈絡膜毛細血管の萎縮性変化、Bruch 膜の肥厚・変性に伴って視機能低下を来す疾患である。滲出型加齢黄斑変性とともに加齢黄斑変性の進行期の病型として分類される。平成28年度の難病申請が人数の要件で認められなかったことで、日本のポピュレーションベースの本疾患の有病率を出すために、久山町、長浜町、（参考に舟形町）各スタディの本疾患の基準を調べ、各スタディを統合させて日本における頻度を出し0.15%未満であることを証明する。

B. 研究方法

a. 日本における3つの疫学研究から萎縮型加齢黄斑変性の患者数を明確にする。b. 重症度別の頻度を調査する。

（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

a.患者数（有病率）については、従来の疫学研究のうち萎縮型加齢黄斑変性を判別して記載したものが一つしかない。他は萎縮型としての頻度が算出されていないので、真の有病率は元データの詳細な調査・検討を要すると考えられる。b.については、前研究班で行った疫学的データのみでは症例数として不十分と思われるため、他に国内施設で論文化されたデータとの照合を行う予定としているが、論文が未刊行であり、現在照合が行えない状態にある。

D. 考按、E. 結論

萎縮型加齢黄斑変性に対する対策や治療を考える上で、患者数の明確化と重症度別の頻度調査は重要であると思われる。

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

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 千葉大学大医学部・眼科・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・眼科・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

研究協力者 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
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

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

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が不可欠であり、その際には難病データベースとの連携や遺伝子検査を中心とする他の研究との連携、参加施設の選定が重要となる。

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

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

黄斑ジストロフィに関する調査研究

研究分担者 三重大学医学部・眼科・教授 近藤 峰生
名古屋大学医学部・眼科・教授 寺崎 浩子

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

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 東京医科歯科大学医学部・眼科・教授 大野 京子
九州大学医学部・眼科・教授 園田康平
京都大学医学部・眼科・教授 辻川明孝

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を確立する。

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、診療ガイドラインを確立する。

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た。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を作成した。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Ohno-Matsui K, Ikuno Y, Lai TYY, Gemmy Cheung CM. Diagnosis and treatment guideline for myopic choroidal neovascularization due to pathologic myopia. Prog Retin Eye Res. 2018 Mar;63:92-106

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

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
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。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. 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、診療ガイドラインを作成し、日本小児眼科学会、日本網膜硝子体学会、日本眼科学会で承認を得て日本眼科学会雑誌にて発表した。今後このガイドラインをもとに疫学調査を行う。

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。

はじめに

疾患概念

歴史

病像

原因遺伝子

その他の原因と鑑別

診断のための検査法

これまでに提唱された分類と診断基準

診断の基準

重症化の程度

治療

定期検査

遺伝相談

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（日本眼科学会雑誌 2017 年 6 月号に掲載）。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ガイドラインを作成した。患者数の調査は現在準備中である。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

論文発表

1. 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. 2017年, 日眼会誌 121 巻 6 号 487-97.

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・教授・講座主任 飯田 知弘
鹿児島大学医学部・眼科・教授 坂本泰二

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

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

九州大学医学部・眼科・教授 園田康平

東京女子医科大学眼科・教授・講座主任 飯田 知弘

三重大学大学院医学研究科眼科学 教授 近藤 峰生

研究協力者

山形大学医学部・眼科・医学部講師 金子 優

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、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た。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

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

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

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 岡山大学医学部・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 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：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29-31年の期間中に視覚障害認定の実態調査を行い、平成26-28年の調査結果との比較を行う。

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、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う。

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する。

(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で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

平成 30 年の視覚障害認定基準の変更を考慮し、次回調査の期間を検討する。平成 26-28 年の調査結果を論文化する。

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

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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
Ohno-Matsui K , Ikuno Y, Lai TTY, Gemmy Cheung CM	Diagnosis and treatment guideline for myopic choroidal neovascularization due to pathologic myopia.	Progress in Retinal and Eye Research	Mar;63	92-106	2018
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	121 巻 6 号	487-97.	2017

