

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・大学院医学系研究科・教授 近藤 峰生  
研究協力者 名古屋大学・大学院医学系研究科・講師 上野 真治  
東京医療センター・臨床研究センター・視覚生理学研究室・部長 角田 和繁  
東京慈恵会医科大学・葛飾医療センター・准教授 林 孝彰

研究要旨：本研究班が2019年に作成した「黄斑ジストロフィの診断ガイドライン」を基に、日本の主要な眼科施設にアンケートを実施し、日本における黄斑ジストロフィの患者発症数と総患者数を推定した。

A. 研究目的

本年度の研究目的は、日本の主要な眼科施設にアンケートを実施することにより、日本における黄斑ジストロフィの1年あたりの患者発症数と総患者数を推定することである。

B. 研究方法

日本の主要な眼科施設965病院にアンケート用紙を送付した。卵黄状黄斑ジストロフィ（Best病）、Stargardt病（スタルガルト病）、錐体（-杆体）ジストロフィ、X連鎖性若年網膜分離症、中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィ、上記のどれにも該当しない黄斑ジストロフィのそれぞれについて、(A)新規患者数（2015年1月～2019年12月の間に新規患者として診察した患者数）と(B)継続患者（2014年12月より以前に診断され、その後継続して診察していた患者数）を調査した。

（倫理面への配慮）

患者の個人情報は一切含めず、診察した患者数のみを調査する形式とした。

C. 研究結果

965施設中626施設から回答が得られた（回答率64.8%）。回答が得られなかった施設に

も同じ割合で患者が発症していると仮定して計算すると、黄斑ジストロフィ全体では1年間に992名の新たな患者が受診しており、日本全体の患者数は約12600名であることがわかった。7つの具体的な黄斑ジストロフィの1年発症数と総患者数についても結果が得られた。

#### D. 考察

専門家でない眼科医師の診断も含まれており、確定診断の信頼性には疑問が残るが、日本で初めてこのような調査が行われ、患者数推定ができた意義は大きい。

#### E. 結論

日本で初めて黄斑ジストロフィのおおよその患者数の推定ができた。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1) Yang L, Joo K, Tsunoda K, Kondo M, et al; East Asia Inherited Retinal Disease Society Study Group. Spatial Functional Characteristics of East Asian Patients With Occult Macular Dystrophy (Miyake Disease); EAOMD Report No. 2. Am J Ophthalmol. 2021, 221, 169-180.

2) 近藤峰生. 黄斑ジストロフィの診断ガイドラインについて. OCLISTA 96 (増大号): 17-24. 2021.

##### 2. 学会発表

1) Kondo M. Multifocal ERG, Instruction Course. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision. 2020/9/13, 海外, Web 口頭発表.

#### 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