

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

近視性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・大学院医歯学総合研究科・教授 大野京子  
九州大学・大学院医学研究院・教授 園田 康平  
旭川医科大学・医学部・客員教授 柳 靖雄

研究協力者 京都大学・医学研究科・特定助教 三宅 正裕  
大阪大学・大学院医学系研究科・寄附講座教授 川崎 良  
鹿児島大学病院・感覚器センター眼科・医員 白澤 誠

研究要旨：近視性脈絡膜萎縮を呈する病的近視患者において、家族性の遺伝形式を有する症例に対し調査を行った。

A. 研究目的

病的近視による近視性脈絡膜萎縮を呈する症例の中に、メンデル遺伝形式に沿う家族集積性を有する症例がある。これらの家系を集積し、原因遺伝子を明らかにする。

B. 研究方法

東京医科歯科大学先端近視センターの受診患者の中で、メンデル遺伝形式に沿う家族集積性を有する症例を、電子カルテデータから後ろ向きに抽出する。これらの症例に対し、眼底写真や OCT などの臨床データの解析に加え、遺伝子解析を行い原因遺伝子を突き止める。

(倫理面への配慮)

本研究に対し、東京医科歯科大学遺伝子解析にかかわる倫理委員会の承認を得ている。

C. 研究結果

メンデル遺伝形式に沿う家族集積性を有する症例が 5 家系抽出された。臨床像は家系内で非常に類似しており、特に超広角 OCT による後部ぶどう腫のタイプや範囲が酷似していた。家系内で罹患者、および非罹患者の協力を得て、採血を進めている。しかしコロナの感染影響のため、研究停止期間および外来制限期間があり、検体収集の途中であ

る。

#### D. 考察

病的近視の中には明らかな常染色体優性遺伝を示す症例が少なからずいる。これらの遺伝子解析により病的近視発症のリスクのある小児を早期に同定することが可能になると期待される。

#### E. 結論

病的近視による近視性脈絡膜萎縮には家族集積性を有する遺伝子変異があると考えられる。

#### 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

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし