

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・教授 中村 誠
研究協力者 北里大学・医療衛生学部・視覚機能療法学・教授 石川 均
兵庫医科大学・医学部・講師 石川 裕人

研究要旨：2019年に新規発症した、ミトコンドリア遺伝子 3460, 11778, 14484 変異のいずれかを有するレーベル遺伝性視神経症 (LHON) 患者を推計するためのアンケートを日本眼科学会専門医制度認定施設と日本神経眼科学会評議員所属施設の合計 1024 施設に送付した。また、LHON の全数調査を目指して、web レジストリフォーマットを構築した。

A. 研究目的

レーベル遺伝性視神経症 (LHON) は、ヒトで初めて関連性が見いだされたミトコンドリア遺伝子疾患である。主に若年男性の両眼視神経が亜急性に冒され、重篤な中心視機能障害を呈する。ミトコンドリア遺伝子 3460, 11778, 14484 変異を有する患者が日本人では 90%程度とされる。アンケートに基づく疫学調査で、2014 年の新規発症患者数は約 120 人、よって 100 万人に一人の発症率と推計された。しかし、単年のみの調査であり、正確性に乏しく、また総患者数の推計には至らなかった。このため、再度アンケート調査を行い、2019 年の新規発症患者数を推計し、2014 年推計値との比較を行う。さらに、全数調査を行うため、患者レジストリを構築することとした。

B. 研究方法

日本眼科学会専門医制度認定施設と日本神経眼科学会評議員所属施設の合計 1024 施設に、2019 年に新規発症して受診した、3460、11778、14484 変異を有する患者数ならびに発症年齢と性別を問うアンケート調査用紙を送った。既報 (Ueda et al. J Epidemiol 2017;27(9):447-450) に基づき、回収率で補正した新規発症者数を推計する。

また、全数調査を行うため、登録施設、性別、発症年齢、罹病期間、遺伝子変異部位、認定基準における診断カテゴリー、診断施設、家族歴、使用薬剤、身体・精神疾患の合

併、他のミトコンドリア病の合併、最低視力、その後の1年ごとの視力を記載するレジストリを構築する。レジストリは日本神経眼科学会評議員が登録することとする。

(倫理面への配慮)

アンケート調査は個別の患者情報を抽出しないため、各施設における倫理委員会申請は行わない。代表施設である神戸大学の倫理委員会の承認を得る。レジストリ調査に関しては、日本神経眼科学会評議員所属施設で倫理委員会の承認を得る。

C. 研究結果

2020年に上記施設にアンケート用紙を送付し、現在回収中である。また、神戸大学の倫理委員会での承認を得た。レジストリフォームを構築し、神戸大学の倫理委員会での承認を得たので、可及的速やかに共同研究施設の倫理委員会への申請を行う予定である。

D. 考察

2021年度中にはアンケート回収と解析を行い、2019年の新規発症者数を推計できると思われる。2014年のそれと比較することで、前回の推計数の正確性を検証できる。もし推計数が一致していれば、全数の推計も行えると思われる。レジストリの活用が行われれば、正確な全数を把握でき、臨床像の把握が可能となると思われる。

E. 結論

今回の研究は、我が国におけるLHON患者数並びに遺伝学的・臨床的特徴を把握する重要な疫学調査となると考える。

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