

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

乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の診療体制の確立

研究代表者 仁科 幸子 国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科医長

研究要旨：重篤な視覚障害をきたす疾患の約90%は0歳で発生し、半数以上は先天素因に起因する。中でも発病機序が不明、治療手段が未確立な希少疾患で、長期療養を要する難病は、視覚情報の欠如が心身の発達にも重大な影響を及ぼし、生涯にわたり社会生活に支障をきたす。視覚発達の感受性のピークは生後2ヵ月～2歳であり、早期に難病を鑑別診断し、保有視機能を評価して有効な治療やリハビリテーションを行うか否かが一生の障害の程度を大きく左右する。本研究の目的は、乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病を対象として、予後向上のために、診療体制を確立することである。初年度として本年度は①難病13疾患（眼疾患4+全身疾患9）の診療の実態調査、②早期の正確な発見と確実な鑑別のための遺伝学的診断（レーバー先天盲・早発型網膜色素変性症、色素失調症）、画像診断（先天性遺伝性網膜疾患）と情報発信（研究班ホームページ作成）、③早期介入（治療・ロービジョンケア）の方法と効果の検証・標準化（レーバー先天盲、色素失調症、重症未熟児網膜症）、④長期的な眼併発症の調査（家族性滲出性硝子体網膜症）、⑤ロービジョンケアの実態調査、医療・教育機関の連携した支援体制の構築について研究を進めた。次年度に更に詳細な調査を行い、診療ガイドラインを作成する予定である。最終年度までに、早期診断・介入を行う診療体制を全国に普及させるとともに、眼科・小児科の連携した管理、医療・教育機関の連携した自立・就学に向けた支援体制（全国ネットワーク）を構築したい。

研究分担者

寺崎 浩子・名古屋大学未来社会創造機構  
特任教授  
(日本眼科学会理事長)  
堀田 喜裕・浜松医科大学医学部教授  
不二門 尚・大阪大学大学院生命機能研究科  
特任教授  
(日本ロービジョン学会理事長)  
東 範行・国立成育医療研究センター  
感覚器形態外科部眼科診療部長  
視覚科学研究室室長  
(日本小児眼科学会理事長)  
永井 章・国立成育医療研究センター  
総合診療部総合診療科診療部長

形成不全、無虹彩症、眼皮膚白皮症、ジュベール症候群など眼症状を初発とする先天異常症候群の乳幼児では、視覚情報の欠如が心身の発達にも重大な影響を及ぼし、生涯にわたり社会生活に支障をきたす。

視覚発達の感受性は生後2ヵ月～2歳がピークであり、早期に眼異常を発見し難病を鑑別し、保有視機能を評価して有効な治療やリハビリテーションを行うかが一生の障害の程度を大きく左右する。しかし我が国では聴覚と異なり、視覚に対する新生児スクリーニングや遺伝子検査の導入がなく、乳幼児期の診療体制が未確立のため、診断・治療対応の遅れる例が多い。

本研究の目的は、乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病（推定5万人）を対象として、初年度から3年をかけて、①各疾患の発見・診療の実態調査、②早期の正確な発見と確実な鑑別診断（臨床診断・遺伝学的診断）のための診療ガイドライン作成、③保有視機能の早期評価と予後判定、治療・リハビリテーション早期介入を目的とした診療体制の構築、④眼合併症や全身併発症を眼科・小児科で管理する長期的な診療ガイドライン作成、⑤自立・就学支援プログ

A. 研究目的

重篤な視覚障害をきたす疾患の約90%は0歳で発生し、半数以上は先天素因に起因する。中でも発病機序が不明、治療手段が未確立な希少疾患で、長期療養を要する難病に指定されたレーバー先天盲（早発型網膜色素変性症）、中隔視神経形成異常症、黄斑ジストロフィー、前眼部

ラムの作成と医療・教育機関の連携した支援体制（全国ネットワーク）を構築して患児の生涯にわたる支援体制に繋げることである。

研究組織機関は難治性小児眼疾患に対する先進的な治療を担う全国有数の専門施設として視覚障害児が集中する状況にある。また班員は日本小児眼科学会及び日本眼科学会、日本ロービジョン学会の理事長・理事として、関連学会との連携も強固であり、各学会員に協力を要請して実態調査を行い、診療ガイドラインの作成・普及や全国ネットワークの構築に際し、行政と緊密に連携して実施していく準備を整えている。我が国の難病政策研究事業において、特に欧米に後れをとる視覚障害に対し、早期の正確な診断と診療体制およびケアプログラムを構築して全国に普及させることを全体の目標としている。

## B. 研究方法

### 1) 全国実態調査（資料1、2）

乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の眼科受診の実態とロービジョンケアについて全国調査を行った。

指定難病の中から乳幼児期に重篤な視覚障害をきたし得る疾患を抽出し、その中で代表的な眼疾患4疾患（レーバー先天盲・若年発症網膜色素変性症、先天網膜分離症、前眼部形成異常、無虹彩症）と全身疾患9疾患（中隔視神経形成異常症、チャージ症候群、ジュベール症候群、アッシャー症候群、コケイン症候群、眼皮膚白皮症、スタージウェーバー症候群、ルビンシュタインテイビ症候群、スティックラー症候群）を取り上げた。

日本眼科学会専門医制度研修施設957及び小児総合医療施設13の施設に対し、書面にて調査票を送付した。2018年1月～2020年12月の3年間に診断した指定難病について初診した年齢ごとに患者数の回答を依頼した。またロービジョンケア外来の有無を調査した。

### 2) 早期診断のための診療ガイドライン

#### ①研究班ホームページ作成

診療ガイドライン作成

早期発見・診断に繋げる情報提供を行う。

<https://www.infant-intractable-eye-disease.com>

#### ②遺伝学的診断

乳幼児期の視覚難病の正確な発見と確実な鑑別診断のため、研究代表者が研究分担者施設と共同で遺伝学的診断法を検討した。

レーバー先天盲・早発型網膜色素変性症、色素失調症に対し研究を進めた。

#### ③先天性遺伝性網膜疾患の診断

遺伝学的検査と画像検査にとる診断法を研究分担施設において研究した。

### 3) 早期介入の効果と診療体制

早期治療とロービジョンケアの介入法と介入時期を検討し、標準化を目指した。

色素失調症、レーバー先天盲、重症未熟児網膜症に対し研究を進めた。

### 4) 眼・全身管理の長期的診療ガイドライン

長期的診療ガイドラインを作成するために、眼・全身併発症について調査解析する。

家族性滲出性硝子体網膜症に長期経過において頻度の高い網膜剥離について検討した。

### 5) 自立・就学支援

①ロービジョンケアに関する実態調査を行った

②医療機関と教育機関の連携によるロービジョンケア

研究代表者施設において、都立久我山青光学園・特別視覚支援コーディネーターと直接連携してアイサポート院内相談を実施し検討した。

③視覚障害児に対する教育支援の現状

研究分担者が日本ロービジョン学会と連携して文献学的に検討した。

（倫理面への配慮）

研究組織機関で行った眼科精密検査については、患者家族の同意を得て実施したもので、本研究による患者への負担は生じていない。検査結果の解析にあたっては、匿名化し、個人が特定できないように配慮して行った。

研究の実施にあたり、下記の課題について機関内倫理委員会にて審査を受け、承認を得た。

・仁科幸子：乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の全国調査（国立成育医療研究センター、2020年11月4日、承認番号2020-215）

・仁科幸子：レーバー先天黒内障の臨床像の検討（国立成育医療研究センター、平成29年7月28日、承認番号1532）

・仁科幸子：医療機関と教育機関の連携によるロービジョンケア（国立成育医療研究センター、平成31年11月28日、承認番号2019-060）

## C. 研究結果

### 1) 全国実態調査

全国585施設（回収率60.3%）の回答があり、難病の該当ありは138施設（23.6%）であった。

該当ありの138施設のうち、3年間の患者診断数が5例未満が81施設（58.7%）を占めていた。患者数10例以上は研究組織機関を含む32施設（5.5%）、50例以上と突出して多かったのは研究代表者施設（国立成育医療研究センター）と埼玉県立小児医療センターであった。

乳幼児期の難病患者は専門施設へ集中していた（図1）。



乳幼児期の視覚難病患者は専門施設へ集中している

図1 視覚難病 13 疾患の診断実績

難病 13 疾患別の患者総数は、眼科領域疾患が多く、前眼部形成異常が最多であった (図2)。



眼科領域が多い、眼科が管理していない全身疾患がある可能性

図2 患者数 (難病 13 疾患別)

眼科に初診した年齢は前眼部疾患が0歳に対し後眼部疾患は6歳以降が多く (図3)、全身疾患のうち眼症状が目立たない疾患では6歳以降が多かった。



前眼部疾患は0歳 vs 後眼部は6歳以降が多い⇒発見の遅れ

図3 眼科に初診した年齢 (眼疾患)

## 2) 早期診断のための診療ガイドライン

### ①研究班ホームページ作成

本年度は他科や多職種との連携、一般の方々へ情報提供を目的に、早期発見に繋げるためのコン

テンツを作成して掲載した (図4)。

<https://www.infant-intractable-eye-disease.com>



図4 研究班 HP トップページ

構成 (本年度作成分)

- ・乳幼児期に起こる視覚障害
- ・視覚難病のリスト
- ・調査研究 (次年度作成予定)
- ・診療マニュアル
- ・治療・ロービジョンケア
- ・ニュース&トピックス

### ②遺伝学的診断

・レーバー先天盲・早発型網膜色素変性症

代表研究施設において症例を集積し、網膜機能に関する網羅的な精密検査を実施しデータベースを作成した。分担研究施設 (浜松医大) において遺伝学的診断を進めた。

・早発型網膜色素変性症を併発した先天異常症候群の患者に *CDK9* 変異を同定した。 *CDK9* は新たな症候群の原因遺伝子として寄与する可能性が示された (堀田喜裕：分担研究報告書参照)。

本児は全身的に顔面非対称、小耳症、難聴、口蓋裂、不整脈、移動性精巣、発達遅延など、チャージ症候群類似の多発奇形を認めていた

(図5)。しかし8歳児に視力低下と夜盲をきたして当科で眼科的精査を行ったところ眼底に黄斑部を含む広汎な変性所見を認め (図6)、光干渉断層計 (OCT) にて周辺部網膜外層の菲薄化、黄斑部を除く網膜の視細胞のエリプソイドゾーンの消失を認めた (図7)。網膜電図にて杆体応答が消失、錐体応答も著明に低下しており、進行性の網膜色素変性症と判明した。他の眼合併症として瞼裂狭小、鼻涙管閉塞、皮様嚢腫、眼球運動障害、白内障を認めた。

患児と両親の遺伝子解析の結果、 *CDK9* に新規の複合ヘテロ接合体変異 c. 862G>A:p. (A288T)/c. 907C>T:p. (R303C) を同定した。機能解析を加えて成果を論文化した。



図5 患児の顔面・外眼部所見

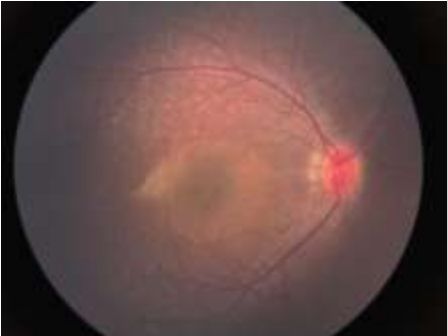


図6 患児の眼底所見

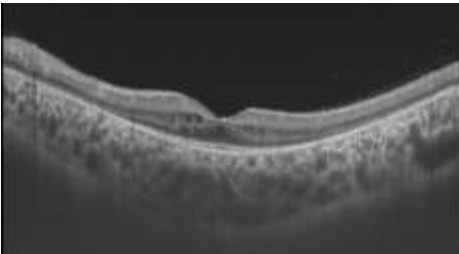


図7 患児のOCT所見

・重症網膜症をきたす色素失調症の遺伝学的検討を行い、成果を論文化した。

### ③先天性遺伝性網膜疾患の診断

分担研究施設において先天性網膜変性疾患の原因遺伝子と画像診断情報との関連、新たな臨床的特徴、遺伝型の地域差を明らかとした（寺崎浩子：分担研究報告書参照）。

### 3) 早期介入の効果と診療体制

・乳児期に網膜症をきたす色素失調症の病型を分類し、重症例に対する早期の強力な網膜光凝固治療の効果について検討して論文化した。

・RPGRIP1 遺伝子の新規変異によるレーバー先天盲の長期経過を検討し、新たな治療の介入時期について検討を加え論文化した（不二門尚：分担研究報告書参照）。

・新たな治療法として、未熟児網膜症に対する抗 VEGF 療法に関し、関連学会である日本眼科学会（理事長：寺崎）、日本網膜硝子体学会（理事：寺崎、東）、日本小児眼科学会（理事長：東、理事：仁科）、日本眼科医会と連携して手引きを作成し、

重症網膜症に対する治療の標準化を図った。

### 4) 眼・全身管理の長期的診療ガイドライン

・家族性滲出性硝子体網膜症に長期経過において併発する網膜剥離は、重篤な視覚障害を招く。網膜剥離を併発した重症型は男性に圧倒的に多く、網膜血管成長先端部に原因裂孔が存在していた（東範行：分担研究報告書参照）。

### 5) 自立・就学支援

#### ①ロービジョンケアに関する実態調査

全国585施設（回収率60.3%）の回答があり、ロービジョンケア外来ありは177施設（30.3%）であった。

#### ②医療機関と教育機関の連携によるロービジョンケア

令和2年度までに、都立久我山青光学園と連携し研究代表者施設内でロービジョン相談を実施した患児は191例に達し、相談開始年齢は生後3か月～20歳、原因疾患は先天素因78%、未熟児網膜症15%、後天性が7%で、重複障害を37%に認めた。視力は光覚(-)から0.3以上までさまざまであった。相談内容を年齢別に検討すると、0歳代から「学校・就学」が最も多く、相談後は視覚支援学校や療育施設と連携できており、早期からの教育機関との共同の取り組みは有効であった。成果を論文化して発信した。

医療-教育の専門家が直接連携して行う院内相談は有用であり、視覚難病に対しては、0歳児からのロービジョンケア・早期介入、視覚特別支援教育相談が必要であることが示唆された。

#### ③視覚障害児に対する教育支援の現状

教育支援の体制は、視覚特別支援学校が核になって行われており、対象となる視覚障害児の年齢は6歳未満が多かった。日常生活に近い状況での眼の使い方、補助具の使い方の指導などが中心で医療従事者と教育関係者の早期の連携、介入が、視覚障害児の発達に有効である（不二門尚：分担研究報告書参照）。

## D. 考察

### 1) 全国実態調査

後眼部疾患は発見・診断の遅れが顕著であり、全身疾患に伴う眼疾患にも眼科管理の遅れる例がある。早期診断と治療ケアの向上のため、専門施設、他科・他職種との連携体制が必要と考えられた。このため、一次調査解析の結果を研究班ホームページに掲載し、迅速な情報発信につとめた。  
<https://www.infant-intractable-eye-disease.com/report-2020.html>

患者数の多い施設を対象として、視機能と合併症等に関する二次調査を行う予定である。

## 2) 早期診断のための診療ガイドライン

視覚難病に対する遺伝学的診断の成果が得られた。臨床像の詳細な解析も進んでいる。これらの成果を踏まえて、早期の正確な発見と確実な鑑別診断（臨床診断・遺伝学的診断）のための診療ガイドライン作成に繋げたい。

## 3) 早期介入の効果と診療体制

新たな治療法を含め、様々な疾患において早期介入の効果が検証されてきた。とくに重症例に対しては、保有視機能の評価法、有効な介入法と時期の検証を行い、早期介入を行う診療体制を全国へ普及させていきたい。

## 4) 眼・全身管理の長期的診療ガイドライン

長期経過における眼・全身の併発症の把握は、患児の残存視覚の保持と活用、健康管理に不可欠である。、主要な視覚難病に対し、二次調査を実施して、さらに検討を行う予定である。

最終年度までに眼科・小児科の連携した管理に関する長期的診療ガイドラインを作成したい。

## 5) 自立・就学支援

ロービジョンケアを眼科外来で実施している施設は3割程度であり、小児に特化したケアを行う施設は少ない現状である。

本研究によって視覚障害児に対し、医療機関と教育機関の連携による早期ケア介入の有用性が検証された。

最終年度までに自立・就学支援プログラムの作成と医療・教育機関の連携した支援体制（全国ネットワーク）の構築を目指したい。

## E. 結論

視覚情報の欠如は、小児の心身の発達に重大な影響を及ぼし、就学や成人以降の自立・社会参加において重篤な障害となる。重篤な視覚障害をきたす難病の大部分は、視覚発達の感受性期に起こり、早期発見・鑑別診断・保有視機能の評価と治療・リハビリテーション早期介入の成否が生涯にわたる障害の程度を大きく左右するため、こうした疾患に対する乳幼児期の診療体制と全国ネットワークの構築を早急に進めていきたい。

また今後、これらの難病に対し、眼局所に対する遺伝子治療、人工視覚、再生医療が急速に進歩する見込みである。新たな治療技術を導入する段階の前に、乳幼児期の診療体制を確立し、対象とする疾患と介入時期や方法を明確にすることが必須であり、よりよい視覚予後獲得に寄与できると考える。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Nishina S, Hosono K, Ishitani S, Kosaki K, Yokoi T, Yoshida T, Tomita K, Fukami M, Saito H, Ogata T, Ishitani T, Hotta Y, Azuma N. Biallelic *CDK9* variants as a cause of a new multiple-malformation syndrome with retinal dystrophy mimicking the CHARGE syndrome. *J Hum Genet.* 2021, <https://doi.org/10.1038/s10038-021-00909-x>
2. Haque NM, Ohtsubo M, Nishina S, Nakao S, Yoshida K, Hosono K, Kurata K, Ohishi K, Fukami M, Sato M, Hotta Y, Azuma N, Minoshima S. Analysis of *IKBK/NEMO* gene in five Japanese cases of incontinentia pigmenti with retinopathy: Fine genomic assay of a rare male case with mosaicism. *J Hum Genet.* 2020, DOI 10.1038/s10038-020-00836-3
3. Tanaka S, Yokoi T, Katagiri S, Yoshida T, Nishina S, Azuma N. Structure of the retinal margin and presumed mechanism of retinal detachments in choroidal coloboma. *Ophthalmology Retina.* in press 2020
4. Nakao S, Nishina S, Tanaka S, Yoshida T, Yokoi T, Azuma N. Early laser photocoagulation for extensive retinal avascularity in infants with incontinentia pigmenti. *Jpn J Ophthalmol.* 2020, DOI 10.1007/s10384-020-00768-7
5. 堤典子、仁科幸子、吉田朋世、横井匡、東範行. 周期性斜視 9 例の臨床像と治療経過. *日眼会誌* 124(12): 995-1002, 2020.
6. 三井田千春、仁科幸子、石井杏奈、松岡真未、松井孝子、吉田朋世、横井匡、岡前むつみ、大橋智、上條有康、山田和歌奈、相賀直、東範行. 医療機関と教育機関の連携による小児のロービジョンケア. *眼臨紀* 13(10): 655-661, 2020.
7. 八木-小川瞳、仁科幸子、横井匡、永井章、阪下和美、中村早希、東範行. ビタミン A 欠乏による眼球乾燥症をきたしたダウン症児の一例. *眼臨紀* 13(6): 419-423, 2020.
8. 飯森宏仁、佐藤美保、鈴木寛子、彦谷明子、堀田喜裕、吉田朋世、仁科幸子、東範行: (亜)急性後天共同性内斜視に関する全国調査—デジタルデバイスとの関連について—. *眼臨紀* 13(1): 42-47, 2020.
9. 吉田朋世、仁科幸子、三井田千春、赤池祥子、横井匡、東範行. Information and communication technology 機器と斜視に関するアンケート調査. *眼臨紀* 13(1): 34-41, 2020.
10. 中尾志郎、仁科幸子、八木瞳、田中慎、吉田朋世、横井匡、東範行. 外直筋鼻側移動術を施行した動眼神経麻痺の一例. *眼臨紀* 13(2):

- 105-110, 2020.
11. 仁科幸子:小児の斜視診療. 特集 斜視—基本から実践まで. オクリスタ 93 (12): 20-28, 2020
  12. 仁科幸子:眼疾患. 特集 遺伝情報と遺伝カウンセリング. 小児内科 52(8): 1095-1099, 2020.
  13. 吉田朋世・仁科幸子:斜視とスマートフォン. 特集 スマホと眼 Pros&Cons. オクリスタ 88 (7): 21-27, 2020
  14. 仁科幸子:デジタルデバイスと急性内斜視. 日本の眼科 91 (3): 338-339, 2020.
  15. 仁科 幸子:フォトスクリーナーによる弱視の早期発見. 保育と保健 26 (1): 102-104, 2020.
  16. 仁科幸子:視覚器の異常. 小児保健ガイドブック, p96-98, 診断と治療社, 2021.4
  17. 仁科幸子:角膜の先天・周産期異常、p111-113、網膜の周産期・発育異常、P349-351、眼科学 第3版, 文光堂, 2020
  18. 寺崎浩子、東範行、北岡隆、日下俊次、近藤寛之、仁科幸子、盛隆興、山田昌和、吉富健志. 未熟児網膜症に対する抗 VEGF 療法の手引き. 日眼会誌 124(12): 1013-1019, 2020.
  19. 重安千花, 山田昌和, 大家義則, 川崎諭, 東範行, 仁科幸子, 木下茂, 外園千恵, 大橋裕一, 白石敦, 坪田一男, 榛村重人, 村上晶, 島崎潤, 宮田和典, 前田直之, 山上聡, 臼井智彦, 西田幸二; 厚生労働科学研究費難治性疾患政策研究事業希少難治性角膜疾患の疫学調査研究班, 角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究班:前眼部形成異常の診断基準および重症度分類. 日眼会誌 124 巻 2 号 89-95, 2020
2. 学会発表
1. 仁科幸子、細野克博、横井匡、吉田朋世、神部友香、深見真紀、堀田喜裕、東範行. *CEP290* 関連レーバー先天盲 5 症例の臨床像. 第 125 回日本眼科学会総会, 大阪, 2021.4.8
  2. 仁科幸子. 視覚スクリーニングの現状. 教育セミナー4 白色瞳孔/瞳孔領白濁の発見と対処. オーガナイザー:彦谷明子、仁科幸子. 第 125 回日本眼科学会総会, 大阪, 2021.4.9
  3. 仁科幸子、細野克博、横井匡、吉田朋世、深見真紀、木村肇二郎、森隆史、堀田喜裕、東範行. *PRPS1* 遺伝子変異を同定した左右差のある Leber 先天黒内障女児の 1 例. 第 59 回日本網膜硝子体学会総会, web, 2020.11
  4. 仁科幸子. 小児の神経眼科. インストラクションコース やさしい神経眼科. 第 74 回日本臨床眼科学会, 2020.10 web
  5. 松岡真未、仁科幸子、三井田千春、松井孝子、赤池祥子、越後貫滋子、吉田朋世、横井匡、東範行. 低年齢児における Spot Vision Screener の屈折異常判定基準値の検討. 第 76 回日本弱視斜視学会総会, web, 2020.7
  6. 仁科幸子、細野克博、横井匡、吉田朋世、富田香、深見真紀、小崎健次郎、堀田喜裕、東範行. 網膜ジストロフィーを発症した *CDK9* 変異による多発奇形症候群の 1 例. 第 45 回日本小児眼科学会総会, web, 2020.7
  7. 太刀川貴子、清田真理子、齋藤雄太、東範行、仁科幸子、丸子一朗、根岸貴志、野田英一郎、松本直、外山琢. 未熟児網膜症診療録データベース化に向けた標準化の試み. 第 45 回日本小児眼科学会総会, web, 2020.7
  8. 仁科幸子. Spot Vision Screener をどう使うか?. 第 90 回九州眼科学会, 視能訓練士教育プログラム, web, 2020.7
  9. 仁科幸子. 小児の視覚に対する ICT 機器の影響. 第 222 回長崎眼科集談会, web, 2021.4.4
  10. 仁科幸子. 乳幼児の後眼部疾患ファーストステップ. Saitama Ophthalmology Update Seminar, web, 2021.3.17
  11. 仁科幸子. 医療機関の教育機関の連携による小児のロービジョンケア. 盲ろう児者の医療と福祉—オンライン講習会—, web, 2021.3.14
  12. 仁科幸子. 乳幼児の前眼部疾患ファーストステップ. 第 2 回 TAMA Ophthalmic Seminar, web, 2021.3.13
  13. 仁科幸子. 乳幼児における眼疾患ケーススタディ. 第 5 回なでしこの会 in Gumma, web, 2021.3.5
  14. 仁科幸子. 国立成育医療研究センターにおける未熟児網膜症治療の現状. ROP Update Seminar, web, 2021.2.16
  15. 仁科幸子. 乳幼児の前眼部疾患ファーストステップ. SENJU Ophthalmic Seminar in Saitama, web, 2021.1.9
  16. 仁科幸子. 未熟児網膜症診療に対する抗 VEGF 療法の手引き. Asia-Pacific Retina Forum 2020, web, 2020.12.13
  17. 仁科幸子. 未熟児網膜症診療のトレンド. 第 14 回 Midland Seminar of Ophthalmology, web, 2020.10.24
  18. 仁科幸子. 子どものロービジョンケア. 第 438 回大阪眼科集談会, web, 2020.10
  19. 仁科幸子. 視機能の発達・小児によくみられる眼疾患. 母子愛育会 地域母子保健 3 乳幼児期に見られる諸問題, 東京, 2020.9.18

20. 仁科幸子. 小児の眼科健診～異常の早期発見の手技を学び、子どもの視覚を守る～. 第 17 回世田谷区小児医療連携学術講演会, web, 2020. 9
21. 仁科幸子. 乳幼児健診アップデート～注意すべき眼疾患とその対応～. 第 11 回島根県眼科臨床研究会, web, 2020. 8. 23
22. 仁科幸子. 0 歳から見つけたい！小児眼疾患. 第 33 回九州眼科医会従業員教育講座, web, 2020. 7
23. 仁科幸子. 乳幼児の前眼部疾患ファーストステップ. 第 7 回雪明・新潟眼科フォーラム, 新潟, 2020. 2. 23
24. 仁科幸子. 乳幼児の視覚スクリーニング. 中野区医師会園医・学校医講演会, 東京, 2020. 2. 13
25. 仁科幸子. 小児・学童への眼鏡処方の基本. 東京都眼科医会 第 2 回眼鏡処方講習会, 東京, 2020. 1. 18
- G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）
1. 特許取得  
該当なし
  2. 実用新案登録  
該当なし
  3. その他  
該当なし
- F. 健康危険情報  
該当なし

(資料1) 全国実態調査 (依頼状)

眼科責任者、ご担当医先生御侍史

令和2年12月吉日

### 乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病 全国疫学調査実施について

拝啓、先生方におかれましては益々お忙しくご活躍のことと存じます。

この度、厚生労働省「乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病」研究班では、よりよい診療体制の確立を目指して、該当する全国患者数の調査を実施することとなりました。眼科的管理の必要な難病を早期に診断し適切な治療ケアを行うことを目標としております。是非ご協力を賜りたくお願い申し上げます。

調査対象：乳幼児期に重篤な視覚障害をきたし得る指定難病（別紙）に該当する患者

同封の調査用紙にご記入をいただき、**2021年1月31日（日）までに**ご返信くださいますようお願い申し上げます。

- 返信方法
1. 返信用封筒にてご郵送
  2. ファックス（FAX 番号：03-5494-7909）で返送
  3. PDF にてメールに添付しご返送（宛先：[nishina-s@ncchd.go.jp](mailto:nishina-s@ncchd.go.jp)）

※ご提供をお願いします情報は例数のみで「匿名化された既存情報」のため対象患者・保護者からの同意取得及び貴施設倫理委員会の審査は不要です。本調査は研究統括を行う国立成育医療研究センターの倫理委員会の承認を得て実施しております。

ご多忙の中、誠に恐縮ですが、何卒よろしくようお願い申し上げます。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業

「乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の診療体制の確立」

研究代表者 仁科 幸子（国立成育医療研究センター・眼科医長）

研究分担者 寺崎 浩子（名古屋大学未来社会創造機構・特任教授）

堀田 喜裕（浜松医科大学医学部・教授）

不二門 尚（大阪大学大学院生命機能研究科・特任教授）

東 範行（国立成育医療研究センター・眼科診療部長）

永井 章（国立成育医療研究センター・総合診療部長）

問い合わせ：国立成育医療研究センター眼科 仁科幸子

Email: [nishina-s@ncchd.go.jp](mailto:nishina-s@ncchd.go.jp) FAX 03-5494-7909 TEL 03-3416-0181



(資料2) 全国実態調査 (調査票)

**乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の全国調査**

貴院を受診した“乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病”について、以下の設問に従ってご教示ください。

貴施設名: \_\_\_\_\_

ご回答医師名: \_\_\_\_\_

(設問1) 過去3年間(2018年1月から2020年12月)に、下記の難病と診断された患者数を、貴施設眼科に初診した年齢ごとに教えてください。該当患者なし、ありのいずれかに☑をして、次に進んでください。

該当患者なし→設問2に進んでください。

該当患者あり→下の表に患者数をご記入のうえ、設問2に進んでください。

＜難病:眼疾患＞

＜眼科に初診した年齢ごとに患者数を記入してください＞

	0歳	1～2歳	3～5歳	6歳以降
レーバー先天盲・若年発症網膜色素変性症				
先天網膜分離症				
前眼部形成異常				
無虹彩症				

＜難病:全身疾患に伴う眼疾患＞

＜眼科に初診した年齢ごとに患者数を記入してください＞

	0歳	1～2歳	3～5歳	6歳以降
中隔視神経形成異常症:視神経低形成				
チャージ症候群:コロボーマなど				
ジュベール症候群:網膜色素変性など				
アッシャー症候群:網膜色素変性				
コケイン症候群:白内障、網膜色素変性				
眼皮膚白皮症:黄斑低形成など				
スタージウェーバー症候群:緑内障など				
ルビンシュタインテイビ症候群:緑内障など				
ステイックラー症候群:網膜硝子体疾患など				

(設問2) 貴施設ではロービジョンケアを外来で実施されていますか? どちらかに☑をお願いします。

実施している     実施していない

誠に恐縮ではございますが、2021年 1 月 31 日(日)までにご返送頂けますようお願い申し上げます。