

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・医学部附属病院・特任教授 山本 修一  
宮崎大学・医学部・教授 池田 康博  
東海国立大学機構・名古屋大学大学院医学系研究科・教授 西口 康二  
研究協力者 順天堂大学・医学部・教授 村上 晶  
株式会社ビジョンケア・代表取締役社長 高橋 政代  
大阪大学・大学院医学系研究科・寄附講座教授 川崎 良  
神戸アイセンター病院・副病院長 平見 恭介  
長崎大学・医学部・講師 大石 明生

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。さらに、遺伝性網膜疾患に対する遺伝子検査ガイドラインを作成するための準備を進める。

A. 研究目的

網膜色素変性の自然経過を追跡し、予後推測の可能性を検討するために構築した、疾患レジストリを難病プラットフォームへ移行する。さらに遺伝性網膜疾患に対する遺伝子検査ガイドラインを作成する準備を進める。

B. 研究方法

オールジャパン体制の疾患レジストリである日本網膜色素変性レジストリプロジェクト（JRPRP）には26施設が参加しており、難病プラットフォーム（研究代表者：京都大学 松田文彦先生）と連携しながら、最終的には登録数を5000症例とするために、参加施設からのデータ移行を進める。本疾患は病因遺伝子が多岐に渡るため、病因遺伝子により疾患の自然経過が大きく異なる可能性があり、遺伝子診断は今後必須となることが予想される。そのため、遺伝子検査ガイドラインを作成するためにワーキンググループを設置し、議論を行う。

（倫理面への配慮）

レジストリに関する研究にあたっては倫理委員会承認のもと登録を行った（研究代表施設：山形大学医学部眼科学）。難病プラットフォームにおけるレジストリ研究につ

いては、倫理審査を別途受けた（研究代表施設：宮崎大学医学部眼科学）。また、遺伝子診断についても同様に、各施設での倫理委員会承認のもと解析を行った。

#### C. 研究結果

令和4年1月時点で、JRPRPには約3200症例の症例データが登録されており、令和2年度（1年目）の目標は達成できている。JRPRPに登録されたデータを用いた和文原著論文を作成した（池田康博ら. 日本眼科学会雑誌 2021.）。また、難病プラットフォーム（研究代表者：京都大学 松田文彦先生）との連携は、令和3年9月に連携を完了し、システムの運用を開始できている。

さらに、「遺伝性網膜疾患に関する遺伝子検査ガイドライン」を作成することとした。ワーキンググループを立ち上げ、これまでにweb会議を10回開催した。すでにガイドラインのドラフトは作成されており、厚生労働省医療機器審査管理課の担当者との面談も行い、ガイドラインの方向性は定まっている。更なる議論を進めながらガイドライン策定する。

#### D. 考察

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。さらに、遺伝子検査ガイドラインを作成することにより、遺伝子検査が保険収載されれば、病因遺伝子毎の自然歴が明らかになるだけでなく、今後の遺伝子治療などの新規治療法開発へ繋がる可能性がある。

#### E. 結論

疾患レジストリ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

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし