

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  
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：我々は昨年度に黄斑ジストロフィの患者数推定アンケートを実施した。本年度はその結果を十分検討し、欧米における患者数と比較した。この患者数の推定結果は全国学会で報告され、今後英文雑誌に投稿する予定である。黄斑ジストロフィの患者のレジストリに関しては、永続的なレジストリとして活用していくために網膜色素変性で使用している難病プラットフォームに黄斑ジストロフィを加える方向で今後も協議を続けていくこととした。

A. 研究目的

昨年度に我々は日本の 965 病院にアンケート用紙を送付し、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試みを行なった。今年度の研究目的は、その結果を眼科の全国学会で発表し、海外の統計結果と比較して検討し、英文論文として投稿する準備を進めることであった。また、今後黄斑ジストロフィの患者レジストリをどのような形で進めていくかについても討議された。

B. 研究方法

昨年度に行なった集計結果を web 会議にて討論し、海外の統計結果と比較して各黄斑ジストロフィが欧米と比較して多いか少ないかについて十分検討し、国内学会の発表と英文誌に投稿する準備を進めた。

(倫理面への配慮)

患者の個人情報は一切含めず、患者数データと欧米の類似論文データとの比較を web 会議で行った。

C. 研究結果

患者数調査の結果を海外の結果と比較すると、本邦ではスタルガルト病と X 連鎖性

若年性網膜分離症はかなり頻度は低く、卵黄状黄斑ジストロフィと中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィはやや少なめであり、錐体（-杆体）ジストロフィは欧米とほぼ同じであると考えられた。またオカルト黄斑ジストロフィについては過去に発症頻度の報告はないため、非常に貴重なデータ（10万人あたり0.6人）であると考えられた。

#### D. 考察

今回の検討結果は2021年の10月に眼科の全国学会（日本臨床眼科学会）で発表することができた。今後は、統計の専門家へのコンサルトが終了し次第、日本における初めての黄斑ジストロフィ患者数推定調査結果として欧文雑誌に投稿する予定である。今後の患者のレジストリに関しては、永続的なレジストリとして活用していくためには網膜色素変性で使用している難病プラットフォームに黄斑ジストロフィを加えることが最もよい方法ではないかという意見があり、今後も網膜色素変性班と協議を続けていくこととした。

#### E. 結論

我々は、患者数の推定結果の討議を終え全国学会に発表することができた。今後はこれを英文雑誌に投稿し、今後は本格的に患者レジストリの開始に向けて進めていく予定である。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Oishi A, Fujinami K, Mawatari G, Naoi N, Ikeda Y, Ueno S, Kuniyoshi K, Hayashi T, Kondo H, Mizota A, Shinoda K, Kusuhara S, Nakamura M, Iwata T, Tsujikawa A, Tsunoda K. Genetic and Phenotypic Landscape of PRPH2-Associated Retinal Dystrophy in Japan. *Genes (Basel)*. 12(11):1817, 2021
- 2) Hayashi T, Katagiri S, Kubota D, Mizobuchi K, Ishiuchi Y, Asahina A, Kameya S, Nakano T. The first Japanese family of CDH3-related hypotrichosis with juvenile macular dystrophy. *Mol Genet Genomic Med*. 9(6):e1688, 2021.
- 3) Hayashi T, Murakami Y, Mizobuchi K, Koyanagi Y, Sonoda KH, Nakano T. Complete congenital stationary night blindness associated with a novel NYX variant (p. Asn216Lys) in middle-aged and older adult patients. *Ophthalmic Genet*. 42(4):412-419, 2021.
- 4) Hayashi T, Mizobuchi K, Kameya S, Yoshitake K, Iwata T, Nakano T. A new

PDE6A missense variant p.Arg544Gln in rod-cone dystrophy. Doc Ophthalmol. 143(1):107-114, 2021

- 5) Ahn SJ, Yang L, Tsunoda K, Kondo M, Fujinami-Yokokawa Y, Nakamura N, Iwata T, Kim MS, Mun Y, Park JY, Joo K, Park KH, Miyake Y, Sui R, Fujinami K, Woo SJ; East Asia Inherited Retinal Disease Society Study Group. Visual Field Characteristics in East Asian Patients With Occult Macular Dystrophy (Miyake Disease): EAOMD Report No. 3. Invest Ophthalmol Vis Sci. 63(1):12,2022.

## 2. 学会発表

- 1) 近藤峰生、上野真治、角田和繁、林孝彰、白澤 誠 坂本泰二. 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の推定. 第75回日本臨床眼科学会. 2021年10月28日. 福岡.

## 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