

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

「希少難治性角膜疾患に関する研究」

研究分担者 臼井 智彦 国際医療福祉大学医学部 眼科学 主任教授

**【研究要旨】**

希少難治性角膜疾患では、原因・病態ともに不明なものも多く、その原因に即した治療法が確立していないものも多くみられる。また遺伝性疾患の中でも原因遺伝子について、少しずつ明らかになっているものもあるものの、いまだ不明なものも多くみられる。よって診療の指針となるガイドライン作成の意義は大きい。本年度は希少難治性疾患の中で、膠様滴状角膜ジストロフィーのガイドライン策定において、昨年度に行ったシステムティックレビューをもとに、バックグランドクエスションの推奨文を作成した。

**A. 研究目的**

希少性難治性角膜疾患では、原因・病態ともに不明なものも多く、その原因に即した治療法が確立していないものも多くみられる。また遺伝性疾患の中でも原因遺伝子について、少しずつあきらかになっているものもあるものの、いまだに不明なものも多くみられる。また原因遺伝子と疾患の病態の関連性がわかっていないものも多い。このような希少性難治性疾患に対して、システムティックレビューに基づくガイドラインの策定、遺伝子解析、病態の把握などを目的とする。

**B. 研究方法**

膠様滴状角膜ジストロフィーのガイドライン作成のため、昨年度 Minds に準拠し、バックグランドクエスションに対するシステムティックレビューを行った。それに基づき、本年では推奨文の作成を行う。

**C. 研究結果**

今年度は、膠様滴状角膜ジストロフィーのガイドライン作成のため、スコープに記されたバックグランドクエスションのうち、「膠様滴状角膜ジストロフィーの緑内障合併率はどのくらいか」に対し、推奨文を作成した。

**D. 考察**

希少疾患であることから我々が担当したバックグランドクエスションにおいても高いエビデンスを得られず、明確な解答を得るのは困難であった。ただし患者および医療者にとって少しでも科学的合理性が高いと考えられる診療方法の選択肢となるべく、推奨文作成を試みた。

**E. 結論**

膠様滴状角膜ジストロフィーのガイドライン作成のため、バックグランドクエスション「膠様滴状角膜ジストロフィーの緑内障合併率はどのくらいか」に対し推奨文を作成した。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Miyoshi Y, Ono T, Seki S, Toyono T, Kitamoto K, Hayashi T, Usui T, Aihara M, Miyai T. Corneal graft rejection after Descemet's membrane endothelial keratoplasty with peripheral anterior synechiae. Case Rep Ophthalmol. 13:717-22, 2022
2. Tsuneya M, Toyono T, Kitamoto K, Usui T, Yamagami S, Aihara M, Miyai T. Spontaneous Corneal Graft Reattachment following Descemet Stripping Automated Endothelial Keratoplasty in Prone Position: A Case Report and Literature Review. Case Rep Ophthalmol. 13:70-75, 2022
3. Ishii H, Yoshida J, Toyono T, Yamagami S, Usui T, Miyai T. Three-year results of accelerated transepithelial crosslinking (30mW/cm<sup>2</sup> x 3 min) for keratoconus: a prospective study. BMJ Open Ophthalmol. 7: e000827, 2022
4. Abe K, Miyai T, Toyono T, Aixinjueluo W, Inoue T, Asano S, Ishii H, Yoshida J, Shirakawa R, Usui T. Comparison of efficacy and safety of accelerated trans-epithelial crosslinking for keratoconus patients with corneas thicker and thinner than 380 μm. Curr Eye Res 47: 511-516, 2022

5. Abe Y, Omoto T, Kitamoto K, Toyono T, Yoshida J, Asaoka R, Yamagami S, Miyai T, Usui T. Corneal irregularity and visual function using anterior segment optical coherence tomography in TGFBI corneal dystrophy Sci Rep 12:12(1): 13759 2022

### 2. 学会発表

1. 陳莉偉、大内靖夫、神川あずさ、橋本友美、北本昂大、豊野哲也、相原一、白井智彦、宮井尊史 CRISPR-Cas9によるTCF4遺伝子のCTGリピート伸長FECD細胞モデル。第125回日本眼科学会総会 一般演題 2022年4月16日 大阪
2. 大本貴士、金潤載、小野喬、豊野哲也、吉田絢子、白井智彦、山上聡、相原一、宮井尊史 角膜内皮機能不全患者の部位別角膜厚。第125回日本眼科学会総会 一般演題 2022年4月16日 大阪

## G. 知的財産権の出願・登録状況

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