

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

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に関する研究
全身管理マニュアルの作成と発信

研究分担者 永井章 国立成育医療研究センター総合診療科・診療部長
研究協力者 響田志穂 国立成育医療研究センター総合診療科・専門修練医

研究要旨：

乳幼児期に重篤な視力障害をきたす難病の診療体制の確立を目指し、指定難病のうち本研究の対象疾患の中で、無虹彩症、前眼部形成異常、網膜色素変性症、中隔視神経形成異常症についての内科的管理の方法、注意すべき合併症についてまとめ、対象疾患の診断、管理の一助となるように診療マニュアルを作成した。また視覚障害児の発達評価と支援について、文献調査しまとめた。これらを研究班のホームページに掲載し、情報発信を行なった。

A. 研究目的

乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす疾患の中には、眼病変以外の合併症を来す内科的管理が必要な疾患も多いが、その具体的な診断、診療指針の情報は十分ではない。本研究では指定難病のうちのいくつかの疾患についての診療マニュアルの作成を目的とした。また視覚障害児の発達の特徴、評価・支援についても情報発信を行うことも目的とした。

B. 研究方法

指定難病のうち本研究の対象疾患の中で、無虹彩症、前眼部形成異常、網膜色素変性症、中隔視神経形成異常症について、既にある診療ガイドラインの内容や、眼病変以外の合併症について文献的（学会などの公式ウェブサイトも含めて）調査をした。

（倫理面への配慮）

本研究は個人情報を取り扱っていない。

C. 研究結果

無虹彩症については、本邦に既にある「無虹彩症の診療ガイドライン」（「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」研究班 診療ガイドライン作成委員会）では合併症の出現率についての記載はあるものの、合併症評価の時期、方法については言及されていなかった。Wilms腫瘍の検索が必要な時期と頻度、遺伝子検査の重要性を強調した診療マニュアルを作成した。

前眼部形成異常については「前眼部形成異常の診療ガイドライン」（「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」研究班

診療ガイドライン作成委員会）を参考に合併症の発生頻度と検討すべき内科的検査についてまとめた。

網膜色素変性症、中隔視神経形成異常症については合併症についての文献的調査を行い、合併症発生率と検討すべき内科的検査についてまとめた。

また一般的な視覚障害児の発達への影響について文献的（学会などの公式ウェブサイトも含めて行い）を検索を行い、発達評価の方法と共に診療マニュアル、指針としてまとめた。

上記の内容は、令和 2 年度 厚生労働科学研究費難治性疾患政策研究事業での本研究班のホームページに掲載を行なった。（<https://www.infant-intractable-eyedisease.com/>）

D. 考察

上記ホームページでの情報発信により、乳幼児期に重篤な視力障害をきたす難病の合併症、内科的管理方法の情報へのアクセスが容易になり、小児科での合併症の早期発見、早期の専門家への紹介が促進されることを期待できる。また視覚障害児の発達の医学的な評価・についての研究・情報は少なく、今後も研究、発信が必要な分野だと考えられた。

E. 結論

乳幼児期に重篤な視力障害をきたす難病のうち、無虹彩症、前眼部形成異常、網膜色素変性症、中隔視神経形成異常症に関して合併症、内科的管理方法についての診療ガイドラインを視覚障害での発達評価、診療に関しての指針をわせて作成、本研究班ホームページに掲載した。