

目 次

I. 総括研究報告	
網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究に関する調査研究 -----	1
近藤 峰生	
II. 分担研究報告	
1. 萎縮型加齢黄斑変性に関する研究 -----	7
辻川 明孝	
（資料1）日本における地図状萎縮（GA）の特徴とその進行 -----	10
（資料2）萎縮型加齢黄斑変性の型別比較（学会発表スライド） -----	19
2. 網膜色素変性に関する研究 -----	22
池田 康博	
（資料3）遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査のガイドライン -----	27
（資料4）加筆・修正した難病ホームページ -----	32
3. 黄斑ジストロフィに関する研究 -----	44
角田 和繁	
（資料5）日本における黄斑ジストロフィの患者数調査の結果 -----	49
（資料6）日本におけるスタルガルト病の遺伝子バリエーションと臨床像 -----	56
（資料7）加筆・修正した難病ホームページ -----	64
4. 近視性脈絡膜萎縮に関する研究 -----	71
大野 京子	
（資料8）近視性黄斑部新生血管の診療ガイドライン -----	74
5. 家族性滲出性硝子体網膜症に関する研究 -----	100
近藤 寛之	
（資料9）Norrin/ β -catenin遺伝子に病源性バリエーションを有すFEVRの特徴 -----	103
6. 特発性傍中心窩毛細血管拡張症に関する研究 -----	116
飯田 知弘	
（資料10）黄斑部毛細血管拡張症2型診療ガイドライン（第1版） -----	118
7. 杆体一色覚に関する研究 -----	127
上野 真治	
（資料11）日本における杆体一色覚の特徴（学会抄録） -----	132
8. 全国視覚障害認定の実態疫学調査に関する研究 -----	136
森實 祐基	
（資料12）2019年の全国視覚障害認定の実態疫学調査 -----	138
（資料13）2019年度の全国新規視覚障害認定疫学調査の都道府県別解析 -----	145
9. 難治性視神経症に関する研究 -----	153
中村 誠	
10. 自己免疫網膜症に関する研究 -----	156
園田 康平	
11. 日本における遺伝性網膜ジストロフィの遺伝学的検査および遺伝子治療に対する適切なガイドライン作成および運用体制構築に関する研究に関する研究 -----	158

西口 康二

(資料14) 遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査の運用指針 -----	162
(資料15) PrismGuide IRDパネルシステムを用いた遺伝学的検査運用の特記事項 -	165
(資料16) 遺伝性網膜ジストロフィの原因となりうる主な遺伝子 -----	167
(資料17) 遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuide™ IRD パネルシステム」の保険診療（算定）の対象患者の基準、実施施設の基準、 予定実施検査施設数、および想定年間検査数の指針に関するお知らせ --	170
(資料18) 日本における遺伝性網膜ジストロフィのバリエーション解釈基準 -----	171
(資料19) Specification of Variant Interpretation Guidelines for Inherited Retinal Dystrophy in Japan -----	184
(資料20) ルクスターナ注 適正使用指針 -----	229

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	140
---------------------------	-----