

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

角膜難病の長期的診療体制の構築

分担研究者 外園千恵

京都府立医科大学大学院医学研究科 視覚機能再生外科学 教授

研究協力者

京都府立医科大学大学院医学研究科視覚機能再生外科学 助教 鎌田さや花

研究要旨 乳幼児期に重度視覚障害をきたす難病のうち、前眼部疾患についてカルテより症例を抽出した。具体的には前眼部形成不全（強膜化角膜、Peters 異常など）、無虹彩症、小眼球症のいずれかを両眼性に有するものであり、119 名が抽出された。このうち AYA 世代に受診歴を有する症例の全身合併症について、また 0 歳以上 3 歳未満・6 歳以上 12 歳以下の両期間内に受診歴がある症例を対象に視覚の重症度について、詳細な検討を開始した。さらに、前眼部疾患に関わらず、乳幼児期に発症する視覚難病と臨床診断された小児の保護者のうち、同意を得られた保護者に遺伝子解析に関するアンケートへの回答を依頼した。今後さらに回答数を増やす予定である。

A. 研究目的

小児の重度視覚障害の原因となる疾患のうち、前眼部形成異常、無虹彩症は出生時より高度の視覚障害があり、視覚情報の欠如が心身の発達および社会生活に及ぼす影響が多大である。

本研究班の目的は、1）乳幼児期における視覚難病の重症度及び予後評価の確立、2）小児科との連携体制を強化し、全身疾患と結びつく視覚難病を包括した AYA 世代支援、成人期移行医療を推進する長期的診療体制を作ること、3）今後の治療導入のため遺伝学的診断を早期に実施する体制を構築すること、である。

本分担研究班では前眼部疾患を対象に、研究班全体と連動して重症度および予後評価を行い、長期的診療体制の確立を目指す。

B. 研究方法

本研究について主任研究者の所属する成育医療センターでの倫理委員会の承認後に、本学医学倫理審査委員会の承認を得た。

研究対象期間に当院を受診した対象疾患＜前眼部形成異常（Peters 異常、強膜化角膜、前部ぶどう腫など）、先天無虹彩、小眼球症＞の症例で両眼性のものを電子カルテより抽出した。これらの受診歴を確認し、目的別に該当者を振り分けた。

（倫理面への配慮）

京都府立医科大学の医学倫理審査委員会の承認のもとに実施した。

C. 研究結果

本研究対象疾患で両眼性のものは 119 名であった。

1) AYA 世代における眼・全身合併症

このうち AYA 世代（15～39 歳）時点での受診歴がある対象者を割り出したところ、31 名が該当した。今後これらの対象者のカルテから詳細なデータを抽出する。。

2) 視覚難病の重症度に関する研究

119 名のうち 0 歳以上 3 歳未満、6 歳以上 12 歳以下の両期間内に眼科受診歴がある対象者を割り出したところ、13 名が該当した。今後これらの対象者のカルテから詳細なデータを抽出する。

3) 遺伝子解析に関する保護者の意識調査

視覚難病と臨床診断された小児の保護者に同意を得て、アンケートへの回答を依頼し、現時点で 2 名から回答を得た。

D. 考察

前眼部疾患による両眼性の重度視覚障害のうち、長年に通院するものを抽出した。今後、詳細な検討を行う予定である。

E. 結論

前眼部疾患による両眼性の重度視覚障害

は、稀ではあるが支援を要する。

G. 研究発表

学会発表

1. 堤 亮太, 稗田 牧, 中村 葉, 中井義典, 鎌田さや花, 後藤 周, 井村泰輔, 外園千恵. 成人後に確定診断された Loeys Dietz syndrome (LDS) の一例. 第 79 回日本弱視斜視学会総会・第 48 回日本小児眼科学会総会, 仙台, 2023. 06. 16.
2. 鎌田さや花, 池田陽子, 吉井健悟, 外園千恵. 京都府内小学生の矯正視力不良児童数調査. 第 77 回日本臨床眼科学会, 東京, 2023. 10. 06.

論文発表

とくになし

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