

## (15)眼科疾患分野

### (先天性緑内障)

#### 1. 概要

胎生期における前房隅角の発達異常により房水流出の場である繊維柱帯の機能が低下し、著しい眼圧上昇を生じる。ところが、その罹患は出生あるいは、乳幼児になり症状がでるまで分からない。生後3カ月以内に診断されたものは90%が両眼性、3カ月～3歳までの間に診断されたものでは60%が両眼性である。その他、眼球の先天発達異常を伴うものや、母斑症や代謝異常など全身の先天異常を伴う場合を続発先天緑内障という。

眼球においては角膜や虹彩の異常、全身的には歯の異常や顔面異常、皮膚の異常など多岐にわたる合併が多くみられる。

#### 2. 疫学

出産1万に1人

#### 3. 原因

隅角の形成異常による眼圧上昇

#### 4. 症状

牛眼、角膜浮腫、視力低下

#### 5. 合併症

牛眼・角膜混濁、歯牙、顔面、皮膚などの形成異常

#### 6. 治療法

線維柱帯切開術、眼圧下降薬点眼

#### 7. 研究班

視覚系の稀少難治性疾患群に関する症例データベース構築研究班

## (15)眼科疾患分野

### (錐体ジストロフィー (錐体杆体ジストロフィー) )

#### 1. 概要

錐体ジストロフィーは広い意味では網膜色素変性に分類される。典型的な網膜色素変性では視細胞のうち、杆体細胞優位に障害が進行するのに対し、錐体杆体ジストロフィーでは、錐体細胞の変性が先行し、病状の進行とともに杆体も障害されることが知られている。常染色体優性、劣性、性染色体劣性遺伝すべての遺伝形式をとる。

#### 2. 疫学

4万人に1人程度

#### 3. 原因

ABCA4, CRX, GUCY2D, RPGR 遺伝子などの変異が知られている。

#### 4. 症状

典型的な網膜色素変性と比較すると、視力障害、色覚、羞明、中心視野障害が早期より認められ、病状が進むとともに周辺視野、夜盲を自覚するようになる。

#### 5. 合併症

ほとんどが全身的な合併症を伴わないが、小指症多指症、腎奇形、肥満、性腺発育不全、精神遅滞を伴う Bardet-Biedl 症候群を認めることもある。

#### 6. 治療法

確立された治療法はない。

#### 7. 研究班

視覚系の稀少難治性疾患群に関する症例データベース構築研究班

## (15)眼科疾患分野

### (Stargardt 病)

#### 1. 概要

Stargardt 病は 20 代までに視力低下を認めることが多い黄斑ジストロフィーである。眼底所見は黄斑部に beaten-metal 様の反射を示す色素上皮の萎縮とその周囲に黄白色斑を伴うことを特徴とする。遺伝形式は常染色体劣性遺伝形式をとる。欧米では最も多い黄斑ジストロフィーであるが、日本では典型的な症例は比較的少ない。

#### 2. 疫学

欧米では 1 万に 1 人程度、日本では 4 万人に一人程度か

#### 3. 原因

ABCA4 遺伝子の変異が知られている。

#### 4. 症状

視力低下、中心暗点

#### 5. 合併症

なし

#### 6. 治療法

確立された治療法はない。ES 細胞を用いた網膜再生医療の試みがなされている。

#### 7. 研究班

視覚系の稀少難治性疾患群に関する症例データベース構築研究班

## (15)眼科疾患分野

### (Leber 先天黒内障)

1. 概要  
生下時から、もしくは幼児期に視力不良や眼振を伴う、眼底に重篤な網膜変性を認める疾患群の総称である。ほとんどの場合眼振を伴い、しばしば眼を触ったり強く押さえたりする眼指反射と言われる症状を呈する。
2. 疫学  
3万～8万人に1人
3. 原因  
AIPL1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IQCB1, LCA5, LRAT, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1, IMPDH1, OTX2 遺伝子における変異が関わっていると考えられている。
4. 症状  
生下時もしくは幼児期からの眼振や視力不良
5. 合併症  
なし
6. 治療法  
確立された治療法はない。RPE65 遺伝子変異などに対する遺伝子治療の試みがなされている。
7. 研究班  
視覚系の稀少難治性疾患群に関する症例データベース構築研究班

## (15)眼科疾患分野

### (特発性傍中心窩毛細血管拡張症)

1. 概要  
原因不明に中心窩近傍の網膜血管に、毛細血管瘤を形成したり、漏出を来したりする疾患である。毛細血管瘤を認めるⅠ型、耳側網膜を中心に網膜混濁、毛細血管からの漏出を呈すⅡ型、無灌流領域を認めるⅢ型に分類されているが、これらは別の疾患であるとする説が主流である。
2. 疫学  
不明、1万人に1人程度か
3. 原因  
原因は分かっていない。Ⅱ型では Muller 細胞の異常が報告されている。
4. 症状  
変視、歪視、視力低下
5. 合併症  
なし
6. 治療法  
レーザー網膜光凝固、抗 VEGF 薬硝子体内投与が試されているが確立されたものはない。
7. 研究班  
視覚系の稀少難治性疾患群に関する症例データベース構築研究班

## (15)眼科疾患分野

### (抗アクアポリン4抗体陽性視神経炎)

#### 1. 概要

視神経に炎症を起こす病態のうち、血中に抗アクアポリン4抗体が検出されるものをいう。従来から特発性視神経炎の中で予後が悪い群があることが知られていたが、2004年に視神経脊髄炎患者で発見された抗アクアポリン4抗体を持つものは視神経症の予後も悪いことが報告されており、独立した疾患概念として認識されつつある。

#### 2. 疫学

10万に1人

#### 3. 原因

抗アクアポリン4抗体が産生されるにいたる機序は不明である。

#### 4. 症状

中心暗点、視野欠損、視力低下

#### 5. 合併症

視神経脊髄炎（視神経脊髄型多発性硬化症）

#### 6. 治療法

ステロイドパルス治療、血漿交換療法、免疫抑制剤

#### 7. 研究班

視覚系の稀少難治性疾患群に関する症例データベース構築研究班