

眼科疾患

オカルト黄斑ジストロフィー

1. 概要

網膜中心部の機能が低下し、次第に視力が低下する遺伝性の疾患。1989年に名古屋大学の三宅養三教授により発見された。通常の眼底検査では異常が見つからず、診断には特殊な電気生理学的検査を必要とするため、弱視、視神経症、緑内障、白内障等、異なる疾患と誤診される例が非常に多い。患者の半分は遺伝性であるが、原因は解明されておらず治療法もない。網膜電気生理学の専門医でなければその診断自体が難しいことも問題となっている。

2. 疫学

推定5000人。ほとんどの症例は別疾患あるいは原因不明と診断されているため、実数は不明である。

3. 原因

網膜錐体細胞が黄斑部において機能不全を起こすが、その原因は不明。

4. 症状

徐々に進行する両眼の視力低下。羞明。発症時期は10才から60才までと幅広い。最終的には矯正視力が0.1程度となり、書字・識字困難を生じる。

5. 合併症

特にない。

6. 治療法

発症原因が解明されておらず、治療法はない。

7. 研究班

オカルト黄斑ジストロフィーの効果的診断法の確立および病態の解明に関する研究班