

眼科疾患分野

小眼球（症）

1. 概要

小眼球（症）は先天的に眼球が小さい状態で、眼球全体が小さいもの以外に、角膜、水晶体、網膜・硝子体などの発生異常に伴って眼球の発達が障害されて起こるものも多い。臨床的無眼球、極小眼球という重度のものから軽度の小眼球まで、さまざまな程度がある。我が国では小眼球の大きさの定義として正常の眼球容積の 2/3 以下、すなわち眼軸長が年齢の正常の約 0.87 以下とする馬嶋の基準（1994 年）が一般に用いられている。しかし原因や病態に基づく診断基準は未確立である。

2. 疫学

欧米の研究では頻度は出生数 10 万人に 10～19 人と推測され、我が国でも同等（約 1 万人に 1 人）と考えられる希少な疾患である。

平成 21 年度に本研究班で実施した全国疫学調査（過去 2 年間に医療機関を受診した 851 例 1254 眼）では患側：両眼性 48%、片眼性 52%、性別：女性 54%、男性 47%、受診年齢：0～9 歳；50%、家族歴を 7.2%に認め、眼所見、全身所見、手術治療、視力などの小眼球（症）の実態が明らかとなった。

3. 原因

一部で原因遺伝子が発見されているものもあるが（*PAX6*, *RX*, *SOX2*, *EYA1* など初期発生に關与する転写因子遺伝子）多くは原因が明らかにされていない。子宮内感染（風疹症候群など）薬物、アルコールなど、初期眼球の発生における環境要因が原因となることもある。発症機序として初期眼球・眼杯形成障害、前眼部間葉細胞の発生異常、水晶体発生異常、硝子体形成異常、胎生裂閉鎖不全などが挙げられるが十分に解明されておらず、根本的な治療法は確立していない。

4. 症状

小児期より生涯にわたり、さまざまな視覚障害をきたす。重度の小眼球・合併異常および併発症をきたした例では重篤な視力障害を生じる。

平成 21 年度の全国疫学調査では、視力：光覚～0.02 未満；34%、0.02～0.1 未満；11%、0.1～0.3 未満；9%、0.3 以上；16%、測定不能・視反応不良；24%、測定不能・視反応良好；6%であった。

5. 合併症

角膜、水晶体、網膜硝子体、視神経にいたるまで多種多様な先天眼異常を合併し、その程度もさまざまである。染色体異常（13 トリソミーなど）や全身疾患（CHARGE 症候群、Hallermann-Streiff 症候群など）、発達遅延の合併も高頻度である。また、小児期から成人期にいたるまで白内障、緑内障、網膜剥離などの併発症を高頻度に生じる。

6. 治療法

強度屈折異常を合併するため、早期より眼鏡の常用による弱視治療を行い、保有視力の発達を促す。白内障、緑内障などを伴う小眼球では、早期に診断して手術および適切な術後管理、訓練を行えば保有視力の向上が得られる。しかし治療基準は確立されていない。治療法がなく重篤な視覚障害をきたしている例では、乳幼児期からロービジョンケアを開始する必要がある。また重症例では義眼による整容治療を要する。保有視機能の保持のためには生涯にわたる合併症の管理が必要である。

7. 研究班

小眼球による視覚障害の原因を特定するための疫学調査と診断・治療基準の創成班