

(15) 眼科疾患分野

特発性傍中心窩毛細血管拡張症（嚢胞様黄斑浮腫）

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型、無灌流領域を認める型に分類されているが、これらは別の疾患概念であるとする説もある。

2. 疫学

約 5000 人

3. 原因

原因は分かっていない。型では Muller 細胞の異常が報告されている。

4. 症状

変視症、歪視症、視力低下、中心暗点

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

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

スティーブンスジョンソン症候群

1. 概要

スティーブンスジョンソン症候群は、その重症型である中毒性表皮壊死症（TEN）とともに、あらゆる年代に性差なく高熱を伴って突然に発症し、全身の皮膚と粘膜に水疱、びらんを形成する。敗血症、多臓器不全などを生ずる致死的な疾患であるが、救命してもしばしば角膜混濁による視力障害と高度ドライアイが後遺症となる。薬剤投与が契機となって発症するため、重症薬疹のひとつと位置付けられている。

2. 疫学

人口百万人につき、年間 2-6 人が発症

3. 原因

詳細な発症機序は不明である。

4. 症状

突然に高熱を伴って、全身の皮膚と粘膜にびらんと水疱を生ずる。発疹より先行、あるいは発疹と同時に両眼が充血し、眼表面のびらん、偽膜形成を生ずる。全身状態が落ち着くころに、高度に眼表面が乾燥し、角膜混濁、瞼球癒着を呈して著しい視力障害を伴うようになる。

5. 合併症

角膜混濁、角膜上皮ステムセル疲弊、角膜潰瘍、角膜穿孔、高度ドライアイ、瞼球癒着、睫毛乱生

6. 治療法

急性期には全身ステロイドパルス、眼局所ベタメタゾン投与による消炎が有用であるが、感染の合併に留意を要する。慢性期の角膜混濁、高度ドライアイ、睫毛乱生には、睫毛抜去、人工涙液の点眼など対症療法が主体となる。

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

抗アクアポリン 4 抗体陽性視神経症

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

約 1500 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

(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

6. 治療法

繊維柱帯切開術

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