

第71回日本臨床視覚電気生理学会

The 71st Annual Meeting of Japanese Society for Clinical Electrophysiology of Vision

Invaluable Patients and Priceless Samples

～ 遺伝子診断への幕開け～

会長

林 孝彰

東京慈恵会医科大学葛飾医療センター
眼科 教授

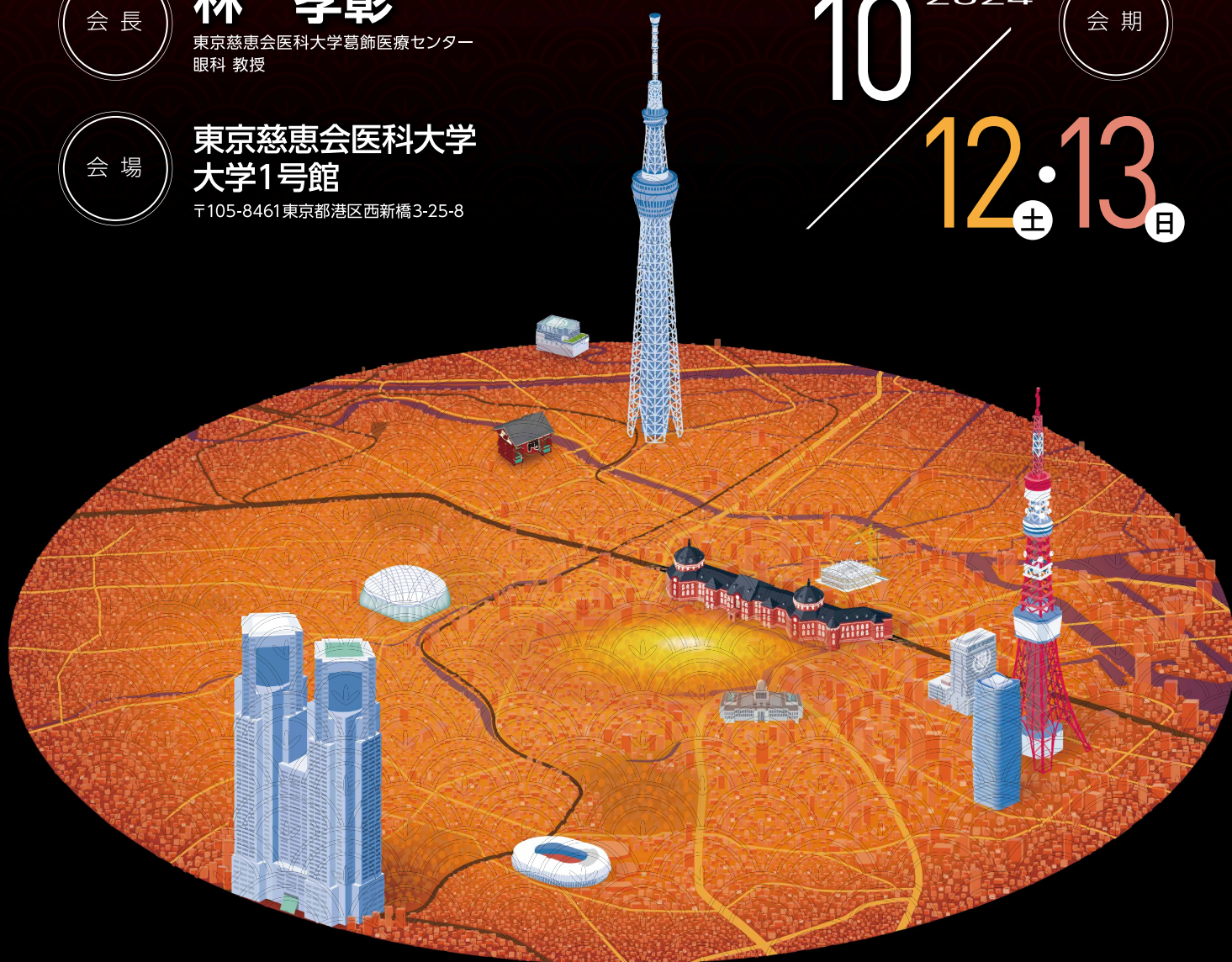
会場

東京慈恵会医科大学
大学1号館

〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8

会期

10²⁰²⁴
12.13
土 日



プログラム・講演抄録集



眼科用VEGF※阻害剤
(ヒト化抗VEGFモノクローナル抗体Fab断片)

薬価基準収載

ラニビズマブ[®]BS 硝子体内注射用キット 10mg/mL「センジュ」[®]

RANIBIZUMAB BS INTRAVITREAL INJECTION KIT 10mg/mL

ラニビズマブ(遺伝子組換え) [ラニビズマブ後続1] 硝子体内注射液

劇薬、処方箋医薬品^(注)

(注) 注意一医師等の処方箋により使用すること

※VEGF: vascular endothelial growth factor (血管内皮増殖因子)

効能又は効果、用法及び用量、警告・禁忌を含む注意事項等情報等については電子添文をご参照ください。

製造販売元 千寿製薬株式会社
大阪市中央区瓦町三丁目1番9号
文献請求先及び問い合わせ先: カスタマーサポート室

販売 武田薬品工業株式会社
大阪市中央区道修町四丁目1番1号

第71回 日本臨床視覚電気生理学会

The 71st Annual Meeting of Japanese Society for Clinical Electrophysiology of Vision

Invaluable Patients and Priceless Samples

～ 遺 伝 子 診 断 へ の 幕 開 け ～

プログラム・講演抄録集

会 期

2024年10月12日^土・13日^日

会 場

東京慈恵会医科大学 大学1号館

〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8

会 長

林 孝 彰

東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 眼科 教授

H P

<https://n-practice.co.jp/71jscev/>



主 催
事務局

東京慈恵会医科大学 眼科学講座

〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8

事務局長 溝 渕 圭

運 営
事務局

株式会社 エヌ・プラクティス

〒541-0046 大阪市中央区平野町1-8-13 平野町八千代ビル7階

TEL: 06-6210-1037 E-mail: 71jscev@n-practice.co.jp

INDEX

ご挨拶	1
会場へのアクセス	2
会場案内図	3
参加者へのご案内	4
講演についてのご案内	8
学会で発表された原著について・ 眼科臨床紀要投稿規定	10
日 程 表	12
プログラム	14
抄 録	
特別講演	25
招待講演	26
シンポジウム	27
一般口演	39
共催セミナーのご案内	71
著者索引	79
協賛団体・企業一覧	81

ご 挨 拶



第71回日本臨床視覚電気生理学会

会 長 林 孝彰

東京慈恵会医科大学 葛飾医療センター 眼科 教授

この度、2024年10月12日(土曜日)と13日(日曜日)に第71回日本臨床視覚電気生理学会を東京慈恵会医科大学で開催させていただきます。慈恵医大附属病院、葛飾医療センターを含む附属病院では、土曜は診療日となっておりますが、10月12日は、本学創設者である高木兼寛先生の記念日につき休診日となっております。本学会では、電気生理学的手法を用いて、主に網膜・視神経疾患の診断や治療、その病態評価、モデル動物を用いた研究などの発表が多いことが特徴でした。近年の次世代シーケンサーを用いた遺伝子解研の進歩に伴い、分子レベルでの網膜・視神経疾患の病態解明に向けた研究も増えてきました。欧米に続き本邦においても *RPE65* 関連網膜ジストロフィの遺伝子治療が始まり、遺伝学的検査の重要性が再認識されるようになりました。2023年8月、網膜ジストロフィに対する遺伝学的検査も保険収載された影響もあり、昨今、遺伝性網脈絡膜疾患・網膜ジストロフィを網膜画像や網膜機能だけで診断する時代ではなくなっているように感じています。また、遺伝性網膜ジストロフィ(Inherited Retinal Dystrophy)の略号であるIRDという言葉が、眼科医以外の病院スタッフにも通じるようになりました。一方、遺伝性網膜ジストロフィと鑑別を要する重要疾患の1つとして、後天的に網膜機能障害を引き起こす自己免疫網膜症の病態も掘り下げたいと考えています。網脈絡膜硝子体疾患だけでなく、眼炎症・免疫疾患に興味をもつ多くの方の参加をお待ちしております。

特別講演は、岩田岳先生(東京医療センター)にお願いし、眼疾患に対する遺伝子解析研究の変遷についてご講演いただきます。招待講演は、浅沼一成先生(国立保健医療科学院)に、医療を取り巻く状況と今後の方向性についてご講演いただきます。

本学会では、「Invaluable Patients and Priceless Samples(～遺伝子診断への幕開け～)」を主要テーマとして、3つのシンポジウムを企画しました。

1. 小児期に発症する網膜硝子体ジストロフィ
2. 遺伝性網脈絡膜疾患に対する遺伝学的検査の最前線
3. 自己免疫網膜症診断への道のり

眼科のなかでニッチな領域ではありますが、極めて重要な学問分野で、眼科医としての視野を広げるよい機会になると確信いたします。学会に参加し、一緒に勉強していきましょう。

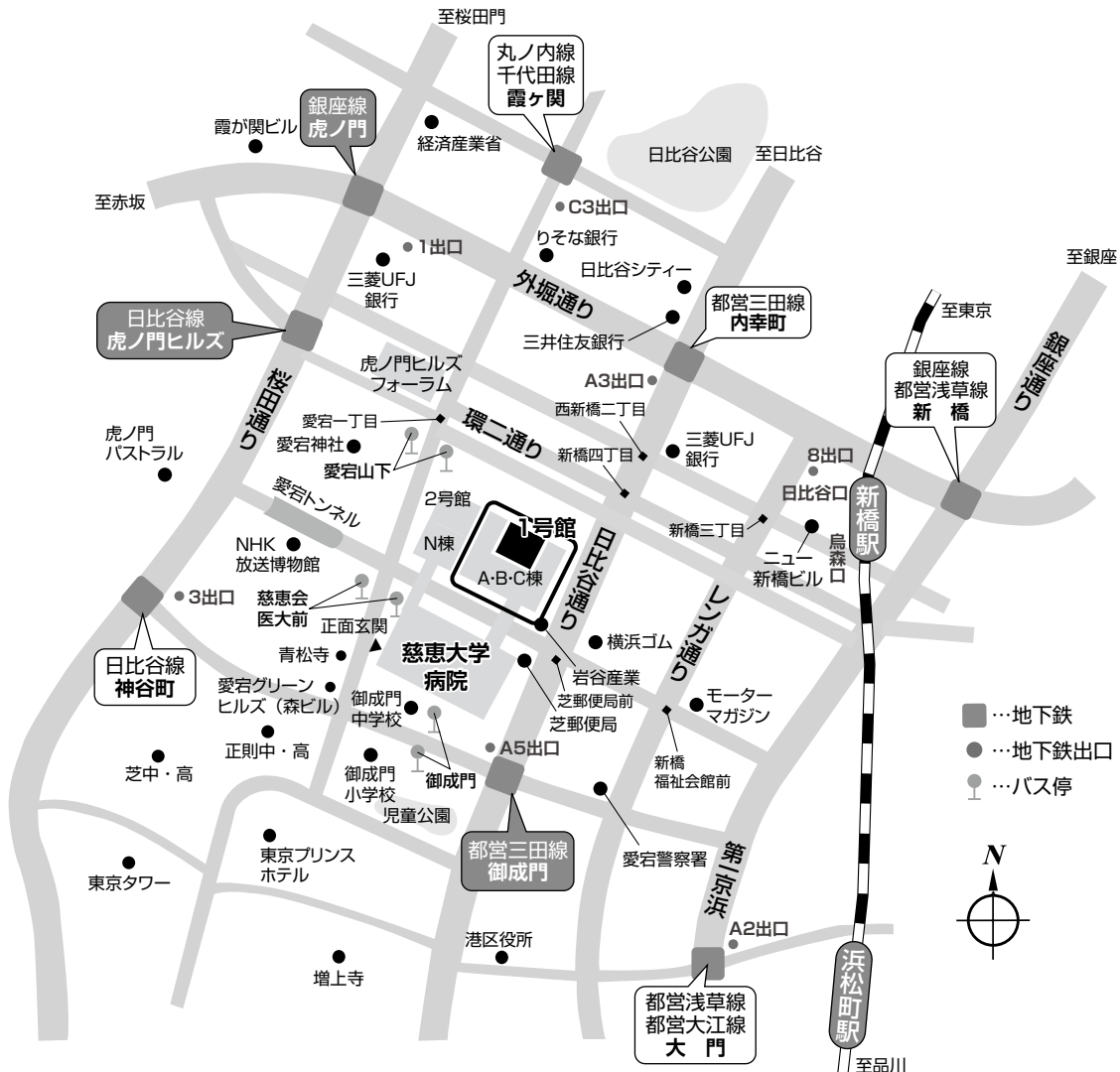
学会のホームページは、東京のランドマーク(東京タワー、東京駅駅舎、浅草寺、東京スカイツリー、東京都庁舎、国立競技場など)を眼底写真に組み込んでイメージしたものとなっております。学会最終日の翌日は祝日(スポーツの日)です。ランドマークツアー、グルメにショッピングなど、東京を思う存分満喫してください！

学会開催にあたり、学会の理事をはじめ会員のみなさま、学会事務局のみなさま、共催セミナーや展示、学会プログラムへの広告掲載などにご協力いただく企業の方々、東京都眼科医会ならびに東京慈恵会医科大学眼科同門(慈眼会)の先生方のご支援に心より感謝申し上げます。

会場へのアクセス

東京慈恵会医科大学 大学1号館

〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8



■ 地下鉄

・都営三田線

- 「御成門」下車(A5出口) 徒歩約3分
- 「内幸町」下車(A3出口) 徒歩約10分

・日比谷線

- 「神谷町」下車(3出口) 徒歩約7分
- 「虎ノ門ヒルズ」下車(A1出口) 徒歩約9分

・銀座線

- 「虎ノ門」下車(1出口) 徒歩約10分

・銀座線・都営浅草線

- 「新橋」下車(8出口) 徒歩約12分

・丸の内線・千代田線

- 「霞ヶ関」下車(C3出口) 徒歩約13分

■ JR 新橋駅下車 徒歩12分

浜松町駅下車 徒歩15分

■ バス(交通事情により所要時間が異なることがあります)

- ・都営バス／東98系統(東急バスと共同運行)
東京駅丸の内南口 → (目黒駅経由) → 等々力操車所前 → 「慈恵会医大前」または「愛宕山下」下車

※東京駅丸の内南口バス乗り場(1番)より約20分

会場案内図

東京慈恵会医科大学 大学1号館 3F



参加者へのご案内

1. 参加登録

- 1) 事前に、学会ホームページでオンライン登録をお済ませください。
登録後の取消・返金はいたしかねます。二重登録等に充分ご注意ください。
- 2) 発表者は必ず参加登録が必要となりますのでご注意ください。
- 3) 領収書、参加証明書は、参加者専用ページよりご自身で出力お願いいたします。

〈参加登録費〉

	早期参加登録	後期参加登録
	4月8日(月)～9月16日(月)	9月17日(火)～10月13日(日)
会 員	12,000 円	15,000 円
非会員	15,000 円	18,000 円
企業職員	15,000 円	18,000 円
メディカルスタッフ・大学院生 研修医・留学生*	4,000 円	5,000 円

※メディカルスタッフ、大学院生、研修医、留学生の参加区分の方は、所属長の証明が必要です。
参加登録時に、登録区分証明書を HP よりダウンロードして、記入のうえ、提出してください。
なお、「研修医」区分は、4年目(後期研修2年目)までです。

2. 抄 録 集

PDF データを、参加者専用ページに掲載いたします。
冊子は、早期参加登録期間に参加登録された方に、学会当日、会場でおわたしいたします。

3. 受 付

学会当日は、受付で参加登録完了メールを提示してください(出力またはスマートフォン等画面での提示いずれでも可)。確認後、ネームカードをおわたしいたします。

時 間：10月12日(土) 8:00～16:45

10月13日(日) 7:30～16:00

場 所：3F ホワイエ

4. 日本眼科学会 専門医制度単位取得について(認定番号：59048)

本会では、c)眼科領域講習単位、d)学術業績・診療以外の活動実績(学会出席単位)が取得できます。新専門医制度についての詳細は下記からご確認ください。

https://www.nichigan.or.jp/senmon/renewal/koshin_new.html

日 程	c) 眼科領域講習単位	d) 学会出席単位
	最大取得単位	
10月12日(土)	最大 1.0 単位	0.5 単位
10月13日(日)	最大 1.0 単位	

c) 眼科領域講習単位

眼科領域講習の対象プログラムを聴講した場合のみ、単位が取得できます。単位の対象プログラムと単位数は下記のとおりです。

日 程	対象プログラム	単 位
10月12日(土)	シンポジウム1	0.5
	特別講演	0.5
10月13日(日)	シンポジウム2	0.5
	シンポジウム3	0.5

※注意事項

- 単位対象プログラム毎に単位受付が必要です。単位の対象となるプログラムは、部屋の入口に単位受付デスクを設置し、入場時に単位受付を行います。セッション開始10分を過ぎると受付は終了しますので、ご注意ください。
- 単位を取得するプログラムは、開始から終了まで参加してください。

d) 学会出席単位

以下の場合に、学会出席単位 0.5単位 が取得できます。

1) 学会出席単位受付デスクで単位受付をした場合

受付時間：10月12日(土) 8:00～16:45

10月13日(日) 7:30～16:30

受付場所：3F ホワイエ

2) 眼科領域講習単位を取得した場合

※注意事項

- 眼科領域講習単位の取得手続きを行うと、「d) 学会出席単位」は自動で加算されるため、1) の手続きは不要です。
- 「d) 学会出席単位」は、1日ごとの単位付与ではなく、出席日数にかかわらず本会に出席されることにより0.5単位が付与されます。なお、「d) 学会出席単位」の上限は5年間で6単位です。

単位受付について

必ず専門医更新登録証(青・白色のカード)をお持ちください。以前の専門医更新登録証(金色のカード)は使用できません。

5. クローク

受付時間：10月12日（土）8:00～18:10

10月13日（日）7:30～17:10

場 所：3F 通路

6. 食 事

ランチョンセミナーではお弁当、モーニングセミナーでは軽食、ティータイムセミナーではお菓子を配布いたします。

ただし、数に限りがございますので、ご了承ください。

整理券の配布はございません。

7. 機器展示

日 時：10月12日（土）9:00～17:00

10月13日（日）9:00～15:00

場 所：3F ホワイエ

8. 日本臨床視覚電気生理学会新入会申込み・年会費受付

★筆頭演者は、日本臨床視覚電気生理学会の会員に限ります。

★入会の申込みについては、下記にお問い合わせください。また、学会当日も、新入会・年会費・受付デスクを設けております。

日本臨床視覚電気生理学会 事務局

〒514-8507 三重県津市江戸橋2丁目174 三重大学医学部 眼科学教室内

TEL：059-231-5027 FAX：059-231-3036 URL：<https://www.medic.mie-u.ac.jp/jscev/>

9. 会場内でのご注意

会場内での録音、写真およびビデオ撮影はご遠慮ください。また、携帯電話はマナーモードに切り替えるか、もしくは電源をお切りください。

10. 関連会議

1) 日本臨床視覚電気生理学会 理事会

日 時：10月12日(土) 17:30～18:00

場 所：3F 大講堂

2) 日本臨床視覚電気生理学会 総会

日 時：10月13日(日) 14:25～14:55

場 所：3F 大講堂

11. 一般口演の皆様へ

第71回日本臨床視覚電気生理学会では、「優秀発表賞」を設けております。

一般口演の中から主催校にて優秀演題を選出し、総会(10月13日(日) 14:25～)において表彰式を行います。

12. インターネットサービス

会場に Wi-Fi 設備はありません。

講演についてのご案内

1. 利益相反 (conflict of interest) について

共催セミナーを除く全ての発表に関し、公表の対象に該当する場合は、発表時の2枚目のスライドに、利益相反のカテゴリーおよび企業名を記載してください。「利益相反に関する基準」および「公表の基準細則」は、日本眼科学会に準じます。日本眼科学会ホームページ内にある倫理委員会のページ (<https://www.nichigan.or.jp/Portals/0/resources/about/conflict.pdf>) を参照してください。

2. 発表時間

時間厳守でお願いいたします。

特別講演、招待講演、シンポジウム：運営事務局からご案内している時間をご確認ください。

一般口演：一般口演1「研究報告1」8分(発表5分 討論3分)

一般口演2「症例報告1」7分(発表4分 討論3分)

一般口演3「症例報告2」7分(発表4分 討論3分)

一般口演4「研究報告2」8分(発表5分 討論3分)

一般口演5「研究報告3」8分(発表5分 討論3分)

3. 発表形式

PowerPoint のみでの講演となります。

演台上には、モニター、キーボード、マウスを用意しております。各自で操作し、発表を行ってください。

4. 進 行

1) セッション開始20分前までに、会場内前方の次座長席または次演者席にお着きください。

2) 座長は、開始の合図が入り次第、セッションを開始してください。

3) 講演者は、座長の指示のもと、講演を行ってください。

4) 時間厳守にご協力ください。

5. PC 受付

講演者は、セッション開始45分前までにPC受付にて動作確認を行ってください。

受付時間：10月12日(土) 8:00～16:20

10月13日(日) 7:30～15:45

受付場所：3F 会場横

6. 発表機材・データについて

1) USB お持ち込みの場合

USB でお持ち込みいただくことを推奨します (Windows、Mac とともに)。

発表データのファイル名は「演題番号 氏名(漢字)」としてください。

例) O1-1 眼科花子

- アプリケーションは以下のものをご用意します。

Windows 版 PowerPoint2019

動画アプリケーション Windows Media Player (MP4を推奨いたします。)

- 持ち込まれるメディアに、発表データ (完成版) 以外のデータを入れないようにしてください。
- 必ずバックアップデータもご用意ください。バックアップデータを持参されなかったために発表が不可となった場合も、責任を負いかねますのでご了承ください。
- メディアを介したウイルス感染の事例がありますので、最新のウイルス駆除ソフトでチェックしてください。

2) PC 本体をお持ち込みの場合

- スクリーンセーバーならびに省電力設定は、事前に解除しておいてください。
- 持込 PC は HDMI 出力できるものに限りです。変換コネクタが必要な場合は、必ずご自身でご用意ください。
- AC アダプタを必ずお持ちください。
- PC に保存されたデータの紛失を避ける為、ご発表データは必ずバックアップをお取りください。
- ファイルに動画、音声が含まれる場合は、PC 受付にて再生チェックを必ず行ってください。
- 動画 (音声) をご使用になる場合は、試写の際に必ずオペレーターにお申し出ください。
- 受付終了後、ご自身で会場のオペレーター席まで PC をお持ちください。
- 発表終了後、ご自身の PC は会場のオペレーター席にて回収ください。

3) 発表データ作成について

- 16 : 9 で作成ください。
- フォントは文字化けを防ぐため下記フォントに限定して使用してください。
MS ゴシック、MSP ゴシック、MS 明朝、MSP 明朝、Arial、Arial Black、Arial Narrow、Century、Century Gothic、Times New Roman
- 動画データは、Windows10 の初期状態に含まれるコーデックで再生可能のものに限定させていただきます。
- 事前に、発表データを作成された PC 以外の機体で動作確認を行ってください。

7. 討 論

1) 討論は、個別に行われます。

2) 討論者は、予め会場内の質問用マイクの近くでお待ちください。

3) 討論者は、氏名・所属を明瞭に述べた後、簡潔にご発言ください。

学会で発表された原著について

「眼科臨床紀要」に投稿される場合は、下記の眼科臨床紀要稿規定を参考にしてお書きになり、眼科臨床紀要会宛にお送りください。

眼科臨床紀要会

〒112-0004 東京都文京区後楽2-18-8 公和図書株式会社内

Tel : 03-3813-6337 Fax : 03-3813-6399

E-mail : info@ganrinki.net

眼科臨床紀要投稿規定

「原著」投稿規定

1. 他誌に既に発表されていないか、投稿中でない原著論文の投稿を受け付けます。
2. 論文を掲載するか否かは、査読者の意見を参考にして、編集委員会が決定します。
編集方針に従って、原稿の修正、加筆、削除などを求める場合があります。
編集上の事項を除いて、掲載論文の内容に関する責任は著者にあります。
3. ヘルシンキ宣言(世界医師会)の理念を踏まえ、本人の自由意志による同意(informed consent)を得てください。実験対象が動物の場合にも、愛護精神の観点から十分な配慮をしてください。
4. 原稿は、ワードプロセッサを用い、A4判で作成してください。
ページ番号：タイトルページを第1ページとして、順次ページ番号を付けてください。
原稿の長さ：原則として、本文と文献とをあわせて8,000字以内、図表は6点以内とします。
5. 原本1部およびコピー1部の合計2部に加え、CD-R等に保存したものを提出してください。
6. 原稿は、以下の区分ごとに、新しいページで書き始めてください。英文要約の添付は自由です。
 - 1) タイトルページ
 - 2) 要約、キーワード
 - 3) 本文
 - 4) 文献
 - 5) 図(写真)
 - 6) 図の説明文
 - 7) 表

7. 原稿の各部分は、以下の諸点に留意して作成してください。

1) タイトルページ

本誌綴じ込みの用紙に所定の事項を記載し、原稿の第1ページとしてください。なお、本用紙はウェブサイト <http://www.ganrinki.net/> からダウンロード可能です。

2) 和文要約、キーワード

400字以内で、論文の概要が具体的にわかるように目的、対象、結果、結論に分けて書いてください。臨床報告では、背景、症例報告、結論としてください。要約の下に、キーワード(5個以内)を重要な順に列記してください。

3) 英文要約、キーワード

英文要約の添付は必須ではありません。添付される場合は1,000字以内で、Purpose, Methods, Results, Conclusionsに分けてください。臨床報告では、Background, Case report, Conclusionsとしてください。キーワードは和文に合わせた英文を列記してください。

4) 本文

原則として、以下の項目順に記述してください。

• 実験研究、臨床研究の場合：緒言、対象および方法、結果、考按

• 症例報告の場合：緒言、症例、考按

各項目内での細区分には、1. (1)を用いてください。

略語は初出時にフルスペルを付けてください。

文献の引用は、該当箇所の右肩に、番号を片括弧でくくって示してください。

[例：……の報告¹⁾がある。]

5) 文献

本文中に引用した文献のみを、引用順に、番号とともに記載してください。番号は片括弧でくくってください。未発表の成績は印刷中の論文のみを(印刷中)として引用することができます。掲載予定証明書のコピーを添付してください。学会発表(抄録集)は引用できませんので、本文中に()書きで記入してください。著者が3名以上の場合には、筆頭から2名を列記し、それ以後は「,他」,「,et al」としてください。文献の書誌事項は以下に準じて記載してください。

(1) 雑誌の場合

著者名: 論文標題. 雑誌名 巻数: 初頁-終頁, 発行年.
著者名と論文標題は、原文のとおりに記載してください。雑誌名は、日本語雑誌の場合には各雑誌で決められた略称を、外国語雑誌の場合には Index Medicus に示された略称をそれぞれ用いてください。

(2) 単行本の場合

著者名: 書名. 出版社名, 発行地名, 初頁-終頁, 発行年.
著者名: 論文標題. 編者名: 書名. 出版社名, 発行地名, 初頁-終頁, 発行年.
日本語の単行本で、編者のある場合には編者名の後に(編): を書いてください。外国語の単行本で、編者のある場合には編者名の前に in: を、編者名の後に(ed または eds): を書いてください。外国語書名の単語の頭文字(冠詞、前置詞を除く)は大文字で書いてください。
単行本中の一部を引用した場合は、初頁-終頁を記載してください。

6) 図(グラフ、写真を含む)

データが無い図(写真)は、裏面に筆頭著者名、図番号、天地を示す矢印を記載し、カラー印刷を希望する場合その旨も付記してください。
データがある図(写真)は原稿にデータを挿入のうえ、図番号を入力してください。
患者の写真を用いる場合は、個人が特定できないようにトリミングまたはマスキングを工夫してください。患者を特定できるような写真が必須の場合は、原則として承諾書のコピーを添付してください。
カラー印刷を希望する場合、プリントした原稿の図の横にその旨を手書きしてください。
いずれの場合もカラー印刷は実費を頂きます。

7) 図の説明文

図の内容が容易に理解できるように、日本語で簡潔明確に書いてください。
図の中のシンボル、矢印、略語などについて説明してください。

8) 表

原則として、A4判サイズ of 用紙に、ワードプロセッサなどで作成してください。
表の表題(タイトル)を表の上部に書いてください。記号や略語、統計分析結果などの説明は、表の下部に脚注の形で記載してください。

8. 著作権

掲載論文の著作権は、眼科臨床紀要会に帰属します。投稿にあたっては、著作権譲渡に同意する旨の書類に、著者全員の署名が必要です。本誌に綴り込みの著作権譲渡同意書を使用し、添付してください。
本用紙はウェブサイト <http://www.ganrinki.net/> からダウンロード可能です。

9. 掲載料

掲載料は、筆頭著者が会員の場合は2ページ分無料、写植・トレース代無料、非会員の場合は全額著者負担とさせていただきます。

10. 別刷

30部を無料進呈します。
有料の別刷申し込み部数は50部単位とします。50部未満は受け付けません。タイトルページに希望部数を記入してください。校正時に確認してください。

11. 校正

著者校正は、原則として、1回とします。印刷ミスの訂正を主とし、字句の加筆、削除、変更はできるだけ避けてください。大幅な改変のために内容が変化した場合には再査読を必要とすることがあります。

日 程 表

1日目 10月12日土	
8:00	
9:00	8:40～8:45 開 会 式 8:45～9:35 一般口演 1 「研究報告1」 座長：O1-1～O1-3 溝田 淳(西葛西・井上眼科病院) 中村 誠(神戸大) O1-4～O1-6 町田 繁樹(獨協医大・埼玉) 島田 佳明(藤田医大)
10:00	9:45～10:30 一般口演 2 「症例報告1」 座長：O2-1～O2-3 角田 和繁(東京医療セ・視覚研究部) 平形 寿彬(順天堂大) O2-4～O2-6 久瀬 真奈美(松阪中央総合病院) 藤波 芳(東京医療セ・視覚生理学研究室)
11:00	10:40～11:50 領域 シンポジウム 1 「小児期に発症する網膜硝子体ジストロフィ」 座長：近藤 寛之(産業医大)
12:00	12:00～13:00 ランチョンセミナー 1 「視神経脊髄炎スペクトラム障害の診断と治療に向けて」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 共催：中外製薬株式会社
13:00	13:10～14:10 領域 特別講演 「眼疾患に対する遺伝学的研究の変遷、現状と展望」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 演者：岩田 岳(東京医療セ・分子細胞生物学研究部)
14:00	14:20～14:50 ティータイムセミナー 1 「網膜電図をモノにしよう！」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 共催：千寿製薬株式会社
15:00	14:55～15:25 ティータイムセミナー 2 「ビガバトリン使用に携わる医療者の思い」 座長：丸鬼 一郎(大阪市立総合医療セ・小児脳神経・言語療法内科) 共催：アルフレッサ ファーマ株式会社
16:00	15:30～16:15 一般口演 3 「症例報告2」 座長：O3-1～O3-3 谷川 篤宏(藤田医大・ばんたね) 三浦 玄(千葉大) O3-4～O3-6 篠田 啓(埼玉医大) 齋藤 航(回明堂眼科・歯科)
17:00	16:20～17:20 イブニングセミナー 「こう変わる！加齢黄斑変性診療」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 共催：バイエル薬品株式会社

2日目 10月13日日	
8:00～9:00	モーニングセミナー 「オキュラーサーフェス診療の Progress ～辛い症状にかつしかな～」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 共催：参天製薬株式会社
9:10～10:20	領域 シンポジウム 2 「遺伝性網膜疾患に対する遺伝学的検査の最前線」 座長：堀田 喜裕(浜松医大)
10:30～11:20	10:30～11:20 一般口演 4 「研究報告2」 座長：O4-1～O4-3 西口 康二(名古屋大) 溝渕 圭(東京慈恵医大) O4-4～O4-6 上野 真治(弘前大) 前田 亜希子(神戸アイセンター病院)
11:30～12:20	11:30～12:20 一般口演 5 「研究報告3」 座長：O5-1～O5-3 國吉 一樹(近畿大) 森本 壮(大阪大) O5-4～O5-6 堀口 正之(藤田医大) 松本 惣一(あいずみ松本眼科)
12:25～13:25	ランチョンセミナー2 「ついに臨床実装された、 眼科初の遺伝学的検査と遺伝子治療」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 共催：ノバルティス ファーマ株式会社/シスメックス株式会社
13:35～14:15	招待講演 「わが国の医療を取り巻く状況と今後の方向性について」 座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾) 演者：浅沼 一成(国立保健医療科学院)
14:25～14:55	総 会 優秀発表表彰式
15:05～15:35	ティータイムセミナー 3 「NMOSD の診断と治療」 座長：澤村 裕正(帝京大) 共催：田辺三菱製薬株式会社
15:45～16:55	領域 シンポジウム3 「自己免疫網膜症診断への道のり」 座長：近藤 峰生(三重大)
16:55～	閉会式

プログラム

プログラム

10月12日 土

開 会 式 8:40～8:45

一般口演1「研究報告1」 8:45～9:35

p39

座長：溝田 淳（西葛西・井上眼科病院）
中村 誠（神戸大）

O1-1 ERGによる落屑緑内障と開放隅角緑内障の網膜機能評価

井川 佑郎¹⁾、吉川 祐司¹⁾、石井 宏和¹⁾、菅野 順二¹⁾、今野 聡美¹⁾、庄司 拓平²⁾、
松本 惣一³⁾、篠田 啓¹⁾

1) 埼玉医大、2) 小江戸眼科内科、3) 松本眼科医院

O1-2 緑内障濾過手術前後における網膜機能の電気生理学的検討

橋本 隆介、三浦 玄、馬場 隆之

千葉大

O1-3 緑内障眼における黄斑局所 ERG と黄斑部血管密度の検討

吉川 祐司¹⁾、林 恒輝¹⁾、今野 聡美¹⁾、村田 江理奈¹⁾、橘 緑¹⁾、菅野 順二¹⁾、
庄司 拓平¹⁾²⁾、篠田 啓¹⁾、松本 惣一¹⁾³⁾

1) 埼玉医大、2) 小江戸眼科内科、3) 松本眼科クリニック

座長：町田 繁樹（獨協医大・埼玉）
島田 佳明（藤田医大）

O1-4 アクアポリン4免疫視神経脊髄炎スペクトラム障害モデルマウスの ERG 変化

中村 誠¹⁾、荒井 実奈¹⁾、楠原 仙太郎¹⁾、桂 義親²⁾、三宅 翔太²⁾、芹澤 賢一²⁾

1) 神戸大、2) 中外製薬

O1-5 抗 VEGF 治療後に錐体 ERG の低下を伴った AMD 眼の臨床的特徴

西村 智治、町田 繁樹

獨協医大・埼玉

O1-6 増殖糖尿病網膜症の術前網膜電図とその予後

山邊 佑樹、一戸 寛、藤林 照太郎、鈴木 幸彦、上野 真治

弘前大

座長：角田 和繁（東京医療セ・視覚研究部）

平形 寿彬（順天堂大）

O2-1 比較的良好な視機能を呈した常染色体顕性視神経萎縮の1例橘 緑¹⁾、井川 佑郎¹⁾、宮坂 洋輔¹⁾、林 孝彰²⁾、土橋 尊志³⁾、篠田 啓¹⁾

1) 埼玉医大、2) 東京慈恵医大、3) つちはし眼科クリニック

O2-2 7歳から8年間経過を追えた若年型卵黄様ジストロフィーの1例

大島 みなみ、平形 寿彬、原 史拓、中尾 新太郎

順天堂大

O2-3 メンデル遺伝病的近視：RBP3網膜症の一例藤波 芳¹⁾²⁾³⁾⁴⁾、藤波（横川）優¹⁾²⁾⁵⁾、Michalis Georgiou²⁾³⁾、Arno Gavin¹⁾²⁾³⁾、
Pontikos Nikolas¹⁾²⁾³⁾、山本 素士¹⁾、小松 佳代子¹⁾、前谷 奈津紀¹⁾、角田 和繁⁶⁾、
Michel Michaelides¹⁾²⁾³⁾

1) 東京医療セ・視覚生理学研究室、2) 英国ロンドン大学 眼科研究所、3) 英国モアフィールドズ眼科病院、

4) 慶應大、5) 慶應大・医療政策・管理学教室、6) 東京医療セ・視覚研究部

座長：久瀬 真奈美（松阪中央総合病院）

藤波 芳（東京医療セ・視覚生理学研究室）

O2-4 CDHR1の新規遺伝子バリエントを認めた1家系

平形 寿彬、高 丹、原 史拓、中尾 新太郎、村上 晶

順天堂大

O2-5 1歳時に遺伝子解析で確定診断されたX染色体連鎖性網膜分離症の2例

大石 悠篤、高山 理和、鳥居 薫子、彦谷 明子、倉田 健太郎、佐藤 美保、堀田 喜裕

浜松医大

O2-6 RS1遺伝子のエクソン4欠失を認めたX連鎖性若年網膜分離症の1例比嘉 奈津貴¹⁾、林 孝彰¹⁾、溝渕 圭²⁾、亀谷 修平³⁾、近藤 寛之⁴⁾、中野 匡²⁾

1) 東京慈恵医大・葛飾、2) 東京慈恵医大、3) 亀谷アイクリニック、4) 産業医大

座長：近藤 寛之(産業医大)

「小児期に発症する網膜硝子体ジストロフィ」

S1-1 早発型重症網膜ジストロフィの早期診断

仁科 幸子(国立成育医療研究セ・小児外科系専門診療部)

S1-2 小児の遺伝性網膜・視神経ジストロフィの臨床診断と遺伝子診断の問題点

國吉 一樹(近畿大)

S1-3 Multimodal retinal imaging からみた小児期の網膜ジストロフィ

溝渕 圭(東京慈恵医大)

S1-4 黄斑低形成から診る小児網膜硝子体ジストロフィ

松下 五佳(産業医大)

ランチョンセミナー1 12:00～13:00

p71

座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾)

「視神経脊髄炎スペクトラム障害の診断と治療に向けて」

LS1-1 原因不明の視力障害の鑑別診断

林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾)

LS1-2 ガイドライン改正後の NMOSD 診療におけるピットフォール

作石 かおり(帝京大・ちば・脳神経内科)

共催：中外製薬株式会社

特別講演 13:10～14:10

p25

座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾)

SL 眼疾患に対する遺伝学的研究の変遷、現状と展望

岩田 岳(東京医療セ・分子細胞生物学研究部)

ティータイムセミナー1 14:20～14:50

p72

座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾)

「網膜電図をモノにしよう！」

TS1 ISCEV Extended Protocol をわかりやすく解説

近藤 峰生(三重大)

共催：千寿製薬株式会社

座長：九鬼 一郎（大阪市立総合医療セ・小児脳神経・言語療法内科）

TS2 ビガバトリン使用に携わる医療者の思い

菊池 健二郎（埼玉県立小児医療セ・神経科）

共催：アルフレッサ ファーマ株式会社

一般口演3「症例報告2」 15:30～16:15

座長：谷川 篤宏（藤田医大・ばんだね）

三浦 玄（千葉大）

O3-1 COVID-19罹患後に AZOOR を発症しステロイドパルス後に軽快した網膜色素変性の一例

原 史拓、平形 寿彬、中尾 新太郎

順天堂大

O3-2 高齢者に発症した急性帯状潜在性網膜外層症の4例

齋藤 航¹⁾、神田 敦宏²⁾、安藤 亮²⁾、石田 晋²⁾

1) 回明堂眼科・歯科、2) 北海道大

O3-3 両眼に negative ERG を示した後天性夜盲の長期経過

近藤 峰生¹⁾、加藤 久美子¹⁾、永嶋 竜之介¹⁾、間瀬 陽子¹⁾、上野 真治²⁾、松原 央¹⁾

1) 三重大、2) 弘前大

座長：篠田 啓（埼玉医大）

齋藤 航（回明堂眼科・歯科）

O3-4 両眼に多発性の網膜色素上皮剥離を認めた1例

吉田 亜莉沙¹⁾、渋谷 雅之¹⁾、島田 佳明²⁾、井川 佑郎¹⁾、橘 緑¹⁾、篠田 啓¹⁾

1) 埼玉医大、2) 藤田医大

O3-5 小児遺伝性網膜疾患が疑われ静脈麻酔下でコンタクトレンズ型電極を用いて網膜電図記録を試みた1例

森 愛夢¹⁾、奥出 祥代¹⁾、林 孝彰¹⁾²⁾、溝渕 圭¹⁾、高見 遥³⁾、日暮 憲道³⁾、中野 匡¹⁾

1) 東京慈恵医大、2) 東京慈恵医大・葛飾、3) 東京慈恵医大・小児科

O3-6 長期に経過を追えた視神経乳頭ドルーゼンを伴う黄斑ジストロフィの一例

林 信、森本 壮、佐藤 茂、西田 幸二

大阪大

イブニングセミナー 16:20～17:20

座長：林 孝彰（東京慈恵医大・葛飾）

ES こう変わる！加齢黄斑変性診療

飯田 知弘（東京女子医大）

共催：バイエル薬品株式会社

座長：林 孝彰（東京慈恵医大・葛飾）

「オキュラーサーフェス診療の Progress ～辛い症状にかつし[・]かない～」

MS-1 不定愁訴を大解剖 ドライアイ診療で困らないために

田 聖花（東京慈恵医大・葛飾）

MS-2 アレルギー性結膜炎治療の進化と課題

深川 和己（両国眼科クリニック）

共催：参天製薬株式会社

座長：堀田 喜裕（浜松医大）

「遺伝性網膜疾患に対する遺伝学的検査の最前線」

S2-1 保険収載された PrismGuide™IRD パネルシステムの導入・運用：名古屋大学の事例

小南 太郎（名古屋大）

S2-2 PrismGuide™ IRD パネルシステムの先進医療

前田 亜希子（神戸アイセンター病院）

S2-3 自施設での取り組みについて：若年発症網膜ジストロフィに対する網羅的遺伝子解析

鳥居 薫子（浜松医大）

S2-4 全ゲノム解析による遺伝性網膜ジストロフィーの原因変異探索

須賀 晶子（東京医療セ・分子細胞生物学研究部）

座長：西口 康二(名古屋大)
溝渕 圭(東京慈恵医大)

O4-1 高齢発症の脊髄小脳変性症2型に合併した杆体錐体ジストロフィ

中村 奈津子¹⁾²⁾、前田 亜希子¹⁾²⁾、横田 聡¹⁾²⁾、平見 恭彦¹⁾²⁾、栗本 康夫¹⁾²⁾

1) 神戸アイセンター、2) 神戸市立医療センター中央市民病院

O4-2 Hunter 症候群にみられた negative ERG

田村 佳菜子¹⁾、國吉 一樹¹⁾、林 孝彰²⁾、高橋 彩³⁾、船戸 契⁴⁾、萱澤 真梨子³⁾、
溝渕 圭²⁾、杉野 日彦¹⁾、杉岡 孝二³⁾、福田 昌彦³⁾、虫明 聡太郎⁴⁾、日下 俊次¹⁾

1) 近畿大、2) 東京慈恵医大、3) 近畿大・奈良、4) 近畿大・奈良・小児科

O4-3 クリスタリン網膜症における網膜色素上皮、視細胞の障害と視機能の関係

酒井 大輝¹⁾²⁾³⁾、前田 亜希子¹⁾²⁾、平見 恭彦¹⁾²⁾、前田 忠郎¹⁾、山本 翠¹⁾、横田 聡¹⁾²⁾、
高橋 政代¹⁾、万代 道子¹⁾²⁾、栗本 康夫¹⁾²⁾

1) 神戸アイセンター病院、2) 神戸市立医療センター中央市民病院、3) 神戸大

座長：上野 真治(弘前大)
前田 亜希子(神戸アイセンター病院)

O4-4 若年／成人型ガラクトシアリドーシスの電気生理学的所見

松田 紘幸¹⁾、川島 弘彦¹⁾²⁾、藤波 芳¹⁾²⁾、山澤 一樹³⁾、角田 和繁¹⁾²⁾

1) 東京医療セ、2) 東京医療セ・視覚研究部、3) 東京医療セ・遺伝診療科

O4-5 小口病様の眼底異常を示した小眼球の兄弟例

木下 将良
産業医大

O4-6 RP1 遺伝子変異を有する遺伝性網膜ジストロフィ患者の臨床像の検討

小南 太郎¹⁾、夏目 啓吾¹⁾、後藤 健介¹⁾²⁾、小柳 俊人¹⁾、太田 淳也¹⁾、井岡 大河¹⁾、
牛田 宏昭¹⁾、西口 康二¹⁾

1) 名古屋大、2) 大阪大・ヒューマン・メタバース疾患研究拠点 情報・数理科学分野

座長：國吉 一樹(近畿大)

森本 壮(大阪大)

O5-1 頭部外傷後に両眼左半視野の色覚異常を呈した大脳性色覚異常の診断と経過観察に
SWAP と錐体コントラスト検査が有用であった1例

間瀬 陽子¹⁾、久保 朗子²⁾、加藤 久美子¹⁾、内山 恵理子¹⁾、松井 良論¹⁾³⁾、松原 央¹⁾、
近藤 峰生¹⁾

1)三重大、2)紀南病院、3)中部眼科

O5-2 糖尿病網膜症における律動様小波と30Hzフリッカー ERG の診断能力の比較

權守 真奈

獨協医大・埼玉

O5-3 藤田医科大学病院におけるサブリル処方登録システムの患者背景と臨床経過

鈴木 啓太¹⁾²⁾、谷川 篤宏¹⁾³⁾、島田 佳明¹⁾、堀口 正之¹⁾、伊藤 逸毅¹⁾

1)藤田医大、2)国家公務員共済組合連合会 名城病院、3)藤田医大・ばんたね

座長：堀口 正之(藤田医大)

松本 惣一(あいずみ松本眼科)

O5-4 瞳孔面積の違いによる ERG 波形の変動を最小化する係数を用いた
フリッカー ERG の記録

加藤 久美子¹⁾、永嶋 竜之介¹⁾、加島 悠然¹⁾、水元 啓太郎¹⁾、松原 央¹⁾、
Quentin Davis²⁾、近藤 峰生¹⁾

1)三重大、2)LKC Technology

O5-5 Pulse reference power line noise reduction の有無による信号雑音比の比較(その2)

谷川 篤宏¹⁾²⁾、島田 佳明²⁾、堀口 正之²⁾、伊藤 逸毅²⁾

1)藤田医大・ばんたね、2)藤田医大

O5-6 健眼から記録された37刺激エレメント皮膚電極多局所網膜電図の性質

島田 佳明、櫻井 亮太、上田 伊代、佐藤 光、谷川 篤宏、堀口 正之、伊藤 逸毅
藤田医大

座長：林 孝彰(東京慈恵医大・葛飾)

「ついに臨床実装された、眼科初の遺伝学的検査と遺伝子治療」

LS2-1 IRD 遺伝学的検査の現状

前田 亜希子(神戸アイセンター病院)

LS2-2 IRD に対する遺伝子治療

平見 恭彦(神戸アイセンター病院)

共催：ノバルティス ファーマ株式会社／シスメックス株式会社

招待講演 13:35～14:15

p26

座長：林 孝彰（東京慈恵医大・葛飾）

IL わが国の医療を取り巻く状況と今後の方向性について

浅沼 一成（国立保健医療科学院）

総会 優秀発表賞表彰式 14:25～14:55

ティータイムセミナー3 15:05～15:35

p77

座長：澤村 裕正（帝京大）

TS3 NMOSD の診断と治療

小松 鉄平（東京慈恵医大・脳神経内科）

共催：田辺三菱製薬株式会社

シンポジウム3 15:45～16:55

p35

座長：近藤 峰生（三重大）

「自己免疫網膜症診断への道のり」

S3-1 北海道大学の自己免疫網膜症への取り組み

安藤 亮（北海道大）

S3-2 抗 TRPM1 抗体による腫瘍随伴網膜症

上野 真治（弘前大）

S3-3 徳島大学病院における自己免疫網膜症診断への取り組み

柳井 亮二（徳島大）

S3-4 自己免疫網膜症の克服を目指した多機関共同研究によるデータベース構築

楠原 仙太郎（神戸大）

閉会式 16:55～17:00

Blank lined area for writing, consisting of multiple horizontal dashed lines.

抄 録

特 別 講 演

招 待 講 演

シンポジウム

一 般 口 演

眼疾患に対する遺伝学的研究の変遷、現状と展望



岩田 岳(いわた たけし)

東京医療セ・分子細胞生物学研究部

略 歴

1988年
名城大学 農学部 大学院 博士課程 卒業
米国 National Eye Institute, NIH 研究員
1989年
米国 Bascom Palmer Eye Institute 研究員
1991年
米国 National Eye Institute, NIH 上級研究員
1999年
国立病院東京医療センター 主任研究員
2004年
国立病院機構東京医療センター 室長
2007年
国立病院機構東京医療センター 部長
2023年
国立病院機構東京医療センター 名誉部長
現在に至る

遺伝性眼疾患の診断と治療開発には病因の解明と発症分子機序の解明が不可欠である。この15年間の実験技術の進歩により、急速にそれらの解明が実現できるようになってきた。次世代シーケンサーによってDNA、RNA、メチル化塩基、クロマチン解析などが可能となり、質量分析計による高分子タンパク質やその修飾の同定、患者iPS細胞を用いた分化誘導細胞・組織の利用、さらにゲノム編集技術を用いた疾患マウスやサルで作製も行われている。我々はこれらの技術を取り入れ、病因遺伝子変異の探索から治療法の提案までの広範囲について研究してきた。また、本学会のご協力を得てJapan Eye Genetics Consortium (JEGC, <https://jegc.org>)を2011年に設立し、厚生労働省や日本医療研究開発機構(AMED)の難治性疾患実用化研究事業として全エクソーム解析(2011年-2019年、約2,500検体)に続いて全ゲノム解析(2020年-2024年、約1,500検体)を行い、現在も継続されている。我々は遺伝性網膜疾患、家族性緑内障、遺伝性視神経萎縮症を対象に*RP1L1*、*C21orf*、*CCT2*、*LRRTM4*、*MCAT*、*METTL23*の新規遺伝子を発見し、これ以外の遺伝子を含めて発症分子機序を解明してきた。これまでのゲノム解析から日本人の病的変異の多くは欧米の報告とは異なり、さらに未知変異が大多数を占めることが明らかにされた。未解決家系については短鎖全ゲノム解析から長鎖全ゲノム解析へ変更して研究が進められており、診断率向上が期待される。JEGCの成功は発展途上国でも注目されており、2014年からアジア、アフリカ、南アメリカなどのUnder Represented CountriesとGlobal Eye Genetics Consortium (GEGC, <https://geg.org>)を設立して、遺伝性眼疾患についての情報交換や共同研究が行われている。本講演では遺伝学的研究についてDNAシーケンスにとどまらず、AIを含めた複数の技術が利用されていることや、近い将来直面する遺伝学的研究の課題についても紹介させていただく。

【利益相反：該当無】

わが国の医療を取り巻く状況と今後の方向性について

浅沼 一成（あさぬま かずなり）

国立保健医療科学院



略 歴

1991年
東京慈恵会医科大学 卒業
同年、厚生省（現厚生労働省）入省
その後、厚生省、文部省（現文部科学省）、
秋田県勤務を経て、

2000年
佐世保市保健福祉部長
（佐世保市保健所長 兼務）

2005年
鹿児島県保健福祉部次長

2007年
厚生労働省 大臣官房厚生科学課
健康危機管理官（健康危機管理室長 兼任）

2009年
内閣官房新型インフルエンザ等対策室
企画官

2011年
厚生労働省 医薬食品局 審査管理課
医療機器審査管理室長

2013年
同省 医薬食品局血液対策課長

2015年
同省 健康局結核感染症課長

2017年
同省 大臣官房厚生科学課長

2019年
同省 大臣官房生活衛生・食品安全審議官

2021年
同省 大臣官房危機管理・医務技術総括
審議官

2023年
同省 医政局長

2024年7月より
国立保健医療科学院次長（現職）

「団塊ジュニア世代」が65歳を超える2040年に向け、わが国の医療需要の変化に対応するため、厚生労働省では、医師の偏在対策、医師の働き方改革、地域医療構想等、各医療施策に取り組んでいるところです。

医師の偏在対策のうち、地域偏在については、医学部入学定員の地域枠に一定の効果が得られてきていますが、診療科偏在については、診療科別のインセンティブを検討する一方、「魅力ある講座（診療科）に医師が集まる事実」を分析し、偏在対策の一助にすべきと考えています。特に、従前から課題となっていた小児科医・産婦人科医に加えて、外科医、とりわけ消化器外科医の確保が重要な課題となっています。

医師の働き方改革については、2024年4月から施行される改正医療法で、医師の残業時間は基本的に年上限960時間となりました。医療機関は勤務時間の把握やタスクシェアリング、ICT導入等を進めて医師の勤務環境を整備する必要がある一方、地方病院からの医師引き上げや産科医療等の縮小などの懸念もあります。医師の働き方改革は勤務医のワークライフバランスの実現を目指す取り組みであり、医師の勤務環境を改善し、多様な働き方が可能になれば、医師の偏在是正にもつながるとともに、タスクシフトなどを通じて、他の医療従事者にとってもメリットにつながる可能性もあります。そのためにも、医師本人はもとより、医療機関の責任者や他の医療従事者、そして、特に患者の皆さんに「意識改革」に取り組んでいただく必要があります。

地域医療構想においては、これまで以上に医療・福祉人材の不足が深刻化すると予想されている2040年に向け、各地域における医療提供体制について、入院医療に留まらず、外来医療や在宅医療、医療介護連携等、幅広い観点からの検討が必要です。また、これら課題の解決の支援策として、ロボット医療の推進やAI、DX等の技術活用や画期的創薬による新薬の開発等、更なる技術革新と普及が期待されているところです。

本講演ではこうした取り組みや検討課題を中心に、少子高齢社会におけるわが国の医療の方向性について、演者の私見を交えながらお話いたします。

【利益相反：該当無】

S1-1

早発型重症網膜ジストロフィの早期診断



仁科 幸子(にしな さちこ)

国立成育医療研究セ・小児外科系専門診療部

略 歴

1989年
慶應義塾大学 医学部 卒業 眼科学教室
入局

1990年
川崎市立川崎病院 眼科

1992年
国立東京第二病院 眼科

1994年
国立小児病院 眼科

2002年
国立成育医療センター 眼科

2021年
国立研究開発法人国立成育医療研究
センター 眼科診療部長

2024年
国立研究開発法人国立成育医療研究
センター 遺伝診療センター 兼任

レーバー先天盲(Leber congenital amaurosis; LCA)及び早発型重症網膜ジストロフィ(early-onset severe retinal dystrophy; EOSRD)は、小児の重症視覚障害原因の約18%を占める疾患群である。有効な治療法のない希少難病であるが、RPE65関連網膜症を皮切りに、今後の遺伝子治療の早期導入に向けて、小児期における正確な臨床診断と遺伝学的診断の役割は増している。

乳幼児期に発症する視覚難病に対し、我々が行った全国実態調査(日本眼科学会専門医制度研修施設957、小児総合医療施設13施設)の結果では、LCA/EOSRD患者144例が眼科に初診した年齢は6歳以降が59%を占め、前眼部の難病に比べ、発見及び診断が大幅に遅れていた。一方、眼振をきたす乳幼児の二次調査(当院と埼玉県立小児医療センター)では、原因疾患としてLCA/EOSRDなどの後眼部疾患が40%を占め最多であった。LCA/EOSRDの早期発見・診断を目指して、0歳から眼底検査を始め、眼振、羞明、強度屈折異常などの所見がある場合には、専門施設における電気生理学的検査、光干渉断層計、遺伝子解析を積極的に進める体制が必要である。

我々は、当センター研究所、浜松医科大学眼科と共同で、LCA/EOSRDの臨床像・網膜機能形態解析と遺伝子解析を行ってきた。LCA 典型例は1歳までに重篤な視覚障害、羞明、眼振をきたし網膜電図で著明な応答低下を示すが、発達遅延以外の全身症状はない。しかし当科受診例には2～6歳発症のEOSRDや、全身症状を伴う例も稀ではない。エクソーム解析、全ゲノム解析と進めると、原因遺伝子の同定率が上がり、当初は典型例と臨床診断した例が、眼症状を初発とする先天異常症候群と判明することがある。乳幼児期に遺伝子解析を行う意義として、患児の視覚予後と治療ケア、遺伝形式や再発率に関する遺伝カウンセリングの他、全身に及ぶ健康管理の側面があり、小児各科との連携の重要性を再認識した。我々の経験した症候群に伴うLCA/EOSRDを供覧し、視覚障害を伴う全身疾患に関する知見を共有したい。

【利益相反：該当無】

S1-2

小児の遺伝性網膜・視神経ジストロフィの臨床診断と
遺伝子診断の問題点

國吉 一樹(くによし かずき)

近畿大

略 歴

1988年
大阪市立大学 医学部 卒業

1991年
近畿大学 医学部 助手(眼科)

1996年
スケペンス眼研究所 postdoctoral
fellow (ハーバード大学)

1998年
近畿大学 医学部 助手(眼科)

2000年
近畿大学 医学部 医学部講師(眼科)

2010年
近畿大学 医学部 講師(眼科)

2020年
近畿大学 医学部 准教授(眼科)

2024年
近畿大学 医学部 臨床教授(眼科)

【緒言】本報告では、小児の遺伝性網膜・視神経ジストロフィの臨床診断と遺伝子診断の問題点について、自験例を中心に考察する。

【*NPHP1* 関連症候群】*NPHP1* 遺伝子は小児～若年者のネフロン癆の原因となり、その一方で網膜症を併発して Senior-Løken 症候群の原因となる。自験の *NPHP1* 関連症候群3家系3例は、いずれも腎症に先立って網膜症が発症しており、Senior-Løken 症候群と診断がついたのはネフロン癆が発症した10歳代以降であった。その後に施行した全ゲノム解析で *NPHP1* 遺伝子を含む大きな欠失変異が認められたので、*NPHP1* 関連症候群と診断がついた。

【青錐体1色覚】青錐体1色覚はX連鎖性遺伝を示すまれな先天色覚多様性のひとつである。自験の青錐体1色覚2家系3例では、1家系に *OPN1LW/MW* と *OPN1MW* 遺伝子の両方に M273K 変異を認めた。もう1家系は、全ゲノム検索(long read)の結果、*OPN1LW* と *OPN1MW* 遺伝子の両方を含む広い範囲の欠失変異が発見された。

【ミトコンドリア病】視神経症として紹介を受けた18歳の女性で、30歳時に全身の筋力が低下して神経内科で遺伝子検索を行った結果、Leigh 脳症と診断された。もう1例は生後すぐから「追視がない」ことで紹介を受けた乳児で、レーベル先天黒内障として経過観察を行っていた。4歳になり全身の発達障害が顕著となったため遺伝子科で遺伝子検索を行った結果、ミトコンドリア脳筋症と診断された。

【考察】遺伝性網膜・視神経ジストロフィの遺伝子診断には、遺伝形式や表現型に関する情報が必要不可欠である。しかし症候群の場合は、臨床所見のすべてが初めから表現されるわけではない。その一方で、エクソンや遺伝子、そして遺伝子間領域を含む大きな異常や、繰り返し配列の多い領域の異常は、全エクソーム解析や short read の全ゲノム解析では発見が難しいことがある。

【結論】遺伝性網膜・視神経ジストロフィは、常に症候群の可能性を念頭に置くべきである。原因遺伝子を検索するにあたっては、詳細な表現型や可能性のある症候群についての情報を分子生物学者と緊密に共有することにより、従来は困難であった遺伝子診断が可能となる。

【利益相反：該当無】

S1-3

Multimodal retinal imaging からみた小児期の網膜ジストロフィ



溝渕 圭(みぞぶち けい)

東京慈恵医大

略 歴

2014年3月
東海大学 医学部 卒業

2014年4月
東京慈恵会医科大学附属病院 研修開始

2016年3月
東京慈恵会医科大学附属病院 研修終了

2016年4月
東京慈恵会医科大学 眼科 入局

2017年4月
東京慈恵会医科大学大学院 入学

2020年7月
同大学院 卒業・学位取得

2020年8月
東京慈恵会医科大学 眼科 助教

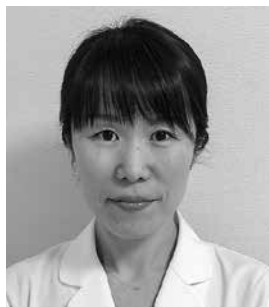
2024年4月
東京慈恵会医科大学 眼科 講師

網膜ジストロフィを臨床的に診断する上で、眼底写真、眼底自発蛍光、光干渉断層計等の Multimodal retinal imaging は必要不可欠である。小児期や更に幼少期における検査の精度には成人のそれと比べると限界があると感じることが多い。しかし近年、検査機器の発展に伴い低侵襲かつ検査所見からより多くの情報を得られるようになったことで問題は克服されつつある。眼底写真のフラッシュが眩しく検査困難なケースでも、現在では未散瞳で広角に画像を記録することが可能となった。また、蛍光造影眼底検査に代わり、眼底自発蛍光写真では点滴や薬剤を使用することなく網膜変性に関連する網膜や網膜色素上皮の所見を得られるようになった。更に網膜電図においても未散瞳・皮膚電極・手持ちでの記録と簡便に検査ができるようになったことで、鎮静が必要なくなることも増えてきた。このように小児の症例においても患児だけでなく家族にとっても検査のハードルは下がり、これまでより正確に網膜ジストロフィの診断ができるようになったと考える。小児期に発症する網膜ジストロフィの特徴は、1) 疾患重症度が高いこと、2) 網膜ジストロフィの中でも稀であること、が挙げられる。1) に関して、杆体一色覚のように進行が顕著でない例外もあるが、小児期に発症する症例は進行も早いことが多く、網膜変性がある程度進行してしまうと鑑別や診断に苦慮することになる。そのため発症早期の眼底検査所見は診断や進行の評価という点で非常に重要であると言える。次に2) に関して、レーバー先天黒内障、杆体一色覚、早期発症の網膜色素変性や黄斑ジストロフィ等の日常診療で診察することが少ない疾患において、眼底所見を含めた臨床所見の特徴を知ることは正確な診断を行う上で助けになると考える。本シンポジウムでは、自験例を交えて Multimodal retinal imaging の観点から小児期に発症する網膜ジストロフィについてみていきたい。そして明日からの診療の一助になれば幸いである。

【利益相反：該当無】

S1-4

黄斑低形成から診る小児網膜硝子体ジストロフィ



松下 五佳(まつした いつか)

産業医大

略 歴

2006年
産業医科大学 医学部 卒業

2008年
産業医科大学 眼科 入局

2014年
産業医科大学 眼科 助教

2018年
九州労災病院 眼科
産業医科大学大学院 医学研究科
博士課程 修了

2019年
産業医科大学 眼科 助教

2023年
産業医科大学 眼科 講師

黄斑低形成は先天的な黄斑部の形成異常であり、眼皮膚白皮症や無虹彩症に合併することが古くから知られてきた。重症の黄斑低形成では眼底所見から診断が可能であるが、軽症例ではOCTにおける浅い中心窩陥凹や中心窩網膜内層遺残、OCTAにおける中心窩無血管領域(FAZ)の縮小などから発見が可能である。黄斑低形成はOCT所見により重症度が分類されており、その重症度は視機能と相関する。

近年、OCT/OCTA等の画像診断技術の進歩により未熟児網膜症や家族性滲出性硝子体網膜症、Stickler症候群等の網膜硝子体疾患において検眼鏡的には発見されにくいような比較的軽症の黄斑低形成を合併することがわかってきた。まだ黄斑低形成の合併が知られていない網膜硝子体ジストロフィが存在すると思われる。

黄斑部以外の異常を伴わない黄斑低形成は孤立性黄斑低形成と呼ばれ、常染色体顕性および潜性遺伝を示す。顕性遺伝はPAX6遺伝子異常を伴い、遺伝型により様々な重症度を呈する。その他にも多様な遺伝子変異が黄斑低形成に関連している。

黄斑形成の評価は、小児の視機能発達の予後予測に有用であるのみならず、重要な疾患の診断につながる可能性もあるため、小児の網膜硝子体診療においては不可欠なポイントである。本講演では黄斑低形成を合併する疾患について、自験例を提示して解説する。

【利益相反：該当無】

S2-1

保険収載された PrismGuide™IRD パネルシステムの導入・運用：
名古屋大学の事例

小南 太郎(こみなみ たろう)
名古屋大

略 歴

2010年3月
名古屋大学 卒業
2010年4月
小牧市民病院 初期研修医
2011年4月
名古屋大学医学部附属病院 眼科 医員
2016年9月
名古屋大学大学院 医学系研究科
総合医学専攻 修了
2017年7月
名古屋記念病院 眼科 医長
2018年4月
名古屋大学医学部附属病院 眼科 病院助教
2020年4月
日本医療研究開発機構 ゲノム・データ
基盤事業部 医療技術研究開発課 主幹
2020年12月
小牧市民病院 眼科 医長
2021年10月
名古屋大学医学部附属病院 眼科 助教

本邦において眼科領域初の遺伝子治療薬であるルクスターナ®注が2023年に販売が承認され保険適応となった。ルクスターナ®注は RPE65 遺伝子異常に起因する遺伝性網膜ジストロフィ (inherited retinal dystrophy : IRD) に対する遺伝子治療薬であり、RPE65 遺伝子変異による IRD を疑う患者を対象として PrismGuide™IRD パネルシステムが2023年に本邦初の網膜ゲノム診断用遺伝学的検査として承認・保険適用された。これまで遺伝学的検査は研究レベルで行われてきたが、(対象は限定されているものの) 遺伝学的検査が保険診療で行える時代が到来した。PrismGuide™IRD パネルシステムの現時点での対象患者は常染色体潜性(孤発を含む)の遺伝形式が疑われ、学童期までに発症した重度の夜盲、および視力低下、全視野網膜電図の低下または消失の所見を有する RPE65 遺伝子変異による IRD を疑う症例のみに限られるが、82 遺伝子の解析を行うことができるため、病因遺伝子を特定することでルクスターナ®注の適応を適切に決定できるのみならず、適切なロービジョンケアや早期の個別化治療などの患者ケアが期待される。

名古屋大学医学部附属病院においても遺伝カウンセラー・検査部・事務部門などと連携し PrismGuide™IRD パネルシステムの導入のための準備を進め、2024年7月に1例目の症例の登録を行うことができた。今後はさらなる症例数の拡大とともに本システムの有効性を検証し、より多くの症例への適用を目指していく予定である。

本講演では、名古屋大学における PrismGuide™IRD パネルシステムの導入のプロセスや運用のワークフローを紹介する。また、PrismGuide™IRD パネルシステムを適応とした実際の症例についても紹介する。

【利益相反：該当無】

S2-2

PrismGuide™ IRD パネルシステムの先進医療



前田 亜希子(まえだ あきこ)

神戸アイセンター病院

略 歴

1996年
札幌医科大学 医学部 卒業

2001年
札幌医科大学大学院 眼科学・病理学
博士課程 終了
ワシントン大学(シアトル)眼科
上級研究員

2005年
ケースウェスタンリザーブ大学
(クリーブランド)薬理学 上級研究員

2008年
ケースウェスタンリザーブ大学
(クリーブランド)眼科学 講師・准教授

2018年
ケースウェスタンリザーブ大学
(クリーブランド)眼科学 客員教授
理化学研究所 上級研究員
神戸アイセンター病院 網膜変性研究室長

2020年
Vision Care Gene Therapy
臨床研究開発部長

2021年
Vision Care Cell Therapy 研究開発部長

2022年
神戸アイセンター病院 研究センター
副センター長
立命館大学 総合科学技術研究機構
客員教授

現在に至る

現 職
神戸アイセンター病院 研究センター
副センター長
立命館大学 総合科学技術研究機構
客員教授
ケースウェスタンリザーブ大学 眼科学
客員教授

本演題では、2023年6月に薬事承認された PrismGuide™ IRD パネルシステムを用いた先進医療の結果を紹介する。

【背景と目的】 遺伝性網膜ジストロフィ(IRD)は遺伝性進行性の網膜変性疾患の総称で約300遺伝子が原因遺伝子として同定されており、代表疾患の網膜色素変性は失明にいたる疾患である。疾患原因遺伝子を同定することは治療のため、遺伝形式を判定するため等に有用である。保険診療下での遺伝子検査システム構築とその適切な運用について検討するため、国内2施設において、遺伝学的検査を先進医療として実施した。

【方法】 次世代シーケンサーを用いた82遺伝子をターゲットとしたパネル検査を設計した。血液検体が検査施設から検査所へ輸送され、解析が実施され、検出バリエーションの病原性は患者臨床情報とあわせてエキスパートパネル(EP)にて判断した。EPではバリエーションの病原性評価の他、検査クオリティの確認、遺伝形式の判定、予後などに関する情報提供、ロービジョンケアを含めた治療法の提案を行なった。検査前後には遺伝カウンセリング(GC)とGCに関するアンケート調査を実施した。

【結果】 101名に検査前GCが実施され、検査を希望した100名に検査が実施された。全症例で良好なシーケンスデータが取得され、EPでの検討を経て41名に原因遺伝子が同定された。合併症精査、原因遺伝子に基づく遺伝形式、治療に関する情報提供などを行うことができた。GCでは原因遺伝子同定の有無に関係なく高い満足度を得ることができた。

【結論】 これまでの遺伝子解析研究の結果から原因遺伝子同定率を30-40%と予想しており、今回の同定率41%は先進医療の主要評価項目を達成した。臨床における遺伝子パネル検査の実用性と有用性が示された。

【利益相反：該当有】

S2-3

自施設での取り組みについて：
若年発症網膜ジストロフィに対する網羅的遺伝子解析

鳥居 薫子(とりい かおるこ)

浜松医大

略 歴

2008年
浜松医科大学 医学部 卒業

2010年
浜松医科大学医学部附属病院 眼科
医員

2012年
掛川市立総合病院 眼科 医員

2013年
中東遠総合医療センター 眼科
医長

2020年
浜松医科大学医学部附属病院 眼科
非常勤医師

2022年
浜松医科大学医学部附属病院 眼科
助教

現在に至る

昨年わが国でも両アレル性 *RPE65* 遺伝子バリエーションによる網膜ジストロフィに対する遺伝子治療が承認され、それに伴い対象が限られるものの保険適用での網膜ジストロフィ遺伝学的検査を行えるようになった。遺伝子治療においては網膜構造の保たれる若年者でより効果が得られており、若年患者での遺伝子診断はより重要性をもって今後普及するものと考えられる。我々の施設では、研究として自施設及び共同研究施設を受診したレーベル先天黒内障 (LCA) を含む若年発症網膜ジストロフィ症例を中心に網羅的遺伝子解析を行ってきたのでその取り組みについて紹介する。

患者および家族の血液 DNA を用いて全エクソーム解析 (WES) を行い、コピー数異常の解析を加える。既知の網膜変性疾患原因遺伝子のバリエーションを検索し、ガイドラインに基づいてバリエーションの病原性を評価する。候補が得られない場合には既知遺伝子以外にも検索範囲を広げる。全ゲノム解析 (WGS) を行くと、WES では検出困難な構造異常やイントロンバリエーションが検出可能となる。

臨床的に LCA が疑われた 28 家系 (以前に遺伝子解析を受け未同定の症例を含む) に対して WES を行い、12 家系で病的バリエーションを同定した。次に未同定のうち検体不足を除く 14 家系に WGS を行い、5 家系で病的バリエーションを同定した。以前に報告したターゲット解析で原因遺伝子が同定された 19 家系とあわせて、同定された原因遺伝子は *RPGRIP1* 遺伝子が 7 家系で最も多く、*CEP290*、*CRB1* (ともに 3 家系) が続いた。

7 家系で検出された *RPGRIP1* バリエーションはいずれもフレームシフトやエクソンの欠失、*Alu* 配列の挿入などの機能喪失をおこすと予想されるバリエーションであり、中でも 3 家系 4 例で検出されたエクソン 18 を含む 1339bp の欠失は日本人一般集団においてアレル頻度 0.002 と比較的高頻度に認めるものであった。*RPGRIP1* 遺伝子は LCA の原因遺伝子の 5-6% を占めるとされているが、東アジアではより多く認められており、東アジアの LCA の主要な原因遺伝子である可能性があると考えられた。

【利益相反：該当無】

S2-4

全ゲノム解析による遺伝性網膜ジストロフィーの原因変異探索



須賀 晶子(すが あきこ)

東京医療セ・分子細胞生物学研究部

略 歴

2006年

東京大学大学院 理学系研究科
生物科学専攻 修了

理化学研究所 中川独立主幹研究ユニット
ユニット研究員

2009年

理化学研究所 発生再生科学総合研究
センター 網膜再生医療研究開発プロ
ジェクト 研究員

2014年

国立病院機構東京医療センター 臨床
研究センター 分子細胞生物学研究部
研究員

現在に至る

当研究部では2011年からエクソーム解析による遺伝性網膜疾患の原因遺伝子変異の網羅的探索を行い、新規原因遺伝子の同定、遺伝子変異と症状の相関、変異タンパク質の機能解析を報告してきた。これまでに1,210家系のエクソーム解析を行い、その37%について原因と考えられる遺伝子変異を報告したが、63%は原因と考えられる変異が検出されない、潜性遺伝の原因遺伝子の片アレルのみしか有害変異が検出されない、などの理由で未解決であった。2020年からは日本医療研究開発機構の「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」に参加してこれまでに収集した検体と新規検体のゲノム解析を行っている。本発表では特にエクソーム解析では原因未解決だった患者を中心とする458家系に対して行っている構造変異・イントロン変異の検出と評価について紹介させていただきたい。当研究部では有害性が確立されていない変異に注目して検討を行っており、様々な変異検出ツール・有害性予測ツールの利用から実際のバリエーションの確認、実験的な検証について現状と課題を共有させていただければ幸いである。

【利益相反：該当無】

S3-1

北海道大学の自己免疫網膜症への取り組み



安藤 亮(あんど うりょう)

北海道大

略 歴

2002年
北海道大学 医学部 卒業
2003年
北海道大学病院 眼科
2006年
函館中央病院 眼科
2007年
札幌社会保険総合病院 眼科
2008年
砂川市立病院 眼科
2009年
北海道中央労災病院 眼科
2014年
北海道大学大学院 卒業、博士
(医学)取得
北海道大学病院 眼科
2018年
時計台記念病院 眼科
2020年
北海道大学病院 眼科 特任助教
2021年
北海道大学病院 眼科 助教
2022年
北海道大学病院 眼科 診療講師
2023年
北海道大学病院 眼科 講師
現在に至る

自己免疫網膜症には診断基準はなく、特異的な検査所見もなく、現時点では除外診断的に診断されるものという位置づけであろう。2016年に欧米から報告された自己免疫網膜症診断に関するコンセンサスの論文では、血清中の抗網膜抗体の存在が必須項目の一つとされている。自己免疫網膜症では必ず抗網膜抗体の関与があるということに異論はないが、しかし、抗網膜抗体が証明されてもそれが病原性を持つものかは分からないし、ヒト網膜抽出液を使った western blotting は簡単にできるものではないし、複数の抗網膜抗体が陰性であってもそれ以外の抗網膜抗体の存在は否定できない。つまり、厳密な抗網膜抗体の検査ができない限りは、抗網膜抗体検査の結果は診断に役立たない。ただ、例外として抗 recoverin 抗体だけはほぼ全てが病原性をもっていると考えられ、診断的価値がある。それでも偽陽性には注意が必要である。

北海道大学では、以前から抗網膜抗体(抗 recoverin 抗体、抗 α -enolase 抗体、抗 carbonic anhydrase 2抗体、抗 aldolase C 抗体)の調査をしている。抗 α -enolase 抗体陽性で、かつ自己免疫網膜症の診断に矛盾ないと考えた25症例を解析したところ、眼底所見には3パターンあることがわかった。すなわち、多発性の様々な大きさの黄白色沈着物を認めるドルーゼン群(48%)、網膜萎縮や網膜色素沈着を認める網膜変性群(36%)、眼底が正常かほぼ正常である正常眼底群(16%)であり、ドルーゼン群はそれまで報告のない新しい臨床像であった(Ando R et al. Am J Ophthalmol. 2018)。現在は抗 α -enolase 抗体の抗体価を調査しており、疾患活動性の指標や予後予測に使える可能性を見出したが、まだこれから裏付け調査が必要である。また、抗体価を利用して自己免疫網膜症の診断ができないか、これから調査していきたいと考えている。

自己免疫網膜症の問題点は診断が容易ではないことである。病原となる抗網膜抗体の種類によって臨床像・眼底所見が異なるのではないかと考えており、そこが診断の足掛かりにならないかと考えており、これからも調査を続けていきたい。本講演では、先に述べたような当院の取り組みについて詳しくご紹介する。

【利益相反：該当無】

S3-2

抗 TRPM1 抗体による腫瘍随伴網膜症



上野 真治(うえの しんじ)

弘前大

略 歴

1998年
名古屋大学 医学部 卒業
2000年
名古屋大学医学部附属病院 眼科医員
2005年
ジョンスホプキンス大学 眼科 研究員
2008年
名古屋大学 医学部 眼科 助手
2021年
名古屋大学大学院 医学系研究科 眼科
准教授
2022年
弘前大学大学院 医学研究科 眼科 教授

腫瘍随伴網膜症は、悪性腫瘍により網膜組織に対する自己抗体が発現し網膜の機能障害をきたす、きわめて稀な病態である。視細胞に対する自己抗体が生じて、視細胞の変性をきたす病態は癌関連網膜症(Cancer associated retinopathy)とよばれ、原因として抗リカバリン抗体が知られている。一方、以前からメラノーマに付随してON型双極細胞を障害する腫瘍随伴網膜症が知られており、メラノーマ関連網膜症(MAR)と呼ばれてきた。MARは近年の研究で、もともとメラノーマに発現することが知られていたタンパクで、ON型双極細胞のチャネルでもあるtransient receptor potential melastatin 1(TRPM1)に対する自己抗体が原因であることがわかってきた。演者は、TRPM1がON型双極細胞のチャネルであるという発見から、MARを含むON型双極細胞の機能障害を生じる肺癌や卵巣癌患者において、血清中にTRPM1に対する自己抗体が高頻度に存在することを報告し、動物実験から自己抗体の作用機序を研究してきた。一方、多くの患者の臨床経過を観察するうちに、患者の臨床経過が様々で、ON型双極細胞機能が回復する症例もあれば、機能障害が永続する症例もあることを報告してきた(Retina 2019)。この臨床所見の多様性の解明目的に自己抗体(抗TRPM1抗体)の抗原認識部位の同定も行ってきたが、自己抗体の認識部位は症例ごとにより異なり、複数の認識部位であり、我々の想像を裏切るほど多様であった(Exp Eye Res 2021)。本講演では、抗TRPM1抗体に伴う腫瘍随伴網膜症を通して、演者が行ってきた自己免疫網膜症の病態解明について講演し、自己免疫網膜症という病態が予想以上に複雑であることを講演させていただく。

【利益相反：該当無】

S3-3

徳島大学病院における自己免疫網膜症診断への取り組み



柳井 亮二(やない りょうじ)

徳島大

略 歴

1997年
山口大学 医学部 卒業
2002年
山口大学 医学部 助手
2003年
下関市立豊田中央病院 眼科 医長
2007年
山口大学大学院 医学系研究科 眼科学
助教
2010年
山口大学大学院 医学系研究科 眼科学
講師
2011年
ハーバード大学 眼科耳鼻科病院 研究員
2013年
山口大学大学院 医学系研究科 眼科学
講師
2015年
山口大学医学部附属病院 講師
2024年
徳島大学大学院 医歯薬学研究部
眼科学分野 准教授
現在に至る

自己免疫網膜症(AIR)は、腫瘍あるいは自己に対する免疫応答が神経網膜を傷害することで不可逆的な網膜障害を生じる。臨床的には、腫瘍が存在する傍腫瘍性網膜症と非傍腫瘍性網膜症に分類され、腫瘍が見つければ腫瘍摘出により網膜症の進行が停止する。一方、非腫瘍性網膜症では、根治的な治療法がないことから早期診断が極めて重要となる眼疾患である。AIRの初期症状は、視力低下、視野欠損、光過敏などがあり、視野欠損がみられることから、緑内障外来や神経眼科外来を紹介されることが多い。しかしながら、特異的な視野狭窄と急激な病状の進行から自己免疫網膜症を疑われてぶどう膜炎外来を受診することとなる。

当院では視力、眼圧などの眼科一般検査に加え、光干渉断層計(OCT)、蛍光眼底造影(FFA)、眼底自発蛍光(FAF)、網膜電図(ERG)を用いた追加検査を早急に行い、腫瘍性病変の全身検索のためにCTあるいはPETを全員に施行している。さらに、抗リカバリン抗体を含めた傍腫瘍性神経症群関連抗原を外注している。

PETや外注検査に数週間の時間を要することもあるが、最終的には検査結果を総合的に判断して、網膜色素変性症や加齢黄斑変性症、薬剤性網膜症との鑑別を行って、AIRと臨床診断している。さらに、診断的治療としてのステロイドパルス治療および腫瘍摘出のための診療連携を進め、臨床経過よりAIRを確定診断している。

AIRの早期かつ正確な診断には、複数の検査を組み合わせることが重要である。本講演では、当院におけるAIRの診断に必要な検査方法について解説し、その有用性を考察する。

【利益相反：該当無】

S3-4

自己免疫網膜症の克服を目指した
多機関共同研究によるデータベース構築

楠原 仙太郎(くすはら せんたろう)

神戸大

略 歴

1998年3月
神戸大学 医学部 卒業

2004年4月
理化学研究所 発生・再生科学総合研究
センター(幹細胞研究グループ)
リサーチ・アソシエイト

2007年4月
兵庫県立尼崎病院 眼科医長

2008年4月
神戸大学大学院 医学研究科 外科系講座
眼科学分野 助教

2012年6月
神戸大学若手教員長期海外派遣制度により
ロンドン大学に長期海外出張

2014年5月
同 帰国

2016年12月
神戸大学医学部附属病院 眼科 講師

2018年4月
神戸大学大学院 医学研究科 外科系講座
眼科学分野 講師

現在に至る

自己免疫網膜症は亜急性に網膜視細胞を不可逆的に障害し著しい視機能障害を遺すという特徴を持つ難治性自己免疫疾患である。自己免疫網膜症は、通常診療範囲内の検査では明らかな炎症所見を示さないことから、原因不明の視機能障害として無治療で経過観察されることが診療上の問題である。また、自己免疫網膜症の標準治療は未だ定まっておらず、早期発見された症例においても治療に対する反応が不十分で進行性に視機能が低下することがある。この様に、自己免疫網膜症は急激に視機能を悪化させ社会的失明に至らせうる疾患であることから、患者とその周囲の人々に与える影響は非常に大きいと考えられる。日本眼炎症学会では、指定難病と同等の特徴を持つ自己免疫網膜症の克服を目指して、大規模データベース構築を目的とした多機関共同研究を実施した。本研究では、画像を含む臨床データの収集、患者血液を用いた網羅的プロテインアレイによる主要な抗網膜抗体の決定、患者血液を用いたメタボローム解析による代謝物データの解析が行われており、研究で得られたデータはJapan Ocular Imaging registryに登録され2次利用可能な状態で保管される。本講演では、自己免疫網膜症データベースの解析から得られた現在までの知見を紹介する予定である。

【利益相反：該当有】

ERG による落屑緑内障と開放隅角緑内障の網膜機能評価

井川 佑郎(いがわ ゆうろう)¹⁾、吉川 祐司¹⁾、石井 宏和¹⁾、菅野 順二¹⁾、
今野 聡美¹⁾、庄司 拓平²⁾、松本 惣一³⁾、篠田 啓¹⁾

1) 埼玉医大、2) 小江戸眼科内科、3) 松本眼科医院

【目的】落屑緑内障(XFG)と開放隅角緑内障(OAG)の網膜機能を、皮膚電極全視野網膜電図(ERG)を用いて評価すること。

【対象と方法】埼玉医科大学病院で2020年9月から2024年1月の間にERG記録が行われたXFG 25例25眼とOAG 25例25眼を対象とした。ERGはRETeval[®]を用いて錐体応答を記録した。PhNRの振幅はb波ピークからPhNRトラフまで(Peak to Trough: PT)とした。XFGとOAGにおけるa波、b波、PhNRの振幅と潜時、PT/b波振幅比をマン・ホイットニーのU検定で比較した。

【結果】XFGとOAG群の年齢は75(70, 78)歳[中央値(四分位値)、以下同様]と72(70, 77)歳であった。また、両群において視力(logMAR)はそれぞれ0.097(0, -0.079)、-0.079(-0.079, 0.15)であった。同様に、眼圧は17(15, 20)、16(14, 17)mmHg、MD値は-12.1(-17.9, -8.7)、-9.5(-17.6, -4.6)dB、RNFL厚は60(51, 74)、64(54, 73) μ mであった。両群の年齢、視力、眼圧、MD、RNFL厚に有意差はなかった。a波、b波、PhNRの振幅とPhNR/b波振幅比はXFGで有意に低かった(それぞれ $p=0.0282$, 0.0005 , 0.0003 , 0.0302)。潜時は有意差を認めなかった。

【結論】XFGはOAGに比較して網膜機能が低下している可能性がある。

【利益相反：該当有】

緑内障濾過手術前後における網膜機能の電気生理学的検討

橋本 隆介(はしもと りゅうすけ)、三浦 玄、馬場 隆之

千葉大

【目的】緑内障濾過手術が photopic negative response (PhNR) に与える影響についての報告が国内よりなされている。今回我々は緑内障濾過手術前後に、明順応 ERG にくわえて暗順応 ERG 波形を記録し、濾過手術が ERG 波形に及ぼす影響を評価した。

【方法】千葉大学病院で緑内障濾過手術を受けた10名12眼の手術前後に ISCEV 標準に従って RETeval システムで明順応および暗順応 ERG 波形を記録し比較検討した。また PhNR も算出し、術前後で比較した。

【結果】緑内障のサブタイプは原発開放隅角緑内障6眼、正常眼圧緑内障4眼、原発閉塞隅角緑内障2眼であった。手術前後の平均眼圧は、それぞれ 16.8 ± 2.7 mmHg、 7.0 ± 3.0 mmHg、術式は線維柱帯切除術5例、エキスプレス挿入術7例であった。術後経過において7眼に脈絡膜剥離を認めた。術前と比較して、明順応 ERG 波形に比べて暗順応 ERG 波形において振幅の改善がより大きい傾向にあった。また術後脈絡膜剥離を認めた群においては PhNR が減少したが、暗順応 ERG 波形はあまり影響を受けずに改善する傾向がみられた。

【結論】緑内障濾過手術による ERG 波形への影響の大きさは明順応 ERG と暗順応 ERG で異なり、濾過手術後の脈絡膜剥離は明順応 ERG 波形により強く影響を与える可能性がある。

【利益相反：該当無】

緑内障における黄斑局所 ERG と黄斑部血管密度の検討

吉川 祐司(よしかわ ゆうじ)¹⁾、林 恒輝¹⁾、今野 聡美¹⁾、村田 江理奈¹⁾、橘 緑¹⁾、
菅野 順二¹⁾、庄司 拓平¹⁾²⁾、篠田 啓¹⁾、松本 惣一¹⁾³⁾

1) 埼玉医大、2) 小江戸眼科内科、3) 松本眼科クリニック

【目的】黄斑局所 ERG (fmERG) と光干渉断層計血管造影 (OCTA) を用いて緑内障における黄斑部網膜機能と血管構造の関係を評価すること。

【方法】埼玉医科大学病院にて緑内障で通院している患者のうち fmERG 検査と OCTA 検査を施行されていた13名16眼を対象とした。fmERG は ER-80 (KOWA, Tokyo) を使用しスポットサイズ10°の刺激光を用いた。a, b, OP, d 波の振幅 (nV)、潜時 (msec) を計測した。OCTA は PLEX Elite 9000 (Carl-Zeiss, Germany) を使用し黄斑部3mm X 3mmの範囲で撮像し表層 (SRL) ならびに深層 (DRL) の黄斑部毛細血管血管密度 (mVD) を定量した。fmERG で得られた各波形の振幅潜時と mVD (%) の相関をスピアマンの順位相関係数を用いて評価を行った。

【結果】年齢75(71, 80)歳(中央値[四分位範囲])、MD 値は-18.9(-22.9, -10.0)dBであった。SRL-mVD と b 波の振幅の間に有意な正の相関を認めた ($\rho=0.708$, $p=0.002$)。また、b 波と d 波の潜時と SRL-mVD との間に有意な負の相関を認めた (b 波: $\rho=-0.667$, $p=0.005$, d 波: $\rho=-0.591$, $p=0.002$)。一方で、DRL-mVD と潜時、振幅の間には相関を認めなかった。

【結論】緑内障における表層黄斑部毛細血管構造変化は双極細胞機能に影響を与える可能性が示唆された。

【利益相反：該当無】

01-4

座長：町田 繁樹(獨協医大・埼玉)、島田 佳明(藤田医大)

アクアポリン4免疫視神経脊髄炎スペクトラム障害モデルマウスの
ERG 変化中村 誠(なかむら まこと)¹⁾、荒井 実奈¹⁾、楠原 仙太郎¹⁾、桂 義親²⁾、三宅 翔太²⁾、
芹澤 賢一²⁾

1) 神戸大、2) 中外製薬

【目的】視神経脊髄炎スペクトラム障害(NMOSD)における視神経炎は重篤な視力障害をきたすが、モデル動物が確立していないため、視神経障害の詳細なメカニズムは不明である。今回アクアポリン(AQP)4ペプチド免疫 NMOSD モデルマウスを作成し、急性期の ERG の評価を行った。

【方法】雌性 C57BL/6J マウスに AQP4 p201-220 ペプチドを complete Freund's adjuvant (CFA) と皮内接種し (Day 0)、百日咳毒素を Day 0 と Day 2 に尾静脈投与することで、モデルマウス (AQP4 群) を作成した。対照群は生理食塩水と CFA を同様に投与した。Day 7 以降の症状発現の指標として実験的自己免疫性脳脊髄炎モデルマウスで使用される臨床スコアでスコアリングを行った。Day 15 の対照群と AQP4 群 (スコア 1 以上) の ERG を小動物用全視野光刺激装置 (メイヨー社製) を用いて測定した。両群 5 匹 10 眼の ERG 各要素の振幅を、制限付き最尤推定法と Satterthwaite 法を用いた t 検定により比較した。

【結果】AQP4 群では対照群と比較して、 $6.0 \times 10^{-6} / 1.0 \times 10^{-5} \text{cds/m}^2$ 刺激の陽性暗所視閾値電位 (STR) 振幅 ($P < 0.01 / P < 0.05$)、 $3.0 \times 10^{-6} / 1.0 \times 10^{-5} \text{cds/m}^2$ 刺激の陰性 STR 振幅 ($p < 0.05$) が有意に低下した。一方、a 波振幅 (10cds/m^2) は両群間で有意差はなく、($P = 0.27$)、b 波振幅は AQP4 群で有意に低下していた (共に $P < 0.05$)。

【結語】AQP4 ペプチド免疫 NMOSD モデルマウスは全身的臨床スコアが 1 以上の時、b 波と STR の有意な振幅低下を認めた。網膜神経節細胞を中心とした内層神経と Müller 細胞機能障害が生じている可能性がある。

【利益相反：該当有】

01-5

座長：町田 繁樹(獨協医大・埼玉)、島田 佳明(藤田医大)

抗 VEGF 治療後に錐体 ERG の低下を伴った AMD 眼の臨床的特徴

西村 智治(にしむら ともはる)、町田 繁樹

獨協医大・埼玉

【目的】 Aflibercept で治療を行った AMD 眼において、治療開始12か月後に全視野刺激錐体 ERG (錐体 ERG) の振幅が軽度低下したことを報告した (DOOP 2020)。抗 VEGF 治療緒に錐体機能低下を伴った AMD 眼の臨床的特徴を報告する。

【方法】 AMD 眼44例44眼に対し、12か月間にわたって Aflibercept 硝子体内注射 (IVA) で治療を行った。初期治療として月1回の頻度で3回治療後は、2ヶ月毎に定期注射を行った。錐体 ERG の b 波振幅が治療後に20%以上低下した場合を減弱と定義すると、44眼中13眼(29%)がそれに該当した。錐体 ERG が減弱した群(減弱群)としなかった群(不変群)の2群に分け、治療前後の logMAR 視力、OCT 所見および黄斑局所 ERG (fmERG) の変化を比較検討した。黄斑局所 ERG (fmERG) は15°円形の白色刺激光を用いて黄斑部を刺激した。錐体 ERG は、青の背景光および赤の刺激光下で記録した。

【結果】 治療前後の視力および中心窩網膜厚は両群間で差はなかった。治療前の錐体 ERG の b 波振幅は、減弱群で 44 ± 14 、不変群で $32 \pm 10 \mu V$ であり、治療後ではそれぞれ 33 ± 11 および $35 \pm 12 \mu V$ であった。不変群の fmERG の a および b 波振幅は、それぞれ 0.5 ± 0.3 から $0.8 \pm 0.3 \mu V$ へ ($P < 0.001$)、 1.2 ± 0.6 から $1.7 \pm 0.6 \mu V$ へ ($P < 0.001$) 有意に改善した。一方、減弱群の a および b 波の治療前後の振幅は、それぞれ 0.6 ± 0.3 と $0.7 \pm 0.3 \mu V$ および 1.4 ± 0.5 と $1.4 \pm 0.5 \mu V$ で、治療前後で不変であった。

【結論】 治療後に錐体 ERG 振幅が低下した AMD 眼では、黄斑部の形態所見の改善にもかかわらず fmERG が不変であった。これらの症例では、VEGF を抑制し続けることに伴う錐体機能低下が黄斑を含んだ網膜全体に生じている可能性がある。

【利益相反：該当無】

01-6

座長：町田 繁樹(獨協医大・埼玉)、島田 佳明(藤田医大)

増殖糖尿病網膜症の術前網膜電図とその予後

山邊 佑樹(やまべ ゆうき)、一戸 寛、藤林 照太郎、鈴木 幸彦、上野 真治
弘前大

【目的】糖尿病網膜症の悪化に伴い網膜電図(ERG)の律動様小波、b波が減弱することが知られており、今までにも術前のERG所見が術後の予後を反映することが報告されている。ただ、近年は抗VEGF薬の投与や硝子体手術器具の進歩に伴い術後の予後も改善している。本研究では近年の増殖糖尿病網膜症(PDR)に対する手術療法の術前評価としてERGの有効性の検討を目的とした。

【方法・対象】2022年6月から2024年5月までの期間に弘前大学医学部附属病院でPDRに対して手術を受け、術前に皮膚電極による全視野ERG(フラッシュ)を記録されていた14例17眼(男性8例、女性6例、平均年齢48.9歳)を対象とした。術前のERG波形を、b/a ratioが1以上(陽性型)と1未満(陰性)、b波の振幅が $20\mu\text{V}$ 以下(消失型)の3群に分けて術後経過を検討した。シリコーンオイル(SO)を用いずに経過し矯正視力0.1を維持できた症例を良好例、SOを注入したが矯正視力0.1を維持できたものを中等例、術後の矯正視力が0.1未満、またはSO抜去不可、または虹彩新生血管が生じた症例を重症例として検討した。

【結果】陽性型を示した症例は6眼で、そのうち5眼が良好例であった。1眼は術後視力が(0.04)と重症例であった。SOを使用した症例はなかった。陰性型を示した症例は7眼で、良好例が2眼、中等例が3眼、重症例が2眼であった。4眼でSOを注入した。重症例の1眼は虹彩新生血管が生じ、もう1眼は術後視力が手動弁であった。消失型のERGを示した症例は3眼で、すべての症例でSOを使用し重症例であった。

【結論】PDRにおける術前のERGのb/a ratioは、手術の難易度や術後の予後を予測する因子として有用な可能性が考えられた。ただ、陰性型でもSOを使用すれば術後の経過が良好な症例も多く、近年の手技の進歩により消失型でなければ比較的良好な結果が得られる症例が多くなっていると考えられた。

【利益相反：該当無】

02-1

座長：角田 和繁(東京医療セ・視覚研究部)、平形 寿彬(順天堂大)

比較的良好な視機能を呈した常染色体顕性視神経萎縮の1例

橘 緑(たちばな みどり)¹⁾、井川 佑郎¹⁾、宮坂 洋輔¹⁾、林 孝彰²⁾、土橋 尊志³⁾、
篠田 啓¹⁾

1) 埼玉医大、2) 東京慈恵医大、3) つちはし眼科クリニック

【緒言】常染色体顕性視神経萎縮は、比較的若年発症、軽度の視力低下、視野障害(中心暗点、比較暗点)、視神経乳頭の耳側蒼白、3型色覚などを特徴とする遺伝性疾患である。今回我々は、中年期まで比較的良好な視機能を呈した症例を経験したので報告する。

【症例】40歳代男性。20XX年4月、眼鏡での視力不良とのことで埼玉医科大学病院を受診。初診時視力(0.7)/(0.6)眼底検査で視神経乳頭耳側蒼白、ハンフリー視野検査(HFA)30-2で異常を認めず、その後再検査で視力(1.0)/(1.0)が確認され近医で経過観察となっていた。20XX+5年7月視力低下の精査目的で再度埼玉医科大学病院を受診した。既往歴、家族歴はなし。視力は(0.8)/(0.6)、眼圧は13/15mmHgで、対光反応は正常、前眼部所見は両眼軽度の白内障を、眼底検査で両眼視神経乳頭の耳側蒼白を、光干渉断層計で乳頭黄斑線維の菲薄化を認めた。両眼ともに、コントラスト感度やや低下、パネルD-15テストは正常、ゴールドマン視野検査で暗点を認めず、HFA10-2は明らかな異常を認めなかった。全視野網膜電図(ERG)は photopic negative response (PhNR)を含め両眼とも正常であった。パターンVEP(pVEP)ではサイズ16の刺激で得られたN70, P100の潜時はそれぞれ、右眼刺激で78.6ms, 112.6ms、左眼刺激で75.2ms, 109.6msと軽度延長を認めた。MRIでは3D double inversion recovery(DIR)像にて両側視神経に淡い高信号を認めた。ご本人と十分相談の上遺伝子検査を施行したところ、全エクソーム解析にてOPA1遺伝子(NM_130837.2)にc.2331+2T>G変異がヘテロ接合性に検出された。最終経過観察時視力は(0.6)/(0.8)と比較的良好である。

【結論】本症例は眼底所見、OCT所見、pVEPについては本疾患の特徴に合致しているが、視力、ERGを含め視機能は比較的良好であり遺伝学的検査により診断に至った。引き続き慎重に経過観察中である。

【利益相反：該当無】

02-2

座長：角田 和繁（東京医療セ・視覚研究部）、平形 寿彬（順天堂大）

7歳から8年間経過を追えた若年型卵黄様ジストロフィーの1例

大島 みなみ（おおしま みなみ）、平形 寿彬、原 史拓、中尾 新太郎

順天堂大

【緒言】若年型卵黄様ジストロフィー（以下、ベスト病）は学童期から中年期まで視力低下時期（発症年齢）は様々である。萎縮期に至るまでは視力低下が軽いため、自覚症状が乏しい間は眼科受診をしていないことも多く小児期より経過観察できた症例は多くはない。今回、7歳より経過を追えたベスト病の患児について報告する。

【症例】症例は15歳女児。家族歴として、母方の祖母と叔母がベスト病と診断されている。就学前検診で両眼の視力低下を指摘され、精査目的にて当院を受診した。初診時矯正視力は右(0.4)、左(0.7)であったが、調節麻痺下の屈折検査で認めた遠視性乱視矯正により右(0.9)、左(1.2)まで最高矯正視力を得られた。来院時の眼底検査にて両眼黄斑部にリポフスチン沈着を伴う卵黄様病変を認め、家族歴もあったことからベスト病と診断した。全視野網膜電図は錐体杆体機能ともに正常であった。両眼ともに認めた卵黄様病変は、左眼は13歳より黄色病変が目立たなくなり、右眼は14歳より炒り卵期に変化した。15歳時現在の矯正視力は右(0.4)、左(0.9)である。

【考察】今回は眼底所見と家族歴からベスト病と診断した。しかしながら、眼球電図は行えておらず、また遺伝子検査も希望が無いため行えていない。ベスト病の診断のためには重要な検査であり、今後の計画を検討している。

【利益相反：該当無】

02-3

座長：角田 和繁(東京医療セ・視覚研究部)、平形 寿彬(順天堂大)

メンデル遺伝病的近視：RBP3網膜症の一例

藤波 芳(ふじなみ かおる)¹⁾²⁾³⁾⁴⁾、藤波(横川) 優¹⁾²⁾⁵⁾、Michalis Georgiou²⁾³⁾、
Arno Gavin¹⁾²⁾³⁾、Pontikos Nikolas¹⁾²⁾³⁾、山本 素士¹⁾、小松 佳代子¹⁾、
前谷 奈津紀¹⁾、角田 和繁⁶⁾、Michel Michaelides¹⁾²⁾³⁾

1) 東京医療セ・視覚生理学研究室、2) 英国ロンドン大学 眼科研究所、3) 英国モアフィールドズ眼科病院、
4) 慶應大、5) 慶應大・医療政策・管理学教室、6) 東京医療セ・視覚研究部

【緒言】メンデル遺伝病としての病的近視は、早期発症・進行性が表現型の鍵となり、遺伝性網膜ジストロフィとのオーバーラップが近年明らかとなっている(Zhou L., et al 2018; Williams KM et al., 2022)。今回、幼少期より強度近視を有する患者において電気生理学的検査を含む包括的な表現型精査を行い、RBP3網膜症の臨床遺伝学的診断に至った症例について報告する。

【症例】45歳男性。生下時からの視力不良があり、3歳時に強度近視の診断。学童期より羞明の訴えがあり、最高矯正少数視力(HCL 装用)は両眼ともに0.6程度であったと報告された。40歳頃より、夜盲、視野障害、矯正視力低下症状が顕在化・増悪し、近医で網膜色素変性症と診断された。遺伝学的検査を希望し、当院紹介受診となった。受診時矯正少数視力は右眼0.15(-16.50DS/-1.00DC x 150°)左眼0.15(-16.75DS/-0.75DC x 20°)であった。眼底・FAF画像では、両眼とも後極部・周辺部に萎縮性変化がみられ、近視性変化と軽度色素性変化がみられた。OCTでは、中心窩網膜構造が比較的保たれるものの、顕著な視細胞層障害が同定された。全視野刺激網膜電図(ERG)では、両眼ともDA0.01、DA10.0、LA3.0、LA3.0 30 Hz flicker 刺激に対する反応消失を認めた。全視野刺激検査(FST)での白色刺激に対する閾値は右眼-5.293 log10 cd.s.m⁻²、左眼は-5.545 log10 cd.s.m⁻²であった。遺伝学的検査により、NM_002900.3(RBP3):c.632G>A(p.Trp211Ter)とc.345_349delCTGGC(p.Trp116AlafsTer7)の複合ヘテロバリエーションが同定され、RBP3網膜症の臨床遺伝学的診断に至った。

【結論】遺伝性病的近視と網膜ジストロフ両者の臨床所見がオーバーラップするRBP3網膜症を経験した。RBP3網膜症として本症例を含む12症例について同様の所見がみられており(Georgiou M, Fujinami K, et al. 2024)、メンデル遺伝病としての病的近視の原因の一つとして今後の病態解明・治療開発が望まれる。

【利益相反：該当有】

02-4

座長：久瀬 真奈美(松阪中央総合病院)、藤波 芳(東京医療セ・視覚生理学研究室)

CDHR1の新規遺伝子バリエントを認めた1家系

平形 寿彬(ひらかた としあき)、高 丹、原 史拓、中尾 新太郎、村上 晶
順天堂大

【目的】CDHR1は細胞間の接着に参与する遺伝子であり視細胞外節の構造維持に重要な役割を持ち、常染色体潜性遺伝形式をとる網膜ジストロフィの原因遺伝子として報告されている。今回、CDHR1の新規バリエントを認めた1家系3症例について報告する。

【方法】順天堂大学医学部附属順天堂医院を受診した同胞3症例について、眼科的検査に加え、インフォームドコンセント後、研究対象者として、次世代シーケンスによる多遺伝子パネル検査を行った。

【結果】症例は60歳代、同胞の日本人男性3症例である。家族歴は同胞の女性が他院で網膜ジストロフィの診断をうけている。3症例ともに眼底は両眼共に後極の網膜外層萎縮を認め、全視野網膜電図では錐体杆体機能障害を認め、症例3は病変が他2症例と比較し広範囲であった。3症例に共通してCDHR1の新規バリエント c.748C>A p.(Pro250Thr) がヘテロ接合で検出され、症例2と症例3は、新規バリエント c.748C>A とともに疾患関連性が疑われているが病的意義不明と評価されている CDHR1 c.2027T>A p.(Ile676Asn) がヘテロ接合で検出され、複合ヘテロ接合体を形成していることが推定された。

【考察】検出されている2つのCDHR1バリエントは現段階でVUSと評価されるが、この遺伝子におけるコピー数異常の可能性が否定できないため、トリオ解析およびロングリード解析などの追加解析が検討予定である。また、症例2はPROM1、症例3はRP1とPROM1のVUSヘテロ接合体が検出されており、表現型が3症例で異なることに参与している可能性がある。

【結論】錐体杆体機能障害をみとめる網膜ジストロフィの同胞例の3症例にCDHR1の新規遺伝子バリエントが共通して認められ、疾患との関連性について検討をおこなった。

【利益相反：該当無】

02-5

座長：久瀬 真奈美(松阪中央総合病院)、藤波 芳(東京医療セ・視覚生理学研究室)

1歳時に遺伝子解析で確定診断された
X 染色体連鎖性網膜分離症の2例大石 悠篤(おおいし ゆうと)、高山 理和、鳥居 薫子、彦谷 明子、倉田 健太郎、
佐藤 美保、堀田 喜裕

浜松医大

【緒言】X 染色体連鎖性網膜分離症(XLRS)は、若年男性の黄斑部や眼底周辺部に網膜分離を生ずる疾患で、RS1 遺伝子の病的バリエーションが原因とされる。ERG は陰性型が特徴だが正常な症例もあり、眼底所見も多彩なことから診断に苦慮する場合もある。今回我々は臨床的に診断が困難で遺伝子解析により確定診断にいたった2例を報告する。

【症例1：14才男性】内斜視を主訴に1歳11か月で当院を受診した。家族歴、既往歴に特記事項はない。初診時の両眼視力は Teller Acuity Card (TAC) で7.1cycle/degree (cpd)、35プリズムの内斜視、眼底検査で右眼に多数の白点状病変と帯状の硝子体出血を認めた。全身麻酔下の ERG で右眼は消失型、左眼は陰性b波であった。左眼に車軸状変化があり、屈折は左右ともに+7.00D であったことから XLRS を疑った。遺伝子解析で RS1 遺伝子に c.554 C>T, p.(Arg182Cys) を認め XLRS と確定した。3歳2か月時の OCT では右眼は黄斑萎縮を呈し、両眼の黄斑部および周辺に網膜分離はなかった。弱視治療を行いながら経過観察し14歳時の視力は右眼指数弁、左眼は(0.7×+6.50D:cyl-2.00DA60)である。

【症例2：1歳8か月男児】家族歴、既往歴、成長発達に特記事項はない。10か月健診で内斜視を指摘され当院を受診した。初診時に左眼遮閉時の嫌悪反射を認め、視力は両眼視した際に TAC で2.2cpd であった。屈折は調節麻痺下で両眼ともに+2.00D、30プリズムの右内斜視を認めた。眼底検査で両眼の下方に周辺網膜分離が疑われた。皮膚電極 ERG (RETeval[®]) は右眼のみに陰性b波を認めた。XLRS を疑い遺伝子解析をおこなった。RS1 遺伝子に c.305G>A, p.(Arg102Gln) を認め、XLRS と確定診断した。

【結語】1歳の時に遺伝子解析で確定診断した XLRS の2例を経験した。ERG や OCT などでの診断が困難な場合、十分な遺伝カウンセリングを行った上で遺伝子解析を行うことが有用である。

【利益相反：該当有】

RS1 遺伝子のエクソン4欠失を認めた X 連鎖性若年網膜分離症の1例

比嘉 奈津貴¹⁾(ひが なつき)、林 孝彰¹⁾、溝渕 圭²⁾、亀谷 修平³⁾、近藤 寛之⁴⁾、
中野 匡²⁾

1)東京慈恵医大・葛飾、2)東京慈恵医大、3)亀谷アイクリニック、4)産業医大

X 連鎖性若年網膜分離症(XLRS)は、黄斑ジストロフィに分類されている遺伝性網膜ジストロフィの1つである。今回、次世代シーケンサを用いた全エクソーム解析で、RS1 遺伝子のエクソン4欠失を認めた XLRS の1例を報告する。

【方法】XLRS を疑われた20歳男性に対して、遺伝学的検査を実施した。インフォームド・コンセントを得た後、末梢血を採取しゲノム DNA を抽出した。エクソンキャプチャアプローチとして、SureSelect Human All Exon V6(アジレント社)を選択した。イルミナ社製 NovaSeq 6000 システムを用いて全エクソーム(WES)解析を行った。シーケンシングデータをマッピング、アノテーション付加しフィルタリングステップ後にバリエーションを抽出した。RS1 遺伝子領域を、Integrative Genomics Viewer(IGV)により可視化した。RS1 遺伝子の欠失領域の切断点を跨ぐ PCR を行い、切断点を決定した。

【結果】当院初診時の視力は右(0.7)、左(0.8)であった、光干渉断層計で両眼性に黄斑分離を認めたが、周辺網膜分離はみられなかった。眼底下方の中間周辺部に金箔様反射を両眼性に認めた。家族歴はなかったが、XLRS を強く疑った。WES 解析で、RS1 遺伝子を含め明らかな変異は検出されなかったが、IGV で RS1 エクソン4のリード欠失を確認した。RS1 エクソン4は、アンチセンス方向に存在する CDKL5 のエクソン19と20の間に位置していることから、CDKL5 のイントロン19にプライマーを設計し、切断点を同定した。その結果、RS1 エクソン4を含む453 bp 欠失・15 bp 挿入変異であることが明らかとなった。

【結論】次世代シーケンサを用いた WES 解析は、CDKL5 遺伝子の配列とともに、RS1 遺伝子の欠失・その範囲を突き止めるのに有用な解析方法であると考えられた。

【利益相反：該当無】

03-1

座長：谷川 篤宏(藤田医大・ばんたね)、三浦 玄(千葉大)

COVID-19罹患後に AZOOR を発症し
ステロイドパルス後に軽快した網膜色素変性の一例

原 史拓(はら ふみひろ)、平形 寿彬、中尾 新太郎

順天堂大

【緒言】 COVID-19感染に関連する自己免疫疾患は複数報告されているが、網膜色素変性(retinitis pigmentosa, RP)患者でCOVID-19感染後に急性帯状潜在性網膜外層症(AZOOR)を合併した報告はない。我々はCOVID-19感染後にAZOORを発症し、ステロイドパルス後に軽快したRP患者を報告する。

【症例】 48歳の日本人男性。臨床的にRPと診断され当科専門外来受診中にCOVID-19に罹患し、その3日後から両眼の強い羞明、光視症、痛みのない急激な視力低下を自覚した。その後1ヶ月改善なく外来を受診した。元々の矯正視力は右(0.9p)、左(0.7p)、罹患後は右(0.3)、左(0.15)と著大な低下を認めた。前眼部の異常所見は無く、眼底写真と自発眼底蛍光写真では元々のRPの所見を認めるのみであり、罹患前後で変化はなかった。光干渉断層撮影(OCT)では黄斑部周囲の外層萎縮を認め、左眼では黄斑浮腫を認めたが、罹患前後での明らかな変化は確認できなかった。ハンフリー視野検査10-2では元々求心性視野狭窄を認めていたが、罹患後は両眼で著明に増悪した求心性視野狭窄を認めた。血液検査では感染症、腫瘍マーカー、自己抗体は陰性であった。急激な視機能増悪を認めていたため、ステロイドパルスを3日間施行した。その4ヶ月後から自覚及び視力の改善を認め、半年で矯正視力は右0.8、左0.8pと改善し、視野も罹患前と同程度まで改善した。

【考察】 COVID-19罹患後にAZOORを発症した患者を経験した。もともとのRPによる眼底所見があるため、AZOOR罹患の判断が困難であったが、急性に増悪する視力低下、視野異常から自己免疫関連の網膜疾患が発症したと考えられた。患者視機能の改善が得られたため、ステロイド療法は有効である可能性が示唆された。

【利益相反：該当無】

03-2

高齢者に発症した急性帯状潜在性網膜外層症の4例

齋藤 航(さいとう わたる)¹⁾、神田 敦宏²⁾、安藤 亮²⁾、石田 晋²⁾

1) 回明堂眼科・歯科、2) 北海道大

【緒言】急性帯状潜在性網膜外層症(AZOOR)は若年者に好発し、自然治癒傾向のある疾患であるが、高齢者における過去の報告は、自己免疫性網膜症(AIR)との鑑別が難しいためか少ない。今回我々は60歳以上の高齢者に発症したAZOORの4症例を経験したので報告する。

【症例】症例1は62歳女性。右視力は1.0。眼底は正常。右眼の弓状暗点に一致して多局所ERGの振幅が低下した。無治療で暗点は初診1か月後に消失した。症例2は67歳男性。左視力は0.3。眼底に異常はなかった。初診6週後、無治療で視力は0.8に改善し、初診時にあった中心暗点は消失、黄斑部EZ欠損も改善した。症例3は73歳女性。右視力は0.03。右眼は眼底所見で説明のつかない60×40°の中心暗点を示し、多局所ERGの振幅が低下していた。Prednisolone(PSL)30mg/日からの漸減投与により投与3か月に視力は0.3に、初診8か月後には0.5に改善した。中心暗点は縮小し黄斑EZも改善した。患者血清の抗網膜抗体は陰性であった。症例4は82歳女性。AZOOR発症時の視力は右0.1、左0.02。眼底に異常はなかった。両眼の中心暗点とEZ欠損は無治療で徐々に改善し、視力は発症6か月後に右0.2、左0.07に、発症20か月後に右0.6、左0.4に改善した。全身検索で癌は発見されなかったが、患者血清において抗aldolase C抗体が陽性であった。症例4を除く3例で近視眼に発症し、全例で癌の既往はなく、症状寛解後に網膜所見の再発も示さなかった。

【考察】全例で視機能は無治療またはPSL内服で改善し、AIRで生じる慢性進行性の視機能低下を示さなかったことからAZOORと診断した。以上より、高齢者のAZOORを病初期に診断することは難しく、経過中に視機能の改善を確認することが診断において重要であることが示唆された。

【利益相反：該当有】

03-3

両眼に negative ERG を示した後天性夜盲の長期経過

近藤 峰生(こんどう みねお)¹⁾、加藤 久美子¹⁾、永嶋 竜之介¹⁾、間瀬 陽子¹⁾、
上野 真治²⁾、松原 央¹⁾

1)三重大、2)弘前大

【目的】以前に我々は、両眼に negative ERG を示した比較的急性発症の後天性夜盲症例について報告した。今回は、本症例の12年間の長期経過について報告する。

【症例】症例は当時63歳の男性である。約2年前から両眼の視力低下を自覚し、明るい場所では眩しく、暗い場所では見えないという自覚があり、2011年に三重大眼科を受診した。矯正視力は右(1.0)、左(0.4)であり、眼底およびフルオレセイン蛍光眼底造影は正常で、OCTや眼底自発蛍光でも異常はみられなかった。両眼から全視野ERGを記録すると、杆体応答は消失し、フラッシュ最大応答は明らかな陰性型を示した。錐体応答では底が平坦なa波がみられ、フリッカー応答の振幅は正常であった。明順応下で長時間刺激ERGを記録するとON応答は消失しており、OFF応答は全く正常であった。発症後に頭部および顔面の色素が脱失した。TRPM1抗体は陰性であった。静的視野計を用いて経過を観察すると、初診時のMD値は右-13.6dB、左-17.4dBであったが徐々に回復し、12年後には右-5.7dB、左-7.6dBになった。自覚的にも日常生活は楽になった。しかしながら、全視野ERGは12年後も初診時と全く変わらず、ON応答も完全に消失したままであった。

【結論】両眼に negative ERG を示した後天性夜盲を長期にわたって経過観察した。静的視野は明らかに改善し自覚的にも楽になったが、ERG所見は不変であった。後天性にON経路に重篤な障害がおきたとしても、長期間に網膜内に何らかの代償性変化が起きる可能性が示唆された。

【利益相反：該当無】

O3-4

両眼に多発性の網膜色素上皮剥離を認めた1例

吉田 亜莉沙(よしだ ありさ)¹⁾、渋谷 雅之¹⁾、島田 佳明²⁾、井川 佑郎¹⁾、橘 緑¹⁾、
篠田 啓¹⁾

1) 埼玉医大、2) 藤田医大

【緒言】特発性両眼性多発性網膜色素上皮剥離(idiopathic bilateral multifocal retinal pigment epithelial detachment: imfPED)は2005年にGassらにより報告された(Gass et al. RETINA, 2005)極めてまれな疾患である。病態生理学的機序や自然経過についての情報は乏しい。我々は同様の特徴を呈した症例を経験したので報告する。

【症例】60歳代女性。20XX年5月飛蚊症を主訴に近医受診。原田病疑いで当院紹介された。初診時視力は(1.0)/(1.0)、眼圧は18/20mmHgで、両眼に多発性の網膜色素上皮剥離(PED)を認めた。光干渉断層計(OCT)ではPEDは漿液性で、フルオレセイン蛍光眼底造影(FA)ではPEDに一致した過蛍光を、眼底自発蛍光写真では同部に低蛍光と辺縁の過蛍光を認めた。全視野(ffERG)および多局所網膜電図は正常であった。imfPEDとして経過観察の方針であったが自覚症状に乏しく生活に支障がないとのことで通院を中断された。20XX+16年2月に左白内障手術目的で再度受診された。視力は(0.8)/(0.4)、眼圧は20/20mmHgで、両眼に中等度の白内障を認めた。眼底検査、自発蛍光写真、およびFAでは網膜周辺部にほぼ全周にわたって色素沈着を認めた。両眼のPEDは16年前と比較して一部消失していたが大きさや分布に著変はなかった。OCTではPEDは一部に融合がみられ、また内部に中等度反射がみられた。ffERGは正常で、視力低下は白内障によるものと考えられた。

【結論】本疾患は一般に良好な経過をたどるものの、出血性PEDや黄斑部新生血管を生じることがあるとされている。本症例はこれらの合併症はなく比較的長期の間隔をおいての診察においてPEDの分布等には著変がないことが確認された。他方PEDの性状に変化が認められ、引き続き慎重に経過観察中である。眼底変化や機能の評価に眼底自発蛍光写真などのmultimodal imagingとERGが有用であった。

【利益相反：該当無】

03-5

小児遺伝性網膜疾患が疑われ静脈麻酔下で
コンタクトレンズ型電極を用いて網膜電図記録を試みた1例

森 愛夢(もり あいむ)¹⁾、奥出 祥代¹⁾、林 孝彰¹⁾²⁾、溝渕 圭¹⁾、高見 遥³⁾、
日暮 憲道³⁾、中野 匡¹⁾

1)東京慈恵医大、2)東京慈恵医大・葛飾、3)東京慈恵医大・小児科

【緒言】 遺伝性網膜疾患に対する網膜電図(ERG)記録は最も重要な検査の1つである。一方、小児例において信頼性の高いERGを記録することは容易ではない。今回、遺伝性網膜疾患が疑われ、静脈麻酔下でコンタクトレンズ型(CL)電極を用いてERG記録を試みた小児例を報告する。

【症例】 5歳の女兒。間欠性外斜視で前医を受診した。その際、光干渉断層計(OCT)で黄斑部の漿液性網膜剥離を両眼性に認め、精査目的で紹介受診となった。OCT所見より、常染色体潜性ベストロフィノパチーが疑われた。小児科医管理のもと静脈麻酔下でCL電極を用いたERGを実施し、ノイズの少ない信頼性のあるERGが記録された。杆体応答、最大応答、錐体応答、30Hzフリッカ応答のいずれも、正常振幅を示した。遺伝学的検査に対して母親からインフォームド・コンセント、患児よりインフォームド・アセントを得た後、次世代シーケンサを用いた全エクソーム解析を行った。常染色体潜性ベストロフィノパチーの原因であるBEST1遺伝子も含め、既知の遺伝子変異は検出されなかった。遺伝性網膜疾患の可能性は否定できないことから、経過観察を続けている。

【考按】 小児科医管理のもと静脈麻酔下でCL電極を用いて信頼性の高いERGを記録することができ、患児の病態評価に有用であった。

【利益相反：該当無】

03-6

長期に経過を追えた視神経乳頭ドルーゼンを伴う
黄斑ジストロフィの一例

林 信(はやし まこと)、森本 壮、佐藤 茂、西田 幸二
大阪大

【緒言】乳頭ドルーゼンは網膜色素変性などの遺伝性網膜変性疾患と合併することが知られているが、どのような経過をたどるかについての報告は限られている。今回、長期に経過を追えた視神経乳頭ドルーゼンを伴う黄斑ジストロフィの一例について報告する。

【症例】48歳男性、半年前からの左眼の羞明と視力低下を主訴に近医を受診し、精査加療のためX年4月に当科を紹介となった。

初診時視力、RV=(0.9×S -1.00D C -2.00D A 160)、LV=(0.6p×S -1.00D C -1.50D A 20)、左の黄斑変性と右眼の視神経乳頭ドルーゼンを認めた。全視野ERGでは異常を認めず、多局所ERGでは、左眼の中心部の振幅の低下、右眼中心部の振幅の増大を認めた。OCTでは左眼は黄斑部のEZラインの不正を認め、右眼は視神経乳頭の隆起を認めた。また、AO-SLOで、両眼の黄斑部の視細胞の欠損を認めた。その後、経過観察となり、X+4年8月にはRV=(0.8)、LV=(0.5p)と著名な低下はなかったが、多局所ERGでは、両眼の中心部の反応の低下、両眼のEZラインの不整を認め、黄斑の変性は進行した、乳頭ドルーゼンを左眼にも認めた。その後も進行は緩やかでX+7年9月の時点でRV=(1.0)、LV=(0.5)であった。また、遺伝子検査を施行したが、原因遺伝子を同定できなかった。

【考按】今回、乳頭ドルーゼンと黄斑ジストロフィを合併した症例を経験した。黄斑変性の進行は緩やかであるが両眼の乳頭ドルーゼンは徐々に増えていった。乳頭ドルーゼンは石灰化したタンパク質の無細胞性沈着物で、軸索流の低下や変性により沈着すると考えられているが、発症機序は不明であり、黄斑変性との合併についても不明である。今後、さらに経過観察を行い、どのように疾患が進行するのか病態を解明する予定である。

【利益相反：該当無】

O4-1

高齢発症の脊髄小脳変性症2型に合併した杆体錐体ジストロフィ

中村 奈津子(なかむら なつこ)¹⁾²⁾、前田 亜希子¹⁾²⁾、横田 聡¹⁾²⁾、平見 恭彦¹⁾²⁾、
栗本 康夫¹⁾²⁾

1) 神戸アイセンター、2) 神戸市立医療センター中央市民病院

【緒言】脊髄小脳変性症2型(SCA2)は運動失調を主症状とする進行性の遺伝性神経変性疾患で、常染色体顕性遺伝による ATXN2 の翻訳領域における CAG リピートの異常伸長を特徴とする。SCA では眼症状の合併が多く、網膜変性は SCA1 や SCA7 等では知られているが、SCA2 では乳児発症での数報のみである。今回、高齢発症の SCA2 に合併した網膜変性について報告する。

【症例】73歳男性。61歳で歩行時のふらつきを自覚、64歳で頭部MRIにて小脳萎縮等を指摘され当院神経内科に紹介となった。その後遺伝学的検査にてSCA2と診断された。当初眼症状はなかったが、69歳頃に夜盲を、70歳頃に羞明を自覚、72歳時に見づらくなると当院に紹介となった。初診時、両眼とも縮瞳、眼球運動正常、視力は右(0.6p)、左(0.5p)、ゴールドマン視野ではV/4 isopterは保たれるもI/4及びI/2等の狭窄とマリオット盲点の拡大を認めた。検眼鏡的には軽度白内障、散瞳不良、眼底は網膜反射不良でアーケード血管沿いの網膜色素上皮萎縮を、眼底自発蛍光(FAF)では視神経乳頭から中間周辺部にかけて低蛍光斑と過蛍光斑が広がり、特にアーケード血管沿いの低蛍光領域が顕著であった。OCTでは中心窩でellipsoid zoneと僅かなinterdigitation zoneが残存する以外では網膜外層が萎縮していた。全視野ERGでは杆体反応は消失、混合反応と錐体反応ではa波とb波の振幅低下と潜時延長を認めた。上記よりSCA2に合併した杆体錐体ジストロフィと診断した。当院初診後一年となる現在、FAFでの低蛍光斑とOCTでのEZ消失範囲に軽度の進行があった。

【考察】リピート病ではリピート数と発症年齢の相関が報告されており、本症例ではリピート数が少ないため高齢発症となったと考えられる。ただし網膜変性は中心窩が保たれているため自覚症状が出づらく、身体症状より先に存在していた可能性がある。

【結論】SCA2では高齢発症例でも非定型網膜変性を合併し杆体錐体機能不全となりうる。

【利益相反：該当有】

O4-2

Hunter 症候群にみられた negative ERG

田村 佳菜子^{(たむら かなこ)¹⁾}、國吉 一樹¹⁾、林 孝彰²⁾、高橋 彩³⁾、船戸 契⁴⁾、
萱澤 真梨子³⁾、溝渕 圭²⁾、杉野 日彦¹⁾、杉岡 孝二³⁾、福田 昌彦³⁾、
虫明 聡太郎⁴⁾、日下 俊次¹⁾

1) 近畿大、2) 東京慈恵医大、3) 近畿大・奈良、4) 近畿大・奈良・小児科

【緒言】 Hunter 症候群はムコ多糖症Ⅱ型で、視神経萎縮や網膜色素変性を合併する。しかし、Hunter 症候群の ERG 所見は過去に1例しか報告がない。今回、Hunter 症候群の患児で negative 型のフラッシュ ERG を認めたので報告する。

【症例】 初診時9歳の男児。3歳までは成育歴に異常はなかった。5歳時に両上肢の伸展障害と手指の変形と精神発達障害を認め、Hunter 症候群と診断された。以来、小児科で酵素補充療法を受けている。9歳4か月時に感冒症状があり、その3週間後に「見えにくそうにしている」ことに両親が気づいて眼科を受診した。夜盲や羞明はなさそうだと両親は報告した。精神発達障害により外来での検査が不可能であったので、全身麻酔下で検査を行った。眼底では両眼に視神経萎縮を認めたが網膜変性はなかった。OCT では網膜の層構造は正常であった。ERG では DA0.01 は non-recordable, DA3, DA10 ともに negative 型であった。LA3, LA-flicker, LA-on/off 応答は正常であった。頭部 MRI では、著しい脳萎縮と視神経萎縮を認めた。視神経障害による視力低下が疑われたため、ステロイドパルスを経口投与し、生活レベルは回復傾向である。

【考察】 ムコ多糖症はライソゾーム病の一種で、ライソゾーム酵素の欠損により多臓器障害を引き起こす。過去には Hunter 症候群、ムコ多糖症Ⅰ型の Hurler 症候群、そしてムコリビドーシスⅣ型で negative ERG が報告されている。これらのライソゾーム病で negative ERG を示すのは、Müller 細胞に糖蛋白や糖脂質が蓄積した結果と推察されている。本症例では DA0.01 が non-recordable であり LA-ERGs が正常であったので、夜盲の訴えはないものの、photopic hill の可能性は否定できない。

【利益相反：該当無】

O4-3

クリスタリン網膜症における
網膜色素上皮、視細胞の障害と視機能の関係

酒井 大輝(さかい だいき)¹⁾²⁾³⁾、前田 亜希子¹⁾²⁾、平見 恭彦¹⁾²⁾、前田 忠郎¹⁾、
山本 翠¹⁾、横田 聡¹⁾²⁾、高橋 政代¹⁾、万代 道子¹⁾²⁾、栗本 康夫¹⁾²⁾

1) 神戸アイセンター病院、2) 神戸市立医療センター中央市民病院、3) 神戸大

【目的】我々は網膜色素上皮(RPE)障害が原因の網膜変性疾患に対して同種 iPS 細胞由来 RPE 細胞移植の臨床研究を行っている。その対象疾患の1つであるクリスタリン網膜症(BCD)における RPE、視細胞障害と視野障害の関係を検討する。

【対象と方法】BCD 患者(16例16眼)の診療録を後向きに調査し、眼底自発蛍光(FAF)、ゴールドマン視野検査から画像解析にて FAF 異常領域、全視野障害領域、中心視野残存領域(直径30度以内)を算出し、光干渉断層計(OCT)の黄斑部水平/垂直断を用いてエリブソイドゾーン(EZ)長を計測した。網膜電図(ERG)は ISCEV 基準に準拠して実施した。また、対照としてロドプシン遺伝子変異による網膜色素変性(RHO-RP)患者(16例16眼)に対して同様の解析を行った。

【結果】FAF 異常領域の中央値は BCD 群(98.5%)と RHO-RP 群(98.4%)で同等であったが、全視野障害領域は BCD 群(57.5%)の方が RHO-RP 群(95.0%)よりも小さかった。BCD 群では、全視野障害領域は FAF 異常領域との相関はなかったが、中心視野残存領域は EZ 長と有意な相関($r=0.806$, $p<0.001$)を認めた。RHO-RP 群では、全視野障害領域と FAF 異常領域($r=0.833$, $p<0.001$)および、中心視野残存領域と EZ 長($r=0.887$, $p<0.001$)との間に有意な相関を認めた。ERG の結果が得られた4症例のうち、BCD の2例(FAF 異常領域=14%, 83%)では2例とも Dark-adapted (DA) 0.01 ERG が記録可能で Light-adapted (LA) 30Hz ERG は 30.5, 98.5 μV であった。一方 RHO-RP の2例(FAF 異常領域=99%, 99%)では2例とも DA 0.01 ERG が消失し、LA 30Hz ERG は 4.75, 13.0 μV と低下していた。

【結論】BCD 患者では RPE 変性を示唆する FAF 異常領域範囲内に視細胞、視機能が残存しており、健常な RPE 移植による保護効果が期待され、良い適応疾患の一つと考えられる。

【利益相反：該当有】

若年／成人型ガラクトシアリドーシスの電気生理学的所見

松田 紘幸(まつだ ひろゆき)¹⁾、川島 弘彦¹⁾²⁾、藤波 芳¹⁾²⁾、山澤 一樹³⁾、
角田 和繁¹⁾²⁾

1)東京医療セ、2)東京医療セ・視覚研究部、3)東京医療セ・遺伝診療科

【緒言】ガラクトシアリドーシス(GS)は、CTSA 遺伝子の異常によって β -ガラクトシダーゼ／ノイラミニダーゼ複合欠損が引き起こされる稀な先天代謝異常症であり、眼底の cherry-red spot が診断に重要な所見とされている。今回、若年／成人型 GS 患者において電気生理学的検査を含む包括的な眼科検査を行ったため、その詳細について報告する。

【症例】20歳女性。16歳時に夜盲を自覚した。同時期に軽度の書字困難、歩行障害、四肢の不随意運動が出現し、神経内科でミオクロヌスと診断された。18歳頃から文字の見えにくさ、および色覚異常を自覚したため他院眼科を受診したところ黄斑ジストロフィと診断され、20歳時に当院に紹介となった。初診時の矯正視力は右0.9、左0.7。ゴールドマン動的視野では中心比較暗点と、周辺部視野の軽度狭窄を認めた。前眼部、中間透光体は正常で、眼底黄斑部に cherry-red spot を認めた。光干渉断層計では、黄斑部の神経線維層および神経節細胞層に軽度菲薄化と輝度上昇を認めた。眼底自発蛍光では、cherry-red spot の領域に一致した過蛍光が観察された。全視野 ERG では、杆体反応、最大応答、錐体反応、30Hzフリッカー反応、錐体 On/off 反応はいずれも正常であった。パターン VEP では、視角60分、15分の刺激において、N75、P100成分がいずれも消失していた。

遺伝診療科で全身の精査を行い、ミオクロヌスに加えて、低身長、手掌・足底の血管腫を認めた。また末梢血塗抹標本でGSに特徴的なリンパ球空胞を認めた。遺伝学的検査でCTSA 遺伝子に既知の病的バリエント c.692+3A>G をホモ接合性に同定し、GSと診断した。

【考察と結論】本症例では視神経乳頭の色調、形状は正常であるもののパターン VEP の反応が消失しており、視覚症状の原因として視神経障害の強い関与が示唆された。初発症状の夜盲は現在も続いているが、全視野 ERG では杆体反応の低下を認めなかった。

【利益相反：該当有】

O4-5

座長：上野 真治(弘前大)、前田 亜希子(神戸アイセンター病院)

小口病様の眼底異常を示した小眼球の兄弟例

木下 将良(きのした まさかず)

産業医大

【緒言】小口病は常染色体劣性遺伝の先天停在性夜盲であり、はげかかった金箔様と形容される特有の眼底所見を呈する。今回我々は小口病様の眼底所見を呈する兄弟例を経験したので報告する。

【症例】症例1は62歳男性。幼少期から弱視と診断されていた。20XX年11月に前医で両眼ともPEA+IOLを施行された。術後に金箔様眼底を認め、網膜疾患の精査目的に20XX年12月に当院紹介受診となった。矯正視力は、右(0.3)、左(0.4p)であり、術後の屈折値は右+9.0D、左+8.5Dであった。視野検査では特記すべき異常所見は認めなかった。眼軸長は右(15.54mm)、左(15.62mm)で小眼球を認めた。両眼ともアーケード血管周囲の網膜の色調は金箔様で、flash-ERGではa波、b波ともに減弱していたが、水尾-中村現象は認めなかった。症例2は発端者の弟で57歳男性。幼少期から弱視と診断されており夜盲の自覚症状は認めていた。20XX年末に両眼ともPEA+IOLを施行された。矯正視力は、右(0.3)、左(0.15)であり、術後の屈折値は右±0D、左+13.0Dであった。眼軸長は右(15.39mm)、左(15.35mm)で小眼球を認めた。両眼とも鼻側の網膜の色調は金箔様で、flash-ERGではa波、b波ともに減弱していた。

眼底所見から小口病が疑われたため、2人に対してインフォームドコンセントを行なって遺伝子解析(全exome解析)を施行した。その結果2人ともMFRP遺伝子の同一の新規のミスセンス変異がホモ接合性に検出された。

【結語】MFRP遺伝子変異では小眼球を示すとともに網膜色素変性を示す症例が報告されている。本症例では小口病との鑑別に遺伝子解析が有用であった。小口病の遺伝子には異常は認められず、このような網膜所見を示した機序は不明であるが、小眼球と金箔様眼底の合併にはこの遺伝子の関与を念頭に置く必要がある。

【利益相反：該当無】

O4-6

座長：上野 真治(弘前大)、前田 亜希子(神戸アイセンター病院)

RP1 遺伝子変異を有する遺伝性網膜ジストロフィ患者の臨床像の検討

小南 太郎(こみなみ たろう)¹⁾、夏目 啓吾¹⁾、後藤 健介¹⁾²⁾、小柳 俊人¹⁾、
太田 淳也¹⁾、井岡 大河¹⁾、牛田 宏昭¹⁾、西口 康二¹⁾

1)名古屋大、2)大阪大・ヒューマン・メタバース疾患研究拠点 情報・数理科学分野

【目的】RP1 遺伝子変異が検出された遺伝性網膜ジストロフィ(RP1-IRD)患者の臨床像を検討すること。

【対象と方法】名古屋大学病院に受診歴のある RP1-IRD 患者38家系42例を対象とした単施設後ろ向き観察研究である。RP1 遺伝子変異、表現型、発症年齢、初診時・最終受診時の視力・ハンフリー視野10-2プログラムのMD値を解析し、常染色体顕性遺伝(AD群)と常染色体潜性遺伝(AR)で p.Arg1933*が検出された群(AR p.Arg1933*+群)と p.Arg1933*が検出されなかった群(AR p.Arg1933*-群)とでこれらのパラメータを比較した。

【結果】AD群は12家系12例(男性6例、女性6例)、AR p.Arg1933*-群は12家系16例(男性8例、女性8例)、AR p.Arg1933*+群は14家系14例(男性9例、女性5例)であった。

AD群と AR p.Arg1933*-群の表現型は全て網膜色素変性(RP)であったのに対し AR p.Arg1933*+群は2例のみが RP でありその他は錐体ジストロフィが1例、黄斑ジストロフィが11例であった。AR p.Arg1933*+群は AR p.Arg1933*-群よりも発症が遅く、MD値は保たれていた(それぞれ $P < 0.01$, Steel-Dwass test)。初診時視力は3群間で明らかな差は無かったが、AR p.Arg1933*-群の最終受診時視力は AD群よりも著明に悪化していた($P < 0.01$, Steel-Dwass test)。

【結論】RP1-IRD が多彩な表現型を示す一因として p.Arg1933* の関与が考えられた。RP1-IRD において p.Arg1933* の存在は、より軽度の表現型を示す可能性がある。これらの知見は RP1-IRD 患者の予後予測に有用である可能性がある。

【利益相反：該当無】

05-1

頭部外傷後に両眼左半視野の色覚異常を呈した大脳性色覚異常の診断と経過観察に SWAP と錐体コントラスト検査が有用であった1例

間瀬 陽子(ませ ようこ)¹⁾、久保 朗子²⁾、加藤 久美子¹⁾、内山 恵理子¹⁾、
松井 良諭¹⁾³⁾、松原 央¹⁾、近藤 峰生¹⁾

1)三重大、2)紀南病院、3)中部眼科

【目的】以前我々は頭部外傷を契機に両眼左半視野の色覚異常のみを呈した大脳性色覚異常の1症例を報告した。その後6年間に於ける自覚症状、コントラスト感度、Short wavelength automated microperimetry (SWAP)の推移を報告する。

【症例】24歳女性。X年7月、自転車で行走中に乗用車にはねられ受傷。右脳底部の脳挫傷、くも膜下出血と診断され当院にて保存的加療中、『受傷後からスタッフの青い制服の左半分が緑に見える』という訴えがあり受傷3日後に当科受診となった。視力・眼圧に異常なく、前眼部から眼底まで明らかな異常所見を認めなかった。網膜電図や各種色相配列検査に異常は認めず、色失認や相貌失認を認めなかった。Standard automated Perimetryでは感度低下を認めなかったが、SWAPでは青色を緑色と誤認している両眼左半視野に一致した感度低下を示した。視野感度低下に一致する部位での神経節細胞複合体(GCC: Ganglion cell complex)厚の菲薄化は受傷後3ヶ月の際に両眼で確認されたが、経過中に進行は認めなかった。SWAPで認めた左半視野の異常は、右眼 +0.85 dB/年、左眼 +0.79 dB/年で長期経過において改善傾向が見られた。

また、錐体コントラスト検査である ColorDx[®](正常値は75点以上)では、初回測定時にはS錐体 Score が右67点、左59点で異常を示したが、6年後にはそれぞれ95、72点と改善を認めた。

自覚症状は受傷後3ヶ月の時点では日常生活に困らない程度に改善したが、低コントラスト環境においては左半視野の感度低下の自覚は残存し、その自覚症状は長期経過において徐々に改善を認めた。

【結論】本例では各種色覚検査で異常を認めなかったが、SWAP や ColorDx[®]により自覚症状を捉えることができ、かつ、経時的変化を定量的に測定する上で有用であった。

GCCの逆行性菲薄化は長期で進行せず、SWAPの経時的視野の改善には脳の可塑性が関与している可能性が考えられた。

【利益相反：該当無】

05-2

糖尿病網膜症における律動様小波と30Hzフリッカー ERG の
診断能力の比較

權守 真奈(ごんもり まな)

獨協医大・埼玉

【目的】全視野刺激網膜電図(ERG)の律動様小波(OPs)と30Hzフリッカー ERG は、糖尿病網膜症(DR)の早期から異常を示すことが知られている。今回、DRの診断におけるOPsと30Hzフリッカー ERGの有用性を比較した。

【対象と方法】対象は正常者20例20眼と糖尿病(DM)患者55例55眼で、このうちDRを伴わないNDRは23眼、単純型DR(SDR)は13眼、前増殖型DR(PPDR)は11眼、増殖型DR(PDR)は8眼であった。平均年齢は、正常者とDM患者でそれぞれ 75.0 ± 6.72 および 66.9 ± 9.87 歳であった。暗順応下で 10 cd-s/m^2 の刺激強度で記録した最大応答DA10からOPs(OP1-3)を抽出し、OPsと30Hzフリッカー ERGの頂点潜時と振幅を測定した。OPsと30Hzフリッカー ERGの診断能力を比較するため、各パラメーターのReceiver operating characteristic 曲線下の面積(AUC)を算出した。この際に、DM、DRあるいは治療を必要とするDR患者を正常者から判別する能力をそれぞれDMAUC、DRAUCおよびTDRAUCとして比較した。

【結果】OPsと30Hzフリッカー ERGの振幅のDMAUCは0.34-0.42および0.44、DRAUCは0.27-0.46および0.45、TDRAUCは0.17-0.41および0.38であった。一方、頂点潜時のDMAUCは各々0.61-0.76および0.73、DRAUCは0.67-0.84および0.81、TDRAUCは0.65-0.84および0.91であり、振幅よりも頂点潜時のAUCが有意に高値であった($P < 0.0001$)。すべてのAUCにおいて、OPsと30Hzフリッカー ERGの間で有意差はなかった。

【結論】DM患者あるいはDRを診断する上で、OPsと30Hzフリッカー ERGの頂点潜時はそれらの振幅よりも優れていた。DM患者あるいはDRの診断能力は、OPsと30Hzフリッカー ERG間で差異はなかった。

【利益相反：該当無】

05-3

座長：國吉 一樹(近畿大)、森本 壮(大阪大)

藤田医科大学病院におけるサブリル処方登録システムの患者背景と臨床経過

鈴木 啓太(すずき けいた)¹⁾²⁾、谷川 篤宏¹⁾³⁾、島田 佳明¹⁾、堀口 正之¹⁾、伊藤 逸毅¹⁾

1) 藤田医大、2) 国家公務員共済組合連合会 名城病院、3) 藤田医大・ばんたね

【目的】 Vigabatrin (VGB) (サブリル[®]) はγ-アミノ酪酸 (GABA) 分解酵素を標的とした抗てんかん薬である。GABA の分解に関わる GABA アミノ基転移酵素に不可逆的に結合することで酵素活性を阻害し、脳内の GABA 濃度を増加させることで抗てんかん作用を有すると考えられている。1997年に不可逆的な視野狭窄の副作用が海外から報告されたことを踏まえ、本邦では2016年の承認時、処方医と眼科医、薬剤師などが連携して治療と眼障害を早期に発見するためサブリル処方登録システム (SRSP) が導入された。

本研究の目的は当院で SRSP に登録された患者の背景や臨床経過、眼科検査の特徴について検討することである。

【方法】 藤田医科大学病院で、2016年10月から2024年4月までに SRSP に登録された患者 (男児：7例、女児：6例、平均年齢：9.2 ± 4.7歳) を対象とし、登録時の年齢、登録期間、背景疾患、ERG 異常の有無などを検討した。

【結果】 登録時の年齢は1歳未満が4例と最多で、登録期間は50.8 ± 30.0ヶ月だった。点頭てんかんの原因は結節性硬化症が7例、脳形成異常が3例、その他が3例だった。投与中止や死亡などで ERG を終了した症例もあったが、新規症例が追加されるため登録数は毎年増加した。ERG は全例鎮静下で行われ、波形変化は7例に、light adapted 3のb波や photopic negative response、flicker ERG、dark adapted 10の律動様小波の減弱などが認められた。1例は視野検査ができるようになり ERG を離脱できた。ERG 変化のため VGB を減量した症例は1例あったが、投与を中止した症例はなかった。ERG 変化がありながらも投与を継続しているほとんどの症例は、視力や視野検査もできないため、視機能低下が起きているかどうかは不明であった。

【結論】 SRSP は患者の安全性確保のため機能しているが、ERG 変化が進行性の場合に視機能低下が顕在化するかどうかや、登録者数の増加による眼科医と処方医への負担増を評価する必要性が示唆された。

【利益相反：該当有】

O5-4

瞳孔面積の違いによる ERG 波形の変動を最小化する係数を用いた
フリッカ ERG の記録

加藤 久美子(かとう くみこ)¹⁾、永嶋 竜之介¹⁾、加島 悠然¹⁾、水元 啓太郎¹⁾、
松原 央¹⁾、Quentin Davis²⁾、近藤 峰生¹⁾

1)三重大、2)LKC Technology

【緒言】網膜照度を一定にして網膜電図(ERG)を記録する際、大瞳孔では小瞳孔と比べて潜時が遅れ振幅が低下することを我々は以前報告した(Kato, et al. IOVS. 2015)。我々は瞳孔面積(PA)を補償する値を用いて光刺激を補正することで、PAに関わらず再現性のあるERGを記録することができるか検討したので報告する。

【対象と方法】眼疾患がない被験者。RETevalを用いて8TdフリッカERGを記録した。PAを補償しない刺激条件を $\rho=0$ 、PAの3つの補償条件を $\rho=0.05$, $\rho=0.085$, $\rho=0.12$ とした。0分に散瞳剤を滴下し、0分から3分おきに21分まで合計8回フリッカERGを記録した。PA=d(mm²)、Mi=潜時/d(msec/mm²)、Ma=振幅/d(μ V/mm²)と定義し、Miと ρ 及びMaと ρ について回帰分析を行った。

【結果】解析対象は10名10眼(男:女=4:6)、平均年齢は32.9±10.5歳。 $\rho=0$ ではPAが増大するに従い、潜時は遅延し、振幅は増大した。回帰分析では、 ρ が大きくなるに従い、Miは正の値から負の値(Mi=-0.5024 ρ +0.0446, $p<0.001$)へ、Maは負の値から正の値(Ma=1.4088 ρ -0.0808, $p<0.001$)へ変化した。Mi及びMaが0となる、つまりPAに関わらず一定の潜時、振幅が得られる ρ の値はそれぞれ0.089と0.057であった。

【考按】PAを補償する値 ρ を用いることでPAが変化しても再現性があるERGを記録することは可能であるが、潜時と振幅ではPAを補償する最適な ρ の値が異なる可能性があると考えられた。

【利益相反：該当無】

O5-5

Pulse reference power line noise reduction の有無による
信号雑音比の比較(その2)

谷川 篤宏(たにかわ あつひろ)¹⁾²⁾、島田 佳明²⁾、堀口 正之²⁾、伊藤 逸毅²⁾

1) 藤田医大・ばんたね、2) 藤田医大

【目的】我々は2020年の本学会で雑音除去方法 PULse REference power line noise reduction (PURE) を搭載した誘発反応記録装置を用いて記録した ERG において、PURE の有無による信号雑音比(signal-to-noise ratio: SNR)を比較検討した結果を報告した。今回はそれに加えて雑音自体を比較検討する。

【対象と方法】対象は眼球打撲などで ERG 精査を行った患者4名4眼である。皮膚電極を下眼瞼と外眼角、耳朶のそれぞれに閉電極、不閉電極、接地電極として設置した。同側の眼に Burian-Allen (BA) 電極を装着した。皮膚電極の反応を記録装置のチャンネル1で、BA 電極の反応をチャンネル2で記録した。10分以上明順応しつつ散瞳した上で light adapted (LA) 3 ERG を記録した。刺激間隔は1秒で64回の平均加算を行った。SNR の計測は以下のように行った。

- 1) 500～700ms を雑音窓として ERG 反応のない区間と仮定した。
- 2) この区間の雑音の実効値(root mean square of noise: RMSn) は以下の式で表される。

$$\text{RMSn} = \sqrt{\frac{1}{n} \sum_{x=500}^{700} (R_x - R_m)^2}$$
 R_m : その区間の電位の平均値、 R_x : ある時点 X ms での電位、 n : その区間のデータ総数。
- 3) 0～200 ms の信号窓の ERG 反応の実効値(RMSs) = $\sqrt{\frac{1}{n} \sum_{x=0}^{200} (R_x - R_m)^2}$ 、
- 4) $\text{SNR} = 20 \log_{10} \frac{\text{RMSs}}{\text{RMSn}}$ となる。PURE 有無での RMSn と SNR をそれぞれ対応のある t 検定で比較した。

【結果】RMSn は平均加算回数が増えるに従い減少し、加算をしていない皮膚電極では PURE 有無でそれぞれ $5.0 \pm 3.9 \mu\text{V}$ 、 $6.3 \pm 3.9 \mu\text{V}$ ($p=0.182$) であった。BA 電極の RMSn は皮膚電極よりも小さく、PURE 有無での差はなかった。SNR は加算に従い増大し、皮膚電極では PURE 有無での差は小さくなった。加算していない皮膚電極では PURE 有無でそれぞれ 5.9 dB、2.5 dB ($p=0.180$) であった。BA 電極の SNR は皮膚電極より大きく、PURE 有無での差はなかった。

【結論】PURE を用いることで皮膚電極による ERG の加算回数を少なくできる可能性がある。

【利益相反：該当有】

05-6

座長：堀口 正之(藤田医大)、松本 惣一(あいずみ松本眼科)

健眼から記録された
37刺激エレメント皮膚電極多局所網膜電図の性質島田 佳明(しまだ よしあき)、櫻井 亮太、上田 伊代、佐藤 光、谷川 篤宏、
堀口 正之、伊藤 逸毅

藤田医大

【目的】皮膚電極、37刺激エレメントで記録した多局所網膜電図(mfERG)の性質を調査する。

【方法】網膜疾患の症例で、健常とみなされた健眼(23眼、 53.7 ± 19.7 歳)のmfERGを調査した。記録はLE-4100(Ver.4、トーマー、メイヨー)を用い、ディスプレイ電極を両眼の下眼瞼に設置し、検査眼側を関電極、非検査眼側を不関電極とした。37刺激エレメントを散瞳下に視野中心半径20度に投影、ベースレート60Hz、刺激強度 3.33 cds/m^2 、バンドパス10-70Hz、記録時間理論値は4分33.1秒だった。

【結果】全例から定量可能なmfERGが記録され、n1-P1振幅は全応答 $6,503 \pm 2,129 \text{ nV}$ 、R1(中心半径2.5度) $437 \pm 146 \text{ nV}$ 、R2(2.5-7.5度) $1,455 \pm 480 \text{ nV}$ 、R3(7.5-12.5度) $2,033 \pm 649 \text{ nV}$ 、R4(12.5-20度) $2,577 \pm 1,016 \text{ nV}$ で、平均の変動係数は0.33だった。類似の記録条件とコンタクトレンズ(CL)電極を用いたmfERG(Kariman et al. 2016, $n=27$, 40.2 ± 8.4 歳)と比較して振幅は約28%、変動係数は132%に相当した。上下エレメントの振幅の比較ではR2(上 $494 \pm 178 \text{ nV}$ 、下 $478 \pm 143 \text{ nV}$, $P > 0.9$, paired t-test)は差がなかったが、R3(上 $790 \pm 341 \text{ nV}$ 、下 $998 \pm 292 \text{ nV}$, $P < 0.01$)とR4(上 $940 \pm 381 \text{ nV}$ 、下 $1,404 \pm 524 \text{ nV}$, $P < 0.01$)では下視野(上網膜)の反応が有意に大きかった。

【考察】CL電極に比べ皮膚電極は使用が簡便でより広い適応を持ち、記録品質も改善されてmfERG記録の標準になると考える。しかしながら振幅の個人差が大きい傾向があり、中心7.5度以遠では、上視野の反応が下視野よりも有意に小さく評価されることには注意を要する。

【利益相反：該当無】

共催セミナーのご案内

LS1



第71日本臨床視覚電気生理学会 ランチョンセミナー1

視神経脊髄炎スペクトラム障害の 診断と治療に向けて

日時：10/12(土) 12:00～13:00

会場：東京慈恵会医科大学 大学1号館 3F 大講堂

座長

東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 眼科

教授 林 孝彰 先生

講演① 12:00～12:30

東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 眼科

教授 林 孝彰 先生

「原因不明の視力障害の鑑別診断」



講演② 12:30 - 13:00

帝京大学ちば総合医療センター 脳神経内科

教授 作石 かおり 先生

「ガイドライン改正後の NMOSD診療における ピットフォール」



第71回日本臨床視覚電気生理学会への参加には、
参加登録が必要です。9月16日(月)まで、
早期参加登録料金で登録いただけます。
右記QRコードからご登録下さい。



共催：第71日本臨床視覚電気生理学会 / 中外製薬株式会社

共催：中外製薬株式会社

TS1

網膜電図をモノにしよう!



座長 林 孝彰 先生

東京慈恵会医科大学 葛飾医療センター



ISCEV Extended Protocolを わかりやすく解説

演者 近藤 峰生 先生

三重大学

国際臨床視覚電気生理学学会 (ISCEV) では、ERG、VEP、EOGのように主要な電気生理学的検査の他に、少し特殊な検査に関しても標準的な記録条件を定めており、これをISCEV Extended Protocolと呼んでいる。代表的なものとして、以下のようなものがある。

- 強い刺激によるa-wave解析
- 青錐体 (S-cone) ERG
- ON-OFF ERG
- (錐体ERGの刺激-応答曲線) Photopic Hill
- PhNR
- 暗順応下で赤刺激を用いたERG

そこで、このセミナーでは、これらのISCEV Extended Protocolについて解説し、どのような場面でこれらの特殊なERG反応を記録するとよいかについてわかりやすくお話ししたい。

共催：千寿製薬株式会社

TS2

第71回 日本臨床視覚電気生理学会

ティータイムセミナー2

ビガバトリン使用に携わる 医療者の思い

座長

大阪市立総合医療センター 小児脳神経・言語療法内科 医長

九鬼 一郎 先生

演者

埼玉県立小児医療センター 神経科 科長

菊池 健二郎 先生

日時

2024年**10月12日**(土) 14:55～15:25

場所

〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8

東京慈恵会医科大学
大学1号館 3F 大講堂

第71回日本臨床視覚電気生理学会への参加には、
参加登録が必要です。
9月16日(月)まで、早期参加登録料金で登録いただけます。

参加登録はこちら



共催：第71回日本臨床視覚電気生理学会 / アルフレッサ ファーマ株式会社

共催：アルフレッサ ファーマ株式会社

共催セミナー

ES



第71回 日本臨床視覚電気生理学会 イブニングセミナー

日時 2024年10月12日(土) 16:20～17:20

会場 東京慈恵会医科大学 大学1号館 3F 大講堂 (第1会場)

座長



東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 眼科
教授

林 孝彰 先生

講演

16:20～17:20



こう変わる！加齢黄斑変性診療

東京女子医科大学 眼科学講座
教授・基幹分野長


飯田 知弘 先生



第71回 日本臨床視覚電気生理学会への参加には、参加登録
が必要です。

9月16日(月)まで、早期参加登録料金で登録いただけます。

参加登録2次元コード

共催：第71回 日本臨床視覚電気生理学会 /  **Bayer** バイエル薬品株式会社

PP-EYL_8mg-JP-0250-17-07

共催：バイエル薬品株式会社

MS

Santen

オキュラーサーフェス診療の *ProgreSS*

～辛い症状にかつしかない～

オキュラーサーフェス診療は日々進歩しております。
診断と治療の進歩、さらに薬剤の進化が多くの患者さんの
QOL・QOVの向上に寄与しております。
日本臨床視覚電気生理学会にご参加の先生方も、日常診療では
多くのオキュラーサーフェス疾患の診察にあたられお困りになるケースも
あるかと思えます。

本セミナーでは、ドライアイ、眼アレルギーそれぞれの疾患分野のエキスパートの
先生をお招きし、最新の情報を交えつつ明日からの臨床にお役立ていただける内容となっております。
この機会にオキュラーサーフェス診療をアップデートいたしませんか？
多くの先生方のご参加をお待ち申し上げております。

座 長



林 孝彰 先生
(東京慈恵会医科大学葛飾医療センター)

演 者 1

不定愁訴を大解剖
ドライアイ診療で困らないために

田 聖花 先生
(東京慈恵会医科大学葛飾医療センター)



演 者 2

アレルギー性結膜炎治療の
進化と課題

深川 和己 先生
(両国眼科クリニック)



共
催
セ
ミ
ナ
ー

共催：参天製薬株式会社

LS2

座長 **林 孝彰 先生**

東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 眼科 教授

ついに臨床実装された、 眼科初の遺伝学的検査と 遺伝子治療

IRD遺伝学的検査の現状

演者 **前田 亜希子 先生**

神戸市立 神戸アイセンター病院
研究センター 副センター長

IRDに対する遺伝子治療

演者 **平見 恭彦 先生**

神戸市立 神戸アイセンター病院
副院長

共催：ノバルティス ファーマ株式会社／シスメックス株式会社

TS3

第71回日本臨床視覚電気生理学会

ティータイム セミナー 3

日時

2024年 **10月13日** (日)
15:05 ～ 15:35

場所

東京慈恵会医科大学 大学1号館
〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8

演題

「NMOSDの診断と治療」

座長

澤村 裕正 先生

帝京大学医学部 眼科学講座 准教授

演者

小松 鉄平 先生

東京慈恵会医科大学 内科学講座 脳神経内科 講師

ご参加
事前登録

第71回日本臨床視覚電気生理学会への参加には、参加登録が必要です。
9月16日(月)まで、早期参加登録料金で登録いただけます。

参加登録ページ



共催：第71回日本臨床視覚電気生理学会 / 田辺三菱製薬株式会社

共催：田辺三菱製薬株式会社

Blank page with horizontal dashed lines for writing.

著者索引(五十音順)

発表演者：太字

A

Arno Gavin O2-3

M

Michalis Georgiou O2-3

Michel Michaelides O2-3

P

Pontikos Nikolas O2-3

Q

Quentin Davis O5-4

あ

浅沼 一成 **IL**
荒井 実奈 O1-4
安藤 亮 **S3-1**, O3-2

い

飯田 知弘 **ES**
井川 佑郎 **O1-1**, O2-1, O3-4
石井 宏和 O1-1
石田 晋 O3-2
一戸 寛 O1-6
伊藤 逸毅 O5-3, O5-5, O5-6
井岡 大河 O4-6
岩田 岳 **SL**

う

上田 伊代 O5-6
上野 真治 **S3-2**, O1-6, O3-3
牛田 宏昭 O4-6
内山 恵理子 O5-1

お

大石 悠篤 **O2-5**
大島 みなみ **O2-2**
太田 淳也 O4-6
奥出 祥代 O3-5

か

加島 悠然 O5-4
桂 義親 O1-4
加藤 久美子 O3-3, O5-1, **O5-4**
亀谷 修平 O2-6
萱澤 真梨子 O4-2
川島 弘彦 O4-4
神田 敦宏 O3-2
菅野 順二 O1-1, O1-3

き

菊池 健二郎 **TS2**
木下 将良 **O4-5**

く

日下 俊次 O4-2
楠原 仙太郎 **S3-4**, O1-4
國吉 一樹 **S1-2**, O4-2
久保 朗子 O5-1
倉田 健太郎 O2-5
栗本 康夫 O4-1, O4-3

こ

高 丹 O2-4
後藤 健介 O4-6
小松 佳代子 O2-3
小松 鉄平 **TS3**
小南 太郎 **S2-1**, **O4-6**
小柳 俊人 O4-6
近藤 寛之 O2-6
近藤 峰生 **O3-3**, O5-1, O5-4, **TS1**
今野 聡美 O1-1, O1-3
權守 真奈 **O5-2**

さ

齋藤 航 **O3-2**
酒井 大輝 **O4-3**
作石 かおり **LS1-2**
櫻井 亮太 O5-6
佐藤 茂 O3-6
佐藤 光 O5-6
佐藤 美保 O2-5

し

篠田 啓 O1-1, O1-3, O2-1, O3-4
渋谷 雅之 O3-4
島田 佳明 O3-4, O5-3, O5-5, **O5-6**
庄司 拓平 O1-1, O1-3

す

須賀 晶子 **S2-4**
杉岡 孝二 O4-2
杉野 日彦 O4-2
鈴木 啓太 **O5-3**
鈴木 幸彦 O1-6

せ

芹澤 賢一 O1-4

た

高橋 彩 O4-2
高橋 政代 O4-3
高見 遥 O3-5
高山 理和 O2-5
橋 緑 O1-3, **O2-1**, O3-4
谷川 篤宏 O5-3, **O5-5**, O5-6
田村 佳菜子 **O4-2**

つ

土橋 尊志 O2-1
角田 和繁 O2-3, O4-4

て

田 聖花 **MS-1**

と

鳥居 薫子 **S2-3**, O2-5

な

中尾 新太郎 O2-2, O2-4, O3-1
永嶋 竜之介 O3-3, O5-4
中野 匡 O2-6, O3-5
中村 奈津子 **O4-1**
中村 誠 **O1-4**
夏目 啓吾 O4-6

に

西口 康二	O4-6
西田 幸二	O3-6
仁科 幸子	S1-1
西村 智治	O1-5

は

橋本 隆介	O1-2
馬場 隆之	O1-2
林 恒輝	O1-3
林 孝彰	O2-1, O2-6, O3-5, O4-2, LS1-1
林 信	O3-6
原 史拓	O2-2, O2-4, O3-1

ひ

比嘉 奈津貴	O2-6
日暮 憲道	O3-5
彦谷 明子	O2-5
平形 寿彬	O2-2, O2-4 , O3-1
平見 恭彦	O4-1, O4-3, LS2-2

ふ

深川 和己	MS-2
福田 昌彦	O4-2
藤波 芳	O2-3 , O4-4
藤波(横川) 優	O2-3
藤林 照太郎	O1-6
船戸 契	O4-2

ほ

堀田 喜裕	O2-5
堀口 正之	O5-3, O5-5, O5-6

ま

前田 亜希子	S2-2 , O4-1, O4-3, LS2-1
前田 忠郎	O4-3
前谷 奈津紀	O2-3
間瀬 陽子	O3-3, O5-1
町田 繁樹	O1-5
松井 良論	O5-1
松下 五佳	S1-4
松田 紘幸	O4-4
松原 央	O3-3, O5-1, O5-4
松本 惣一	O1-1, O1-3
万代 道子	O4-3

み

三浦 玄	O1-2
水元 啓太郎	O5-4
溝渕 圭	S1-3 , O2-6, O3-5, O4-2
三宅 翔太	O1-4
宮坂 洋輔	O2-1

む

虫明 聡太郎	O4-2
村上 晶	O2-4
村田 江理奈	O1-3

も

森 愛夢	O3-5
森本 壮	O3-6

や

柳井 亮二	S3-3
山澤 一樹	O4-4
山邊 佑樹	O1-6
山本 翠	O4-3
山本 素士	O2-3

よ

横田 聡	O4-1, O4-3
吉川 祐司	O1-1, O1-3
吉田 亜莉沙	O3-4

協賛団体・企業一覧(五十音順)

共催セミナー

アルフレッサ ファーマ株式会社
参天製薬株式会社
千寿製薬株式会社
田辺三菱製薬株式会社
中外製薬株式会社
ノバルティス ファーマ株式会社／
シスメックス株式会社
バイエル薬品株式会社

広 告

株式会社朝倉メガネ
エイエムオー・ジャパン株式会社
協和医科器械株式会社
株式会社栗原医療器械店
興和株式会社
参天製薬株式会社
千寿製薬株式会社
株式会社トーマコーポレーション
株式会社ニデック
日本アルコン株式会社
バイエル薬品株式会社
株式会社ユニハイト
株式会社リイツメディカル
わかもと製薬株式会社

企業展示

ジャパンフォーカス株式会社
株式会社トーマコーポレーション
日本アルコン株式会社
有限会社メイヨー

寄 付

株式会社オグラ
株式会社栗原医療器械店
千寿製薬株式会社
株式会社高田メガネ
公益社団法人東京都眼科医会
株式会社ニデック
HOYA 株式会社
株式会社ユニハイト
わかもと製薬株式会社

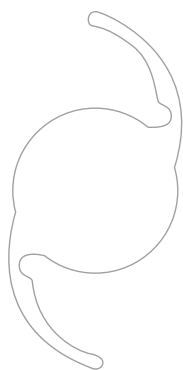
2024年9月4日現在

本学会の開催・運営にあたり、多くの皆さまからご協力をいただきました。
ここに御礼申し上げます。

第71回日本臨床視覚電気生理学会
会 長 林 孝彰



新しいコンセプトの
単焦点 IOL



TECNIS Eyhance® IOL

with TECNIS SIMPLICITY® Delivery System

OptiBlue®

販売名：テクニス アイハンス VB Simplicity
医療機器承認番号：30300BZX00084000



エイエムオー・ジャパン 株式会社

東京都千代田区西神田3丁目5番2号

© AMO Japan K.K. 2023

Johnson & Johnson VISION

PP2021CT4616
M886ADIB0-21Q20001

最初は、消耗品や備品のことで、
先月は、メンテナンスのことで、
今月は、最新機器搬入のことで、
先週は、スタッフ育成のことで、
今日は、独立開業のことで、
電話をいただいた。

人からいろいろ相談されるって、
やっぱりうれしい。

その願いに
応えることが、
私たちの
喜びです。

眼科分野のライフビジョンカンパニー



株式会社リッツメディカル 〒441-0105 愛知県豊川市伊奈町新屋279
tel 0533-72-5210 fax 0533-78-3120 www.ritz-med.co.jp



 **EYLEA® 8mg**
(aflibercept 114.3mg/mL, solution for injection)



新発売



眼科用VEGF[※]阻害剤

薬価基準収載

アイリーア® 8mg 硝子体内注射液 114.3mg/mL

EYLEA® 8mg solution for IVT inj. 114.3mg/mL [アフリベルセプト(遺伝子組換え)硝子体内注射液]

生物由来製品 劇薬 処方箋医薬品(注意—医師等の処方箋により使用すること)

※) VEGF: vascular endothelial growth factor(血管内皮増殖因子)

「効能又は効果」、「用法及び用量」、「禁忌を含む注意事項等情報」等は電子添文をご参照ください。



Bayer

製造販売元 [文献請求先及び問い合わせ先]

バイエル薬品株式会社

大阪市北区梅田2-4-9 〒530-0001

<https://pharma.bayer.jp>

[コンタクトセンター]

0120-106-398

<受付時間> 9:00~17:30(土日祝日・当社休日を除く)

Santen

発売元

参天製薬株式会社

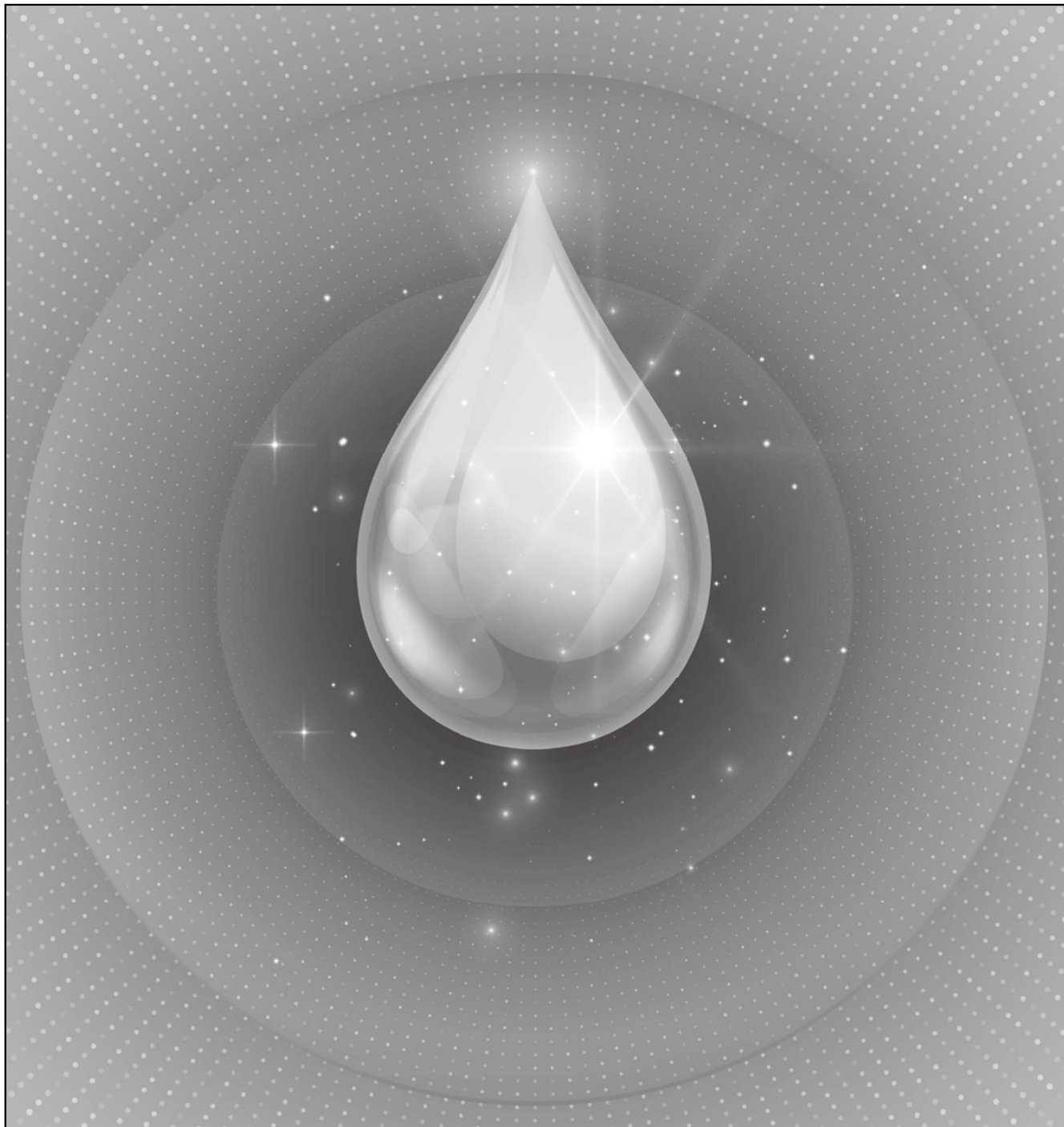
大阪市北区大深町4-20

文献請求先及び問い合わせ先

製品情報センター

(2024年4月作成)

PP-EYL_8mg-JP-0111-08-03



Rhoキナーゼ阻害薬 / α_2 作動薬配合剤
－緑内障・高眼圧症治療剤－

薬価基準収載

ガラアルファ[®] 配合点眼液

GLA-ALPHA[®] combination ophthalmic solution

〈リパスジル塩酸塩水和物・プリモニジン酒石酸塩配合点眼液〉

処方箋医薬品：注意－医師等の処方箋により使用すること

「効能又は効果」、「用法及び用量」、「禁忌を含む注意事項等情報」等については電子添文をご参照ください。



製造販売元(文献請求先及び問い合わせ先)

興和株式会社

東京都中央区日本橋本町三丁目4-14

2024年1月作成



新
発
売

JAPAN Quality

未 来 に 続 く 透 明 度



挿入器付後房レンズ

アバンシー™

YP-T3~T9

プリロード1P トーリック

販 売 名 : アバンシー プリロード 1P トーリック
モ デ ル 名 : YP-T3~T9
クラス分類 : 高度管理医療機器(クラスⅢ)
一般的名称 : 挿入器付後房レンズ
承 認 番 号 : 30400BZX00216000

製造販売元

興 和 株 式 會 社

東京都中央区日本橋本町三丁目4-14 URL : <https://www.kowa.co.jp>

2024年5月作成

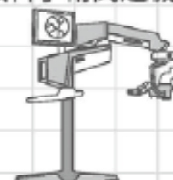
「ちゃんとよく視えます」

それは我々の喜びです

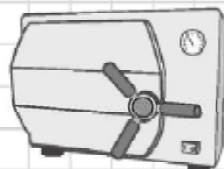
1975年の創業時より眼科医療専門商社として
多くのお得意様にご愛顧頂いております
心より感謝申し上げます
これからもご満足と安心がお届け出来る様に努
力してまいります

取扱商品・業務

■医療総合情報システム ■各社レセコン ■眼科検査機器 ■眼科手術関連機器 ■眼内レンズ各社



■滅菌装置各社



■無停電装置 (UPS)



■次亜塩素酸水生成機

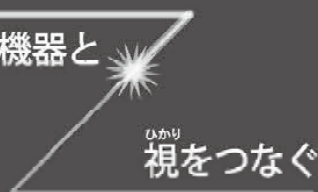


■新規ご開業支援



そのほか、眼科診療に関する事でしたら、お気軽にご相談下さい！

最新機器と



眼科医療機器総合商社

ユニ株式会社

ユニハイト

■東京営業所・東京事務所
豊島区高田3-21-2
電話03-6844-3735

■盛岡営業所

■秋田営業所

■神奈川営業所・本社
相模原市南区麻溝台7-19-19
電話042-749-3021

ユニハイト



URL <http://www.uni-hite.co.jp>

皮膚電極ERG HE-2000

ERG測定の新しいかたち

- ・シート型皮膚電極により ERG 測定可能
- ・電極は使い捨てタイプで、洗浄不要、感染対策にも配慮
- ・1度の検査で両眼記録
- ・国際臨床視覚電気生理学会が提唱する ISCEV-ERG 標準に準拠した検査が可能
- ・小型・軽量・ポータブル/タッチパネル操作
- ・Flash VEP 機能（オプション）搭載



株式会社 トーメーコーポレーション

〒451-0051 名古屋市西区則武新町二丁目11番33号
TEL(052)581-5321 FAX(052)581-5626 URL <http://www.tomey.co.jp>

メガネからロービジョンまで、培った技術と丁寧な相談で
見える感動を提供しています



四谷本店

四谷本店

営業時間 平日 10:00 ~ 19:00

土日 10:00 ~ 18:00

TEL : 03-3357-2251

✉ : info@asakuramegane.com

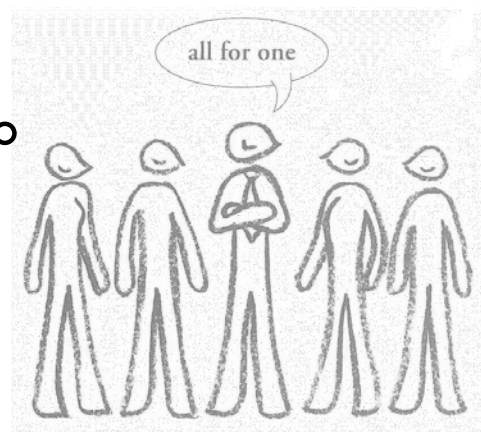


ロービジョンルーム



笑顔のために 私たちができること。

これからも患者さんやその家族の笑顔のために
そして医療従事者の皆様の笑顔のために
私達、協和医科ができることをテーマに
一步一步前進して参ります。



協和医科器械株式会社

FOR YOUR SMILE
KYOWA

静岡支店(本社) 〒422-8005
静岡県静岡市駿河区池田 156-2
TEL:054(655)6600 / FAX:054(265)7730

＜サービス拠点＞

静 岡：沼津／焼津／掛川／浜松
神奈川：横浜／関内／厚木
山 梨：甲府
愛 知：名古屋／小牧／豊橋／岡崎
岐 阜：岐阜

New Concept

新非球面構造が提供する新しい世界

ネックスロード

NSP-3

進化と継承

光軸方向への偏位が生じても
結像性能変化の少ない非球面構造を採用



販売名：ネックスロードNSP

 Eye & Health Care
株式会社 ニデック

本社／〒443-0038 愛知県蒲郡市拾石町前浜34番地14 TEL.0533-67-8840
営業拠点／札幌・仙台・埼玉・東京・千葉・横浜・蒲郡・金沢・京都・大阪・高松・広島・福岡
URL <https://www.nidek.co.jp> <東京営業課>TEL(03)5844-2631

機能性表示食品

オプティエイド[®] ML

OPTIAID[®] ML

ルテイン
Lutein

MACULAR

ルテインは、加齢により減少する
網膜の黄斑色素量を維持し、
色の濃淡を判別する視機能を
改善することが報告されています。

●届出番号：D145 ●機能性関与成分：ルテイン

1日摂取目安量(3粒)当たり 機能性関与成分の含有量 **ルテイン 20 mg**

食生活は、主食、主菜、副菜を基本に、食事のバランスを。

販売者



わかもと製薬株式会社
東京都中央区日本橋本町二丁目2番2号

本品は、事業者の責任において特定の保健の目的が期待できる旨を表示するものとして、消費者庁長官に届出されたものです。
ただし、特定保健用食品と異なり、消費者庁長官による個別審査を受けたものではありません。

医療従事者専用広告

2019.08.K



メディカル事業
(医療機器販売)



ライフケア事業
(介護・福祉機器販売・貸与)



For You オンラインストア



すべての人の健康・幸福のため
地域社会の医療・介護とともに

地域医療への貢献

つながる想い、広がるしあわせ。

【太田本社】 ☎373-8557 群馬県太田市清原町 4-6 TEL.0276-37-8181(代表)
【東京本社】 ☎103-0027 東京都中央区日本橋 3-9-1 日本橋三丁目スクエア 4 階 TEL.03-6665-6856

北関東販売支社

■ 太田支店 TEL.0276-55-1680	■ 川越支店 TEL.049-249-0400
■ 前橋支店 TEL.027-232-9691	■ 水戸支店 TEL.029-251-2161
■ 高崎支店 TEL.027-364-4141	■ 土浦支店 TEL.029-823-2161
■ 熊谷支店 TEL.048-530-5011	■ 宇都宮支店 TEL.028-660-5900

首都圏販売支社

■ さいたま支店 TEL.048-687-5210	■ 城東支店 TEL.03-5613-8088
■ 川口支店 TEL.048-764-8802	■ 八王子支店 TEL.042-686-0521
■ 東京中央支店 TEL.03-5802-6131	■ 立川支店 TEL.042-506-0251
■ 城南支店 TEL.03-6666-1815	■ 城西支店 TEL.03-5429-1400

信越販売支社

■ 新潟営業所 TEL.025-288-1140
■ 千葉支店 TEL.043-235-7631
■ 成田営業所 TEL.0476-37-8510
■ 柏営業所 TEL.04-7168-0134

ライフケア事業本部

■ ホームケアサポート営業部 TEL.0120-294-217
■ ホームメディカルサポート営業部 TEL.0120-294-205



つながる想い、広がるしあわせ。

物流センター

■ 太田ディストリビューションセンター MADRE TEL.0276-55-8995
■ 首都圏物流センター TEL.042-774-1950

Infusion
25

Infusion
25

Vacuum
650

Vacuum
650

Chandelier
20

Chandelier
20

Cut Rate
20000

驚きの経験を

眼科手術はアナログ顕微鏡を超えた
NGENUITY[®] ビジュアルシステムへ^{1,2}

CONSTELLATION[®] ビジョンシステム³とのリンク機能を有した
NGENUITY[®] 3D ビジュアルシステムをあなたの元へ

詳細はAlconの営業担当者にお問い合わせください。

適応症、禁忌および警告については、関連製品の添付文書、取扱説明書を参照してください。

1. NGENUITY[®] 3D ビジュアルシステム取扱説明書
2. Alcon data on File, TDOC-0055082, Assessment of Visual Attributes for NGENUITY System 1.0
3. CONSTELLATION[®] VISION SYSTEM 取扱説明書

販売名: NGENUITY[®] 3D ビジュアルシステム
医療機器届出番号: 13B1X00211000044
一般的名称: 顕微鏡付属品
特定保守管理医療機器 該当
販売名: コンステレーション ビジョンシステム
医療機器承認番号: 22200BZX00923000
一般的名称: 白内障・硝子体手術装置
特定保守管理医療機器 該当

アルコン・エクスペリエンス・アカデミー
眼科医療従事者向け、無料のeラーニングアカデミー

AEA
ALCON EXPERIENCE ACADEMY

ご登録はこちらから
<https://aea-japan.com/>





世界初、
目のかゆみ*に
1日1回のクリーム剤。

* 本剤の効能・効果「アレルギー性結膜炎」の
症状の一つです。

持続性・経眼瞼アレルギー性結膜炎治療剤

薬価基準収載

エピナスチン塩酸塩眼瞼クリーム

アレジオン[®] 眼瞼クリーム0.5%

ALESION[®] Eyelid Cream

新発売

2. 禁忌(次の患者には投与しないこと)

2.1 本剤の成分に対し過敏症の既往歴のある患者

4. 効能・効果 アレルギー性結膜炎

6. 用法・用量 通常、適量を1日1回上下眼瞼に塗布する。

8. 重要な基本的注意

8.1 本剤の使用により効果が認められない場合には、漫然と長期にわたり投与しないよう注意すること。

11. 副作用

次の副作用があらわれることがあるので、観察を十分に行い、異常が認められた場合には投与を中止するなど適切な処置を行うこと。

11.2 その他の副作用[※]

眼瞼そう痒症、眼瞼紅斑 ※0.1～5%未満のみ記載

14. 適用上の注意

14.1 薬剤交付時の注意

患者に対し以下の点に注意するよう指導すること。

- ・片眼あたり約30mg(目安として約1.3cm長)を指先に取り、眼周囲(上下眼瞼)に塗布すること。
- ・眼周囲(上下眼瞼)に塗布する製剤であるため、眼の中に入れて使用しないこと。眼に入った場合は、直ちに水で洗い流すこと。
- ・他の眼局所製剤(点眼剤、眼軟膏剤等)を併用する場合には、本剤を最後に使用することが望ましい。
- ・塗布直後の入浴・洗顔は避けること。

その他の注意事項等情報については電子添文をご参照ください。

2024年3月作成(第1版)

製造販売元

参天製薬株式会社

大阪市北区大深町4-20

文献請求先及び問い合わせ先 製品情報センター