

研究名：乳幼児の視覚難病の重症度に関する研究

1. 研究の目的

小児の重度視覚障害の約90%は0歳で発生します。中でも発病機序が不明で、治療手段が未確立な希少疾患で、長期療養を要する難病のレーバー先天盲（早発型網膜色素変性症）、黄斑ジストロフィ、前眼部形成異常、無虹彩症、小眼球及び眼症状を初発とする全身症候群の乳幼児の患者さんは、視覚情報の欠如が心身の発達に重大な影響を及ぼして、社会生活に支障をきたすこととなります。視覚発達の感受性のピークは生後2ヵ月～2歳のため、早期に視覚難病を診断し、保有視機能を評価して、有効な治療やリハビリテーションを行えるかどうか、患者さんの一生の障害の程度を大きく左右することとなります。

本研究は、乳幼児期における視覚難病の重症度及び視機能の予後を早期に評価する方法を検討して、今後のよりよい治療ケア介入の早期適応を図ることを目的としています。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：2002年4月～2023年9月に京都府立医科大学附属病院に受診した患者さんのうち、以下の条件に全て該当する方々
 - ・乳幼児期（0～2歳）に発症する視覚難病（前眼部形成異常、先天無虹彩、レーバー先天黒内障、早期発症網膜色素変性症、網膜分離症、その他の網膜ジストロフィ、早期発症黄斑ジストロフィ、小眼球）を両眼にもつ方々
 - ・0歳以上3歳未満に受診して診断および視覚評価を受けた方々
 - ・6歳以上まで経過観察して6～12歳で視機能検査を受けた方々
- ② 研究期間：2024年1月9日～2026年3月31日
- ③ 研究方法：診療カルテから眼科検査所見を後方視的に調べ、乳幼児期のさまざまな検査法による視覚評価を、6歳以降の視機能検査結果と比べて、早期評価に有効な検査法を検討いたします。新たにお問い合わせすることはありません。

3. 研究に用いる情報の種類

患者さんの検査年齢、疾患名、合併症（眼・全身）、以下の年齢における眼科検査結果：

0～2歳時：両眼開放下または良い眼の方の以下の結果

乳幼児の行動評価による視力検査（PL法、羞明や夜盲の症状）

網膜電図、視覚誘発電位、光干渉断層計所見、角膜や瞳孔の混濁形状所見

6～12歳時：良い眼の方の矯正視力、視野、羞明や夜盲の有無と程度

※ 患者さんの氏名など、本人を特定できる一切の個人情報には調査対象ではなく、個人情報は保守されます。

【外部への試料・情報の提供】

当院を含む各共同研究機関から国立成育医療研究センターへ上記情報をメールで送付し、更に詳しい解析を行う予定です。

提供の際、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科 診療部長 仁科幸子

提供開始予定日：2024年4月1日

4. 情報の公表

研究内容は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

また、研究班ホームページ <https://www.infant-intractable-eye-disease.com> にも掲載して公開する予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科

共同研究機関：京都府立医大眼科、三重大学眼科、浜松医大眼科

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、関連資料を閲覧することが出来ますのでお申し出下さい。

また検査結果が当該研究に用いられることについて、患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、2024年3月31日までに下記の連絡先までお申し出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

京都府立医科大学 眼科 教授 外園千恵

住所：京都市上京区河原町通広小路上る梶井町465

電話：075-251-5578 受付時間（平日9時～17時）

○研究責任者：

京都府立医科大学 眼科 教授 外園千恵

○研究担当者：

京都府立医科大学 眼科 助教 鎌田さや花