

## 網膜色素変性症

東京大学感覚・運動機能医学講座准教授

玉置 泰裕

(聞き手 池脇克則)

---

網膜色素変性症の経過、予後、日常生活の留意点、治療（ES細胞治療も含め）  
についてご教示ください。

<宮城県開業医>

---

**池脇** 玉置先生、網膜色素変性症は特定疾患に指定された難病ですが、いったい、日本でどのくらいの方がこの病気をお持ちなのか、基本的なところから教えてください。

**玉置** まず、この病気は網膜に異常をきたす遺伝性の進行性疾患です。具体的には、網膜を構成する細胞のうち、視細胞の光を受容したり、伝達する等の物を見るための基本的な機能に関与する遺伝子や、あるいは視細胞自体が生存、維持していくのに必要な遺伝子、これは単一ではなく、数十種類の原因遺伝子が今のところ報告されていますけれども、その遺伝子の異常が原因で起こる疾患です。

視細胞には錐体細胞と杆体細胞の2種類のものがありますが、主として杆体細胞のほうが変性、脱落をするとい

うことがまず起こります。

**池脇** 錐体細胞、杆体細胞、それぞれどういう役割なのでしょう。

**玉置** 錐体細胞は明所視と申しまして、明るいところで細かい形や色を弁別する、すなわち細かな文字を見たり、視力が1.0あるとかいうのは錐体細胞の働きで、杆体細胞は暗所視と申しまして、暗いところで、非常に感度は高いのだけれども、形のみを弁別するという働きです。したがって、この病気で最初に杆体細胞が障害されますと、夜盲が初発症状として起こることが非常に多く、それがさらに進行していきますと、視野の狭窄が起こる。病気がさらに進行して、錐体のほうも障害されますと、視力が障害されるという経過をたどるのが一般的です。

**池脇** 視力が障害されれば、患者さ

ん自身も病院に来られると思うのですけれども、夜盲というのはどうなのでしょう。患者さんはそのぐらいの症状で受診されるものなののでしょうか。

**玉置** 受診されるきっかけですけれども、むしろご自身で夜盲の段階で気がつかれて診断されるということは比較的少ないかと思います。ただ、視野障害の程度によりましては、非常に進行して視野の狭窄を伴うようになりますと、やはり日常生活に不自由を感じますので、それで受診されることもあります。けれども、先ほど申しましたように、これは遺伝性の疾患ですので、初期の場合は、どなたか血縁の方が診断されて、その家系調査を行った際に診断されるということもあります。

**池脇** 遺伝性疾患ということですが、どういうタイプの遺伝なのでしょう。

**玉置** 原因の遺伝子が、今わかっているだけで数十種類ありますので、遺伝形式も様々で、常染色体劣性遺伝ですとか、常染色体優性遺伝、あるいはX染色体劣性遺伝など、様々な形式をたどります。遺伝傾向がある方は約50%とされています。孤発例も少なくありません。最近では血族結婚の減少によりまして、孤発例が多くなっているという傾向が指摘されております。

**池脇** 比較的まれな疾患と考えてよろしいのでしょうか。

**玉置** 頻度としましては、約4,000～8,000人に1人とされております。

**池脇** 進行にも個人差が大きいようですが、原因遺伝子が何かということですが、進行のばらつきの原因なののでしょうか。

**玉置** そうですね。一番はそういうふう原因遺伝子が多様であるということが原因ですけれども、家系内の発症であったとしても進行度や重症度が違うということもあります。一般的には、10代で夜盲を自覚されるようになって、それがだんだん視野狭窄、視力障害と進んで、50代で高度な視力障害に陥るといことが多くありますけれども、逆に30～40代ぐらいで健診等で初めて診断されて、生涯にわたってそれほど不自由なく過ごされるという方も少なくありませんので、この病気だと診断されたからといって、必ず失明してしまうということではないということです。

**池脇** 診断に関しては、眼科専門医にゆだねられるわけですが、どのようにして診断されるのでしょうか。

**玉置** これは厚生労働省の特定疾患ということで、診断基準というものがあります。決められているのですけれども、要点を申し上げますと、6つの基準がありまして、1つ目は進行性の病変である。2つ目は、自覚症状、先ほど申し上げた夜盲、視野狭窄、視力低下の1つ以上。3つ目は眼底所見として、特徴的な網膜血管狭小化ですとか、骨小体様色素沈着等、幾つかあるのですが、そ

のうちの2つ以上。4つ目が網膜電図という検査で振幅が低下または消失している。5つ目が蛍光眼底造影という造影検査による過蛍光という特徴的な所見。6つ目は炎症性や続発性のものを除外するというので、それらすべてを満たすものを特定疾患としてこの病気と診断することになっております。

**池脇** 質問では、日常生活でどう注意したらいいかということで、治療法とも関係してくるのですが、いかがでしょうか。

**玉置** 日常生活の注意点として、この病気の特徴は、初期には夜盲や視野狭窄が症状として出るけれども、視力は障害されていないという状態が比較的長く続きます。

**池脇** 錐体細胞が比較的保持されるからということですね。

**玉置** はい。そうしますと、視力は非常に良好ですので、例えば車の運転免許は視力だけで免許の更新基準が決められておりますので、車の免許は視力検査で更新できるのだけれども、視野が狭かったり、特に夜間の運転は夜盲がございまして、車の運転には注意が必要であるということになります。

**池脇** 光が病気を進行させるというようなことはないのでしょうか。

**玉置** 一般的に、日常生活の光もあるのですが、特に注意が必要なのは、病気の合併症で、例えば白内障になったようなときに、これは若くし

て白内障を起こしやすい病気ですので、手術の適応にはなるのですが、手術に際しては、手術の顕微鏡の光のような非常に強い光を短時間で浴びることによって、この病気自体が進行してしまわないように、注意して手術をするということが必要になります。

**池脇** 今お聞きしたのは、遮光眼鏡をかけると聞いたことがあるものですか、できるだけ光は避けたほうがいいのかなと思ひまして。

**玉置** 日常生活におきましても、強い光が当たるのを避けるということは、羞明感等を防ぎ、見やすいということにもつながりますので、遮光眼鏡等を使うということが一般的に行われております。

**池脇** 治療については根本的な治療法はないのだろうと思いますが、ビタミンA治療はどうなのでしょう。

**玉置** 治療としての根本的な治療法は今のところ残念ながらありません。補助的な、進行を少しでも遅らせる試みとして、今おっしゃったビタミンAの内服ですとか、そのほかにも暗順応改善薬、あるいは循環改善薬等の投与が現実に試みられているのですが、効果としては残念ながら科学的に確実に立証されたものではありません。

**池脇** 最後に、最新の治療法ということに関してはどうでしょうか。

**玉置** この病気は、今までは根本的な治療法がなかったのですが、

最近になりまして幾つかの新しい治療法が研究されております。主なものでも遺伝子治療、神経保護療法、人工網膜、再生医療の4つがあります。

遺伝子治療については、欧米でこの病気の類縁疾患に対して正常な遺伝子を導入するという臨床試験が少数例行われて、今後さらに検討は必要ですけれども、一定の効果が得られたという中間報告がなされています。

神経保護療法としましては、神経保護因子を目の中で徐放するカプセルを

留置して効果を見る試験が行われたり、あるいは人工網膜に関しましても、1990年代から臨床試験が徐々に始まっております。

再生医療につきましては、ES細胞、iPS細胞を用いまして、健常な視細胞を作って移植するというコンセプトで、様々な動物実験が行われており、今後の発展、臨床応用が待たれるという段階です。

**池脇** どうもありがとうございました。