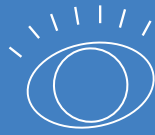


網膜



色素変性 ってなに？

自分や家族の病気について正しい知識を持つことはとても重要です。網膜色素変性またはその疑いと診断された方と、そのご家族のために、この冊子をお使いください。

ただし、網膜色素変性には多くのタイプがあり、個人差も大きく、この冊子だけで病気のすべてを知ることはできません。また眼科医の診察を受けることの重要性に代わるものではありません。わからないことがあれば、お近くの眼科医にご相談ください。

私たち日本網膜色素変性症協会(JRPS)もお手伝いします。



① 網膜色素変性ってなに？

どんな病気なの？

私たちの眼の奥には**網膜**（もうまく）という、光を感じる膜があります。網膜には多くの**神経細胞**が網の目のように層をつくっていてネットワークを形成しています。

そのなかでも、**視細胞**が光を電気の信号に変えて、他の神経細胞に伝えています。つまり、この視細胞が物を見るうえで欠かせない神経細胞です。

視細胞には、明るい場所で細かなものを見るときに働く**錐体**（すいたい）細胞と、暗い場所と周辺の視野で働く**杆体**（かんだい）細胞という細胞があります。眼底の中心の**黄斑**（おうはん）部には錐体細胞が密集しています。**網膜色素変性**では、遺伝子の異常により、**杆体細胞**の働きが弱くなります。

どんな細胞が冒されていくの？

網膜色素変性では、遺伝子の異常があるために、生まれつき杆体細胞の働きが弱くなっています。そして、成長とともにゆっくりと杆体細胞は消えていき、ついで、錐体細胞の働きも落ちていきます。

杆体細胞には、**ロドプシン**というタンパク質（視物質）があり、このロドプシンに光が当たると化学的な反応が起きて、電気信号が生じます。多く

の網膜色素変性では、この一連の反応にかかわる遺伝子に異常が見られます。

また、視細胞の働きを支える網膜色素上皮細胞に異常がある場合もあります。

図 1 眼球の構造

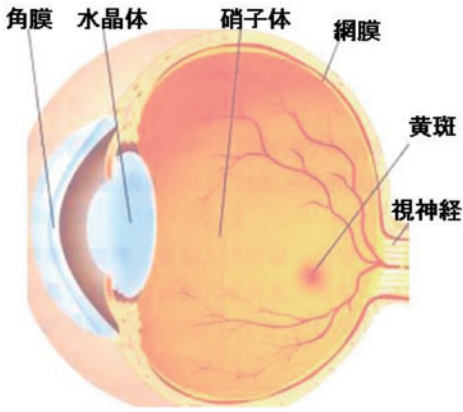
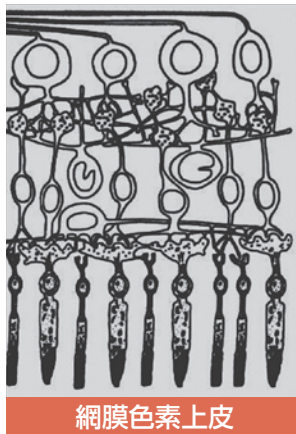
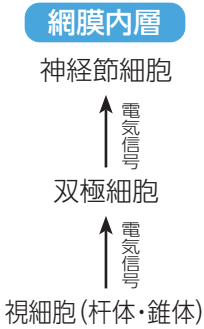


図 2 網膜の構造





網膜色素変性の頻度は？

我が国では、4,000 人から 8,000 人に一人の確率で現れると言われていています。最近の失明原因の統計では、緑内障に続く 2 番目に位置しています。3 番目に多いのは糖尿病網膜症です。

4 番目に多いのは加齢黄斑変性ですが、同じ変性という文字がつくものの、網膜色素変性とはまったく異なる病気です。





最初の症状は？

薄暗い時なんとなく見えにくくなる、あるいは、暗い所に入ると目が慣れるのに時間がかかるというのが、最初の症状、**夜盲**（やもう）です。しかし、自分では夜盲だと気づかないこともあります。夕方は物につまずきやすくなるなどの行動から推測することができます。

病気が進むと、**少しずつ周辺の視野が狭くなります**。物につまずきやすい、階段を踏み外しそうになる、人ごみで他人にぶつかりそうになる、などの症状が現れます。

また、明るい光がまぶしくて見えにくくなる**羞明**（しゅうめい）が現れる場合も少なくありません。この病気は一般には、両方の眼に症状が現れ、同じよう進行していきます。左右の眼の症状に差は通常ありません。



病気の進行の速さは？

網膜色素変性は**進行性の病気**です。しかし、進行する速さは人によって大きく異なります。

若い頃からかなり進行する方がいる一方で、70歳になっても見る機能が十分保たれている方も大勢います。一般には、10年単位でゆっくりと進行していく場合が多く、必ずしも、「**網膜色素変性＝失明**」ではありません。

また、生後すぐ重度に障害されるレーベル先天盲というタイプもごくわずかですが存在します。




すぐに失明してしまうの？

急に失明する病気ではありません。白内障や黄斑のむくみ（黄斑浮腫）が合併すると視力がさらに下がりますが、このような場合には別の治療が可能です。



進学や職業の制限は？

網膜色素変性だからといって、多くの大学や専門学校への**進路に制限はありません**。職業や国家資格も同様です。



結婚はできるの？

もちろん、**結婚や出産をすることはできます**。大勢の患者さんが結婚し、子どもを授かり幸せに暮らしています。



網膜色素変性の合併症は？

網膜色素変性には白内障と黄斑浮腫が合併することがあります。

●白内障

白内障は水晶体がにごる病気です。年をとると誰にでも生じますが、網膜色素変性では、比較的若い時期から生じることがあります。特に水晶体の中央部に濁りが生じるために視力低下の原因になることがあります。視力低下が、網膜色素変性の進行によるものか、あるいは白内障によるものかは自覚症状だけでは区別できませんから定期受診してください。

白内障手術の時期の判断は、眼科医でも迷うことがあります。このような場合には、網膜色素変性の診療に慣れた医療機関に相談してください。

手術そのものは一般的な白内障手術と同様ですが、網膜を保護するために黄色い眼内レンズ使用が奨励されています。

●黄斑浮腫

黄斑浮腫とは眼底の中心である黄斑部がむくみ、腫れることです。視力低下の原因になります。点眼や内服などの薬剤で治療します。



子どもへの遺伝の可能性は？

子どもに遺伝することはあります。しかし、子どもは天の恵みなので、家系にこの病気の人がいるから子どもをつくっていけないという医学的見解も倫理上の問題もありません。遺伝する確率はある程度は事前に予測が可能です。専門の遺伝カウンセラーへご相談ください。

なお現在はまだ、早期発見が治療につながる段階ではないので、小さなお子さんに**検査を受けさせるかどうかは、慎重に判断すべき**です。例えば、将来の職業の選択を具体的に考える時期が来たら検査してはどうでしょうか。



進行中の治療法の研究は？

実験動物や細胞レベルでは毎年さまざまな研究成果が報告されています。しかし最も進んだ研究でも、臨床試験の段階であり、正式に認可された治療法はありません。

治療法開発の戦略は、①**遺伝子治療**、②**網膜神経保護**、③**網膜の再生・移植**、④**人工網膜**、に分けられ、それぞれ全世界で盛んに行われています。特に最近では、多くの研究が臨床試験の段階まで進んでおり、その成果が期待されます。

2 網膜色素変性の遺伝のしくみは？

原因となる遺伝子とは？

網膜色素変性の原因となる遺伝子は数多く、2022年までに約70個の遺伝子に原因となるバリエーションが発見され、その数は日々増え続けています。

一般に遺伝子は体の細胞の中の染色体の中に存在します。染色体には、性別を決定する性染色体(X染色体、Y染色体)とそれ以外の常染色体があり、全部で23対46本存在し、両親から一組ずつ受け継ぎます。そして、そのどちらかに病気の遺伝子があれば発症する遺伝を**顕性(優性)遺伝**、両方にあると発症する場合を**潜性(劣性)遺伝**と呼びます。

どんな遺伝形式があるの？

網膜色素変性の遺伝形式には、**常染色体顕性遺伝**、**常染色体潜性遺伝**、**X連鎖性遺伝**があります。

我が国では、常染色体顕性17%、常染色体潜性25%、X連鎖性2%と報告されていて、遺伝形式が不明な孤発例が最も多く存在します。なお**遺伝形式の判定には専門的知識が必要**であり、遺伝カウンセラーへの相談をお勧めします。



●孤発例

家族歴がない、すなわち血縁者に同じような病気の人がおらず、遺伝性が確認されない場合です。日本では最も多いタイプですが、家族歴を詳しく調査すれば遺伝形式が判明する可能性があります。

●常染色体顕性(優性) 遺伝 (図 3a)

患者の両親のどちらかが患者で、子どもそれぞれに 50%の確率で遺伝します。

世代を縦に連続して患者が現れますが、世代を飛び越えて発症することもあります。

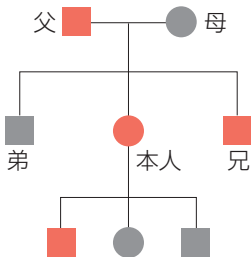
●常染色体潜性(劣性) 遺伝 (図 3b)

患者の両親のどちらも病気の遺伝子を持つが発症しない保因者の場合で、子どもそれぞれに 25%の確率で遺伝します。親が近親婚である場合に多く見られます。

世代を縦に連続して患者が現れることはなく、むしろ兄弟姉妹の中に発症します。

図 3a 常染色体顕性 (優性) 遺伝

〈家系図〉



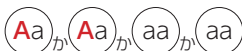
■● 赤が発症

- ・子どもは 50%の確率で発症し、男女比は同じ。

まず、常染色体の場合。



子どもの遺伝子のタイプ:
組み合わせで 4 種



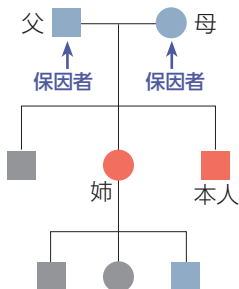
Aa の場合に発症するのが顕性 (優性) 遺伝。

A : 変異を有する遺伝子
a : 正常の遺伝子

図 3b 常染色体潜性 (劣性) 遺伝

- ・保因者同士が結婚の場合

〈家系図〉



■● 赤が発症



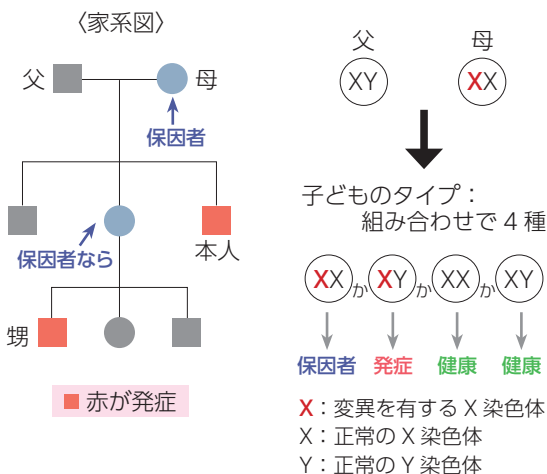
子どもの遺伝子のタイプ:
組み合わせで 4 種



保因者 健康 保因者 発症

A : 正常の遺伝子
a : 変異を有する遺伝子

図 3c X連鎖性遺伝



- ・ 母が保因者なら男児の50%は発症し、女児の50%は保因者になる。
- ・ 保因者は通常発症しない

● X連鎖性遺伝 (図3c)

性別を決定するX染色体に原因遺伝子があり、女性が保因者となって家系内の男性に発症します。保因者女性から生まれた男児は50%の確率で発症、50%は正常です。女児は50%が保因者、50%は正常です。

実際の遺伝は、以上の法則のように単純ではなく、「浸透率」といって遺伝子発現の強さによって病気が出ない場合があります。また二遺伝子性遺伝という2種類の遺伝子の組み合わせで生じる場合もあります。

3 診断に必要な検査は？

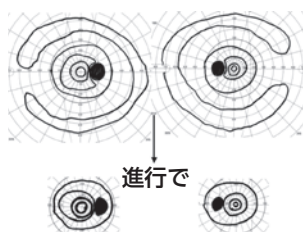
どんな検査が必要なの？

眼科では主に次のような検査を行います。

- ①**視力検査**：眼科検査の第一歩です。眼鏡装用で矯正視力が改善する場合など眼鏡作成の助言も可能です。
- ②**眼圧検査**：緑内障のスクリーニングです。網膜色素変性とは直接関係はありませんが、我が国では非常に多い眼疾患なので、偶然に伴う場合もあり、その際は治療が可能です。
- ③**細隙灯顕微鏡検査**：この検査により、白内障の有無を確認します。
- ④**眼底検査**：この検査により網膜色素変性の程度が判ります。黄斑浮腫の合併や網膜血管の状態も判ります。前述の緑内障では視神経乳頭が異常になるので、緑内障が生じてないことの確認にも繋がります。
- ⑤**視野検査**：本疾患では最も重要な検査で、見える範囲を調べます。進行度を把握するために定期的に行います (図 4)。

図 4

網膜色素変性の視野



⑥**網膜電図 (ERG)**：網膜に光が当たると電気の信号が生じ、脳に伝わります。この電気の信号を調べる検査で、網膜色素変性の診断を確定するのに欠かせません。網膜色素変性では、この反応がとても弱くなります。麻酔の目薬をつけた後に、角膜に電極をのせ、光を当てます (図5)。

図5 網膜電図 (ERG)

全視野シングルフラッシュ ERG

正常型



消失型



応答が得られない

⑦**眼底自発蛍光検査**：この検査により、網膜色素上皮細胞の機能異常や萎縮の範囲を確認することができます。

⑧**光干渉断層計 (OCT)**：網膜の中心の黄斑部の断面を調べます。普通の眼底検査では判らない細かな変化を発見できます。

網膜色素変性では、定期的な受診が重要です。本疾患は進行度が様々なので、進行のスピードを確認したり、あるいは白内障などの合併症の確認のために定期的な受診を欠かさないようにしましょう。

4 自分たちは何をしたらいいの？

将来に備えて準備すべきことは？

日常生活に不自由を感じたら、ロービジョンケアを受けましょう。また、進行の程度を把握するために、定期的に眼科で検査を受けてください。

ロービジョンケアとは？

視機能が障害され、その回復が困難になってしまった場合、通常の眼鏡では視力が向上せず、社会活動が妨げられる場合でも、従来からの方法や最新のテクノロジーを駆使し、残った視機能を最大限活用する手段を一緒に探すこと、道具やその情報を提供し、より良い工夫を探していく、そのような眼科外来での指導を含めた患者ケアのことです。ロービジョンとは低視力のことです。

ロービジョン用に開発されたモニターを使った拡大読書器やタブレット、遠くを見やすくするための単眼鏡、コントラストの強めの本や図、触れば判断しやすい点眼瓶や包丁までの日常生活用品など、実に多くの補助具を紹介します。また網膜色素変性の患者さんは、まぶしさが和らぐことで見やすくなりますので、遮光眼鏡の処方もします。

なおロービジョンケアを行っている眼科は限られていますので、かかりつけの眼科医にお尋ねください。



運動は？車の運転は？

運動はまったく問題ありません。また、ある程度進行していても、日本の法律上は、眼鏡あるいはコンタクトレンズ使用により 0.7 以上の矯正視力があれば、免許の取得はもちろん、更新も可能です。

しかし視野狭窄や夜盲があるのでなるべく**運転は控えたほうが賢明**と言えます。

特に業務上の運転や大型二種などの特殊な免許の場合には、雇用会社や保険会社に事前に確認すべきです。**かかりつけ眼科でも相談可能**です。外来でよく質問される事項の一つです。



網膜色素変性に良い食べ物は？

カロチンを含む物、ドコサヘキサエン酸 (DHA) を含む物、あるいはブルーベリーが良い、などいろいろな考えがありますが、科学的なデータに乏しいのが現状です。

また、逆に網膜色素変性に良くない食べ物というの也没有。

バランスのとれた食事で健康な生活を送ることが重要です。



サプリメントやビタミンの効果は？

従来からアダプチノールやビタミン剤の内服などが行われていますが、残念ながら効果を示すデータはありません。

「目に良い」と宣伝するサプリメントやビタミンがたくさんあります。しかしそのほとんどは**効果が不確か**です。

ルテインは加齢黄斑変性の進行を遅くするとされていますが、網膜色素変性とはまったく違う病気であり、網膜色素変性での効果は調べられていません。

またビタミンの中には過剰摂取により健康障害を引き起こすことがあり、注意が必要です。



アルコールやタバコはだめ？

コーヒーを含め、**嗜好品がいけないということはありません**。赤ワインや焼酎など、どの種類のアルコールならば良いなどということもありません。いくら飲んでも良いとか吸っても良いということではなく、体に悪くない範囲を守るべきでしょう。



映画やテレビは？ 3D 画像は？ パソコンは？

まったく問題ありません。コンピューターはロービジョンの人を支援するプログラムがいろいろ備わっており、むしろ積極的に活用することをお勧めします。



どんなところで支援してくれるの？

世界各地で網膜色素変性やその類縁疾患の患者を支援する活動が行われています。日本では、1994年に**日本網膜色素変性症協会**（JRPS）が発足し、患者、支援者、学術研究者が三位一体となって、治療法の確立とQOLの向上を目指しています。また、全国の地域で、**保健所や支援団体**が支援活動を行っています。



5 公的な支援制度は？



医療費の助成は？

網膜色素変性症の診断基準に該当すると、特定医療費（指定難病）受給者証が交付され医療費助成の対象になります。また、視力と視野が身体障害認定基準に該当すると身体障害者手帳の交付を受けることができます。身体障害者手帳の障害等級が1・2級になった場合は、重度障害者医療費助成制度の対象となります。詳しくは医師または障害福祉の担当窓口にお尋ねください。

指定難病医療費受給の申請手続きは？

網膜色素変性症と診断されたら住居地を管轄する保健所で認定申請に必要な書類を受け取り、医師に臨床調査個人票を記入してもらい、必要な書類を添えて保健所に提出します。審査に通ると**特定医療費（指定難病）受給者証**が交付されます。

眼科や薬局で受給者証を提示すると医療費が助成されます（所得に応じた1ヵ月の自己負担額があります。管理表に金額を記入してもらいます）。助成を受けられるのは都道府県に登録された指定医療機関のみです。

重度障害者医療費助成とは？

身体障害者手帳の障害程度等級が各自治体で定めた等級（概ね1・2級）に該当する方は、**重度障害者医療費助成**として、保険診療による医療費の自己負担分が助成されます（自治体によって一部負担金がある場合があります）。ただし、保険診療以外の医療費及び入院時食事代などは助成の対象となりません。

更正医療とは？

自立支援医療（更生医療）は、身体障害者福祉法第4条に規定する身体障害者で、白内障手術など、障害を除去・軽減する手術等の治療によって確実に効果が期待できるものに対して提供される、更生のために必要な自立支援医療費の支給を行うものです。



医療費助成以外の公的サービス利用は？

2013年4月から、障害者総合支援法による障害福祉サービス等の利用には、従来の身体障害者手帳取得者に加え、難病患者等で症状の変化などにより**手帳の取得ができないが一定の障害がある方も対象**となりました。網膜色素変性や加齢黄斑変性なども対象となる難病疾患に含まれています。

障害福祉サービス等の利用には、市区町村窓口にてサービス費の支給申請を行い、必要と認められたサービスが利用できます。

障害福祉サービス等の内容は？

日常生活用具（拡大読書器、音声時計など）の給付、補装具（遮光眼鏡、白杖など）の支給、生活訓練、歩行訓練、同行援護（外出時のガイドヘルプ）、ホームヘルプなどのサービスが利用できます。詳しくは各市区町村窓口にお問い合わせください。

障害年金とは？

障害の程度が厚生労働省が定めた認定基準に該当すれば障害年金を受給できる可能性があります（障害者手帳の等級とは一致しません）。受給のためには障害の程度が該当するほかに、初診日の特定や保険料の納付要件等を満たす必要があります。市区町村役場の国民年金課またはお近くの年金事務所で相談できます。

1996年6月1日 改訂版第1刷 発行
2013年4月1日 改訂2版第1刷 発行
2018年5月14日 改訂3版第1刷 発行
2022年11月1日 改訂4版第1刷 発行

発行・お問い合わせ先

日本網膜色素変性症協会

(JRPS: Japanese Retinitis Pigmentosa Society)

〒102-0072

東京都千代田区飯田橋 2-4-10 加島ビル 3階

TEL : 03-6261-0321

FAX : 03-6268-9308

E-mail : info@jrps.org

URL : <https://www.jrps.org>

©2022 Japanese Retinitis Pigmentosa Society

定価 300円