

遺伝性網膜ジストロフィ (IRD) の おはなし

～遺伝学的検査について～



はじめに

この冊子は、遺伝性網膜ジストロフィの患者さんとそのご家族に、病気への理解を深めるための参考としていただくために作成しました。特に、保険診療で受けることができるようになった遺伝学的検査についてご紹介しています。遺伝性の眼の病気をもつ患者さんとそのご家族が、より良い医療や支援を受けるための一助となれば幸いです。

監修者ご略歴

近藤 峰生 (こんどう みねお)

三重大学大学院医学系研究科・医学部 眼科学

1991年 金沢大学医学部卒業

1992年 名古屋大学眼科学教室

1999年 ミシガン大学眼科留学

2006年 名古屋大学医学部眼科 准教授

2011年 三重大学医学部眼科 教授

〈協力〉

神戸市立アイセンター病院

研究センター副センター長 前田亜希子

認定遺伝カウンセラー 浦川 優作、吉田 晶子、稲葉 慧

公益社団法人 NEXT VISION

目 次

1. 医療・支援体制	3
2. 遺伝性網膜ジストロフィと遺伝	4
1) 遺伝性網膜ジストロフィとは	4
2) 遺伝について	5
3) 遺伝学的検査について	7
3. 遺伝カウンセリング	11
4. 原因遺伝子に合わせた治療の研究	12
5. ロービジョンケア	13
6. 公的支援	14



1. 医療・支援体制

遺伝性網膜ジストロフィ (Inherited Retinal Dystrophy: IRD) の患者さんは、病院での診察や治療、遺伝カウンセリング、ロービジョンケアを受けることができます。さらに、RPE65遺伝子変異によるIRDを疑われる患者さんは、原因を調べる遺伝学的検査が保険診療で受けられるようになりました。この検査を受けることで、患者さん個人により適した医療や支援に繋がる可能性があります。



2. 遺伝性網膜ジストロフィと遺伝

1) 遺伝性網膜ジストロフィとは

生まれつきもつ遺伝子の変化が原因で発症する遺伝性の眼の病気です。『遺伝性網膜ジストロフィ』は複数の病気の総称です。最も多いものが網膜色素変性で、日本では約2～3万人の患者さんがいるとされています。

遺伝性網膜ジストロフィに含まれる疾患

- 網膜色素変性
 - スターガルト病
 - 黄斑ジストロフィ
 - クリスタリン網膜症
 - コロイデレミア
 - アッシャー症候群
- など

遺伝性網膜ジストロフィの主な症状

- 夜盲（やもう）… 暗いところでものが見にくい。
- 視野狭窄（しやきょうさく）… 視野が狭くなる。
- 視力低下
- 羞明（しゅうめい）… 日常の生活環境で眩しく感じる。

症状は個人差がありますが、ゆっくり進行する病気です。また、必ず失明に至るわけではありません。

2. 遺伝性網膜ジストロフィと遺伝

2) 遺伝について

● 遺伝性網膜ジストロフィは遺伝する？

遺伝性網膜ジストロフィは遺伝性の病気ですが、必ずしも病気が受け継がれるとは限りません。どの程度の確率で病気が遺伝するかは、原因遺伝子によって異なります。

● 代表的な遺伝形式

・常染色体顕性（優性）遺伝

50%の確率で子どもに病気が受け継がれます。

・常染色体潜性（劣性）遺伝

きょうだいで同じ病気の方がいる場合がありますが、子どもで同じ症状がおこる可能性は低いとされています（近親婚除く）。

・X連鎖性遺伝

男性では典型的な症状が出ますが、女性では症状に幅があります。父から男性の子どもへは受け継がれません。

● 私はどのタイプ？

遺伝形式は家族歴からある程度推測できる場合もありますが、ご家族の状況からどの遺伝形式かを判断することが難しい場合も少なくありません。確定するためには原因遺伝子の特定が必要です。

ご家族ごとに状況が異なりますので、遺伝カウンセリングで正確な情報を確認してください。



2. 遺伝性網膜ジストロフィと遺伝

3) 遺伝学的検査について

遺伝学的検査の結果が

- 正確な診断
- 遺伝カウンセリング
- 将来の治療

などに活かせる可能性があります。

● 遺伝学的検査とは？

遺伝性疾患の原因となる遺伝子を調べる検査です。複数の遺伝子を同時に調べる検査を「遺伝子パネル検査」と呼ぶこともあります。

● 方法は？

採血を行い、検査します。



● 検査の目的

遺伝性網膜ジストロフィの原因となる遺伝子は約300種類ほどあります。そのため、同じ病名でも病気を発症する原因遺伝子は患者さんによって異なります。

遺伝学的検査は、患者さんの原因遺伝子を特定することを目的として行われます。

● 検査の限界

遺伝学的検査ではすべての原因遺伝子を調べることができないため、必ず原因がはっきりわかるとは限りません。

原因遺伝子が見つからなかった場合でも必ずしも遺伝性網膜ジストロフィではないといえないので、注意が必要です。

● 新しい検査

2023年にRPE65遺伝子変異による遺伝性網膜ジストロフィを対象とした検査、「遺伝子パネル検査」の保険診療が始まりました。

2. 遺伝性網膜ジストロフィと遺伝

● 遺伝子パネル検査の流れ

本検査は、関連学会が作成した検査運用指針に従い、実施される必要があります。

Step 1 主治医からの検査説明と遺伝カウンセリング

主治医から検査の説明を受け、内容を十分に理解した上で検査を受ける場合は同意書にサインします。未成年の患者さんが検査を受けられる際には、親の同意が必要になります。また、検査の前後で遺伝カウンセリングを受けることをおすすめします。



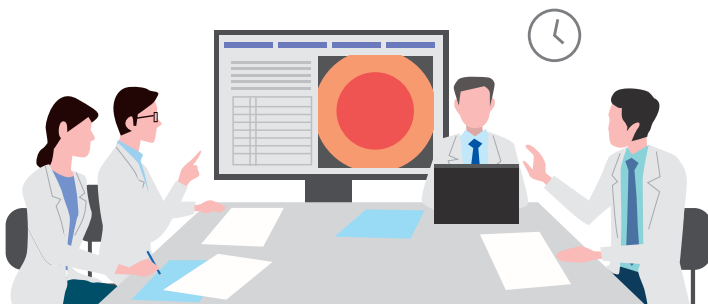
Step 2 検体採取と解析

採血を行い、検査を実施する国内の検査会社へ送付・解析をします。

検査会社へ送る患者さんの情報や検査結果などは、個人情報保護法に従って、適切に取り扱われます。

Step 3 検査結果の検討

遺伝子解析結果が届くと、専門家による検討会が行われます。病気の原因となる遺伝子変化の有無や遺伝子の特徴をふまえた今後の方針を検討します。



Step 4 検査結果の説明

検討会による議論の結果が主治医に伝えられ、個人に合った的確な遺伝カウンセリング、治療計画、ロービジョンケアのための情報が提供されます。



3. 遺伝カウンセリング

● 何をするの？

- 遺伝や遺伝学的検査について、わかりやすく情報を提供
- 遺伝的な要因を検討するための家族歴や病歴の確認
- 遺伝学的検査を受けるかどうかについての相談
- 遺伝学的検査の結果の説明や今後についての相談

● どんな方が対象？

- 遺伝に関わる悩みや不安、疑問などを持たれている方
- 遺伝学的検査を検討されている方
- 患者さんだけでなく、そのご家族も対象です

ご自身の症状のことやご家族への影響について、医療の選択肢について検討したり悩んだりした時に、一緒に情報や考えを整理し、ご自身の意思で決めることができるように支援します。

4. 原因遺伝子に合わせた治療の研究

● 遺伝性網膜ジストロフィは治療できる？

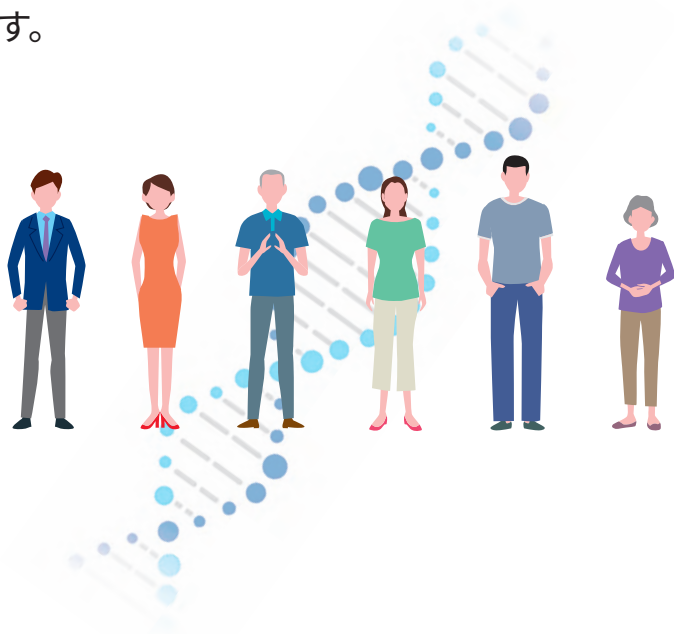
遺伝性網膜ジストロフィの大部分の患者さんに対する有効な治療法は残念ながら確立されていません。

しかし、日々あたらしい治療法の開発研究が進められています。

● 遺伝子の治療

患者さん個々人の発症原因となっている遺伝子に合わせた治療方法も検討されています。遺伝子治療はそのうちのひとつです。

2023年、日本でも一部の病気で遺伝子治療が開始されます。



5. ロービジョンケア

● ロービジョンケアとは

今ある視機能を最大限に生かして快適な生活を送るための支援です。日常生活や移動、就労や就学など様々な困りごとに対する相談をすることができます。

● 具体的にどんなことが相談できる？

- 文字を見やすくするルーペや拡大鏡
- 眩しさを軽減するための遮光眼鏡
- 見え方に合わせた補助具や便利グッズ
- 道具の使い方のアドバイス



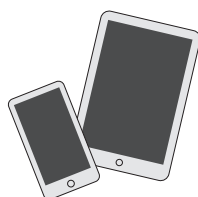
ルーペ



遮光眼鏡



拡大読書機



スマートフォン
・タブレット

● もっと情報を知りたい方へ

日本眼科医会の公式ウェブサイトで詳しく紹介されていますので、ご一読ください。

<https://www.gankaikai.or.jp/lowvision/>



※2023年9月時点

6. 公的支援

● 利用できる公的支援の例

- 身体障害者手帳
- 障害年金
- 指定難病の申請

身体障害者手帳を取得することで、様々な福祉サービスを受けることができます。遺伝性網膜ジストロフィに含まれる病気のうち、網膜色素変性や黄斑ジストロフィ、アッシャー症候群など一部のものは厚生労働省が定める指定難病に認定されています。申請した場合、指定難病に対する特定医療費の支給（医療費助成）を受けることができる場合があります。

診察や遺伝カウンセリング、遺伝子検査などの医療費も対象となるかはかかりつけの主治医にご相談ください。

● もっと情報を知りたい方へ

難病情報センター公式ウェブサイトで詳しく紹介されていますので、ご一読ください。

<https://www.nanbyou.or.jp/>



※2023年9月時点

電子版のご案内

本冊子はインターネット上にも公開しています。
こちらからご覧ください。
音声読み上げ機能を搭載しています。



https://docreader.readspeaker.com/docreader/?cid=13959&lang=ja_jp&url=https://www.sysmex.co.jp/patients/ird_panel/reference/pdf/booklet.pdf

発行元

シスメックス株式会社

神戸市西区室谷1-3-2 〒651-2241 www.sysmex.co.jp
Tel 0120-056-034



注： 添付及びサイト掲載の範囲は規格により異なります。
詳細は www.tuv.com の ID 0101089004 を参照。

