

# 眼 科 学

## 1 構 成 員

	平成 28 年 3 月 31 日現在	
教授	1 人	
病院教授	1 人	
准教授	0 人	
講師（うち病院籍）	1 人	（1 人）
助教（うち病院籍）	5 人	（3 人）
診療助教	0 人	
特任教員（特任教授、特任准教授、特任助教を含む）	0 人	
医員	3 人	
研修医	0 人	
特任研究員	0 人	
大学院学生（うち他講座から）	2 人	（0 人）
研究生	2 人	
外国人客員研究員	0 人	
技術職員（教務職員を含む）	0 人	
その他（技術補佐員等）	7 人	
合計	22 人	

## 2 教員の異動状況

堀田 喜裕（教授）（H12.5.1～現職）

佐藤 美保（病院教授）（H14.7.1～19.3.31 助教授；H19.4.1～H22.12.31 准教授、H23.1.1 現職）

彦谷 明子（講師）（H21.4.1～H23.1.31 助教、H23.2.1～現職）

細野 克博（助教）（H22.1.1～現職）

永瀬 康規（助教）（H23.2.1～現職）

古森 美和（助教）（H23.7.16～現職）

野嶋 計寿（助教）（H26.1.1～現職）

立花 信貴（助教）（H26.8.1～現職）

## 3 研究業績

数字は小数 2 位まで。

	平成 27 年度	
(1) 原著論文数（うち邦文のもの）	4 編	（ 0 編）
そのインパクトファクターの合計	4.78	
(2) 論文形式のプロシーディングズ及びレター	0 編	
(3) 総説数（うち邦文のもの）	4 編	（ 4 編）
そのインパクトファクターの合計	0.00	
(4) 著書数（うち邦文のもの）	12 編	（ 12 編）
(5) 症例報告数（うち邦文のもの）	1 編	（ 1 編）

そのインパクトファクターの合計	0.00
-----------------	------

(1) 原著論文 (当該教室所属の者に下線)

A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの

1. Hosono K, Harada Y, Kurata K, Hikoya A, Sato M, Minoshima S, Hotta Y: Novel *GUCY2D* Gene Mutations in Japanese Male Twins with Leber Congenital Amaurosis. *J Ophthalmol* ID 693468, 2015. [1.425]
2. Sawada M, Hikoya A, Negishi T, Hotta Y, Sato M : Characteristics and surgical outcomes of consecutive exotropia of different etiologies. *Jpn J Ophthalmol* 59: 335-340, 2015. [1.676]

インパクトファクターの小計 [ 3.10 ]

C. 筆頭著者が浜松医科大学以外の教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの

1. Nagamoto T, Oshika T, Fujikado T, Ishibashi T, Sato M, Kondo M, Kurosaka D, Azuma N: Clinical characteristics of congenital and developmental cataract undergoing surgical treatment. *Jpn J Ophthalmol* 59:148-156, 2015 [1.676]
2. Yokoi T, Nishina S, Fukami M, Ogata T, Hosono K, Hotta Y, Azuma N: Genotype-phenotype correlation of PAX6 gene mutations in aniridia. *Hum Genome Var* 3: 15052, 2016.

インパクトファクターの小計 [ 1.68 ]

(3) 総 説

A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの

1. 堀田喜裕、倉田健太郎、細野克博: 遺伝性網膜変性疾患の遺伝子検査. *臨眼* 69(12) 1590-1595, 2015.
2. 佐藤美保: 弱視. *日眼会誌* 119(4): 317-324, 2015.
3. 青島明子: 小児のロービジョンケア. *眼科グラフィック* 3(6) 596-599, 2014.
4. 古森美和: 先天性斜視の診断. *眼科グラフィック* 4(4) 376-381, 2015.

インパクトファクターの小計 [ 0 ]

(4) 著 書

A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの

1. 堀田喜裕 (2015) *ゲノムの見方、考え方* [坪田一男、木下茂 他 編 眼科研修ノート 458-460], 診断と治療社、東京.
2. 堀田喜裕 (2015) *遺伝子関連検査 眼科疾患* [野村文夫、村上正巳 編 日常診療のための検査値のみかた 643-649, 2015], 中外医学社、東京.

3. 堀田喜裕 (2015) 染色体異常、遺伝性疾患と遺伝相談 [東範行 編 小児眼科学 459-471], 三輪書店、東京.
  4. 堀田喜裕 (2016) Leber 視神経症 [大橋裕一、白神史雄、村上晶 編 眼科疾患最新の治療 2016-2018, 293], 南江堂、東京.
  5. 佐藤美保 (2015) 編集企画にあたって [佐藤美保 編 Monthly Book OCULISTA No.25, 斜視診療のコツ 前付 1], 全日本病院出版会、東京.
  6. 佐藤美保 (2015) 特殊な斜視 [東範行 編 小児眼科学 148-158], 三輪書店、東京.
  7. 佐藤美保 (2016) 動眼神経麻痺 [大橋裕一、白神史雄、村上晶 編 眼科疾患最新の治療 2016-2018, 300], 南江堂、東京.
  8. 彦谷明子 (2015) 斜視と両眼視の診療 [東範行 編 Monthly Book OCULISTA No.28 小児眼科診療のコツと注意点 1-8], 全日本病院出版会、東京.
  9. 彦谷明子 (2015) 眼位と眼球運動 [東範行 編 小児眼科学 33-37], 三輪書店、東京.
  10. 佐伯美和、佐藤美保 (2015) 上斜筋麻痺 [佐藤美保 編 Monthly Book OCULISTA No.25 斜視診療のコツ 75-83], 全日本病院出版会、東京.
- C. 筆頭著者が浜松医科大学以外の教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの
1. 中村亘宏、堀田喜裕 (2015) アイバンクの役割と現状 [大鹿哲郎、大橋裕一 編 専門医のための眼科診療クオリファイ 23 眼科診療と関連法規 117-118], 中山書店、東京.
  2. 村井仁美、堀田喜裕 (2015) アイバンクの役割と現状 [大鹿哲郎、大橋裕一 編 専門医のための眼科診療クオリファイ 23 眼科診療と関連法規 119-121], 中山書店.

インパクトファクターの小計 [ 0 ]

#### (5) 症例報告

- A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの
1. 鈴木寛子、佐藤美保 (2015) カラー症例報告. 静岡県眼科医会誌 32.

#### 4 特許等の出願状況

	平成 27 年度
特許取得数 (出願中含む)	1 件

1. EYS 遺伝子の変異を検出するためのプライマー、プローブ、マイクロアレイ、及び、これらを備える

検出キット、並びに網膜色素変性症原因遺伝子変異の検査方法、網膜色素変性症への遺伝的感受性の検査方法, 特許第 5828499 号, 2015 年 10 月 30 日

## 5 医学研究費取得状況

(万円未満四捨五入)

	平成 27 年度	
(1) 科学研究費助成事業 (文部科学省、日本学術振興会)	3 件	(225 万円)
(2) 厚生労働科学研究費	2 件	(79 万円)
(3) 日本医療研究開発機構(AMED)による研究助成	1 件	(76 万円)
(4) 科学技術振興機構(JST) による研究助成	0 件	( 0 万円)
(5) 他政府機関による研究助成	0 件	(0 万円)
(6) 財団助成金	1 件	(50 万円)
(7) 受託研究または共同研究	1 件	(200 万円)
(8) 奨学寄附金	3 件	(225 万円)

### (1) 科学研究費助成事業 (文部科学省、日本学術振興会)

- 堀田喜裕 基盤研究(C) 次世代シークエンサーを用いたわが国の網膜色素変性患者の遺伝子網膜色素変性患者の遺伝子診断システムの構築 130万円
- 細野克博 基盤研究(C) (分担者) 次世代シークエンサーを用いたわが国の網膜色素変性患者の遺伝子診断システムの構築 5万円
- 立花信貴 若手研究(B) 先天白内障の病態解明のための3次元生体測定とデータベース構築 90万円

### (2) 厚生労働科学研究費

- 堀田喜裕 厚生労働科学研究委託費 (分担者) 小児・若年者の視覚障害の早期発見・診断・治療・訓練・リハビリ等の自立支援に資する技術開発等に関する研究 69 万円
- 佐藤美保 厚生労働科学研究委託費 (分担者) 中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究 10 万円

### (3) 日本医療研究開発機構 (AMED) による研究助成

- 堀田喜裕 難治性疾患実用化研究事業 (分担者) 成人における未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究 76 万円

### (6) 財団助成金

- 細野克博: わが国の中途失明で上位を占める遺伝性網膜疾患患者に対する網羅的な遺伝子検査法の開発と臨床適用, 浜松科学技術研究振興会 天野工業技術研究所基金研究助成, 2015 年、代表者、50 万円

### (7) 受託研究または共同研究

- 堀田喜裕 成育医療研究開発費 (分担者) 小児の失明に関わる遺伝子視覚障害の原因と病態解明 200 万円

## 6 新学術研究などの大型プロジェクトの代表, 総括

## 7 学会活動

	国際学会	国内学会
(1) 特別講演・招待講演回数	0 件	21 件
(2) シンポジウム発表数	6 件	7 件
(3) 学会座長回数	4 件	10 件
(4) 学会開催回数	0 件	0 件
(5) 学会役員等回数	3 件	14 件
(6) 一般演題発表数	4 件	

### (1) 国際学会等開催・参加

#### 1) 国際学会・会議等の開催

#### 2) 国際学会・会議等における基調講演・招待講演

#### 3) 国際学会・会議等でのシンポジウム発表

- Hotta Y, Sato M, Nakajima J, Hosono K, Miyamichi D, Negishi I T, Nomura T, Miyake N, Ogata T, Matsumoto N: Clinical phenotype of two sisters with HPS6 mutations identified by whole exome sequencing, WOC 2016, グアダラハラ (メキシコ) 平成 28 年 2 月
- Sato M : Traumatic SOP, The 30th APAO, 広州 (中国) , 平成 27 年 4 月
- Sato M : Management of superior oblique palsy in children. The 30th APAO, 広州 (中国) , 平成 27 年 4 月
- Sato M : Traumatic inferior rectus muscle rupture. What I have learnt from the case, 32th Meetings of the European Strabismological Association, ベニス (イタリア) 平成 27 年 10 月
- Sato M : Superior oblique palsy. The 31st APAO, 台北 (台湾) , 平成 28 年 3 月
- Sato M : Treatment of large angle congenital SOP, The 31st APAO, 台北 (台湾) 平成 28 年 3 月

#### 4) 国際学会・会議等での座長

- Sato M: 第 30 回アジア太平洋眼科学会、広州 (中国) 平成 27 年 3 月～4 月
- Sato M: 第 37 回ヨーロッパ斜視学会 ベネチア (イタリア) 平成 27 年 10 月
- Sato M: World Ophthalmic Congress グアダラハラ (メキシコ) 平成 28 年 2 月
- Sato M: 第 31 回アジア太平洋眼科学会 台北 (台湾) 平成 28 年 3 月～4 月

#### 5) 一般発表

##### 口頭発表

- Miyamichi D, Hotta Y, Nakajima J, Sato M, Hosono K, Negishi T, Nomura T, Imagawa E, Miyake N, Ogata T, Matsumoto N: HPS6 mutations identified by whole-exome sequencing in two sisters with ocular albinism. ISGEDR Meeting 2015, 平成 27 年 8 月, ノバスコシア (カナダ) ,

##### ポスター発表

- Suto K, Hosono K, Nagase Y, Nakanishi H, Mizuta K, Minoshima S, Hotta Y: Visual outcomes of Japanese patients with retinitis pigmentosa and Usher syndrome caused by USH2A Mutations.

ARVO2015, 平成 27 年 5 月, デンバー (アメリカ)

2. Hayashi S, Sato M, Edamatsu H, Suzuki H, Komori M, Hikoya A, Yamashita H: Intraocular pressure in the abducting position of highly myopic strabismus decreases after Yokoyama procedure. Venice, 32th Meetings of the European Strabismological Association 平成 27 年 10 月, ベニス (イタリア)
3. Suzuki H, Hayashi S, Komori M, Hikoya A, Hotta Y, Sato M: Intraocular pressure decreases after correction of consecutive exotropia involving abnormal insertion, The 31st APAO, 平成 28 年 3 月, 台北 (台湾)

## (2) 国内学会の開催・参加

### 1) 主催した学会名

### 2) 学会における特別講演・招待講演

1. 堀田喜裕：網膜色素変性症の新たな展望 JRPS の静岡支部の定期総会 平成 27 年 6 月 21 日 静岡
2. 堀田喜裕：眼科領域の遺伝子診断 第 122 回南大阪眼科勉強会 平成 27 年 8 月 29 日 大阪
3. 堀田喜裕：眼疾患の遺伝 第 36 回産業医科大学眼科研究会 平成 27 年 11 月 7 日 小倉
4. 堀田喜裕：眼科診療と遺伝子診断 熊本眼疾患フォーラム 平成 28 年 2 月 13 日 熊本
5. 佐藤美保：小児眼科の病診連携 愛知県眼科医会学術研修会 平成 27 年 2 月 名古屋
6. 佐藤美保：弱視への対処法 新・眼科診療アップデートセミナー2015 in Kyoto 平成 27 年 3 月 京都
7. 佐藤美保：チャレンジ！小児眼科とおとなの斜視 第 17 回越後眼科研究会 平成 27 年 5 月 新潟
8. 佐藤美保：小児眼科における病診連携 第 10 回秋田眼科フォーラム 平成 27 年 5 月 秋田
9. 佐藤美保：小児眼科における病診連携 福井県眼科医会学術講演会 平成 27 年 6 月 福井
10. 佐藤美保：学童期における弱視・斜視 日本眼科医会 第 69 回生涯教育講座 平成 27 年 7 月 東京
11. 佐藤美保：学童期における弱視・斜視 日本眼科医会 第 69 回生涯教育講座 平成 27 年 7 月 神戸
12. 佐藤美保：学童期における弱視・斜視 日本眼科医会 第 69 回生涯教育講座 平成 27 年 8 月 名古屋
13. 佐藤美保：学童期における弱視・斜視 日本眼科医会 第 69 回生涯教育講座 平成 27 年 8 月 福岡
14. 佐藤美保：弱視治療のアップデート 第 5 回山形眼科フォーラム 平成 27 年 10 月 山形
15. 佐藤美保：発達障害と視覚認知 第 69 回日本臨床眼科学会 平成 27 年 10 月 名古屋
16. 佐藤美保：学童期における弱視・斜視 平成 27 年度日本眼科医会生涯教育講座—札幌講座 平成 27 年 10 月 札幌
17. 佐藤美保：斜視はどこまで治るのか？ 西濃眼科ゼミナール 平成 27 年 11 月 大垣
18. 佐藤美保：小児眼科の病診連携 第 5 回 GMC 平成 27 年 11 月 名古屋
19. 佐藤美保：斜視、弱視診療のコツ 三河視能訓練士勉強会 平成 27 年 12 月 刈谷
20. 佐藤美保：成人の斜視手術 第 1 回 Seminar of Ophthalmological Surgery 平成 28 年 1 月 名古屋
21. 佐藤美保：小児眼科の病診連携 第 21 回北陸眼疾患シンポジウム 平成 28 年 2 月 金沢

3) シンポジウム発表

1. 堀田喜裕、近藤峰生、林孝彰、近藤寛之、高橋政代：網膜硝子体ジストロフィのトータルケア- 集中講義版- 第 69 回日本臨床眼科学会 平成 27 年 10 月 名古屋
2. 堀田喜裕：Whole Exome Sequencing (WES) で診断した Hermansky-Pudlak 症候群の姉妹例 第 17 回 Japan Macula Club 平成 27 年 8 月 22 日 蒲郡
3. 佐藤美保：治療の新知見 シンポジウム「弱視診療のアップデート」 第 69 回日本臨床眼科学会 平成 27 年 10 月 名古屋
4. 彦谷明子：JSCRS プラクティス 小児白内障が来たら 術後の弱視治療と合併症対策、第 30 回 JSCRS 学術総会 2015 年 6 月 東京
5. 彦谷明子：ひとりのできる小児斜視弱視外来—経過観察の仕方— 間欠性外斜視をくまなく診る、第 31 回日本弱視斜視学会 2015 年 7 月 神戸
6. 彦谷明子：たしかに伝え、そっと教える「斜視診療の基礎と裏ワザ」、斜視診療の落とし穴、第 69 回日本臨床眼科学会 2015 年 10 月 名古屋
7. 彦谷明子：術者の立場から考える間欠性外斜視、第 69 回日本臨床眼科学会 2015 年 10 月 名古屋

4) 座長をした学会名

- 堀田喜裕 第 62 回日本臨床視覚電気生理学会  
第 68 回日本臨床眼科学会  
静岡県遠州眼科医会放談会  
第 8 回 Midland Seminar of Ophthalmology
- 佐藤美保 第 70 回日本弱視斜視学会総会 第 39 回日本小児眼科学会総会合同学会  
第 5 回静岡県オフサルミックセミナー  
第 68 回日本臨床眼科学会
- 彦谷明子 第 71 回日本弱視斜視学会総会  
第 3 回ふじのくに眼科フォーラム  
静岡県眼科学術セミナー

(3) 役職についている国際・国内学会名とその役割

- 堀田喜裕 ISGEDR 理事  
日本眼科学会 評議員  
日本臨床視覚電気生理学会 理事  
日本神経眼科学会 評議員  
日本遺伝子診療学会 評議員  
静岡県小児眼科研究会 代表  
JRPS 理事
- 佐藤美保 国際斜視学会理事  
アジア太平洋小児眼科学会 副理事長  
日本眼科学会 評議員  
日本小児眼科学会 理事 副理事長

日本弱視斜視学会 常任理事 副理事長  
 東海眼科学会世話人  
 静岡県眼科医会 理事  
 彦谷明子 遠州眼科医会 幹事  
 静岡県眼科医会 学術委員会委員  
 細野克博 眼科分子生物学研究会 世話人

## 8 学術雑誌の編集への貢献

	国内	外国
学術雑誌編集数（レフリー数は除く）	1件	1件

### (1) 国内の英文雑誌等の編集

佐藤美保 JJO（日本眼科学会）、編集委員、PubMed/Medline 登録有 IF 1.676

### (2) 外国の学術雑誌の編集

堀田喜裕 Ophthalmic Genetics（米国）Editorial Board, Pub Med/Medlin 登録有 IF 1.455

### (3) 国内外の英文雑誌のレフリー

堀田喜裕 Acta Ophthalmologica（米国）1回  
 American Journal of Ophthalmology（米国）2回  
 Case Reports of Ophthalmology（スイス）1回  
 Journal of Human Genetics（英国）4回  
 Japanese Journal of Ophthalmology（米国）4回  
 Ophthalmic Genetics（英国）3回  
 Scientific Reports（英国）2回

佐藤美保 Japanese Journal of Ophthalmology（日本）4回  
 American Journal of Ophthalmology（米国）1回  
 Journal of AAPOS（米国）1回  
 British Journal of Ophthalmology（英国）1回

彦谷明子 Japanese Journal of Ophthalmology（日本）1回

細野克博 Case Report of Ophthalmology（スイス）1回  
 Human Genome Variation（英国）2回

## 9 共同研究の実施状況

	平成27年度
(1) 国際共同研究	1件
(2) 国内共同研究	11件
(3) 学内共同研究	4件

### (1) 国際共同研究

1. 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究、Division of Ophthalmic Genetics,

the Eye Hospital of Wenzhou Medical University (中国) Zi-Bing Jin、H26.7~、資料の交換、論文準備中

## (2) 国内共同研究

1. 寺崎浩子 (名古屋大学医学部眼科) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
2. 近藤峰生 (三重大学医学部眼科) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
3. 山本修一 (千葉大学医学部眼科) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
4. 東範行 (国立成育医療センター眼科) 小児・若年者の難治性眼疾患の原因と治療に関する研究
5. 視覚科学技術コンソーシアム (Vision Science & Technology: VSAT) 片眼白内障 手術患者における両眼情報統合過程の解明と臨床応用
6. 高橋政代 (理化学研究所) 網膜色素変性患者の遺伝子診断システム構築
7. 古川貴久 (大阪大学蛋白質研究所) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
8. 川瀬和秀 (岐阜大学医学部眼科) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
9. 岩田岳 (国立病院機構東京医療センター) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
10. 西口康二 (東北大学医学部眼科) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
11. 中村毅 (大阪赤十字病院神経内科) 眼科領域の遺伝性疾患の遺伝子型と表現型の関連についての研究
12. 水澤英洋 (国立精神・神経医療研究センター) 成人における未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究

## (3) 学内共同研究

1. 蓑島伸生 (光先端医学教育研究センター) 眼科領域の遺伝性疾患の分子遺伝学的研究
2. 峯田周幸 (耳鼻咽喉科・頭頸部外科) 眼科・耳鼻科領域の遺伝性疾患の分子遺伝学的研究
3. 緒方勤 (小児科) 眼科・小児科領域の遺伝性疾患の分子遺伝学的研究
4. 戸倉新樹 (皮膚科) 疾患 iPS 細胞樹立と性状解析

## 10 産学共同研究

	平成 27 年度
産学共同研究	0 件

## 11 受賞

## 12 研究プロジェクト及びこの期間中の研究成果概要

1. 遺伝性眼疾患に対する次世代シーケンサーを用いた変異解析  
(目的) 迅速かつ効率良く日本人網膜色素変性 (RP) やレーバー先天盲 (LCA) 患者の遺伝子診断を行

うために次世代シーケンサー(NGS)を用いて、既知の RP または LCA の原因遺伝子を解析対象として変異探索を行う。

(対象と方法) 浜松医科大学眼科外来で詳細な問診と眼科的検査により LCA と診断された双生児を解析対象とした。2 絨毛膜 2 羊膜で、患児の身体検査から 2 卵生双生児が疑われた。本学の倫理規定に基づき遺伝子検査について十分な説明を行い、インフォームドコンセントを得た上で患児と両親の末梢血より DNA を抽出した。遺伝子変異を同定するため NGS を使用してターゲットシーケンス解析を行った。解析対象遺伝子は既報告の RP と LCA の原因遺伝子 74 個を選択した。ターゲット領域のライブラリー作成は、HaloPlex Target Enrichment kit(アジレント社)を用い、次世代シーケンサーは本学実験実習機器センターの MiSeq(イルミナ社)を使用した。ターゲットシーケンス解析により得られたデータから原因変異の検出を行うために専用の解析ソフトウェア(Genomics Workbench software package version 7.5.1; CLC bio 社)を用いた。当教室で原因変異を検出するために Genomics Workbench に搭載されている様々な解析プログラムを組み合わせ独自の変異検出用のパイプラインを構築した。遺伝子変異を同定できた検体は PCR ダイレクトシーケンス法を用いて確認実験を行った。その後、家族の検体を利用した分離解析を行うと共に、他種生物での相同遺伝子のホモロジー解析、200 人の正常コントロールでの解析、dbSNP データベース(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/>)、1000 ゲノムデータベース(<http://www.1000genomes.org/>)、Human Genetic Variation Browser データベース(<http://www.genome.med.kyoto-u.ac.jp/SnpDB/>)を用いて評価した。ミスセンス変異に関しては、SIFT([http://sift.jcvi.org/www/SIFT\\_seq\\_submit2.html](http://sift.jcvi.org/www/SIFT_seq_submit2.html))、PolyPhen2(<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>)、PMut(<http://mmb.pcb.ub.es/PMut/>)、SNAP(<http://roslab.org/services/snap/>)、Align-GVGD([http://agvgd.iarc.fr/agvgd\\_input.php](http://agvgd.iarc.fr/agvgd_input.php))の 5 種類の *in silico* 解析を行いアミノ酸置換による病原性を評価した。

(結果) 双生児から LCA の原因遺伝子の 1 つである *GUCY2D* に原因変異と考えられる新規の複合ヘテロ接合体変異 (c.2113+2\_2113+3insT, p.L905P)を同定した。c.2113+2\_2113+3insT は父親、p.L905P は母親由来であった。11 ヶ月の初診時から 21 ヶ月間の経過観察では、双生児の臨床像は欧米の *GUCY2D* 変異をもつ LCA 患者と類似していた。

(結論) わが国で最初の *GUCY2D* 異常による LCA を報告した。NGS を用いたターゲットシーケンス解析は LCA の変異解析に有効である事がわかった。

(研究担当者) 細野克博、堀田喜裕、佐藤美保、彦谷明子

## 2. 中隔視神経異形成症診断基準および重症度分類作成

中隔視神経異形成症について過去の報告を調査した。報告している施設にアンケートを送付し、症例に関する詳細なデータを聴取した。52 編の論文のうち眼所見の記載のあった 51 編について眼所見、視力について抽出し解析した。眼症状として新生児期に発症したのは眼振と小眼球が多く、乳児期になると眼振以外に固視追視不良や斜視が主訴となっていた。最終視力は記載のあった約 72%の症例でよい方の矯正視力が 0.3 未満の重篤な視力障害を持っていることが明らかになった。

(研究担当者) 佐藤美保

## 3. 斜視手術による眼圧変化の研究

強度近視にともなう固定内斜視では、外転を試みると眼圧が上昇し、斜視手術によって、眼圧が正常

化することを報告した。さらに、麻痺性斜視や続発性斜視での眼圧の変化を調査した。その結果、続発性斜視や麻痺性斜視では、眼位による著しい眼圧の変化はなく、眼筋を短縮しても眼圧が上昇しないことが判明した。

(研究担当者) 佐藤美保、鈴木寛子

### 13 この期間中の特筆すべき業績，新技術の開発

1. NGS を用いたターゲットシーケンス解析は LCA の変異解析に有効である事を示した。
2. 中隔視神経異形成症の診断基準を明らかにした。

### 14 研究の独創性，国際性，継続性，応用性

1. NGS を用いた LCA のターゲットシーケンスにより、遺伝子診断が可能となり、遺伝子治療を含むオーダーメイド医療に道を開くものとする。
2. 中隔視神経異形成症のガイドラインが作成される予定である。
3. 続発性斜視の診断と治療方法について、新たな知見につながるものとする。

### 15 新聞，雑誌等による報道

1. 佐藤美保：浜松医科大学公開講座 2015 ～心も体も健やかに 笑顔で生きる。静岡新聞 2015 年 6 月 28 日
2. 佐藤美保：目を守り豊かな人生。西日本新聞 2015 年 10 月 3 日