

# 眼 科 学

## 1 構 成 員

	平成 27 年 3 月 31 日現在	
教授	1 人	
病院教授	1 人	
講師（うち病院籍）	1 人	(1 人)
助教（うち病院籍）	5 人	(3 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	1 人	
研修医	1 人	
特任研究員	0 人	
大学院学生（うち他講座から）	1 人	(0 人)
研究生	4 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）

齋藤 智一（助教）（H24.10.1～H26.7.31）

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 26 年度	
(1) 原著論文数（うち邦文のもの）	3 編	(0 編)
そのインパクトファクターの合計	7.86	
(2) 論文形式のプロシーディングズ及びレター	0 編	
そのインパクトファクターの合計	0.00	
(3) 総説数（うち邦文のもの）	14 編	(14 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）	14 編	(14 編)

(5) 症例報告数 (うち邦文のもの)	0 編	(0 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. Zhao Y, Hosono K, Suto K, Ishigami C, Arai Y, Hikoya A, Hiram Y, Ohtsubo M, Ueno S, Terasaki H, Sato M, Nakanishi H, Endo S, Mizuta K, Mineta H, Kondo M, Takahashi M, Minoshima S, Hotta Y (2014): The first *USH2A* mutation analysis of Japanese autosomal recessive retinitis pigmentosa patients: a totally different mutation profile with the lack of frequent mutations found in Caucasian patients. *J Hum Genet* 59, 521–528.

インパクトファクターの小計 [ 2.53 ]

#### B. 筆頭著者が浜松医科大学の他教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの (学内の共同研究)

1. Gao J, Ohtsubo M, Hotta Y, Minoshima S (2014) Oligomerization of optineurin and its oxidative stressor E50K mutation-driven covalent cross-linking: possible relationship with glaucoma pathology. *PLoS One* 9(7): e101206.

インパクトファクターの小計 [ 3.53 ]

#### 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. Hayashi S, Sato M, Miura H, Sugano A, Yamazaki M, Yamashita H (2015) Intraocular pressure decreases after muscle union surgery for highly myopic strabismus. *Jpn J Ophthalmol* 59:118–123.

インパクトファクターの小計 [ 1.80 ]

### (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 (2014) 網膜色素変性. *Retina Medicine* 3(1): 26-32.
2. 堀田喜裕 (2014) 常染色体劣性網膜色素変性の新たな展望. *臨眼* 68:1545-1550, 2014.
3. 佐藤美保 (2014) 私のスタイル～女性医師として～. *眼科グラフィック* 3:452-453.
4. 彦谷明子 (2014) 乳児の前眼部検査はどのようにして行うの? *眼科ケア* 2014 年冬季増刊号 70-73
5. 彦谷明子 (2014) 乳幼児の眼底検査はどのようにして行うの? *眼科ケア* 2014 年冬季増刊号 74-77.
6. 彦谷明子 (2014) 自然回復しない滑車神経麻痺の治療を教えてください. *あたらしい眼科* 31 臨時増刊号 150-151.
7. 彦谷明子 (2014) 間欠性外斜視の手術時期について教えてください. *あたらしい眼科* 31 臨時増刊号 188-189.
8. 彦谷明子 (2014) 水平筋手術手技. *眼科* 56:811-817
9. 彦谷明子 (2015) 生涯学習のための眼科医レベルチェックテスト 斜視弱視・小児眼科. *眼科グラフィック* 4: 90-91.

10. 細野克博、堀田喜裕 (2014) 特集 眼と遺伝 網膜色素変性. 眼科 56(5): 569-574.
11. 佐伯美和 (2014) ターゲット別！画像診断お助けガイドー基本画像から最新モダリティまで I 部位別 外眼部 上斜筋. 臨眼 68 第 11 号 (増刊号) 28-34.
12. 佐伯美和、下山真、小林良正、後藤真奈、馬場聡、須田隆文、堀田喜裕 (2014) 神経内分泌癌による癌関連網膜症が疑われる 1 例. 静岡県眼科医会誌 31: 8-13.
13. 青島明子 (2014) 小児眼科の診察法 小児のロービジョンケア. 眼科グラフィック 6: 596-599

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. 深井和吉、大磯直毅、川口雅一、佐藤美保、堀田喜裕、種村篤、金田眞理、川上民裕、西村栄美、河野通浩、林思音、山下英俊、錦織千佳子、佐野栄紀、片山一朗、鈴木民夫 (2014) 日本皮膚科学会ガイドライン 眼皮膚白皮症診療ガイドライン. 日皮会誌 124(10): 1897-1911.

#### (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) 網膜疾患 [松原洋一、呉繁夫、左合治彦 編 こどもの病気 遺伝について聞かれたら 167-169], 診断と治療社、東京
2. 堀田喜裕 (2015) 全身病と眼 [所敬 監修、吉田晃敏、谷原秀信 編 現代の眼科学 改訂第 12 版 330-343], 金原出版、東京
3. 佐藤美保 (2014) 目でみる斜視検査の進め方. 単著 1-110, 金原出版、東京.
4. 佐藤美保 (2014) 続発性斜視 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 189-191], 文光堂、東京
5. 佐藤美保 (2014) 残余斜視 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 192-194], 文光堂、東京
6. 佐藤美保 (2014) 廃用性斜視 (感覚性斜視) [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 195], 文光堂、東京
7. 佐藤美保 (2014) Duane 症候群・Brown 症候群 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 199-201], 文光堂、東京
8. 彦谷明子 (2014) 斜筋の手術 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 128-135], 文光堂、東京
9. 澤田麻友 (2014) 上下斜視 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 170-174], 文光堂、東京
10. 澤田麻友 (2014) 交代性上斜位 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 175-177], 文光堂、東京
11. 澤田麻友 (2014) A-V 型斜視 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 178-179], 文光堂、東京
12. 土屋陽子 (2014) 麻酔 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 83-87], 文光堂、東京
13. 西村香澄 (2014) 強膜穿孔、筋断裂、筋紛失 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 212-214], 文光堂、東京

14. 稲垣理佐子 (2014) 眼位写真撮影 [佐藤美保、佐々木次壽 編 眼手術学 3. 眼筋・涙器 27-29], 文光堂、東京

#### 4 特許等の出願状況

	平成 26 年度
特許取得数 (出願中含む)	0 件

#### 5 医学研究費取得状況

(万円未満四捨五入)

	平成 26 年度	
(1) 文部科学省科学研究費	4 件	(290 万円)
(2) 厚生労働科学研究費	2 件	(115 万円)
(3) 他政府機関による研究助成	0 件	(0 万円)
(4) 財団助成金	0 件	(0 万円)
(5) 受託研究または共同研究	1 件	(200 万円)
(6) 奨学寄附金その他 (民間より)	4 件	(234 万円)

##### (1) 文部科学省科学研究費

- 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
- 堀田喜裕 基盤研究(C) (分担者) 網膜光障害モデルを用いた加齢黄斑変性機序追究:責任ゲノム領域の限定エキソーム解析 5 万
- 細野克博 若手研究(B) (代表者) 日本人網膜色素変性患者における EYS 遺伝子変異の迅速検査法の開発と臨床への応用 150 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

##### (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 100 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 分担者 15 万円

##### (5) 受託研究または共同研究

- 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

#### 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	13 件
(2) シンポジウム発表数	6 件	3 件
(3) 学会座長回数	4 件	7 件

(4) 学会開催回数	3 件	1 件
(5) 学会役員等回数	3 件	14 件
(6) 一般演題発表数	15 件	

(1) 国際学会等開催・参加

1) 国際学会・会議等の開催

1. Hotta Y, Organizing Committee, Asia ARVO, Yokohama, Japan, February 16-19, 2015, 1,400 人
2. Sato M, Organizing Committee, AAPOS-JAPO-JASA Joint meeting in Kyoto, Japan, November 30-December 1, 2014. 1,542 人
3. Sato M, Local Organizer, the XII Meeting of the International Strabismological Association, Kyoto, Japan, December 1-4, 2014, 877 人

3) 国際学会・会議等でのシンポジウム発表

1. Sato M: Binocularity on superior oblique palsy. ISA Session “Binocular function in strabismic patients”, WOC 2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月 4 日
2. Sato M: Treatment of congenital superior oblique palsy with tendon abnormality. Symposium “Management of paralytic strabismus”, WOC 2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月 5 日
3. Sato M: Esotropia at distance. ESA Session “Update in Esotropia Surgery”, WOC 2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月 5 日
4. Sato M: Overview of non-surgical treatment of strabismus. Symposium “Non-surgical treatment of strabismus” WOC2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月 5 日
5. Sato M: What to do next if a child does not see well but nothing was found, IPOSC Symposium: "Through the eyes of a child - why can't I see?" How can we improve child eye health around the world. Symposium, APGC-ISOHK 2014, Hong Kong 平成 26 年 9 月 26 日
6. Hosono K: Molecular genetics of retinitis pigmentosa in East Asian population, Symposium, “Genetics” WOC 2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月 3 日

4) 国際学会・会議等での座長

1. Hotta Y, WOC2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月
2. Hotta Y, Asia ARVO, Yokohama, 平成 27 年 2 月
3. Sato M, WOC2014, Tokyo, 平成 26 年 4 月
4. Sato M, 12th ISA, Kyoto, 平成 26 年 12 月

5) 一般発表

口頭発表

1. Saeki M, Hikoya A, Sawada M, Hotta Y, Sato M: Surgical results of simultaneous surgery of inferior oblique muscle and superior oblique muscle on congenital superior oblique palsy, WOC2014, 平成 26 年 4 月 5 日, Tokyo.

2. Yokoi T, Hosono K, Hotta Y, Nishina S, Azuma N: Mutations of the PAX6 gene in patients with aniridia, AAPOS-JAPO-JASA Joint Meeting, 平成 26 年 11 月 30 日, Kyoto.
3. Saeki M, Hikoya A, Sawada M, Harada Y, Hotta Y, Sato M: Surgical results of superior oblique tendon tuck combined with inferior oblique muscle weakening for congenital or idiopathic superior oblique palsy, XII Meeting of the ISA, 平成 26 年 12 月 4 日, Kyoto.
4. Sawada M, Hikoya A, Negishi T, Hotta Y, Sato M: Characteristics and surgical outcome of consecutive exotropia with different etiologies, XII Meeting of the ISA, 平成 26 年 12 月 4 日, Kyoto.
5. Hotta Y, Sato M, Nakajima J, Hosono K, Miyamichi D, Negishi T, Nomura T, Miyake N, Ogata T, Matsumoto N: *HPS6* mutations identified by whole-exome sequencing in two sisters with ocular albinism, Asia ARVO 2015, 平成 27 年 2 月 19 日, Yokohama.

#### ポスター発表

1. Washiyama M, Okita M, Hikoya A, Hotta Y, Sato M: Surgical results of acquired bilateral superior oblique palsy, WOC 2014, 平成 26 年 4 月 2 日, Tokyo.
2. Negishi T, Sato M, Murakami A: A case of esotropia in nanophthalmic patient, WOC 2014 平成 26 年 4 月 2 日, Tokyo
3. Wang C-X, Hosono K, Terasaki H, Hotta Y, Minoshima S: Fine analysis of the deletions in red/green opsin genes and the upstream locus control region (LCR) found in two Japanese families with blue cone monochromacy (BCM), WOC 2014 平成 26 年 4 月 2 日, Tokyo
4. Hosono K, Zhao Y, Ishigami C, Ueno S, Nakanishi H, Terasaki H, Kondo M, Takahashi M, Minoshima S, Hotta Y: Mutation analysis of the *USH2A* gene in Japanese patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa, ARVO2014, 平成 26 年 5 月 6 日, Orland.
5. Hosono K, Zhao Y, Suto K, Ishigami C, Arai Y, Hikoya A, Hiramami Y, Ohtsubo M, Ueno S, Terasaki H, Sato M, Nakanishi H, Endo S, Mizuta K, Mineta H, Kondo M, Takahashi M, Minoshima S, Hotta Y: The first *USH2A* mutation analysis of Japanese autosomal recessive retinitis pigmentosa patients: A totally different mutation profile with the lack of frequent mutations found in Caucasian patients. XVI International symposium on retinal degeneration, 平成 26 年 7 月 14 日, Pacific Grove
6. Harada Y, Hosono K, Hikoya A, Minoshima S, Sato M, Hotta Y: A twin with Leber congenital amaurosis possibly caused by the *GUCY2D* gene mutation, AAPOS-JAPO-JASA Joint Meeting, 平成 26 年 11 月 30 日, Kyoto

7. Saeki M, Hikoya A, Sawada M, Harada Y, Hotta Y, Sato M: Epibulbar osseous choristoma found during strabismus surgery, XII Meeting of the ISA, 平成 26 年 12 月 2 日, Kyoto
8. Washiyama M, Inagaki R, Hikoya A, Saeki M, Harada Y, Hotta Y, Sato M: Surgical results of acquired bilateral superior oblique palsy, XII Meeting of the ISA, 平成 26 年 12 月 2 日, Kyoto
9. Ohtsubo M, Ohizumi Y, Hotta Y, Minoshima S: An in vitro analysis of the induction mechanism of the autophagy by a component chemical of citrus peel and its application to whole animal system, Asia ARVO 2015, 平成 27 年 2 月 16 日, Yokohama
10. 彦谷明子、佐伯美和、原田祐子、鈴木寛子、稲垣理佐子、鷺山愛、堀田喜裕、佐藤美保：代償不全型上斜筋麻痺に同側上直筋後転術を行った 3 例, AAPOS-JAPO-JASA Joint Meeting , 平成 26 年 11 月 30 日, Kyoto

(2) 国内学会の開催・参加

1) 主催した学会名

1. 堀田喜裕 第 35 回東海緑内障の会 8 月、名古屋

2) 学会における特別講演・招待講演

1. 堀田喜裕 (2014) 増加する 加齢により生じる眼の病気, 5 月, はままつ健康フォーラム, 5 月, 浜松
2. 堀田喜裕 (2014) : 採用される試験問題の作り方, 7 月, 日本眼科学会専門医認定試験筆記試験問題作成ワークショップ, 東京
3. 堀田喜裕 (2014) 遺伝子検査や iPS 細胞による新しい眼科医療の可能性について, 7 月, 第 36 回浜松医科大学公開講座, 浜松
4. 堀田喜裕 (2014) 健やかな目をいつまでも, 9 月, 第 10 回健康はままつ 21 講演会, 浜松
5. 堀田喜裕 (2014) 網膜色素変性症-基本的知っておくべきことと治療の最新情報-, 10 月, 浜松市保健所医療相談会, 浜松
6. 佐藤美保 (2014) 成人の斜視治療, 5 月, 東濃眼科医会, 多治見
7. 佐藤美保 (2014) 小児眼科の病診連携, 6 月, 和歌山眼科診療スキルアップセミナー, 和歌山
8. 佐藤美保 (2014) 弱視の早期発見、早期治療について, 6 月, 第 3 回日本小児診療多職種研究会, 東京
9. 佐藤美保 (2014) 小児眼科における病診連携, 8 月, 眼科アップデートセミナー in 岡山 2014, 岡山
10. 佐藤美保 (2014) 小児眼科の病診連携, 8 月, 道北眼科医会集談会, 旭川
11. 佐藤美保 (2015) 小児眼科の病診連携, 2 月, 愛知県眼科医会学術研修会, 名古屋
12. 佐藤美保 (2015) 弱視への対処法, 3 月, 新・眼科診療アップデートセミナー 2015 in Kyoto, 京都
13. 彦谷明子 (2014) 小児眼科の診療, 7 月, 第 3 回静岡眼科写真勉強会, 静岡

3) シンポジウム発表

1. 堀田喜裕 (2014) *USH2A* 遺伝子異常による網膜色素変性, 8月, 第16回 Japan Macula Club, 蒲郡
2. 堀田喜裕、近藤寛之、近藤峰生、高橋政代、林孝彰 (2014) インストラクションコース「遺伝性網膜硝子体疾患診断のピットフォール」, 11月, 第68回日本臨床眼科学会, 神戸
3. 杉山能子、根岸貴志、彦谷明子、木村亜紀子、矢ヶ崎悌司、佐藤美保 (2014) インストラクションコース 全部魅せます「小児眼科の舞台裏」, 11月, 第68回日本臨床眼科学会, 神戸

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<br>第68回日本臨床眼科学会<br>静岡県遠州眼科医会放談会<br>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<br>第5回静岡県オフサルミックセミナー<br>第68回日本臨床眼科学会                   |

(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          |
| 堀田喜裕 | 日本眼科学会 評議員         |
| 堀田喜裕 | 日本臨床視覚電気生理学会 理事    |
| 堀田喜裕 | 日本神経眼科学会 評議員       |
| 堀田喜裕 | 日本遺伝子診療学会 評議員      |
| 堀田喜裕 | (公財) 静岡県アイバンク 理事長  |
| 堀田喜裕 | 静岡県小児眼科研究会 代表      |
| 堀田喜裕 | JRPS 理事            |
| 佐藤美保 | 国際斜視学会 理事 副理事長     |
| 佐藤美保 | アジア太平洋小児眼科学会 副会長   |
| 佐藤美保 | 日本眼科学会 評議員         |
| 佐藤美保 | 日本小児眼科学会 理事 副理事長   |
| 佐藤美保 | 日本弱視斜視学会 常任理事 副理事長 |
| 佐藤美保 | 日本眼科手術学会評議員        |
| 佐藤美保 | 静岡県眼科医会 理事         |
| 彦谷明子 | 遠州眼科医会 幹事          |
| 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	2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 1.795

(2) 外国の学術雑誌の編集

堀田喜裕 Ophthalmic Genet (米国) Editorial Board, Pub Med/Medlin 登録有 IF 1.233

堀田喜裕 Journal of Ophthalmology (米国) Lead Guest Editor, Pub Med/Medlin 登録有 IF 1.935

(3) 国内外の英文雑誌のレフリース

堀田喜裕 Jpn J Ophthalmol (日本) 5回  
Scientific Reports (英国) 1回  
Expert Opinion on Orphan Drugs (英国) 1回  
Orphanet Journal of Rare Diseases (英国) 1回  
Journal of Ophthalmology (米国) 1回

佐藤美保 Jpn J Ophthalmol (日本) 4回  
J of AAPOS (米国) 3回  
Am J Ophthalmol (米国) 2回  
Br J Ophthalmol (英国) 2回

彦谷明子 Jpn J Ophthalmol (日本) 1回

細野克博 PLoS One (米国) 1回  
Human Genome Variation (日本) 2回

## 9 共同研究の実施状況

	平成 26 年度
(1) 国際共同研究	1 件
(2) 国内共同研究	7 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 (国立生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

(3) 学内共同研究

1. 蓑島伸生 (光量子医学研究センター) 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 26 年度
産学共同研究	0 件

## 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た変異探索法を検討する。

(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 RP や LCA と診断された患者の内、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が得られた患者の採血より 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共通機器室の 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膨大な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。MiSeq により得られた変異は、PCR ダイレクトシーケンス法を用いて確認実験を行った。

(結果) MiSeq より得られたデータから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て独自の原因変異検出用パイプラインを構築した。本年度は作成したライブラリーと解析パイプラインの検証を行うため、既に原因変異を同定している RP 患者 (RP10H)を用いてターゲットシーケンス解析を行った。RP10H は既に Sanger 法により 2 種の *USH2A* 遺伝子変異(p.G229R, p.R926C)を同定している。ターゲットシーケンス解析の結果、原因変異候補として Sanger 法で同定した変異と同じ *USH2A* 遺伝子の 2 種の原因変異を検出した。

(結論) NGS を用いたターゲットシーケンス解析によって *USH2A* 遺伝子の 2 種の原因変異を検出す

る事が出来た。今回作成したライブラリーと原因変異検出用のパイプラインを用いる事で、より迅速かつ効率良く日本人 RP や LCA 患者の遺伝子診断を行う事が期待できる。今後は原因変異が未同定の RP や LCA 患者に対してターゲットシーケンス解析を行う予定である。

(研究担当者) 細野克博、堀田喜裕、佐藤美保、彦谷明子

## 2. 強度近視性斜視と眼圧に関する研究

(目的) 強度近視では、眼球が内下方に固定して動かなくなる近視性固定内斜視が起きることが知られている。この斜視は、眼球の眼軸が長くなるとともに、眼球後部が上直筋と外直筋の間から脱臼しこの二筋の位置に異常が起きることが知られている。従来の内直筋と外直筋の短縮術、後転術では効果がなく、筋の縫合術を行う必要がある。われわれは斜視筋縫合術によって、外眼筋の位置が正常化すると眼圧が低下する症例を経験した。その後、多数例で検討した

(対象と方法) 強度近視性内斜視の 7 名 8 眼、共同性斜視 15 名 15 眼の斜視手術前後の眼圧測定を行った。

(結果) 強度近視性内斜視では術後に平均 5.6mmHg 眼圧が低下したが、共同性斜視や強度近視性内斜視の非手術眼は手術前後で眼圧の変化は見られなかった。眼圧の低下は眼球の脱臼の程度と関連していた。

(結論) 強度近視ではしばしば眼圧上昇と緑内障の合併がみられる。眼圧上昇の原因の一つに眼窩内の解剖学的な異常があるのかもしれない。筋縫合術は眼圧低下に有効である。

(研究担当者) 佐藤美保

## 3. 眼皮膚白皮症ガイドライン作成

眼皮膚白皮症は重篤な視力障害を伴う先天性疾患である。皮膚科医とともに、その診療ガイドライン作成に参加した。そのなかでも、眼白皮症は白皮症の症状が眼に限局している型であり眼科医による診断が重要なメラノソームの成熟過程の異常による白皮症である。表現型の違いにより、Nettleship-Falls 型と Forsius-Eriksson 型の 2 つの型がある。いずれも遺伝形式は X連鎖性遺伝である。文献の集積ならびに、重症度の検討を行い、診療ガイドラインの眼科部分を作成した。日本皮膚科学会雑誌に掲載されるとともに、日本眼科学会ホームページに掲載されている。

(研究担当者) 佐藤美保、堀田喜裕

## 13 この期間中の特筆すべき業績、新技術の開発

1. 網膜ジストロフィの遺伝子検査を眼科学教室で行えるように準備できた。
2. 眼皮膚白皮症診療ガイドラインが出た。

## 14 研究の独創性、国際性、継続性、応用性

1. 診断の困難な網膜ジストロフィの網羅的な遺伝子診断が可能となり、遺伝子治療を含む遺伝子別の治療法の開発に道を開くものと考ええる。

## 15 新聞、雑誌等による報道

1. 堀田喜裕：はままつ健康フォーラム 5 月から公開講座、中日新聞、平成 26 年 4 月 30 日
2. 堀田喜裕：はままつ健康フォーラム 増加する！加齢により生じる眼の病気～予防と最新治療法～、中日新聞、平成 26 年 6 月 20 日

3. 堀田喜裕：物がゆがんで見える目の病気 加齢黄斑変性症, 静岡新聞 びぶれ, 平成 26 年 6 月 26 日
4. 堀田喜裕：大きな一歩 iPS 世界初の移植, 静岡新聞, 平成 26 年 9 月 13 日
5. 堀田喜裕：健康な目いつまでも, 中日新聞, 平成 26 年 9 月 14 日
6. 堀田喜裕：目の疾患 最新治療解説, 静岡新聞, 平成 26 年 9 月 18 日
7. 堀田喜裕：献眼者の威徳しのび 富士霊園に 1500 霊慰霊碑誌建立, 岳麓新聞, 平成 26 年 9 月 19 日
8. 堀田喜裕：つなぐいのちのバトン, リビング静岡, 平成 26 年 10 月 4 日
9. 堀田喜裕：健やかな目をいつまでも～目の病気と最新治療～, 中日新聞, 平成 26 年 10 月 20 日
10. 堀田喜裕：献眼者に厚労大臣感謝状, 沼津朝日, 平成 26 年 11 月 9 日
11. 堀田喜裕：急増中！加齢により生じる眼の病気～その予防と治療の最前線～ 老眼, K-mix 静岡エフエム放送, 5 月 5 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
12. 堀田喜裕：急増中！加齢により生じる眼の病気～その予防と治療の最前線～ 白内障, K-mix 静岡エフエム放送, 5 月 12 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
13. 堀田喜裕：急増中！加齢により生じる眼の病気～その予防と治療の最前線～ 緑内障, K-mix 静岡エフエム放送, 5 月 19 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
14. 堀田喜裕：急増中！加齢により生じる眼の病気～その予防と治療の最前線～ 糖尿病網膜症, K-mix 静岡エフエム放送, 5 月 26 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
15. 堀田喜裕：健やかな目をいつまでも～目の病気と最新治療～ 眼鏡とレーシックのそれぞれのメリット・デメリット, K-mix 静岡エフエム放送, 9 月 1 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
16. 堀田喜裕：健やかな目をいつまでも～目の病気と最新治療～ 白内障, K-mix 静岡エフエム放送, 9 月 8 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
17. 堀田喜裕：健やかな目をいつまでも～目の病気と最新治療～ 緑内障, K-mix 静岡エフエム放送, 9 月 15 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
18. 堀田喜裕：健やかな目をいつまでも～目の病気と最新治療～ 糖尿病網膜症, K-mix 静岡エフエム放送, 9 月 22 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
19. 堀田喜裕：健やかな目をいつまでも～目の病気と最新治療～ ドライアイとコンタクトレンズ, K-mix 静岡エフエム放送, 9 月 29 日 (月) 午後 1 時 37 分頃～1 時 42 分
20. 堀田喜裕：小児の眼の病気, はんだ山の風, 平成 27 年 1 月
21. 佐藤美保：幼児期の確認が大切 子どもの視力, 静岡新聞 びぶれ, 平成 26 年 4 月 10 日
22. 佐藤美保：アカデミヨシズミ 2 人に 1 人！肩こりの新原因は“目線のズレ”, テレビ朝日, 平成 26 年 10 月 13 日
23. 野嶋計寿：新任医師の紹介, はんだ山の風, 平成 26 年 4 月