

網膜色素変性症

2014. 7 版

私たち自身で 治療法の確立と 生活の質の向上を目指す

目次

1. . この病気の原因と特徴
3. . 進んでいる治療法開発
4. . 合併症など注意すべきこと、今できること
6. . 福祉情報、障害年金など
8. . 患者会の紹介
9. . 視覚障害関連施設一覧

はじめに

皆様の中には、突然「治療法のない難病でしかも進行性である…」と宣告され、人には言えない悩みを抱えている方もいらっしゃると思います。

私も10数年前そうでした、あちこちと病院を変え、勧められるままに手術もしましたが残念ながら症状は徐々に進行しております。

しかし、JRPSの集会に参加して病気に対する正しい知識を得、明るく前向きに生活する同病の仲間にも力を与えられ、今では病気に振り回されることはなくなりました。

この「患者のつどい」ではそういった同じ患者としての立場から、医療や福祉の情報提供だけでなく、少しでも快適な生活がおくれるよう、困っていることや心配事などを一緒に考えて行きたいと思っています。

JRPS神奈川支部
支部長 佐々木 裕二

この病気の原因と特徴

●症状

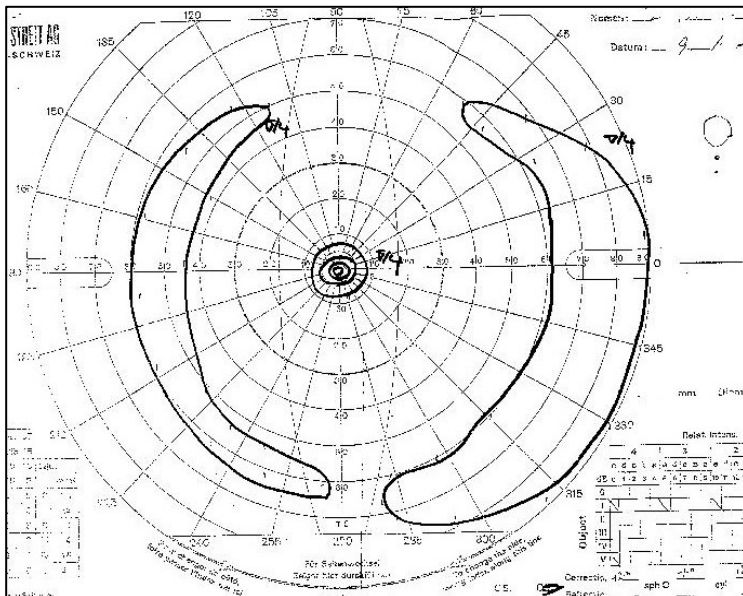
この病気の発症時期や症状、進行具合は人によって様々です。しかし一般に進行は極めてゆっくりで、5年10年経って進行を自覚するようです。

1. 夜盲

比較的早期から現れます。子供の頃、夕方友達がドンドン走って行くのについて行けなかったり、薄暗いお店に入ったとたん真っ暗で動けなくなったりします。

2. 視野狭窄

・求心性視野狭窄 中心部は見えているが周辺部から見えない部分が拡がってくるタイプです。このタイプは見ているところは良く見えるので視野が狭くなっていることに気がつくにくく、物にぶつかったり、つまずいておっちょこちょいと思われがちです。症状が進行しても比較的視力が保たれますが、周



囲が見えないので歩行はにがてになります。

・中心暗点 反対に中心部から見えづらくなっていくタイプです。中心は最も視力がよく文字を読んだり人の表情を見たりするところなので、そこが障害されると読書が困難になります。しかし、周辺部は残るので歩行は比較的得意です。また、夜盲も少ないようです。

図は求心性視野狭窄の視野検査結果です。これは相当進行した状態で、中心部8度くらいと左右に島状に見えている部分が残っているだけです。

3. 羞明(しゅうめい=眩しく感じることです。)

眩しさを感じやすいので、多くの患者がサングラスや遮光眼鏡を掛けて見え方を改善しています。

4. その他

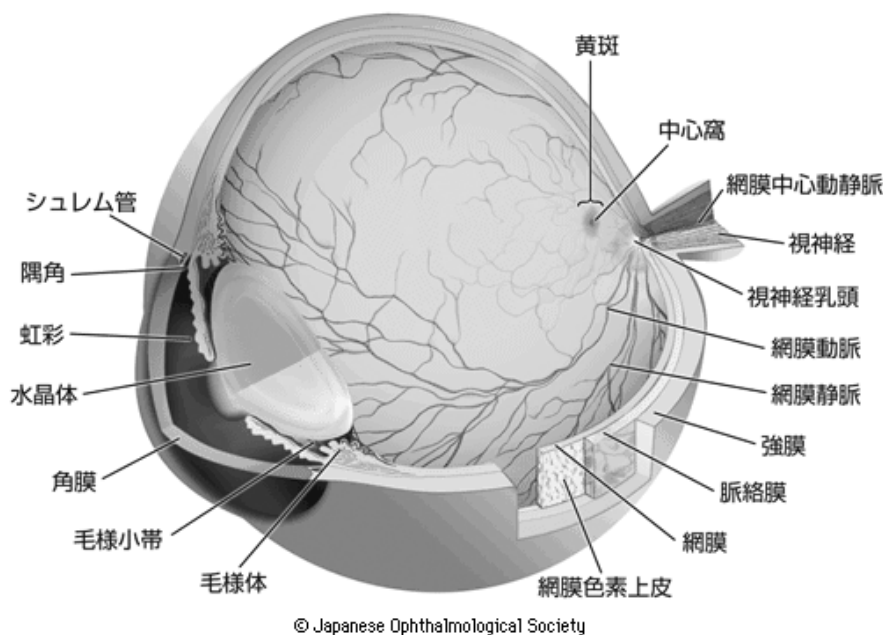
目の前にチカチカと電飾のような光の点が現れたり、クルクルふわふわと光が走ったりすることを訴える患者が多くいます。また、症状が進むと色の見分けが困難になる人もいます。

また白内障は早期に現れることが多く、アッシャー症候群という難聴や耳鳴りを合併する人もいます。

●原因

病気の原因は網膜組織の遺伝子に間違っただ箇所があることが分かっています。その原因遺伝子は毎年新しいものが発見され今では200種類もあると言われています。つまり同じ網膜色素変性症と診断された人でもその原因遺伝子は異なっている可能性があるのです。これがその症状の多様なことの原因ではないかと言われています。

原因遺伝子によって発症メカニズムはそれぞれ違いますが、結果的に視細胞の数が減っていき症状が現れます。



視細胞は最初に光を受けて神経に信号を送る細胞です。網膜の中心の黄斑部には錐体細胞が密集し高い視力を出すと同時に色を感じます。周辺部には杆体細胞があり広い視野と暗いところでの視力を出します。

一般に最初に杆体細胞が障害され

るため夜盲と求心性視野狭窄の人が多いようです。症状が進行すると中心部も障害され視力が落ちてくるようになります。

●特徴

進行が極めて遅いこと、原因遺伝子が多いことが特徴と言えます。

進行が遅いため、生活や仕事など計画を立て準備をする余裕があります。これはありがたいことです。

反対に、原因遺伝子が多いことは治療法開発の大きなネックとなっています。

人によって原因が異なるので全ての人に効く薬や治療法はないかも知れません。また、根本治療である遺伝子治療はその人の遺伝子検査から行わなければならない、オーダーメイド治療になり現実的ではないと言われています。

●遺伝について

患者である我々が最も気になるのは、子や孫に遺伝しないかということです。ある調査では、常染色体劣性遺伝25%、常染色体優性遺伝17%、X染色体劣性遺伝2%、家系内に他に患者がいない孤発例がほぼ半数と報告されています。

常染色体劣性遺伝は両親の双方が病気の遺伝子を持つ保因者の場合で子には25%の確立で遺伝します。しかし、子は近親婚でない限り孫に発症する確立はほぼないと言われています。

常染色体優性遺伝では患者の両親のどちらかが患者であり、基本的に家系を連続して患者が現れます。子に発症する確立は50%です。

X染色体劣性遺伝は性染色体に病気の遺伝子があり、女性が保因者となつて、男子は50%の確立で発症し、女子は50%の確立で保因者となります。患者は男性のみです。

約半数を占める孤発例の中にも上記形式が含まれているのではないかと考えられています。家系を調べる時は過去には緑内障と診断されていたり発症前に亡くなっているケースもあるので注意が必要です。また、判明している原因遺伝子が少ないため血液検査でも遺伝形式の特定は困難なようです。

進んでいる治療法開発

JRPSが設立された1994年当時には治療法は全くなく、アダプチノールやビタミン剤が処方されるのみでした。孫子の時代までには治療法を、と言われていました。

しかし現在は日本も含め世界中で治療法の研究が進み、実際に人に対しての臨床研究が実施されてきています。以下その最新情報をご紹介します。

1. 進行抑制

特徴で書きましたように原因がたくさんあるので原因を取り除く根本治療ではなく、視細胞の周辺環境を改善して寿命を延ばそうという考えです。

①点眼薬「オキュセバ」

現在日本で薬事法による治験第三相が進んでいます。来年には治験が終了しその結果によって新薬として認可されることが期待されています。

この薬は神経保護、活性化の効果があるとされ、当初進行を抑制することが期待されていましたが、治験の結果症状が改善する者が現れていると報告されています。

②九州大学の遺伝子治療(視細胞保護遺伝子治療)

神経栄養因子(PEDF)を分泌するように加工した遺伝子を網膜の下に注射し、眼の中で薬を作り出し、視細胞の寿命を延ばそうという方法です。平

成25年3月に最初の臨床応用が行われ25年度は5名、更に濃度を上げて15名に投与される予定で進んでいます。

③米国ニューロテック社のCNTF産生カプセル

神経栄養因子(CNTF)を作り出すように遺伝子操作した細胞を封入したカプセルを眼内に入れて視細胞などを保護しようとする方法です。米国で第二相試験が行われています。

2. 再生医療

iPS細胞(人工多能性幹細胞)を用いて視細胞や網膜自体を作り移植しようとする方法です。現在神戸の理化学研究所で加齢黄斑変性症の網膜色素上皮の再生医療の臨床研究が行われています。これが成功したら次に、視細胞まで含めた網膜を再生し網膜色素変性症患者に移植する臨床研究を5年後に実施したいとしています。

3. 遺伝子治療

そもそも間違っている遺伝子の場所を修正してしまおうという根本治療ですが、先に述べましたように原因遺伝子が非常に多いため困難とされています。しかし、10代で失明に至る極めて重篤な網膜色素変性症であるレーバー先天盲で遺伝子治療が行われ、視力の改善が確認されています。

4. 人工網膜

機能低下した視細胞に換えてカメラの映像を視神経、あるいは脳に直接届けようとするものです。ドイツ、アメリカ、日本など多くの国で活発に研究されています。既に人に応用されある程度の光を感じるできるようになっています。大阪大学でも2名の網膜色素変性症患者に手術し、光を感じることを確認しています。現在はチップを改良し杖なしで歩行できる事を目標に研究されています。

合併症など注意すべきこと、今できること

最も多い合併症は白内障で早期に発症します。しかし、白内障は手術で治ります。白っぽく見える、眩しい、視力が落ちてきたなどの症状が強くなったら眼科で白内障の有無を診てもらって下さい。網膜が原因なのか水晶体が濁ってきたのかは判別が難しいところですが、少なくとも濁りがあるかどうかは細隙灯顕微鏡で分かるはずですが、白内障の手術は早くしなければならないというものではありませんし、見えづらいのに我慢しなければならないものでもありません。必要になった時に受けることで良いと考えています。その他に黄斑浮腫なども現れることがありますが、早期に発見すれば治療可能です。

網膜色素変性症は残念ながらまだ有効な治療法がありませんが、合併症は

治療できるものが多いので、最低年に一度は眼科で診てもらい症状の進行具合や合併症の有無などを知っておく必要があります。

また将来、治験や臨床研究の募集があった場合に経過の記録が必要な場合もありますので定期的な検査は受けた方が良いでしょう。

◆今できること

1. 検査記録をとっておく

特定疾患に登録すると毎年更新のために検査が必要です。この時、視野検査表のコピーや視力の記録をとっておくことで、自分の症状の進行具合を知ることができます。

2. ロービジョンケア

治すことはできなくても見え方を改善したり、道具を工夫することで生活や仕事の質を向上することができます。

遮光眼鏡を掛けることで眩しさを軽減しコントラストを高めて物の境目がくっきりと見えるようになります。ルーペや拡大読書器を使えばたとえ視力0.04になっても文字が読めます。更に音声パソコンや黒いまな板、黒いお茶碗、色のついたテーブルクロスなど便利グッズの使用やちょっとした工夫、家族の協力で生活はとても快適になります。

そんな生活訓練、歩行訓練などを行ってくれる施設が神奈川県内にはたくさんあります。巻末の施設一覧をご覧ください。

3. 食事や生活上の注意点

・強い日差しの中では遮光眼鏡を掛けつばの広い帽子をかぶる。長時間のパソコン操作はしない。眼の疲労が直接症状を進めるかどうかは不明ですが、一時的な視力は確実に落ちますし、慢性的なストレスは良くないと考えられます。



・食品ではビタミンA(ベータカロチン)やDHA、ルテイン、ゼアキサンチン(カルテノイド)の摂取が良いと言われています。ただし人工の物は体内に蓄積する可能性があるため野菜や自然の物からの摂取を勧めています。また、原因遺伝子によって効果が違うので偏った摂取や大量摂取は勧めていません。結局バランスの良い食事が必要ということのようです。

・高血圧の治療に使われるニルバジピンという薬は網膜の変性を抑えるという報告があります。高血圧の薬を服用している人は、主治医に相談し、可能ならば薬をニルバジピン(ニバジール)に変更してもらうのもよいかもしれません。

・注意すべき薬 アキュテイン、バイアグラ、ビタミンE

ビタミンEは一日に800 IU 程度の摂取は奨励されていますが、過剰摂取は進行を早めるという報告があります。

福祉情報、障害年金など

【注意事項】

福祉制度の運営主体は市町村であるため同じ国の制度でも運用の仕方が違ったり独自の制度を持っているところもあります。この情報を参考にお住まいの市町村の福祉制度案内をご確認下さい。また、サービス利用には条件を満たす必要がありますのでそれぞれの窓口でご確認下さい。

受けることのできるサービスを知らなかったばかりに受けなくて過ごしてしまうのはとても残念なことです。皆さんの生活の質が少しでも向上するように参考にさせていただければ幸いです。

1. 特定疾患医療給付制度

網膜色素変性症は難病として特定疾患に指定されています。認定を受けるとこの病気に対する医療費が一部または全額補助されます。毎年個人調査票を提出します。認定を受けていない方は眼科医にご相談下さい。

2. 重度障害医療費助成制度

1級・2級の身体障害者手帳の交付を受けている人は重度障害者医療証の交付を受けることで保険診療の一部負担金が助成されます。

3. 身体障害者手帳

身体障害者手帳は、身体に障害のある方が、さまざまな援護制度を利用するために必要な手帳です。ほとんどの公的福祉サービスはこの手帳所持者に限定されています。障害の程度によって1級～6級に区分されます。また、障害程度の変化が予想される場合には再認定を受けることができます。

4. 障害年金

条件を満たせば障害年金を受給することができます。障害年金には障害基礎年金と障害厚生年金があります。初めて網膜色素変性症と診断された日(初診日)に加入していた年金制度が適用されます。基礎年金と厚生年金では年金額に大きな開きがありますので初診日の認定には注意が必要です。

- ①厚生年金に加入＝ 障害基礎年金 + 障害厚生年金(いわゆる二階建)
- ②国民年金に加入＝ 障害基礎年金のみ
- ③未加入＝ 年金はもらえない。
- ④20歳未満に初診日＝ 障害基礎年金

【注意事項】

- ・障害者手帳の等級とは異なりますのでご注意下さい。
- ・判定基準に視野が考慮されるようになったため網膜色素変性症患者は視力が良くても視野で該当する場合があります、視野が7度以内の人は2級に

なる可能性があります。

- ・老齢年金受給の時期になったら障害年金と老齢年金のどちらにするか選択が可能です。

5.税金の控除や非課税の制度

- ・所得税・住民税(市民税・県民税)の減免
- ・少額預貯金・少額公債の利子の優遇(マル優など)
- ・相続税・贈与税の減免
- ・自動車税・自動車取得税の減免

6. 各種料金の割引サービス

- ・鉄道運賃・バス運賃・タクシー運賃・航空運賃・フェリー料金・有料道路料金
- ・水道料金・NHK放送受信料・携帯電話基本料・NTT番号案内サービス
- ・美術館・博物館・動物園・水族館・公園施設などの入場料
- ・地方自治体が運営する保養所・スポーツ施設・福祉バスなどの利用
- ・横浜市粗大ゴミ処理手数料の減免

7. 生活関連のサービス

- ・ガイドヘルパーや同行援護の利用
- ・ホームヘルパーの利用
- ・指定登録車の駐車禁止除外
- ・福祉定期預貯金の利用
- ・郵便はがき(青い鳥はがき)の配布
- ・無料盲人用郵便の利用
- ・点字電話帳の配布
- ・公営住宅の入居・家賃の優遇
- ・選挙での点字投票・点字入り選挙はがきの送付
- ・生活福祉資金の貸付
- ・成年後見人制度の利用

8.日常生活用具・補装具などの助成

- ・白杖・遮光眼鏡などの支給
- ・拡大読書器・音声時計・音声読み上げソフトなどの給付
- ・自宅バリアフリー化改装工事の助成
- ・タクシー券の支給

9.その他、民間のサービス

現在、各民間企業では社会貢献の一環として障害者サポートに力をいれて



います。困ったときに声をかけると支援してもらえます。

- ・JRやその他公共交通機関利用時に係員に介助をお願いすると、乗り場への案内や乗り換えのサポートなどをしてくれます。
- ・レストラン、ファストフード店などで、席の確保や席での注文、食事を席まで運んでもらうよう願いできます。
- ・デパート、スーパーなどでの買い物時に介助をお願いできます。但し、混雑具合で対応ができない場合や事前予約が必要な場合もあります。

患者会の紹介

日本網膜色素変性症協会(略称、JRPS)は1994年に千葉大学の安達恵美子教授の呼びかけで設立されました。患者・学術・支援の三者が一体となって治療法の確立と患者QOL(生活の質)の向上のために活動しています。

RI(レティナイナショナル、スイス)の正会員です。

2008年には資金獲得と支援のために特定非営利活動法人網膜変性研究基金(もうまく基金)を設立し、2013年には一般社団法人日本網膜色素変性症協会を登記しました。全国に37の支部、約4000名の会員がいます。

◆研究助成事業

毎年、治療法などの研究論文を募集し顕著な成果のある研究者に対して研究助成金を贈呈しています。金額は大きくありませんが患者に認められることが研究者の大きな動機付けとなっており、受賞後この分野で大きな成果を上げる先生やJRPSの活動に協力して下さる先生が少なくありません。

◆網脈絡膜変性フォーラムの開催

毎年、研究者が集まって研究発表・意見交換するフォーラムを開催しています。患者、福祉関係者も聴講可能です。

◆神奈川支部の活動

支部活動は主に、患者への正しい情報の提供と交流、行政・福祉・医療関係者への啓発活動などを行っています。具体的には医療講演会、研修会、交流会の開催。会報誌、情報誌の発行、レクレーションなどです。毎月何らかの行事を行っています。

神奈川県内には約2100名の網膜色素変性症登録患者がいます。しかし、患者同士が出会って話す機会はほとんどなく、「治療法がない、進行性です」と言われてもどうやって行くのか、他の患者はどうしているのかほとんど情報がないのが現状です。

支部では同じ患者同士ならではの理解し共感しあえる場として、また不安や心配を少しでも和らげ、元気な他の患者の姿から元気を分けてもらえるように

交流会を開催しています。

支部活動のほとんどは会員以外の方の参加も大歓迎です。活動予定は年4回発行する支部会報誌やホームページでお知らせしています。是非一度お越し下さい。そしてできれば一緒に治療法確立と同病患者のために会員になっていただければありがたく思います。

関連施設一覧

◆神奈川県ライトセンター 045-364-0023

〒241-8585 横浜市旭区二俣川1-80-2

図書館、体育館、トレーニングルーム、プールがありスポーツ系文化系のクラブが数多くあります。生活上の相談や訓練を受けることができます。

◆(社福)神奈川県総合リハビリテーション事業団 七沢更生ライトホーム

〒243-0121 厚木市七沢516

046-249-2450

相談および入所・通所・訪問リハビリによる総合的な生活訓練が受けられます。また、神奈川リハビリ病院との連携による眼科ロービジョンケア、健康管理のフォローを受けることができます。

◆(社福)横浜訓盲院 生活訓練センター 045-641-3939

〒231-8674 横浜市中区竹之丸181

横浜市在住の方が対象となります。主に訪問させていただきご自身の生活環境にて訓練を行います。訓練以外に相談、情報提供なども行っています。

◆(社福)光友会 藤沢障害者生活支援センター 0466-48-4586

〒252-0825 藤沢市瀬郷1008-1

藤沢市、茅ヶ崎市、寒川町に根ざした相談支援、生活訓練を行っています。また、ピアカウンセリングも行っています。

◆(公財)日本盲導犬協会 神奈川訓練センター 045-590-1595

〒223-0056 横浜市港北区新吉田町6001-9

盲導犬歩行訓練だけでなく視覚リハビリテーションとして歩行・生活訓練も行っています。見学・体験・相談などお気軽にお問合わせください。

◆川崎市視覚障害者情報文化センター 044-222-1611

〒210-0026 川崎市川崎区堤根 34 番地 15

点字や録音図書の利用、歩行訓練、生活訓練を行います。

◆横須賀市点字図書館 046-822-6712
〒238-0041 横須賀市本町2-1総合福祉会館4階
多くの点字・録音図書の蔵書を持ち、特にデイジー図書の充実を進めています。また、視覚障害者用機器類の整備やご相談に応じます。

◆藤沢市点字図書館 0466-44-2662
〒252-0804 藤沢市湘南台7-18-2総合市民図書館内
点字・録音図書の貸し出し。対面朗読、拡大写本など。

◆神奈川県立平塚盲学校 0463-31-0948
〒254-0047 平塚市追分10-1
幼・小・中・高・職業訓練(はり・きゅう・マッサージ)の教育。通学の困難な方は寮があります。

◆横浜市立盲特別支援学校 045-431-1629
〒221-0005 横浜市神奈川区松見町1-26
幼・小・中・高・職業訓練(はり・きゅう・マッサージ)の教育。

◆横浜訓盲学院(私立盲学校) 045-641-2626
〒231-0847 横浜市中区竹之丸181
私立盲学校です。〈理療科〉少人数制で、卒業後支援を含め、一人ひとりに応じた理療教育を行います。〈普通部〉豊かなコミュニケーション力と社会自立・参加をめざして、3歳から21歳までの盲重複障がい児、盲ろう児への一貫教育を行います。

◆NPO法人 神奈川県視覚障害者福祉協会 046-205-6040
〒252-8540 座間市入谷3-1707-16
地域に出向いての点字指導、就労支援を目的とした各種職業訓練、視覚障害児を持つ親へのアドバイスや進路相談など、視覚障害者福祉の向上を目的にさまざまな取り組みを行っています。

◆(社福)神奈川県社会福祉事業団 横須賀養護老人ホーム
〒239-0841 横須賀市野比5-5-6
046-839-2738
老人福祉法により、原則的には65歳以上で、環境上の理由および経済的な理由により、家庭で生活を続けることが困難で、共同生活の可能な視力障害がある方を対象とした県内唯一の養護老人ホームです。入所を検討されている方には見学も行っていきますのでお気軽にご連絡ください。

◆光学堂ロービジョンルーム

〒220-0051 横浜市西区中央2丁目6-5

045-290-0048

遮光眼鏡、ルーペ、拡大読書器、音声時計などロービジョングッズを多数取り揃えています。体験用の貸出を行っています。

◆(社福)日本点字図書館

〒169-8586 東京都新宿区高田馬場 1-23-4

03-3209-0241

点字・録音図書の貸しだし、福祉用具・便利グッズの販売、各種研修会の開催などを行っています。

※更に詳しい各地域の福祉サービスに関しては、障害福祉課や社会福祉協議会にご相談下さい。

◆継続して情報をご希望の方は下記までご連絡下さい。



JRPS 神奈川支部

事務局 溝田 隆之

〒237-0067 横須賀市鷹取2-7-25

TEL・FAX: 0468-65-3371

支部長 佐々木 裕二

〒256-0812 小田原市国府津2364-3-306

TEL: 0465-49-2848(自宅20時以降)

E-mail / sakisaki@rp-k.com

JRPS神奈川支部のホームページ <http://www.rp-k.com>