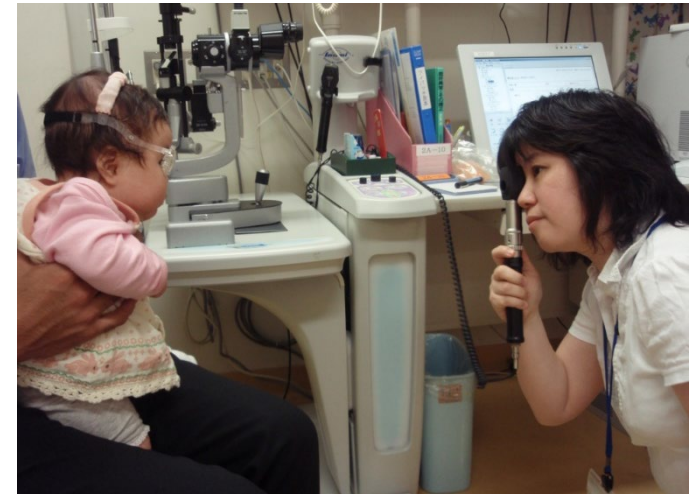


令和7年度 東京都 医療保険講習会

乳幼児の視覚スクリーニング

～小児科と眼科の連携



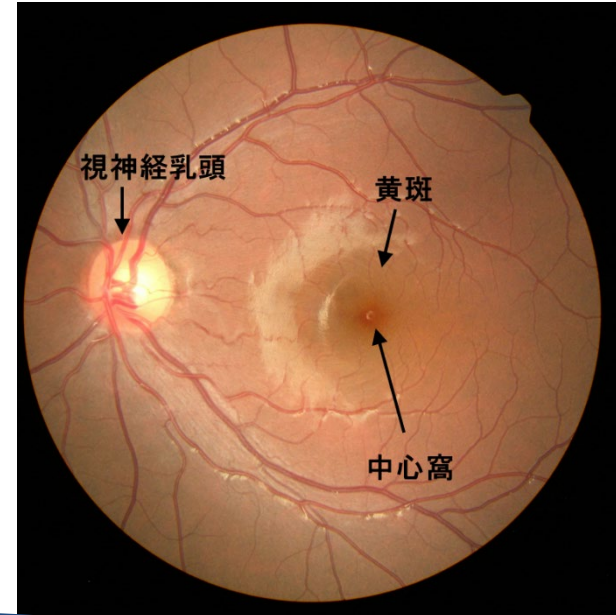
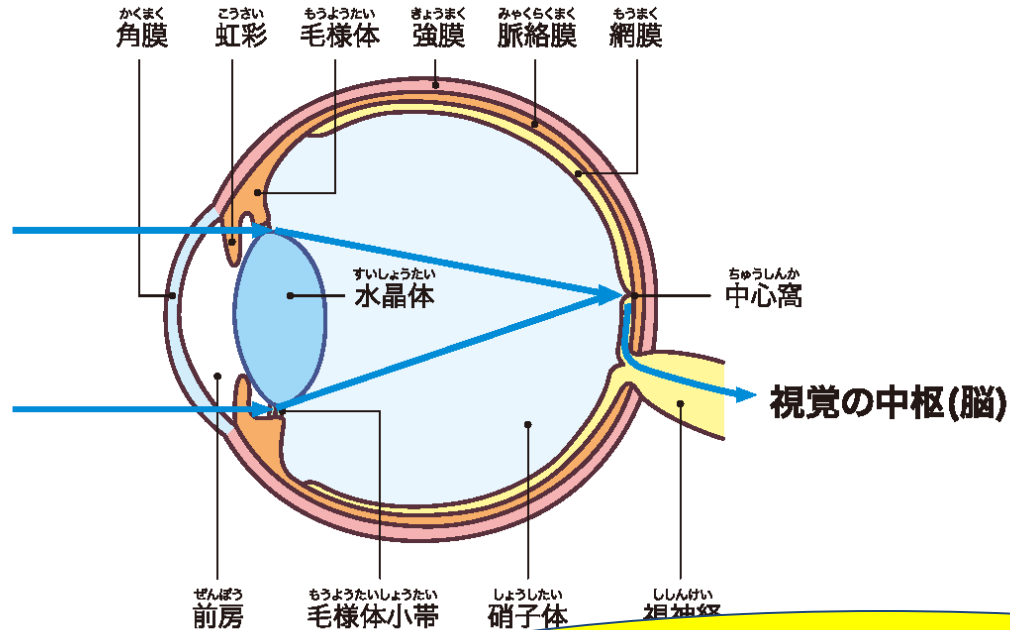
国立成育医療研究センター 眼科
仁科幸子

2025.11.22

利益相反公表基準に該当なし

スライド中の出典記載のない供覧画像は
全て自施設のデータ及び見解です
ご家族の同意を得ております

眼の構造



出生時には眼球の構造が出来上がるが
視覚の中樞(脳)は機能していないため
ぼんやりとしか見えない！

子どもの視力はどのくらい？

出生時に耳は聞こえている→新生児聴覚スクリーニング
眼は光を感じる程度, ぼんやりと見えているだけ！

【乳幼児】	【視力】	【他覚的検査】
1カ月	0.01～0.02	PL法 (preferential looking)
6カ月	0.04～0.1	↓
1歳	0.1～0.2	
2～3歳	0.3～1.0	

【3歳以降】	【視力】	【自覚的検査】
3歳	0.5	絵, ラントルト環単独視標
4～5歳	1.0	↓
8～9歳	1.0	
		ラントルト環並列視標

1歳, PL法
縞を選択して見る特性



3歳
1つずつ視標を提示

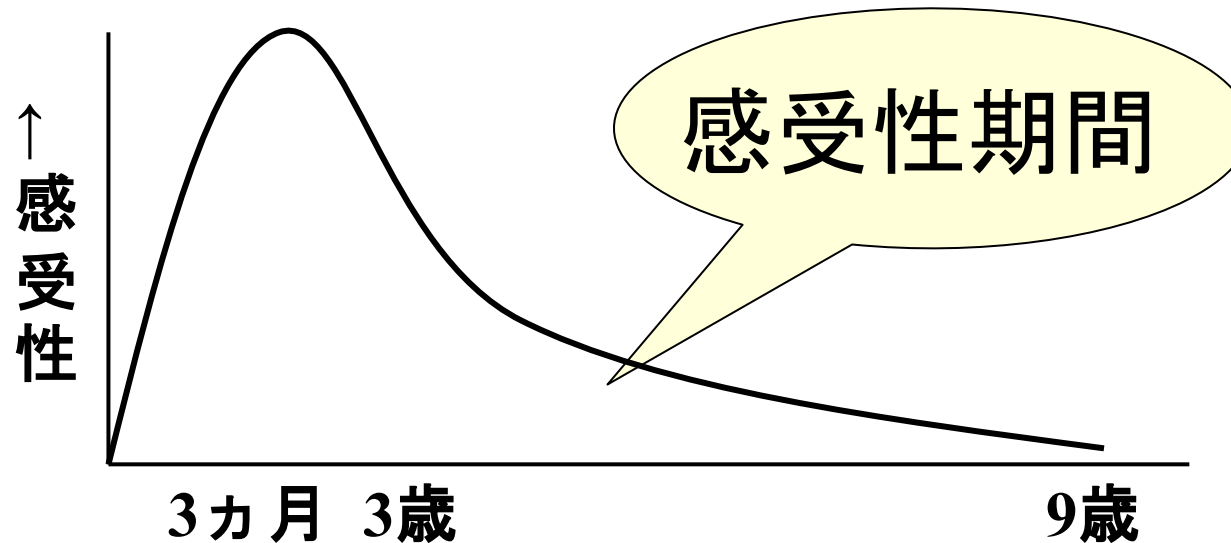


子どもの視機能は発達途上

視覚刺激に対する感受性が高い

視覚刺激の遮断⇒弱視：視力が発達しない
★眼鏡をかけても見えない！

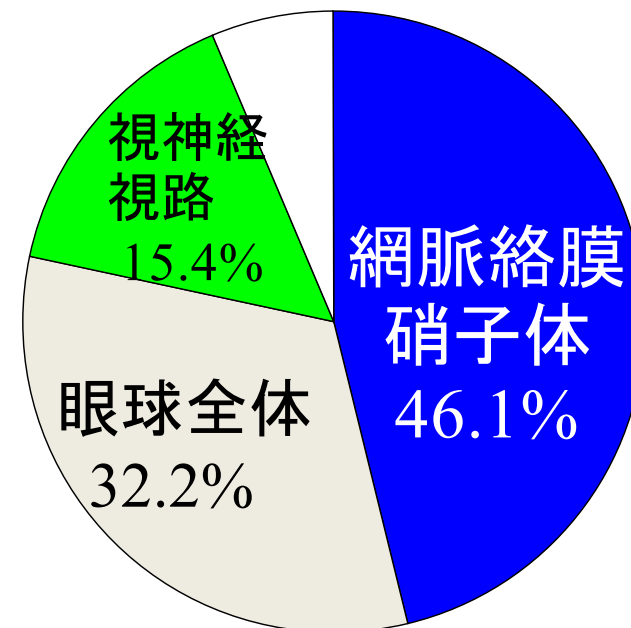
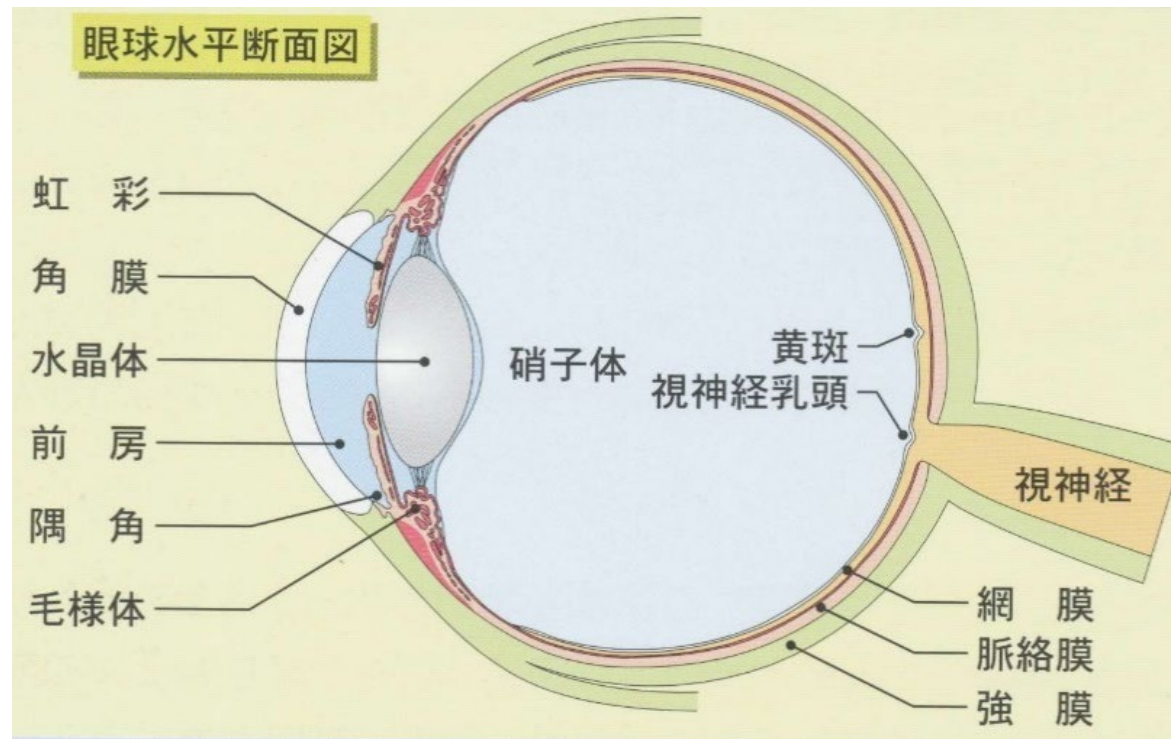
斜視（両眼の視線が合っていない）
⇒両眼視機能（立体視）が発達しない



子どもの視覚障がいの原因は？

原因疾患は？

眼疾患の部位はどこか？



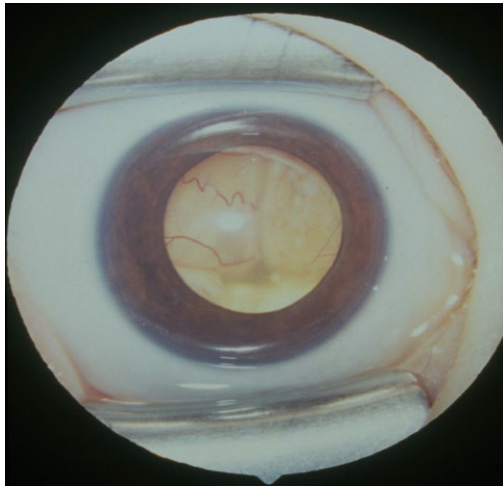
子ども(6～15歳)： 視覚障がいの84%は0歳で発生！

全国視覚特別支援学校児童生徒の視覚障害原因等に関する調査研究, 2020年

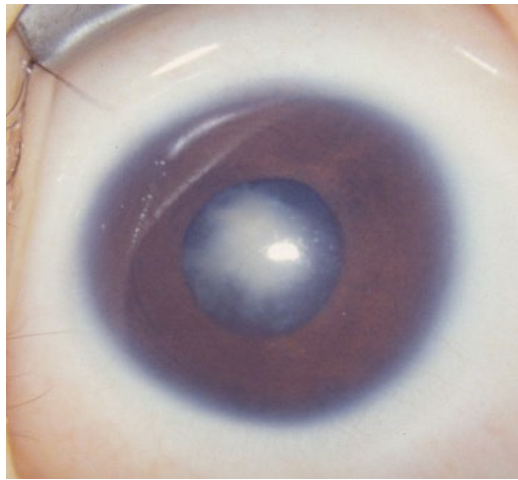
見逃せない！0歳から起こる眼疾患

小児の眼疾患は難治性！治療が難しい？

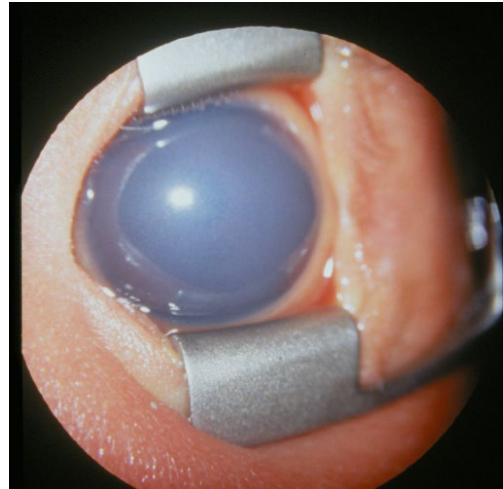
→発見が難しい！手術で疾患は治っても視力が出ない!!
もっと早く見つけられないか？



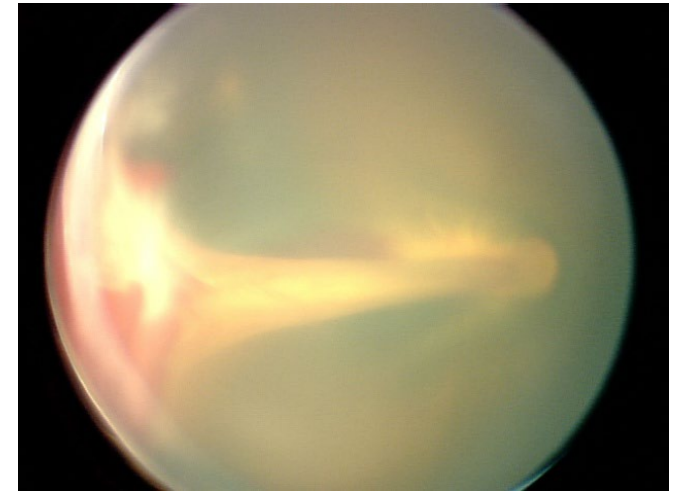
網膜芽細胞腫



先天白内障



先天緑内障



家族性滲出性硝子体網膜症

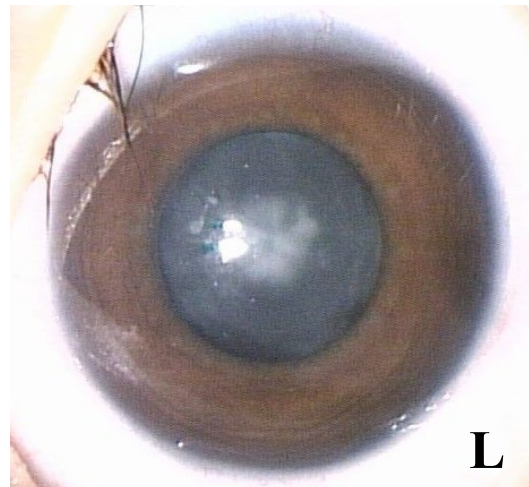
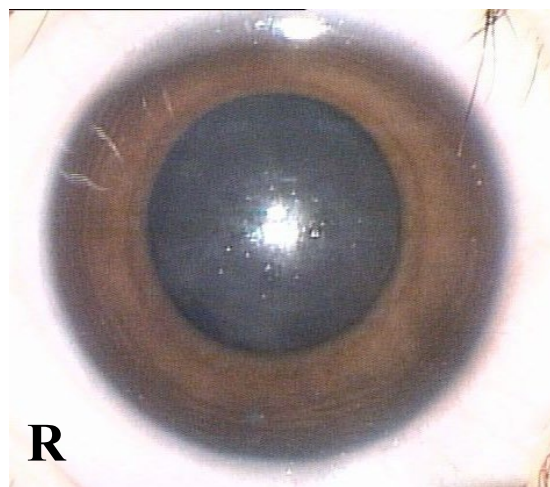
こんな乳児をみたら...



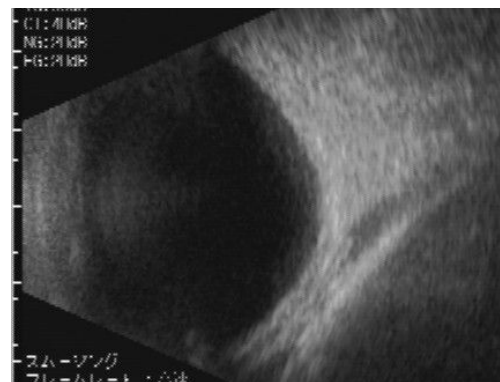
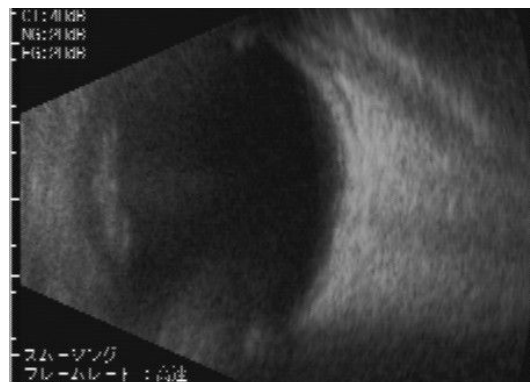
生後14週 女児

生後14週 女児一眼振（眼が揺れている）

両眼先天白内障による遮断弱視！



家族歴：母
常染色体優性遺伝
眼合併異常（－）
全身異常（－）



緊急手術！



両眼 経角膜輪部水晶体・前部硝子体切除術

生後20週（術後 6週目）



術後 眼鏡にて屈折矯正

形態覚遮断弱視

視性刺激遮断

→ 生涯にわたる視覚障害

先天白内障

角膜混濁

眼瞼・眼窩腫瘍

高度眼瞼下垂

瞳孔閉鎖・瞳孔膜遺残

片眼帯など

生直後から完全遮断なら..

片眼 生後1～2カ月

→斜視(片眼の視線がずれる)

両眼 生後2～3カ月

→眼振(目の揺れ)

異常眼球運動(動きがおかしい)

- ・最も重篤な弱視⇒予防・早期発見・早期治療
- ・完全に成立すると治療手段がない！
- ・遮断の発症時期、程度、期間で重症度が決まる

先天白内障は生後1か月までに発見したい！

症例: 4か月女児 内斜視

生後早期から寄り目が気になっていた
3, 4か月児健診で眼科受診を勧められた
全身疾患なし、家族歴なし

瞳孔領白濁！



右眼先天白内障・合併症なし

⇒水晶体・前部硝子体切除

HCL矯正、健眼遮閉4時間/日開始

片眼性の手術時期としては遅い！

乳幼児健康診査の標準化

改訂版乳幼児健康診査 身体診察マニュアル

平成30年度～令和2年度厚生労働科学研究補助金
(成育疾患克服等次世代育成総合研究事業)
身体的・精神的・社会的(biopsychosocial)に健やかな子どもの
発育を促すための切れ目のない保健・医療体制提供のための研究
(研究代表者 岡 明)
標準化された乳幼児健診体制の構築
(分担研究者 小枝蓮也)

平成30年3月
標準的な乳幼児健診に関する
調査検討委員会により作成

1. 日本小児科学会
2. 日本小児保健協会
3. 日本小児科医会
4. 日本小児期外科系関連学会
協議会

健診医向け
視覚異常の診かたを収載
～日本小児眼科学会

令和3年3月改訂版発刊
～視覚検査を含む動画ビデオ付き

診察に何を使うか？

①ペンライト

眩しすぎないものを用意！



②遮閉板

親指で隠してもよい！



③検影器

Red reflexをみる



④視標

光るオモチャは効果的！



新生児～1か月健診では..

<目についても忘れず問診！>

- ・気になる症状はないか？
- ・**家族歴**はないか？

小児期・若年期に

網膜芽細胞腫、若年性白内障、緑内障、網膜剥離

→生後1か月までに眼科受診を勧める！

<診察項目>

①視診：**異常徴候の検出**

- ・外眼部及び前眼部をペンライトで注意深く観察

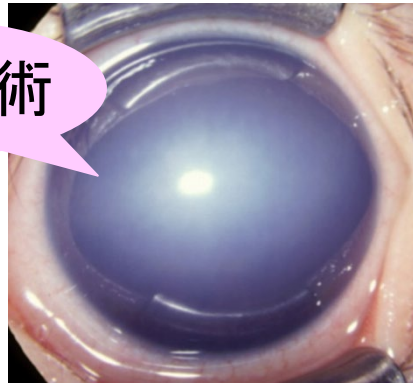
②**Red reflex法**：眼疾患の検出

視診：眼疾患を疑う異常所見

異常所見	眼疾患
白色瞳孔・猫眼	網膜芽細胞腫、網膜硝子体疾患、網膜剥離、硝子体出血、眼内炎
羞明・流涙・充血	先天緑内障、前眼部形成不全、睫毛内反、眼内炎
角膜混濁	先天緑内障、分娩時外傷、角膜デルモイド、前眼部形成不全
眼球・角膜の左右差	先天緑内障(大きい)、小眼球・小角膜(小さい)
眼瞼の異常	眼瞼下垂、動眼神経麻痺、眼瞼欠損、小眼球
瞳孔の形の異常	先天無虹彩、前眼部形成不全、瞳孔膜遺残
瞳孔領白濁	先天白内障

瞳孔・前眼部の視診(新生児～)

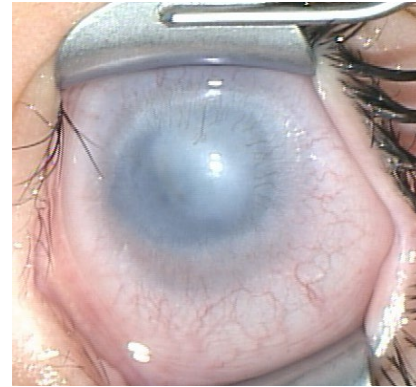
先天緑内障



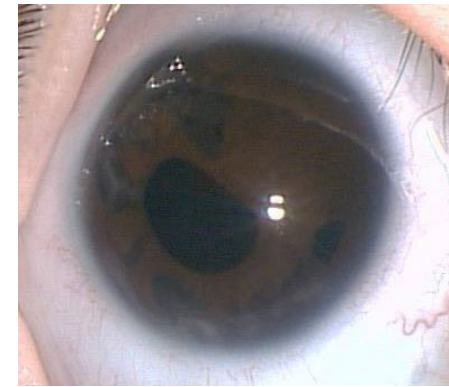
早期手術

角膜混濁・角膜径増大

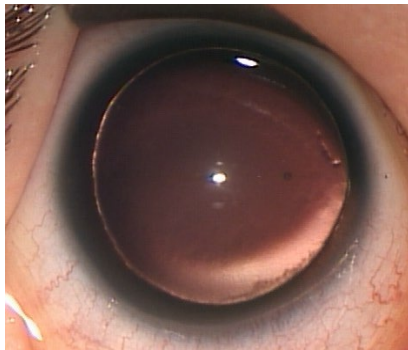
前眼部形成不全(先天異常)



Peters異常



Rieger異常



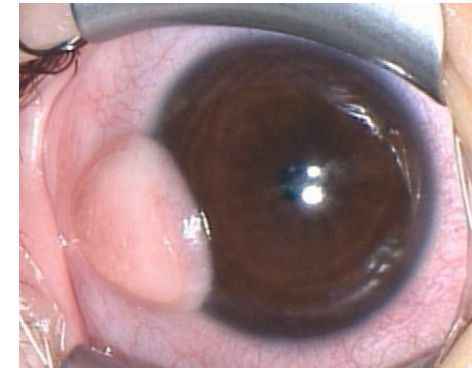
先天無虹彩



虹彩コロボーマ



瞳孔膜遺残

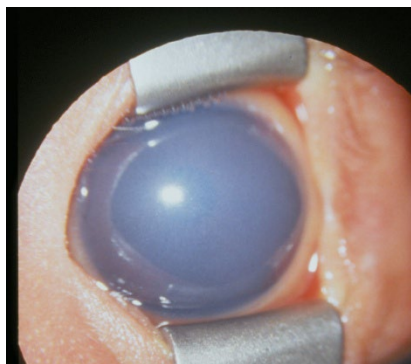


輪部デルモイド

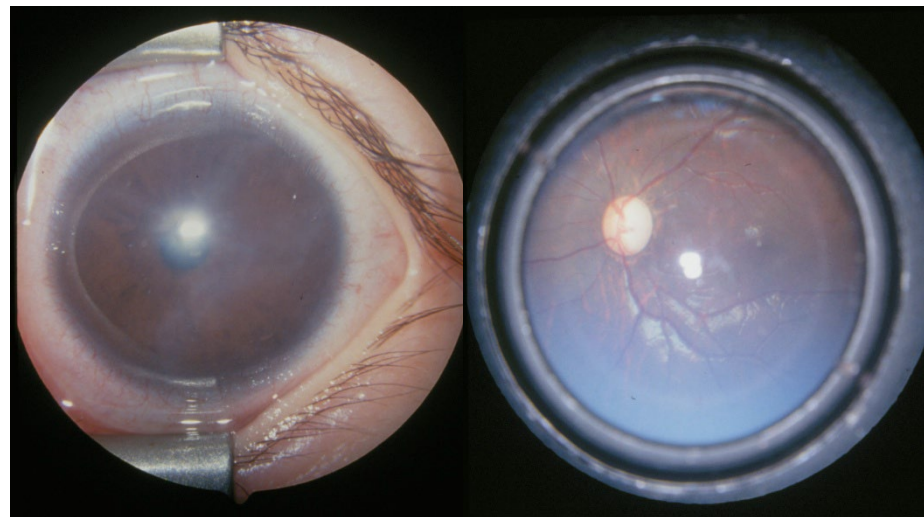
緑内障の早期発見



初発症状一つねに緑内障を念頭に
涙流・羞明・眼瞼痙攣
角膜径混濁・増大
早期診断が視力予後を左右する



生直後に発症した重症例
高度角膜混濁にて発見



初発症状に乏しく発見の遅れた例
高度視神経萎縮

1か月児健康診査マニュアル：こども家庭庁



2024年12月23日 発刊

問診項目:9頁

7. あなたの顔をじっとみつめることがありますか。

視力についての項目です。1か月児はまだ、ぼんやりとしか見えていませんが、愛着形成のため、哺乳時や抱っこしているときに赤ちゃんとしっかり目を合わせるように指導しましょう。なお、瞳が白く見えるなど、目について気になることはないか、確認しましょう。

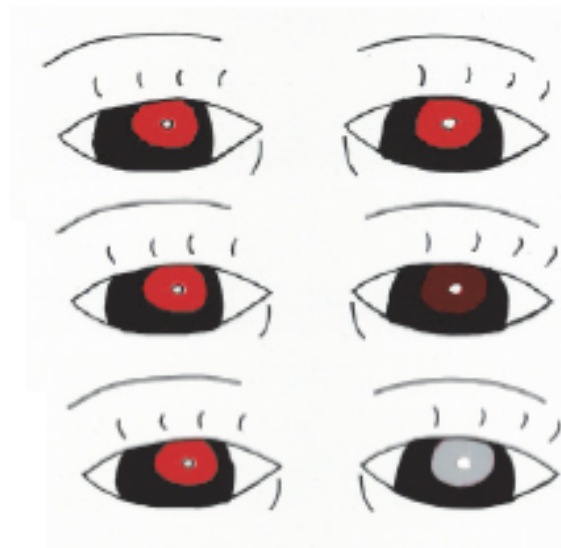
診察:16頁

目の診察に際しては、目に関する気になる症状や家族歴の有無を聴取します。眼瞼下垂等の眼瞼の異常がないかを診た後、可能な限り開瞼させて、眼球の異常の有無を確認します。上体を起こし軽く腹臥位傾向で支え上体を揺ると開眼します。ペンライトを使用すると、角膜の大きさや混濁、白色瞳孔等の有無を診察し易くなります。眼脂の有無、結膜所見も確認します。なお、固視や追視はみられず、眼球の共同運動は弱いため、斜視の診断は3か月頃まで困難です。

見逃してはいけない徴候・疾患:28頁

眼科的疾患に関しても、白色瞳孔・猫目、角膜混濁、瞳孔の異常、瞳孔領白濁、眼球や角膜の左右差などを認めた場合、その後の視機能に大きく影響する疾患（網膜芽細胞腫、先天緑内障、先天白内障、眼底疾患など）の所見である場合があります。1か月児健診では、家族の情報聴取に加え、眼科診察ではペンライトを使用し、外眼部や前眼部の異常徴候を検出することが望ましいとされています。近年、検影器を用いて眼底からの赤い反射を観察するred reflex法（検影法）が、白内障や眼底疾患のスクリーニングに有用であると報告されています²⁶⁾。

Red reflex法



身体診察マニュアル

正常
両眼から同等の反射

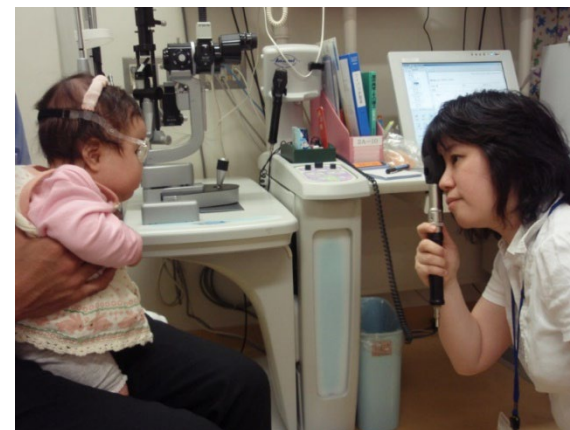
左眼強度屈折異常
左眼の反射が暗い

左眼白内障
左眼の反射がない

簡便な直像鏡・検影器

眼底からの赤い反射を観察する
白内障や眼底疾患を簡便に検出できる

手術を要する先天白内障
1万人出生に3人



Red reflex法



Red reflex: 左眼先天白内障 (生後4週)



患児のご両親のご承諾により供覧

3, 4か月健診では...

＜注意すべき眼疾患＞ ★家族歴の聴取

先天白内障、先天緑内障、網膜芽細胞腫、眼底疾患
乳児内斜視

＜診察項目＞

①目に関する問診一気になる症状はないか？

②視診：異常徴候の検出

外観や行動を観察、視覚を使っているか？

③固視検査：視反応

④眼位検査：斜視の検出

③Red reflex法：眼疾患の検出

乳幼児の目に関する問診

【実施時期】生後2～3か月までに開始

【問診項目】(はい、いいえ)

- ・瞳が白くみえたり、光って見えることはないですか
- ・目の大きさや形がおかしいと思ったことがありますか
- ・視線が合いますか
- ・動くものを目で追いますか
- ・目がゆれることはないですか
- ・目つきや目の動きがおかしいと思ったことがありますか
- ・極端にまぶしがることはないですか
- ・片目を隠すと嫌がりませんか

3か月児：診察の実際



①両眼で固視・追視を観察



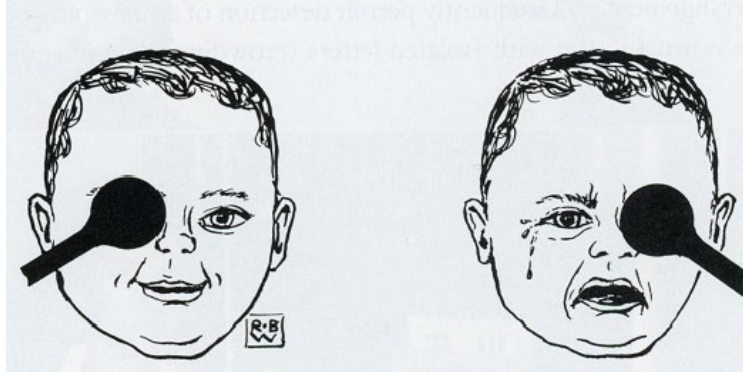
②片眼ずつ遮閉して観察



③Red reflex法

片眼性眼疾患の検出 (右眼に疾患がある場合)

嫌悪反応



左眼を隠したときだけ
嫌がる

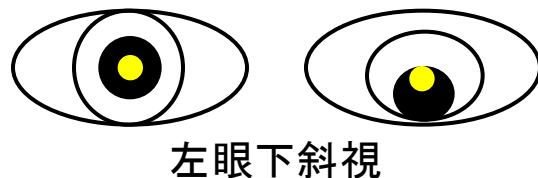
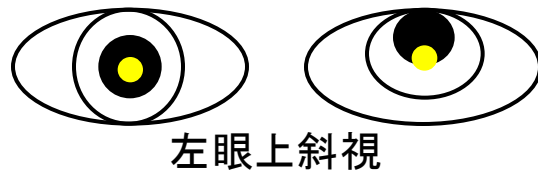
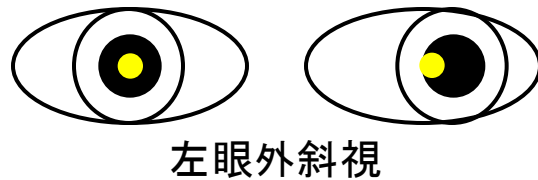
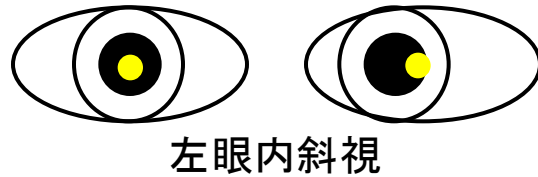
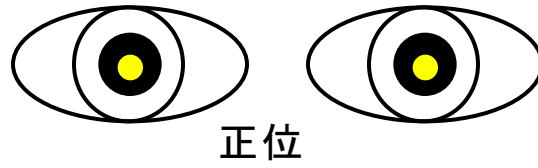
片眼の斜視



左眼(斜視でない方の眼)を遮閉すると
右眼では固視できず眼球が揺れる

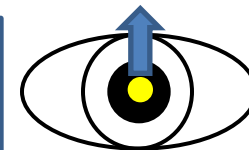
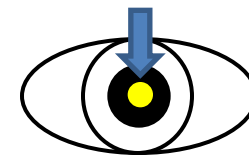
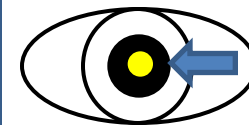
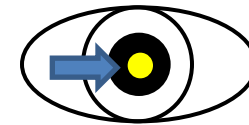
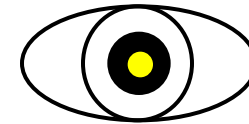
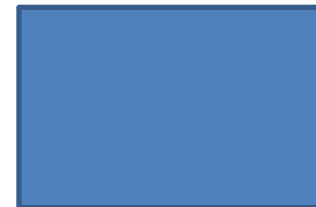
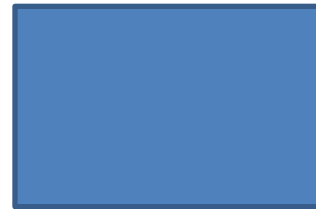
眼位検査（左眼斜視の検出）

Step 1: 角膜反射法



Step 2: 遮閉試験

右眼を遮閉



左眼が動かない
→ 正位（斜視なし）

左眼が外へ動く
→ 左眼内斜視

左眼が内へ動く
→ 左眼外斜視

左眼が下へ動く
→ 左眼上斜視

左眼が上へ動く
→ 左眼下斜視

斜視は要注意！



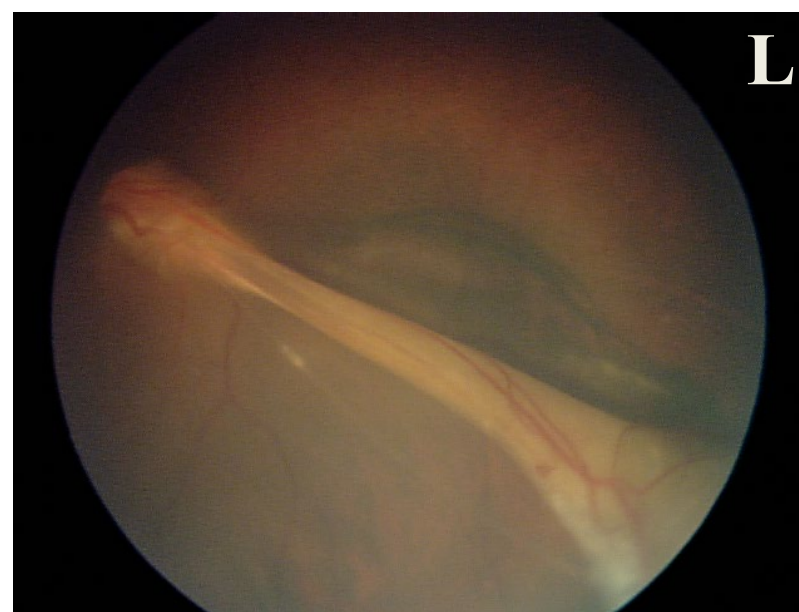
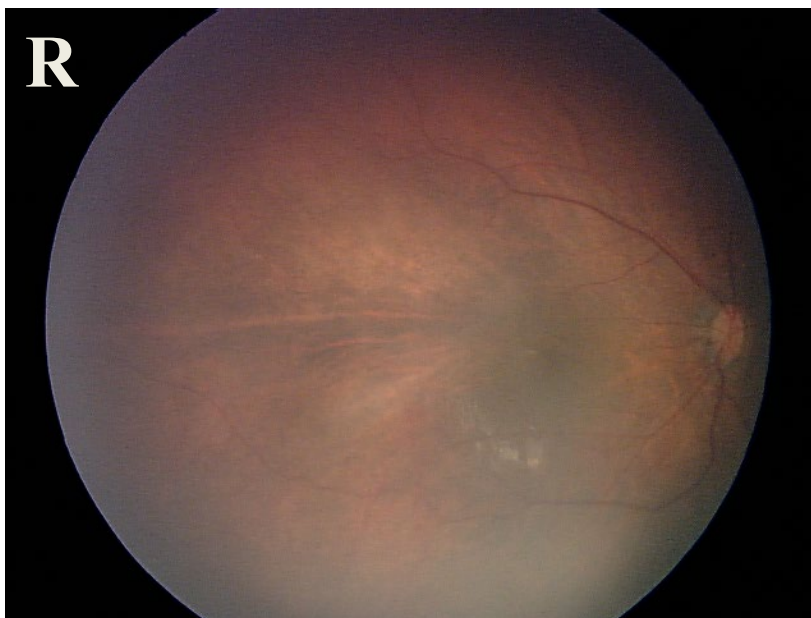
生後4ヵ月 男児

生後4ヵ月 男児一内斜視・嫌悪反射

すぐに眼科へ紹介！眼底検査が必要！

右眼は正常？

左眼網膜ひだ

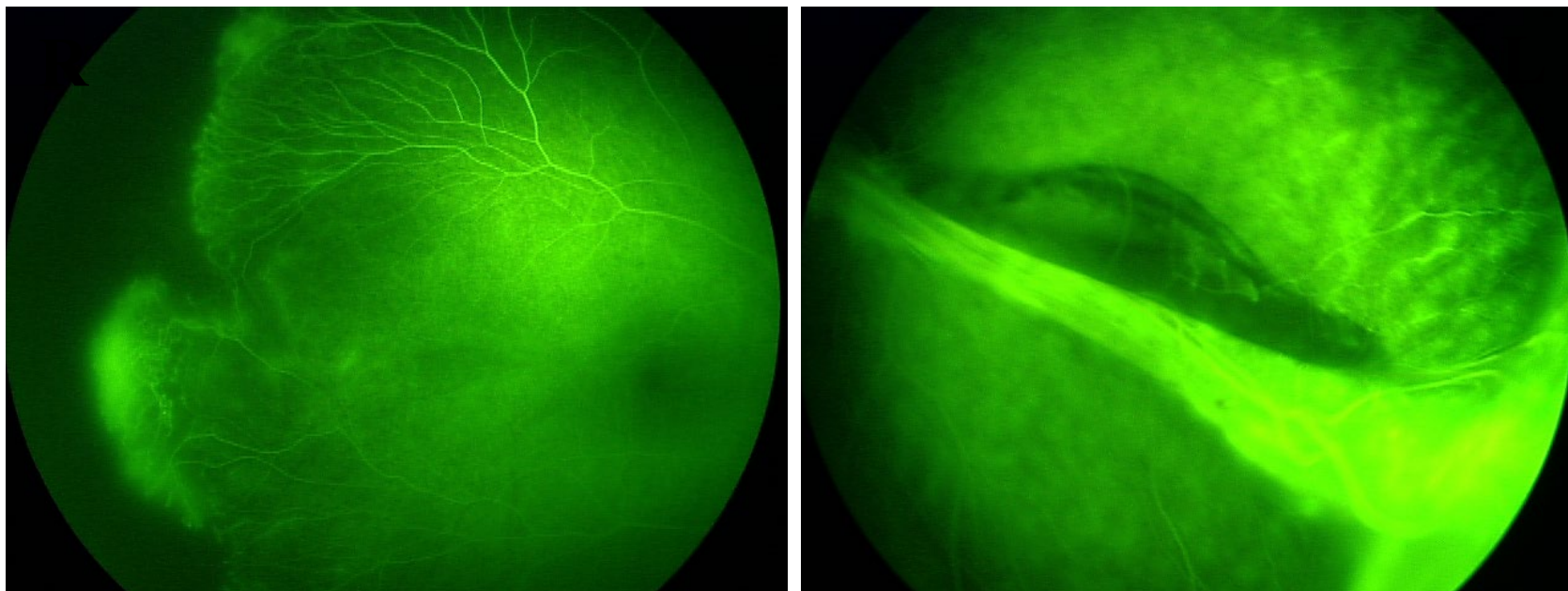


早急に全身麻酔下検査

生後4ヵ月 男児—内斜視・嫌悪反射

全身麻酔下で眼底検査・蛍光眼底撮影

→活動期 家族性滲出性硝子体網膜症（FEVR）



周辺部に異常血管！
→ レーザー光凝固

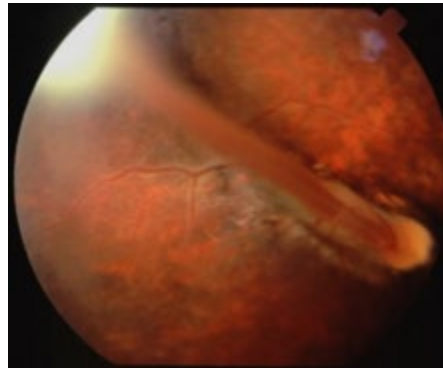
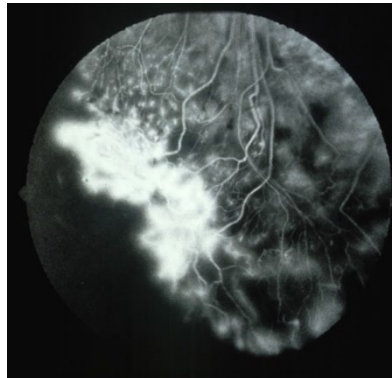
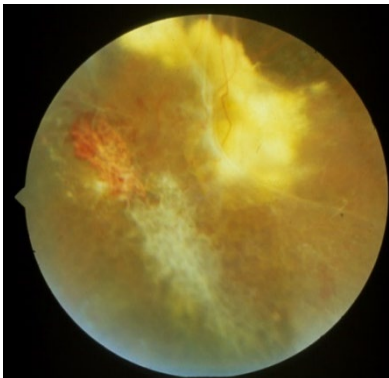
増殖組織に新生血管！
→ 光凝固＋輪状締結

眼底疾患の3分の1は斜視を主訴として発見される！！

家族性滲出性硝子体網膜症

familial exudative vitreoretinopathy: FEVR

- ・網膜血管形成不全に起因する両眼性網膜硝子体疾患
- ・血管形成不全の程度により多彩な眼底所見 ★活動性・進行性
- ・片眼の網膜ひだを見たら、他眼の周辺部も詳細に検査を！
- ・若年者の裂孔原性網膜剥離の基礎疾患
- ・家族の眼底検査を！（常染色体優性、伴性劣性遺伝）
- ・原因遺伝子 *FZD4*, *LRP5*, *TSPAN12*, *NDP*



症例：5か月男児 左外斜視・固視不良

予防接種で小児科へ受診

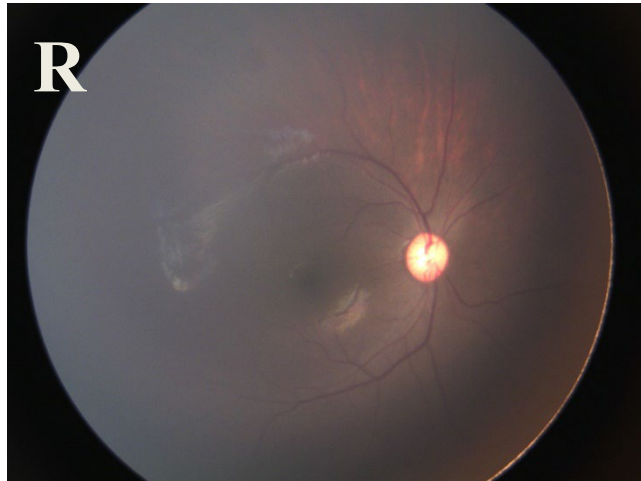
左眼外斜視・固視不良を指摘され、眼科へ紹介



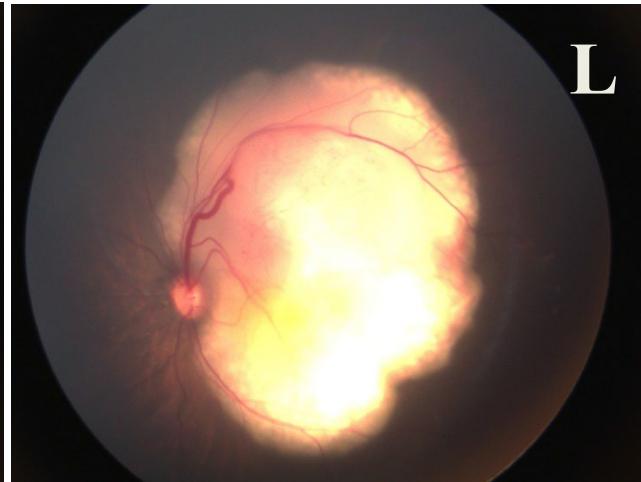
患児のご両親のご承諾により供覧

症例: 5か月男児 左眼網膜芽細胞腫！

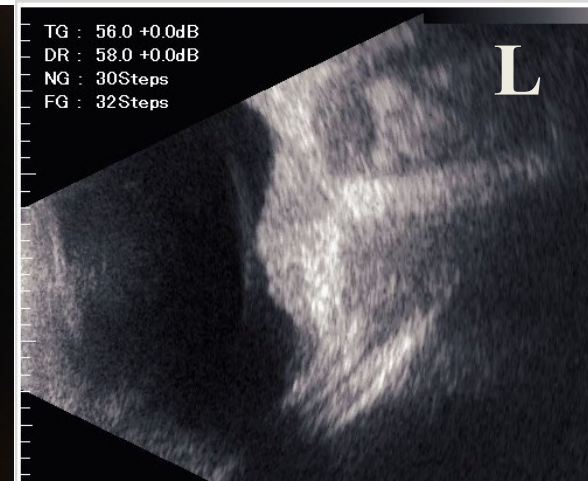
眼底検査 右正常



左網膜芽細胞腫 Group C

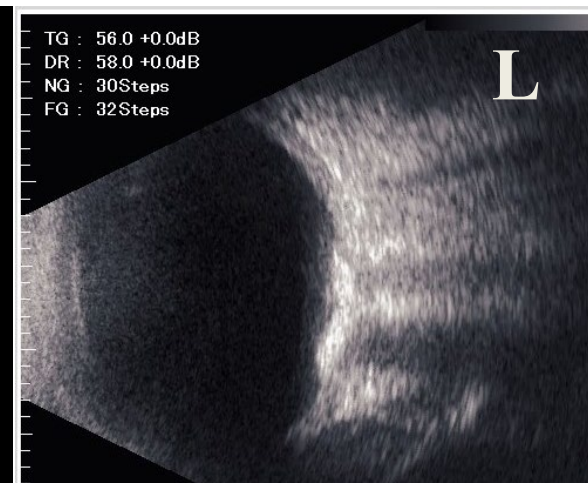
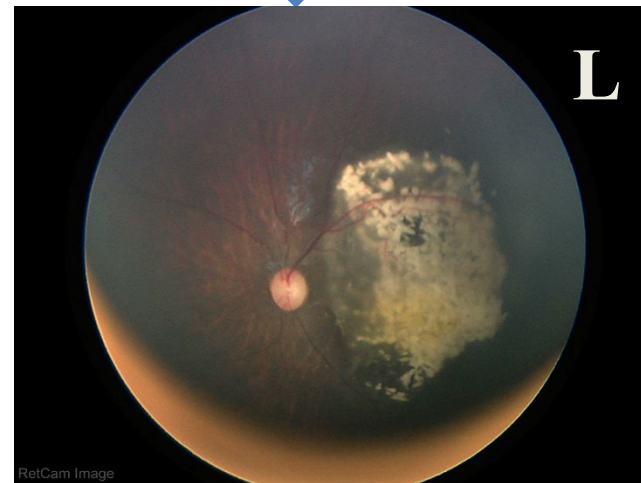


超音波Bモード検査



全身化学療法
VEC 3コース後
腫瘍縮小,石灰化

黄斑部腫瘍のため
視機能不良だが
眼球温存の見込み



症例: 8か月女児 内斜視

生後2か月から寄り目が気になっていた

3, 4か月児健診では一時的な内斜視ではないかと言われた



大角度の内斜視60Δ、交代視、外転抑制
器質疾患なし、発達は正常、遠視の関与なし



乳児内斜視

生後6か月までに発症, 両眼視機能の獲得が困難なタイプ



早期手術による眼位矯正

斜視とは何か？

両眼の視線が合っていない状態

両眼で物を立体的に見る能力（両眼視機能）が発達しない！

両眼視機能：

同時視：右左眼の視覚を大脳視覚中枢で同時に認識

融像：左右眼の視野を融像（両眼単一視）

立体視：左右眼の視差を手がかりとする空間知覚

3D映像

映画, ゲーム, アトラクション

子どもにとって両眼視障害とは？

乳児内斜視の子どもの混乱

スーザン・バリー著: 視覚はよみがえる (Fixing My Gaze)

幼少期

- ・ 距離感覚や空間感覚に乏しい、運動発達に障害！
歩くのにひどく苦勞した...
- ・ 右目と左目のイメージのジャンプ、視覚の混乱
本物はひとつだけ...どちらが本物？

学童期

- ・ 文字を上手く読むことができない、学習障害！
特別な障害をもつクラスへ入れられた...

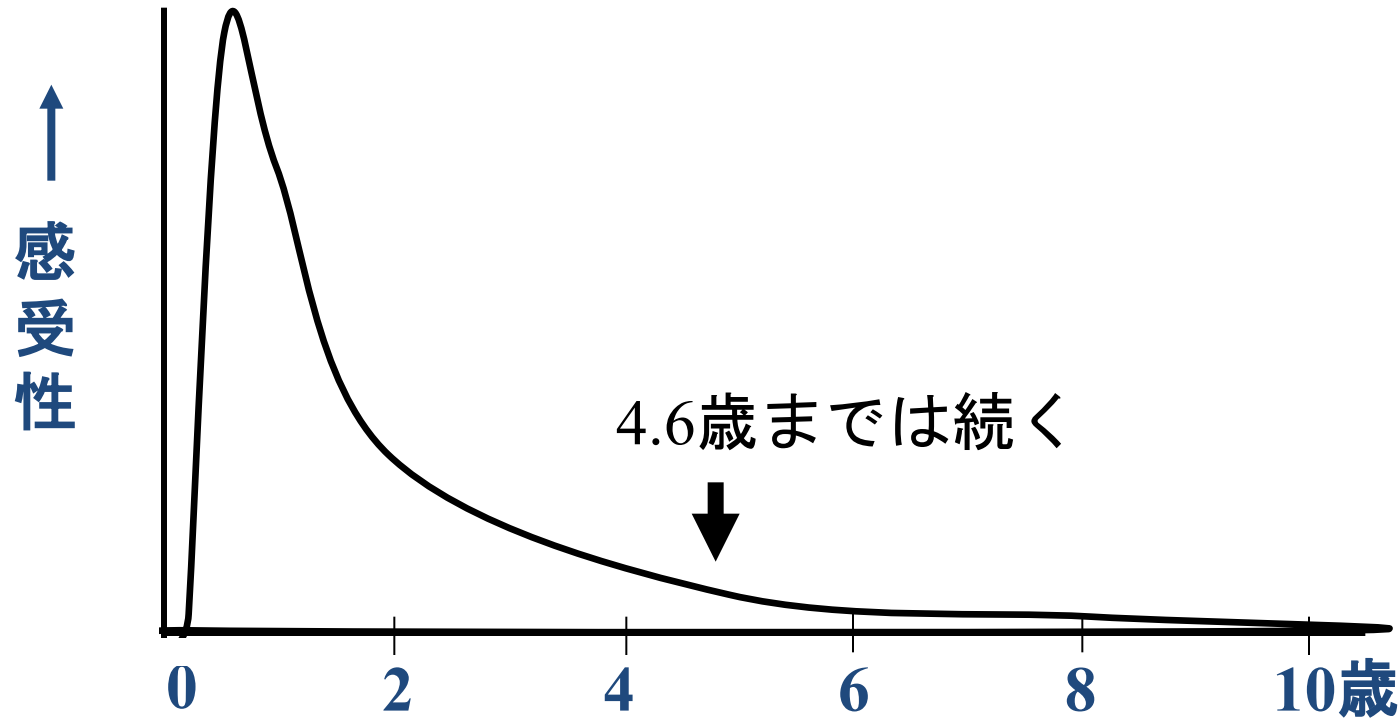
成人期

- ・ 順応の代償として姿勢がゆがむ....
- ・ 運転やテニスは苦手...

乳児内斜視：立体視の感受性期間

生後3～4ヵ月がピーク

Fawcett, IOVS 2005



治療：早期手術：眼位未矯正期間 3ヵ月以内
良好な眼位の保持：±8 プリズム以内

乳児内斜視の超早期診断

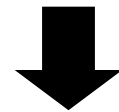
自然経過を観察した多施設共同研究（2002年）

- 生後10週以降
- 遠視がない（ $+3.00D$ 未満）
- 40^Δ 以上の恒常性内斜視 一少なくとも2回検出
- 中枢神経系の異常がない



自然治癒はしない！

手術適応：超早期手術（生後6ヵ月以内）



立体視獲得 38% (200''以下 20%)

眼位検査で斜視が疑われたら・・・

× 赤ちゃんは斜視にみえることがあるので、
様子を見ましょう。

× 一時的に内斜視になることがあるので、
様子を見ましょう。



○ 眼の病気（特に眼底の病気）がないか、
眼科に早急に受診してください。

○ 斜視が続くと両目で立体的にものを見る
両眼視の発達が阻害されます。
眼科へ早目に受診してください。



仮性内斜視



真の左内斜視



スポットビジョンスクリーナー

フォトスクリーナーで何ができるか？

- ①フォトスクリーナーで視力を測ることはできません！
 - ・弱視の危険因子となる斜視や屈折異常を検出
- ②目の診察, 問診, 視力検査に併用するスクリーニング機器としてお使いください
- ③低年齢(3歳未満)におけるスクリーニングの精度は確立しておりません
 - ・3歳～5歳児の弱視のスクリーニングに有効
 - ・感度が高い(偽陰性が少ない)
 - ・特異度が低い(偽陽性が多い)

フォトスクリーナー 測定不可能例の内訳

成育センター, 器質疾患をもつ乳幼児 N=66例 (3歳以下)

外眼部疾患 11例	前眼部疾患 27例	後眼部疾患 23例	小眼球 5例
眼瞼下垂-10例	白内障-9例	家族性滲出性硝子体網膜症-7例	小眼球-5例
睫毛内反-1例	緑内障-4例	未熟児網膜症-6例	
	角膜デルモイド 瞳孔膜遺残-各3例	網膜芽細胞腫-3例	
	Peters異常, 角膜混濁 先天無虹彩-各2例	胎生血管系遺残-2例	
	前眼部形成不全 角膜変性-各1例	乳頭部先天異常, 視神経萎縮 網膜剥離, 先天網膜分離症 網脈絡膜コロボーマ-各1例	

➤ 外眼部以外は、全例が重篤な視覚障害をきたす疾患

フォトスクリーナー測定可能・斜視判定例の内訳

成育センター, 器質疾患をもつ乳幼児 N=12例(3歳以下)

外眼部 疾患0例	前眼部疾患 3例	後眼部疾患 8例	小眼球 1例
	緑内障-2例	家族性滲出性硝子体網膜症 網脈絡膜萎縮 -各2例	小眼球-1例
	虹彩形成異常-1例	未熟児網膜症 乳頭部先天異常 黄斑低形成 網膜剥離 -各1例	

➤ 全例が重篤な視覚障害をきたす疾患
後眼部疾患(眼底疾患)が多い

異常結果の取り扱い

①両目または片目でのスクリーニングが完了しない
⇒重篤な眼疾患？ 年齢を問わず、早急に眼科医療機関へ紹介

②斜視（偏視）が検出された場合（2回以上）
⇒年齢を問わず、斜視を専門とする眼科医療機関へ紹介

③屈折異常が検出された場合
近視、乱視、不同視は偽陽性が多く、基準値を検討中

★要精密検査の結果が出た場合、小児の測定条件が良好であることを確認し、少なくとも2回以上は検査を行ってください

屈折異常が検出された場合

①生後6か月～1歳未満

⇒スケールオーバー(±7.50D以上)の屈折異常の場合
眼科医療機関へ紹介、眼疾患の可能性あり

②1歳～3歳未満⇒遠視が検出された場合、眼科医療機関へ紹介

③3歳以上 ⇒視力検査結果を合わせて、眼科医療機関へ紹介

★推奨する基準値(不同視、乱視、近視)

年齢 (月齢)	不同視	乱視	近視 (等価球面值)	遠視 (等価球面值)
6～12未満	5	スケールオーバー	スケールオーバー	スケールオーバー
12～36未満	1.5	3	5	3
36～72	1.5	2	2	2.5

眼科の診察は0歳児からできます！

前眼部所見
手持ち
細隙灯検査



選択視法（PL法）
行動観察による
乳幼児視力検査



散瞳して
周辺部まで
眼底検査



アイケア眼圧計



調節麻痺薬を点眼して屈折検査

気になる症状があれば、早急に眼科へ連携をお願いします！



ヨーロッパ斜視学会@クロアチア プリトヴィツエ湖群国立公園
2023.6.7

機能弱視（一般の弱視）とは

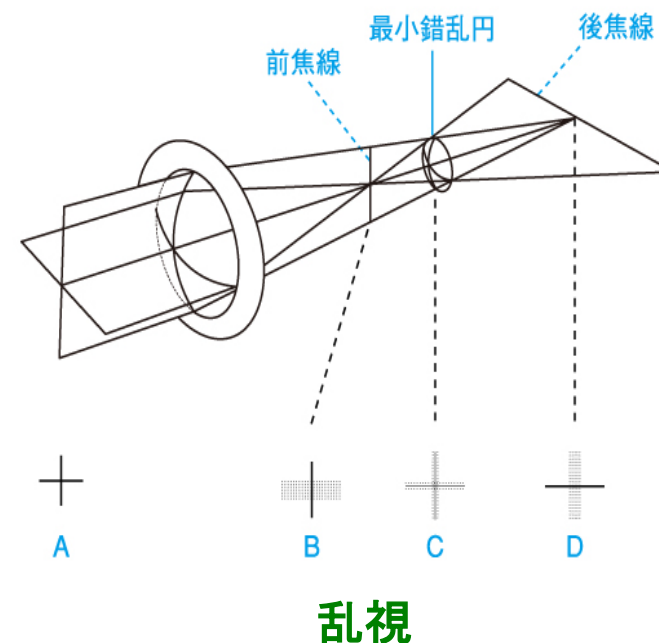
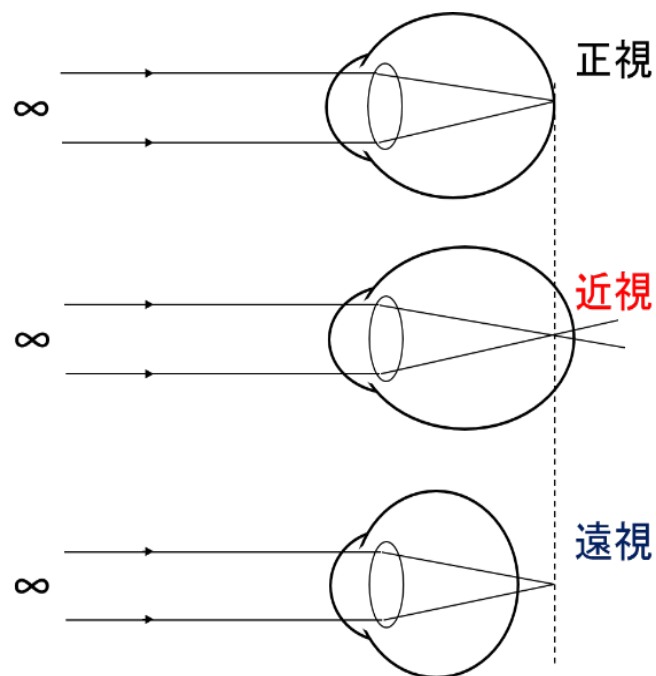
- 屈折異常や斜視に伴う片眼または両眼の弱視
- 日常生活では気づかれないことが多い
- 視覚中枢（脳）の発育障害
- **3歳児健診で発見されれば就学までに治せる**
- 発見されずに8歳頃までの感受性期間を過ぎると、視力向上の機会を失ってしまう



自覚的な視力検査が可能となる3歳児に対して
弱視の早期発見に努めることが

3歳児健康診査における視覚検査の目的！

屈折異常とは？



平行光線が網膜上にきちんと像が結ばれる状態を**正視**という。
網膜上に焦点を結ばない状態が屈折異常である。
近視では網膜より前方に、**遠視**では後方に像が結ばれる。
乱視では角膜が球面ではなくラグビーボールのような形のため、
光線の方角により焦点がずれて網膜上の1点に像が結ばれない。

機能弱視の種類

1) 形態覚遮断弱視

2) 斜視弱視

斜視眼の像を消す脳の働き（抑制）によって起こる片眼弱視

3) 不同視弱視

左右眼の屈折異常に差があり、屈折異常の強い方の眼の網膜に焦点が結ばないために起こる片眼弱視

→良い方の眼で見ているため、症状がなく、発見しにくい！

4) 屈折異常弱視

両眼同程度の遠視や乱視の屈折異常があり、両眼の網膜に焦点が結ばないために起こる両眼弱視

3歳児健診の標準化・精度向上



令和3年7月発刊 日本眼科医会

全国自治体へ配布

機能弱視を見つけることが目的！

3歳で発見すれば6歳までに治癒

保健センター向け(第1部):
視覚検査の意義, 視覚検査の方法
屈折検査の導入と運用法を解説

眼科医療機関向け(第2部):
精密検査の進め方を解説

屈折検査機器として
現在汎用されているのは
フォトレフラクション法
検査成功率が高い

主な屈折検査機器の種類と特徴

機器名	自動判定機能	検査項目
スポットビジョンスクリーナー (SVS)	有	屈折、眼位
ビジョンスクリーナーSシリーズ	有	屈折、眼位、Red reflex
エミリーAシリーズ, プラスオプティクスA12	無	屈折、眼位、Red reflex
レチノスコープ (検影法)	無	屈折、Red reflex
レチノマックス	無	屈折

* 据置型両眼開放オートレクラクトメーターを使用している自治体もある



SVS: 検査成功率が高い
現在最も汎用されている



ビジョンスクリーナーS12C
: 5種類の異常判定基準を搭載

2022年度新規！母子保健対策強化事業

R 4 概算要求額：10.5億円

目 的

両親学級のオンライン実施やSNSを活用したオンライン相談など、妊産婦等のニーズに応じたアクセスしやすい多様な相談支援を行うとともに、母子保健に関する記録を電子化することで、妊産婦等の状態を適切に管理するなど、必要な支援が行われるよう体制強化を図る。

内 容

個々の家庭の状況に応じて、適切な支援を提供できるよう、地域の実情に応じた支援体制等の強化を図る。

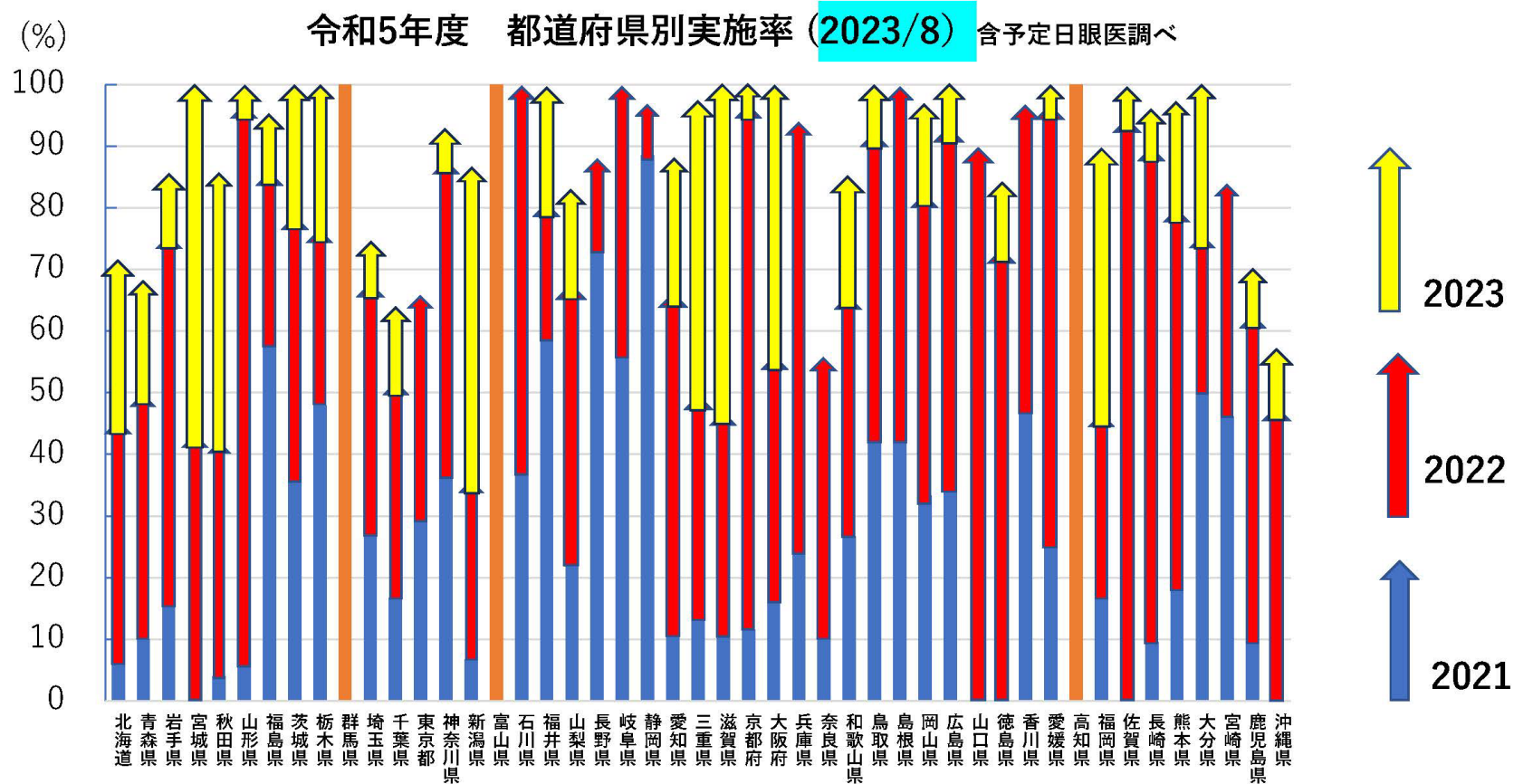
- (1) 両親学級等のオンライン実施
- (2) SNSを活用したオンライン相談
- (3) 母子保健に関する記録の電子化
- (4) 各種健診に必要な備品（屈折検査機器等）の整備
- (5) その他母子保健対策強化に資する取り組み

実施主体・補助率等

- ◆ 実施主体 ：市町村
- ◆ 補 助 率 ：国 1 / 2、市町村 1 / 2
- ◆ 補助単価案：12,022,700円

屈折検査機器購入の50%が補助

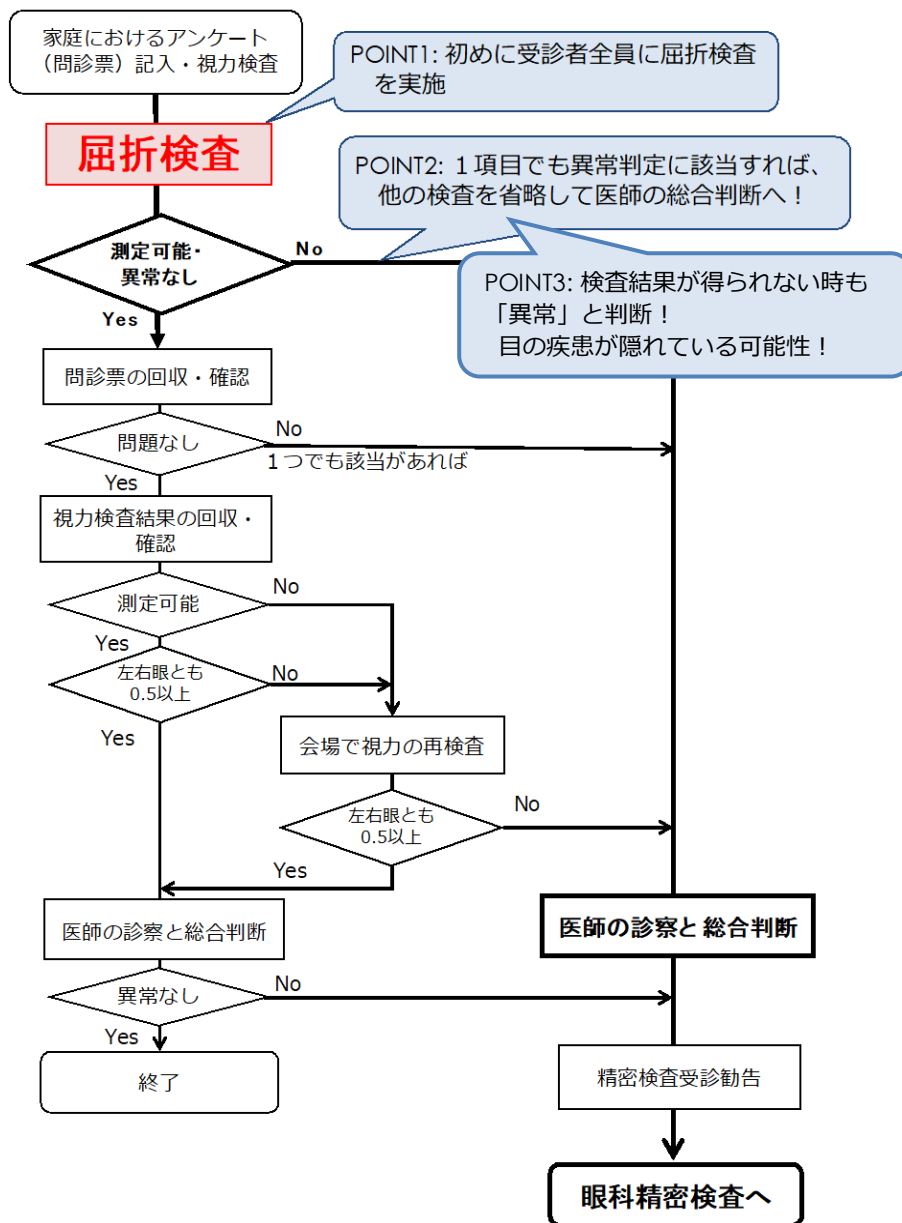
全国で屈折検査の導入が進んでいます！



➤屈折検査導入は1年間で全国平均 28.4%⇒85.7%に上昇！

➤90%の自治体はフォトスクリーナーを使用

屈折検査を導入した3歳児健診フローチャート



1. 一次検査(家庭)

①アンケート方式による問診

②視力検査

2.5mの距離で視力0.5に相当する
ランドルト環(一部で絵視標)
左右眼の視力を保護者が検査

2. 二次検査(健診会場)

①**受診児全例に屈折検査**

②問診票の回収・確認

③視力検査結果の回収・確認
→左右眼とも0.5以上でなければ
視力の再検査

④医師の診察と総合判断
→精密検査受診勧告

3. 眼科精密検査(眼科医療機関)

3歳児健診における視覚検査マニュアル

機能弱視の治療法

1. 屈折矯正：調節麻痺剤を点眼して精密屈折検査
適切な屈折矯正眼鏡を常用
2. 健眼遮閉：完全遮閉（アイパッチ） 3歳児2時間/日
不完全遮閉（アトロピン点眼，遮閉膜）



EZE PATCH



こどもの眼鏡＝弱視, 斜視, 眼疾患の治療用具

小児の眼鏡矯正の重要な意義

1. 小児の正常な視力発達

→屈折異常(強度遠視, 乱視, 不同視)が放置されると視力発達の妨げ

3歳児健診の対象となる弱視は50人に1人!

2. 視力は学習に大きく影響

→視力障害が学習の妨げや集中力の低下につながる

3. 社会的・行動的な影響

→視力や両眼視機能の不良は、子どもの社会的な相互作用やスポーツなどの身体活動にも影響を及ぼす

4. 早期に屈折異常を発見し対応することで、

他の潜在的な眼科異常を発見することができる

→強度遠視, 近視は眼疾患に伴って起こることが多い!

治療用眼鏡は保険適応(8歳まで)

早期導入・完全矯正(遠視, 乱視)・常用が原則



トピックス:レーバー先天黒内障(LCA)

【疾患】 網膜の視細胞の機能が低下する難病, 1歳までに発症:LCA

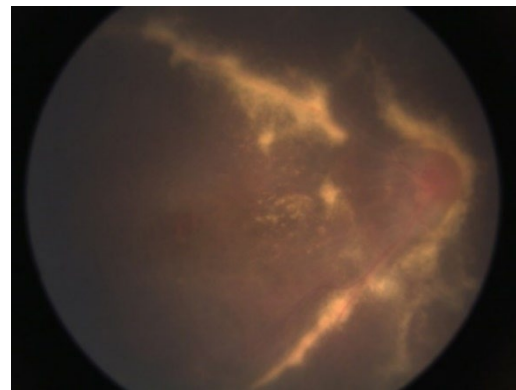
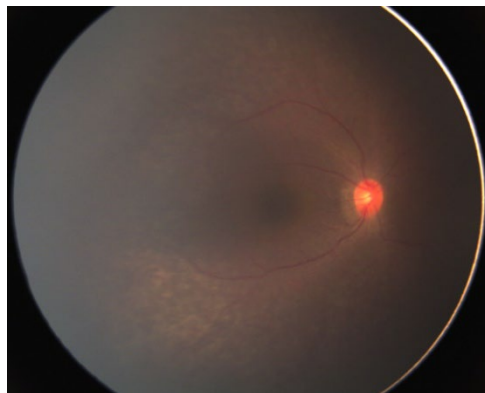
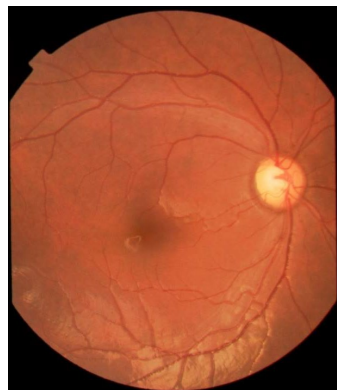
➢2~6歳発症:早発型網膜ジストロフィー(early-onset severe retinal dystrophy; EOSRD)

【疫学】 1~2人/80,000人, 小児視覚障がいの18%を占める

【症状】 生後早期から高度視機能障害, 眼振, 羞明, 指眼症候, 対光反応欠如

【網膜電図:ERG】 視細胞の杆体応答、錐体応答ともに消失~著しい減弱

【眼底所見】 正常~多彩な所見:網膜変性, 血管狭細, 黄斑変性, 乳頭蒼白



【遺伝子治療】 RPE65遺伝子が原因のLCAに、ルクスターナ® 2023年承認

RPE65網膜ジストロフィを疑ったら早期にPrismGuide™！

➤ 遺伝子治療の適応：若年者ほど網膜感度の上昇が期待できる！

【臨床像】 LCAまたはEOSRD

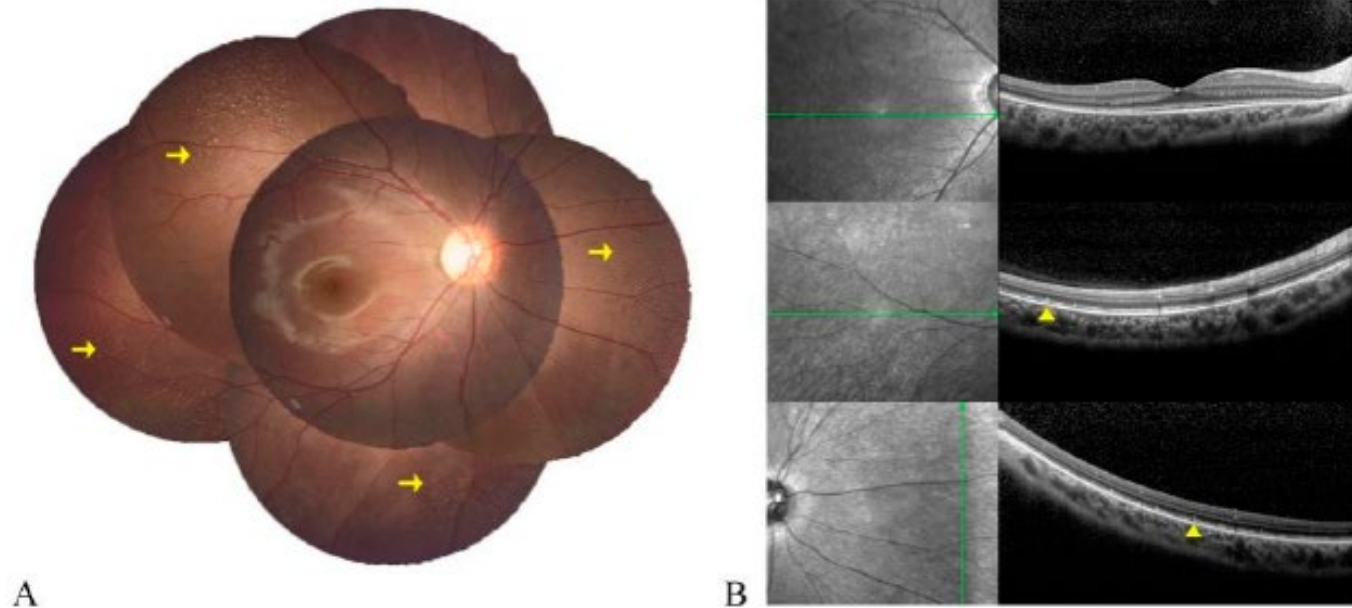
【症状】 乳幼児期に発症, **眼振**, 視力不良(小児期は0.1～0.2程度),
夜盲が強い

【ERG】 杆体, 錐体応答とも消失

【眼底】 小児期には
網膜変性は軽度
周辺部 白点状眼底 ➡

【OCT】 小児期には網膜構造が
比較的保たれている

【遺伝形式】 常染色体潜性遺伝



Jie Shi, et al. J Clin Med 2021 より抜粋

遺伝性網膜ジストロフィの遺伝学的検査

PrismGuide™ IRDパネル システムの概要



対象患者	遺伝性網膜ジストロフィと診断された患者又は疑われる患者
対象遺伝子	IRDの原因遺伝子 82遺伝子
検体	対象患者由来の全血（患者血縁者由来の全血も含む）より抽出及び断片化されたDNA
原理	ハイブリッドキャプチャー法による次世代シーケンス法
臨床性能	<u>先進医療Bで実施されたエキスパートパネルによる原因遺伝子同定割合：41%</u>
測定フロー	

保険点数の算定

- ・RPE65変異の疑い
- ・十分な生存細胞
- ・ルクスターナ適応を判定する目的で実施した場合のみ

エキスパートパネル

患者説明
カウンセリング

IRD遺伝学的検査エキスパートパネル施設認定 全国12施設

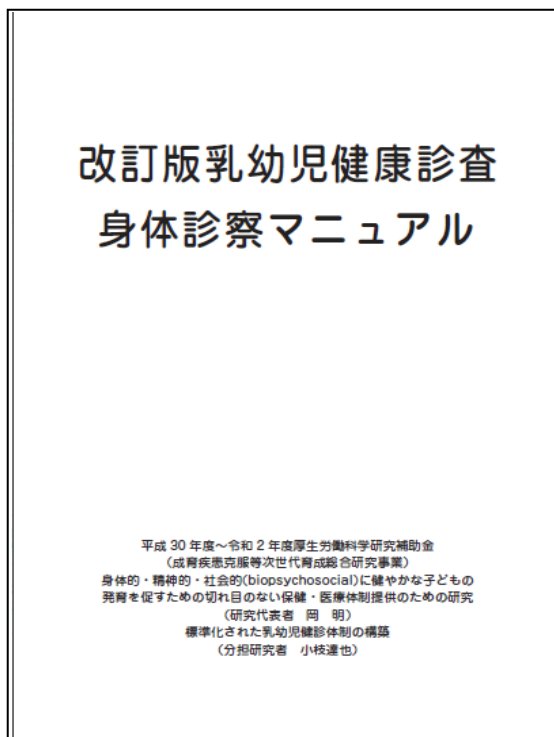
検査施設の要件

- ・遺伝カウンセリング体制
- ・対象疾患の診療実績
- ・エキスパートパネル*

*遺伝医療に関する
様々な専門家で構成



乳幼児の眼科健診マニュアルと書籍 ぜひご活用ください



健診医向け:
視覚異常の診方
0歳から眼科へ紹介を促す



保健センター向け:
屈折検査の導入と運用法
眼科医療機関向け:
精密検査の進め方を解説



子どもの目に関する
最新情報が満載です!

2022年10月18日
発刊