

序

少子化の進むわが国では、大学病院や基幹研修施設においても、小児特有の眼疾患を目にする機会が減っているのが現状である。しかし、視覚の発達途上に起こる小児の眼疾患には、早期発見と適切な対処法が不可欠な疾患が少なくない。急速に進行する網膜硝子体疾患では、診断の遅れが患児の生涯を左右する重篤な視覚障害を招くこともありうる。一方で小児では、疾患によっては成人に比べて予想以上の治療効果が上がることもあり、その際の家族とわれわれ眼科医の喜びはひとしおである。

小児眼疾患のすべてを網羅することはとてもできないが、本巻では、小児眼疾患を学ぶ機会の少ない眼科医を対象として、子どもの眼の特性と検査法、子どもにみられる代表的な眼疾患（斜視・弱視、外眼部・前眼部、後眼部）について、わかりやすく執筆していただいた。早期発見のために、2章では子どもの気になる症状をとりあげ、見逃してはならない疾患の数々を説明していただいた。全身疾患に伴う眼疾患の管理も重要であり、7章にとりあげた。また、8章には子どもの発達を支援するために、眼科医として取り組むテーマをとりあげた。“エビデンスの扉”、“クリニカル・クエスチョン”は、弱視治療、乳児内斜視、小児の眼圧検査をはじめ、すべてが興味深い内容となった。

執筆者は、いずれも小児眼科医療の現場で日々切磋琢磨し、子どものために難病にも取り組んでいる研究心旺盛な先生がたである。基本的な知識のうえに、最新の情報も加味されており、各先生の知恵と熱意は十分に読者に伝わるものと思う。

本巻をひもとく先生がたによって、将来を担う子どもの眼の健全な発達が、よりよく守られることを願う。最後に多忙のなか、快く執筆を引き受けてくださった先生がたに、この場を借りて心より御礼を申しあげる。

2011年11月

国立成育医療研究センター眼科
仁科 幸子

専門医のための眼科診療クオリファイ
9 ■ 子どもの眼と疾患
目次

1 子どもの眼の特性と検査

眼の発生と疾患 **カコモン読解** 18 臨床 1 20 一般 2 21 一般 53 井上達也 2
眼球と視覚の発達 澤田麻友 7
視力・屈折検査 **カコモン読解** 18 一般 74 杉山能子 11
眼位・眼球運動・両眼視機能検査 西田保裕 19

2 気になる症状から疾患を早期発見

羞明・流涙 **カコモン読解** 21 臨床 30 野呂 充 26
白色瞳孔, 瞳孔縁白濁 **カコモン読解** 18 臨床 23 野村耕治 32
疾患は斜視に潜む **カコモン読解** 21 臨床 4 三木淳司 36
頭位異常 **カコモン読解** 18 臨床 37 19 一般 65 21 臨床 29 河野玲華 40
眼振, 異常眼球運動 **カコモン読解** 18 臨床 5 19 臨床 25 横山 連 44
外眼部の異常 **カコモン読解** 19 臨床 31 木村亜紀子 49

3 子どもにみられる眼疾患／斜視・弱視

弱視の分類・診断・治療 富田 香 56
EV 弱視治療に関する多施設研究 佐藤美保 62
乳児内斜視・調節性内斜視・後天内斜視 **カコモン読解** 20 一般 64 大庭正裕 67
CQ 乳児内斜視は, 超早期手術によってどのくらい立体視を
獲得できるのでしょうか? 矢ヶ崎悌司 72

カコモン読解 過去の日本眼科学会専門医認定試験から, 項目に関連した問題を抽出し解説する“カコモン読解”がついています。(凡例: 21 臨床 30 → 第 21 回臨床実地問題 30 問, 19 一般 73 → 第 19 回一般問題 73 問)
試験問題は, 日本眼科学会の許諾を得て引用転載しています。本書に掲載された模範解答は, 実際の認定試験において正解とされたものとは異なる場合があります。ご了承ください。

- EV** “エビデンスの扉”は, 関連する大規模臨床試験について, これまでの経過や最新の結果報告を解説する項目です。
- CQ** “クリニカル・クエスチョン”は, 診断や治療を進めていくうえでの疑問や悩みについて, 解決や決断に至るまでの考え方, アドバイスを解説する項目です。

| | | | | |
|---------|--------|-----------------|------|----|
| 間欠性外斜視 | カコモン読解 | 19一般 60 | 菅澤 淳 | 78 |
| 先天上斜筋麻痺 | カコモン読解 | 21一般 66 21一般 67 | 彦谷明子 | 83 |
| 特殊な斜視 | カコモン読解 | 18臨床 32 | 牧野伸二 | 88 |

4 子どもにみられる眼疾患／外眼部・前眼部

| | | | | |
|---|--------|-----------------|-----------|-----|
| 眼瞼下垂，睫毛内反，先天鼻涙管閉塞 | | | 森 隆史 | 96 |
| 角結膜感染症 | カコモン読解 | 19臨床 9 | 外園千恵 | 99 |
| 角膜の先天異常 | カコモン読解 | 19一般 57 | 重安千花，山田昌和 | 105 |
| 水晶体の先天異常・白内障と全身疾患 | カコモン読解 | 21一般 56 | 黒坂次郎 | 110 |
| CQ 先天完全白内障による形態覚遮断弱視は，いつごろ起こるのでしょうか？ | | | 仁科幸子 | 114 |
| 先天無虹彩，白子症，黄斑低形成 | | | 根岸貴志 | 116 |
| 発達緑内障 | カコモン読解 | 21臨床 38 21臨床 49 | 横山知子，木内良明 | 118 |
| CQ 小児の眼圧検査は，どのように行いますか。また，測定値は全身麻酔下でどのように変動しますか？ | | | 矢ヶ崎悌司 | 125 |

5 子どもにみられる眼疾患／後眼部

| | | | | |
|---|--------|-----------------|-----------|-----|
| 網膜芽細胞腫 | | | 野田英一郎 | 132 |
| CQ 網膜芽細胞腫は放射線外照射によって二次癌のリスクがどのくらい高まりますか？ | | | 鈴木茂伸 | 138 |
| 第1次硝子体過形成遺残（PHPV/PFV） | カコモン読解 | 18一般 50 | 近藤寛之 | 141 |
| 未熟児網膜症 | | | 平岡美依奈 | 144 |
| EV 未熟児網膜症に対する大規模臨床試験 | | | 平岡美依奈 | 148 |
| 家族性滲出性硝子体網膜症 | | | 近藤寛之 | 150 |
| Coats 病 | | | 近藤寛之 | 153 |
| 小眼球・ぶどう膜欠損 | | | 仁科幸子 | 155 |
| Leber 先天黒内障 | | | 田中三知子 | 158 |
| 全色盲 | | | 村木早苗 | 162 |
| 網膜黄斑ジストロフィ | カコモン読解 | 19臨床 16 21臨床 46 | 近藤峰生 | 165 |
| 先天網膜分離症 | カコモン読解 | 18臨床 27 | 篠田 啓 | 172 |
| ぶどう膜炎 | カコモン読解 | 19一般 40 | 中山百合，仁科幸子 | 177 |
| 視神経乳頭部の先天異常 | カコモン読解 | 19臨床 27 | 植木智志 | 183 |
| 視神経炎，うっ血乳頭，視神経萎縮 | | | 松下賢治，河嶋瑠美 | 190 |

6 子どもにみられる眼疾患／その他

| | | |
|---------------------------|------|-----|
| 心因性視覚障害 | 村木早苗 | 198 |
| 眼外傷 カコモン読解 19臨床34 | 日下俊次 | 201 |
| 眼窩腫瘍 カコモン読解 18一般22 | 古田 実 | 206 |

7 全身疾患に伴う眼疾患

| | | |
|--|------------|-----|
| 先天代謝異常と眼疾患 カコモン読解 18一般86 | 羽根田思音 | 214 |
| 母斑症 カコモン読解 20一般44 | 仁科幸子 | 220 |
| 色素失調症 (incontinentia pigmenti, Bloch-Sulzberger 症候群) カコモン読解 18一般88 | 高井佳子, 岩田恵美 | 227 |
| Stickler 症候群と類縁疾患 カコモン読解 19一般52 | 横井 匡 | 231 |
| 眼異常を伴う症候群一覧 | 横井 匡 | 235 |

8 子どもの発達を支援するために

| | | |
|---|------------|-----|
| 乳幼児健診 | 橋本禎子 | 242 |
| 屈折矯正 (眼鏡・コンタクトレンズ) カコモン読解 20一般61 | 富田 香 | 247 |
| ロービジョンケアと就学相談 | 伊藤里美 | 253 |
| 被虐待児症候群とその対応 | 中山百合, 仁科幸子 | 258 |

文献* 263

索引 277

* “文献” は、各項目でとりあげられる引用文献、参考文献の一覧です。

先天網膜分離症

疾患概念^{1,2)}

学童期に発見されることの多い両眼性のX連鎖劣性遺伝疾患である。ほとんど男性で、家族歴を有し、有病率は5,000人から25,000人に1人といわれている。名のとおり網膜分離を認め、特に黄斑部の車軸状変化は特徴的であるが、これはある時期の所見であり全病期を通してさまざまな黄斑所見を呈する。また、軸性遠視が多い。

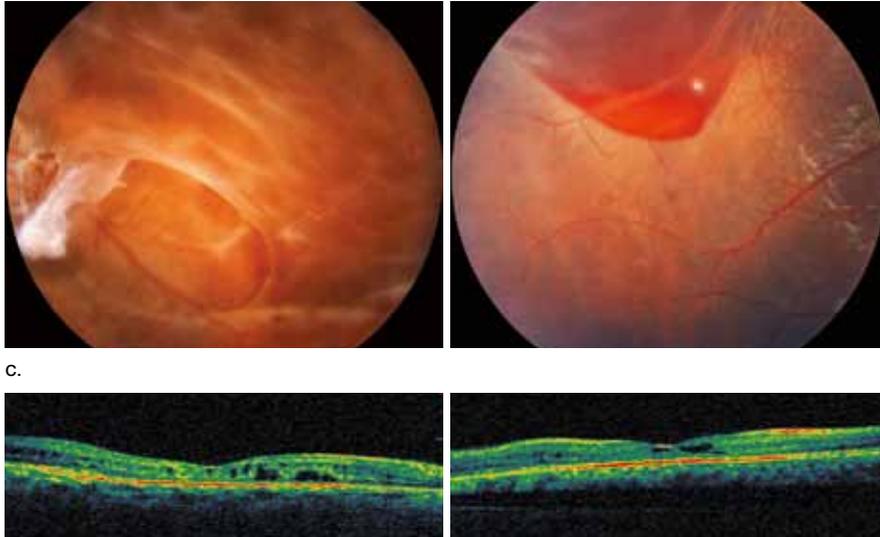
文献は p.272 参照.



a.



b.



c.

d.

図1 先天網膜分離症例の眼底写真とOCT (a. 左図およびc, d: 9歳, 男児/a. 右図: 32歳, 男性/b. 左図: 17歳, 男性/b. 右図: 32歳, 男性)

- 黄斑部は典型的な microcyst (左図) から, 広範な網膜色素上皮萎縮 (右図) を呈するものまでさまざまである。
- 周辺部網膜分離 小口病にみられる, いわゆるはげた金屏風様反射 (時に血管に沿ってみられる, その陰のような黒い反射) がみられる。
- 周辺部網膜分離 大きな内層裂孔 (左図) や, 網膜分離腔内の出血 (右図) がみられる。
- OCT では, 分離腔が外層から内層まで広く分布しうることがわかる。

主な臨床所見

初発症状: 先天性疾患と考えられているが, 実際には就学時前後に斜視, 弱視 (多くは遠視性) ないし原因不明の視力障害で発見されることが多い。

眼底所見^{1,3)}: 黄斑部の分離はほぼ全例に, 周辺部の分離 (図1) は約半数にみられる。黄斑部の中心窩を囲む放射状の網膜表層空隙形成 (microcyst, 図1) が典型的であるが, これは次第に融合・消失し, さらには網膜色素上皮 (retinal pigment epithelium; RPE) 萎縮もみられる。周辺部の網膜分離は下耳側に多く, 分離網膜の内層は菲薄化してしばしば網膜裂孔を伴う。網膜分離は, 遺体眼の組織検索や光干渉断層計 (optical coherence tomography; OCT) によって, 網膜神経線維層, 神経節細胞層, 内顆粒層, 外網状層など, さまざまな層に存在しうる³⁾ ことがわかった。

電気生理学的所見: 一般には, 20J 白色光刺激による網膜電図 (electroretinogram; ERG) で a 波に比して b 波の顕著な低下を示す, いわゆる negative type (陰性型) ERG (振幅の b/a 比 < 1) を呈するこ



図 2 20J 白色光刺激による網膜電図 (ERG) で陰性型 ERG を示す各種疾患

▼ 刺激光。

とが特徴とされ (図 2)^{1,2)}、病因として Müller 細胞の異常が考えられてきた。このことから網膜内層の障害が示唆されるものの、異常蛋白の及ぼす影響を含め、本質的な病態はいまだ不明である。

遺伝子変異：1997 年、Sauer らによって本疾患の原因遺伝子である *XLRS1* (X-linked retinoschisis) 遺伝子が報告されたのをきっかけに、多種類の遺伝子変異が報告された。そのコードする蛋白質 retinoschisin (RS) は視細胞や双極細胞に発現・局在し、細胞接着やシナプス形成に関与すると考えられる。

phenotype/genotype の相関：*XLRS1* 遺伝子変異の種類と臨床型の関連には多くの議論がある。マウスでは null mutation など RS 蛋白合成のうえで影響の大きいものほど障害が強いという実験結果もあるが、同じ変異をもつ家系調査で高齢者のほうが機能がよいという報告もあり、相関についての結論はでていない。

治療

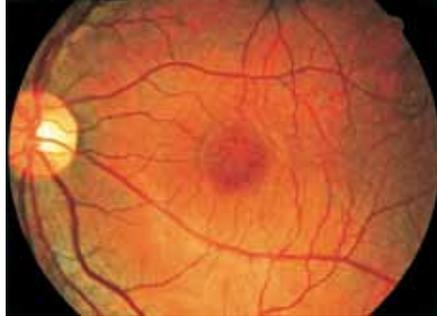
網膜分離に対する治療法は、現在確立されていない。分離腔内な

いし硝子体出血が再発性・遷延性の場合、または網膜剥離に対しては網膜硝子体手術の適応となる。また、黄斑部嚢胞に対して炭酸脱水酵素阻害薬や、網膜分離に対する硝子体手術治療⁴⁾の報告もある。動物実験では、negative type ERGを示すRS蛋白欠損マウスに対し、遺伝子導入によって本蛋白を補うことでERG b波や組織所見の改善⁵⁾を認めており、成人動物でも治療効果が得られ、臨床応用への期待がもたれる。

カコモン読解 第18回 臨床実地問題 27

8歳の男児。両眼の視力障害を主訴に来院した。視力は右0.5（矯正不能）、左0.4（矯正不能）。左眼眼底写真を図に示す。右眼も同様である。必要な検査はどれか。

- a 頭部 CT
- b 暗順応検査
- c パネル D-15 テスト
- d EOG
- e ERG



解説 学童児の両眼性の中等度視力障害で、眼底写真に特徴がある疾患には、遺伝性網膜変性症、もしくはジストロフィがある。このうち眼底写真で典型的な特徴を示し、さらにはほかの生理学的検査あるいは形態検査で特徴的な所見を示す疾患は、以下のものが挙げられる。

先天網膜分離症：学童期男児視力障害の原因として頻度が高い。黄斑車軸状変化（微小嚢胞）、網膜分離、網膜電図（ERG）で陰性型（b/a 比 < 1）、X連鎖劣性。

Stargardt 病：黄斑部変性、黄色斑、蛍光眼底造影でダークコロイド、自発蛍光で過蛍光、常染色体劣性。

Best 病：視力低下はもう少し後期に多い、黄斑部卵黄様変性、EOGでArden比（L/D比）の低下、常染色体優性。

錐体ジストロフィ：羞明、色覚異常、標的黃斑症、ERGで錐体機能低下。常染色体優性・劣性、X連鎖劣性。

先天停在性夜盲：（完全型および不全型）夜盲、眼底正常、ERGで杆体機能低下、暗順応曲線で杆体閾値上昇（1相性）、完全型は常染

染色体劣性またはX連鎖劣性。不全型はX連鎖劣性。

網膜色素変性症：夜盲，色素上皮萎縮，視野狭窄，ERG消失，常染色体優性・劣性，X連鎖劣性。

Occult 黄斑症（三宅病）：眼底正常，黄斑局所 ERG で反応低下，常染色体優性。

家族性滲出性硝子体網膜症（familial exudative vitreoretinopathy；FEVR）：若年性網膜剥離の原因の一つ，両眼同時はまれ，多くは常染色体優性。

そのほかの鑑別診断として，視神経疾患，球後ないし頭蓋内病変，心因性視力障害，などがある。本症例は，男児で，黄斑部に微小嚢胞様変化，中心窩反射消失を呈し，先天網膜分離症が最も疑われる。近年は光干渉断層計（OCT）や，遺伝子検査なども有用だが，ERGで“ $b/a < 1$ ”は比較的特異性の高い所見である。

- a. 頭部 CT：球後ないし頭蓋内病変，鼻性視神経症などの鑑別に有用。
- b. 暗順応検査：夜盲を生じる疾患の鑑別に有用。
- c. パネル D-15 テスト：早期から色覚異常を生じるものとして，錐体ジストロフィ視神経疾患などがある。
- d. EOG：Best 病，網膜色素変性症，脈絡膜萎縮などで異常を呈する。
- e. ERG：網膜変性疾患，ジストロフィでは ERG で特徴的な検査結果を示すものが多く，眼底変化がみられないか少ない場合にも有用である。

模範解答 e

（篠田 啓）