

研究名：乳幼児視覚難病の AYA 世代における眼・全身合併症の研究

1. 研究の目的

小児の重度視覚障害の約 90%は 0 歳で発生します。このうち視覚の難病として長期療養を要するレーバー先天盲（早発型網膜色素変性症）、黄斑ジストロフィ、前眼部形成異常、

無虹彩症及び眼症状を初発とする全身症候群の乳幼児の患者さんでは、早期診断と早期の治療ケア介入に続き、長期的な合併症の管理が不可欠です。しかし視覚難病の乳幼児の患者さんにおける長期的な予後や、眼・全身合併症の発症に関する詳しい検討はなされていません。

AYA 世代とは、Adolescent&Young Adult（思春期・若年成人）の頭文字をとったもので、15 歳～30 代までの世代を指しています。中学生から社会人へ、進学、就職、結婚、出産などのライフイベントを通じて身体、精神、社会的に大きく変化し成長していく大切な年代です。したがって小児から継続した医学的管理や支援体制が必要です
本研究の目的は、乳幼児期に発症する視覚難病の患者さんの、AYA 世代における眼・全身合併症を調査することです。本研究の実施は、適切な移行期医療を進めるために必要な、長期的管理の指針となると期待されます。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：2002 年 4 月～2023 年 9 月に当センターまたは各共同研究機関に受診した患者さんのうち、以下の条件に全て該当する方々
 - ・乳幼児期に発症する視覚難病（前眼部形成異常、先天無虹彩、レーバー先天黒内障、早期発症網膜色素変性症、網膜分離症、その他の網膜ジストロフィ、早期発症黄斑ジストロフィ、小眼球）を両眼にもつ方々
 - ・調査時に 15 歳以上 39 歳以下となった方々
- ② 研究期間：2023 年 10 月～2027 年 3 月
- ③ 研究方法：診療カルテから眼科検査所見や全身所見を後方視的に調べ、15 歳～39 歳の時点における眼・全身合併症の有無、合併症の種類と併発した時期を検討します。新たにお問い合わせすることはありません。

3. 研究に用いる情報の種類

患者さんの調査時年齢、疾患名、合併症（眼・全身）の有無、合併症の種類と併発年齢

※ 患者さんの氏名など、本人を特定できる一切の個人情報とは調査対象ではなく、個人情報は

保守されます。

4. 情報の公表

研究内容は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

また、研究班ホームページ <https://www.infant-intractable-eye-disease.com> にも掲載して公開する予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科・総合診療部 総合診療科
共同研究機関：京都府立医大眼科、三重大学眼科、浜松医大眼科

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、関連資料を閲覧することが出来ますのでお申し出下さい。

また検査結果が当該研究に用いられることについて、患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としますので、2024年3月31日まで下記に下記の連絡先までお申し出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

京都府立医科大学眼科 外園千恵、鎌田さや花
住所：京都市上京区河原町通広小路上る梶井町 465
電話：075-251-5578

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科 診療部長 仁科幸子