



Long-term clinical course of 2 Japanese patients with PRPF31-related retinitis pigmentosa

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 浜松医科大学 公開日: 2019-05-24 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 倉田, 健太郎 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10271/00003552

論文審査の結果の要旨

網膜色素変性症は遺伝性網膜変性疾患の一つで、夜盲、進行性の視野狭窄と視力低下がみられ、最終的に失明に至るが、有効な治療法はない。眼底に骨小体様網膜色素沈着、網膜血管狭窄、視神経乳頭蒼白がみられるのが特徴であるが、遺伝形式や臨床像は様々な一群である。原因遺伝子はこれまでに約 80 個が同定されており、そのうち常染色体優性網膜色素変性症の原因遺伝子は 27 個が知られている。申請者らは、これらの原因遺伝子の 1 つで、日本では稀な *PRPF31* の変異を同定した 2 症例について、長期の経過を観察し評価した。

対象は、74 遺伝子のターゲットシーケンス解析により、*PRPF31* のヘテロ接合性変異、c.1060C>T, p.(R354*)と c.433_434del, p.(S145fs*8)がそれぞれ同定された、家系内に視力障害が見られない 24 歳男性と、弟といとこに視力障害を認めた 36 歳男性。経過観察期間は、それぞれ 17 年間 (7~24 歳)と 30 年間 (6~36 歳)である。尚、本研究は浜松医科大学の倫理委員会から承認を得ている。両者とも 10 歳前に夜盲の症状が出現し、眼底検査では典型的な網膜色素変性症の所見を呈した。網膜電図は消失型を示し、光干渉断層検査では、中心窩を除き網膜外層を中心とした障害を認めた。眼底自発蛍光では、変性に一致した低蛍光と、黄斑周囲の過蛍光リングを認めた。矯正視力は 30 歳代においても比較的良好に保持されていた。一方、視野は 10 歳代半ばまでは良好に保持されていたが、以後急激な悪化を示し、20 歳代において高度な求心性視野狭窄を呈した。以上より、*PRPF31* 遺伝子変異による網膜色素変性症では視力は比較的長期に保たれているが、視野は 20 歳代から急速に悪化する傾向があることが示唆された。

審査委員会では、常染色体優性網膜色素変性症の一型である *PRPF31* 遺伝子変異において臨床的な長期経過をはじめて報告した点を高く評価した。

以上により、本論文は博士（医学）の学位の授与にふさわしいと審査員全員一致で評価した。

論文審査担当者

主査 宮嶋 裕明

副査 才津 浩智

副査 難波 宏樹