

フックス角膜内皮ジストロフィーの診断基準および重症度分類

○ 概要

1. 概要

両眼に滴状角膜と呼ばれる特徴的所見を合併し、進行性に角膜内皮が障害されることで内皮細胞密度の減少をきたし、角膜混濁や角膜浮腫(水疱性角膜症)によって視機能異常をきたす疾患である。

2. 原因

常染色体顕性遺伝性疾患といわれているが、家族歴がはっきりしない症例が多い。*TCF4* 遺伝子における CTG リピート異常伸長や *COL8A2* 遺伝子などの遺伝子変異が報告されている。一方で女性や遠視眼に多いなど遺伝子異常以外の要因の存在も考えられる。また、酸化ストレス、小胞体ストレス、上皮間葉移行、性ホルモンなどが病態形成に関与すると考えられている。

3. 症状

両眼性の滴状角膜、角膜混濁、浮腫が進行し、羞明や霧視などの視機能異常を自覚する。重症の角膜浮腫を合併すると、角膜上皮の接着障害によって角膜上皮剥離を生じやすくなり、くりかえす眼痛に悩まされる場合がある。

4. 治療法

角膜移植以外に有効な治療法はなく、近年では角膜内皮移植が主に行われる。角膜移植を行うことで混濁を伴った病的角膜内皮を健常な角膜内皮に置き換える。

5. 予後

軽症例では角膜移植を必要としない場合がある。角膜内皮移植を受けた場合の予後は良好であり、視機能が回復することが多いが、拒絶反応などの術後合併症に対する管理は一生必要となる。

29

30

○ 情報提供元

31

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「前眼部難病の診療ガイドライン作成および普及・啓
発の研究」

32

33

研究代表者 大阪大学 教授 西田 幸二

34

35

日本眼科学会

36

理事長 筑波大学 教授 大鹿 哲郎

37

38

39

- 40 <診断基準>
- 41 Definite を対象とする。
- 42
- 43 フックス角膜内皮ジストロフィーの診断基準
- 44
- 45 A 症状
- 46 1. 視機能異常(注1)
- 47 2. 眼痛(注2)
- 48
- 49 B 検査所見
- 50 1. 細隙灯顕微鏡検査において、両眼の角膜中央部後面に優位な多発性の滴状角膜(注3)を認める。また
- 51 茶色の角膜後面沈着物をしばしば認める。
- 52 2. 角膜内皮スペキュラ検査や生体共焦点顕微鏡検査等で類円形多発性の dark area を両眼に認める。
- 53
- 54 C 鑑別診断
- 55 以下の疾患を鑑別する。
- 56 1. 偽滴状角膜(注4)
- 57 2. 後部多型性角膜ジストロフィー(Posterior Polymorphous Corneal Dystrophy (PPCD))
- 58 3. Posterior Corneal Vesicle (PCV)
- 59 4. 落屑症候群角膜内皮症
- 60
- 61 D 眼外合併症
- 62 なし
- 63
- 64 E 遺伝学的診断
- 65 1. *TCF4*, *COL8A2*等の原因遺伝子に病的遺伝子変異を認める。
- 66 2. 家系内において常染色体顕性遺伝形式の遺伝を認める。
- 67
- 68 <診断のカテゴリー>
- 69 Definite :B-1 もしくは B-2を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
- 70
- 71 注釈
- 72 注釈1. 角膜浮腫を認めない軽症例においても、光のざらつき(グレア)や視力低下など視機能異常を来たす
- 73 ことがある。
- 74 注釈2. 角膜上皮や実質浮腫に加えて角膜上皮びらんを合併する重症例で認めることがある。
- 75 注釈3. 滴状角膜は、細隙灯顕微鏡で角膜後面の小さな隆起病変として観察され、角膜内皮細胞が産生した
- 76 異常な細胞外マトリックスが Descemet膜側に蓄積した状態とされている。

77 注釈4. 角膜炎や虹彩炎などの前眼部炎症に伴って一過性に滴状角膜様の所見(本態は角膜内皮細胞の浮
78 腫性変化)を認める。
79

80 <重症度分類>

81 I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼(もう片方の眼)が健常なもの

82 II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上

83 III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上、0.3 未満

84 IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満

85

86 注1: 健常とは矯正視力が 1.0 以上であり、視野異常が認められず、また眼球に器質的な異常を認めない状況
87 である。

88 注2: I～III 度の例で続発性の緑内障等で良好な方の眼の視野狭窄を伴った場合には、1段階上の重症度分
89 類に移行する。

90 注3: 視野狭窄ありとは、中心の残存視野がゴールドマン I/4 視標で 20 度以内とする。

91

92

93 <modified Krachmer grading>

94 細隙灯顕微鏡検査によって評価を行う。

Grade	所見
0	滴状角膜無し(正常)
1	1～12 個の癒合のない滴状角膜
2	12 個より多い癒合のない滴状角膜
3	1-2mm の癒合した滴状角膜
4	2-5mm の癒合した滴状角膜
5	5mm より大きい癒合した滴状角膜
6	5mm より大きい癒合した滴状角膜および臨床上明らかな角膜実質および/もしくは上皮浮腫

95