

遺伝性網膜ジストロフィの原因となりうる主な遺伝子

指定難病 1; 網膜色素変性 (指定難病90) 2; 黄斑ジストロフィ (指定難病301) 3; アッシュャー症候群 (指定難病303) 4; その他の指定難病	●; 該当 ○; 非該当	臨床的有用性③ ロービジョンケア計画の策定 網膜ジストロフィと正しく診断することは、ロービジョンケア計画の策定に有用である。年齢や病気の進行等から総合的に判断して、A; 移動支援や歩行訓練などを検討する、B; 読字に関する支援を検討する、C; 小児期から学習支援を検討する。A, B, Cに分類困難なものは無印とした。	臨床的有用性④ 遺伝情報に基づく遺伝カウンセリングの実施 #; 常染色体顕性遺伝形式であることが知られているが、不完全浸透のために、世代が飛び越すことがある hypomorphic/バリエーションを有する場合には、予測される遺伝形式に従わない非罹患者がみられることがある
---	-----------------	---	---

	遺伝子	対応する指定難病	疾患名 (遺伝形式)	臨床的有用性①	臨床的有用性②	臨床的有用性③	臨床的有用性④	臨床的有用性⑤
				全身合併症とその危険性に対して他科での診療につなぐことができる	海外で承認された有効な治療法を検討することができる	ロービジョンケアの計画策定に参考にすることができる	遺伝情報に基づく遺伝カウンセリングを提供できる	現在進行中の臨床試験の情報を提供できる
1	ABCA4	1, 2	スタルガルト病 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT01736592, *NCT01367444
2	ADGRV1	3	アッシュャー症候群 (常染色体潜性)	●	-	●	●	-
3	AIPL1	1	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性)	-	-	●C	●	-
4	BEST1	1, 2	ベスト病 (常染色体顕性) ベストロフィノパチー (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性、常染色体顕性)	-	-	●	●	-
5	C8orf37	1, 2	錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
6	CA4	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
7	CACNA1F	2	先天性停在性夜盲 (X染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (X染色体潜性)	-	-	●	●	-
8	CDH23	3	アッシュャー症候群 (常染色体潜性)	●	-	●	●	-
9	CDHR1	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
10	CEP290	1, 2, 4	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性) ジュバル症候群 (常染色体潜性) シニア・ローケン症候群 (常染色体潜性)	●	-	●	●	●遺伝子治療 NCT03872479
11	CERKL	1, 2	網膜色素変性 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
12	CFAP410	2	錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●B	●	-
13	CHM	1	コロイデミア (X染色体性劣性)	-	-	●A	●	●遺伝子治療 *NCT03496012, *NCT03507686, *NCT02671539, *NCT02407678, *NCT01461213, *NCT02077361, *NCT02341807, *NCT02553135, NCT04483440, NCT03584165
14	CLRN1	1, 3	アッシュャー症候群 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	●	-	●	●	-
15	CNGA1	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
16	CNGA3	2	杆体一色覚 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●B	●	●遺伝子治療 *NCT03758404, NCT03278873, NCT02610582, NCT02935517
17	CNGB1	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
18	CNGB3	2	杆体一色覚 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●B	●	●遺伝子治療 *NCT03001310, NCT03278873, NCT02599922
19	CRB1	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 色素性傍静脈網脈絡膜萎縮症 (常染色体顕性)	-	-	●	●	-

20	CRX	1, 2	錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性、常染色体顕性) 網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
21	CYP4V2	1	グスタフ網膜症 (常染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT04722107, NCT05399069, NCT05694598, NCT05714904
22	DHDDS	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 色素性傍静脈網脈絡膜萎縮症 (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
23	DRAM2	2	錐体ジストロフィ (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●B	●	-
24	EYS	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
25	FAM161A	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
26	FSCN2	1, 2	網膜色素変性 (常染色体顕性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
27	GNAT2	1	杆体一色覚 (常染色体潜性)	-	-	●B	●	-
28	GRK1		小口病 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
29	GUCA1A	2	錐体ジストロフィ (常染色体顕性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性)	-	-	●B	●	-
30	GUCY2D	1, 2	錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性、常染色体顕性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 中心輪紋様網脈絡膜変性 (常染色体顕性) 先天停止性夜盲 (常染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT03920007
31	IDH3B	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
32	IMPDH1	1	網膜色素変性 (常染色体顕性) レーベル先天黒内障 (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
33	IMPG2	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
34	IQCB1	1, 4	シニアローゲン 症候群 (常染色体潜性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性)	●	-	●C	●	-
35	KCNV2	2	錐体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●B	●	-
36	KLHL7	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
37	LRAT	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
38	MAK	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
39	MERTK	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 *NCT0148219 5
40	MYO7A	3	アッシュヤー症候群 (常染色体潜性)	●	-	●	●	●遺伝子治療 NCT02065011
41	NMNAT1	1	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性)	-	-	●C	●	-
42	NR2E3	1	網膜色素変性 (常染色体潜性、常染色体顕性) 青錐体増幅症候群 (ゴールドマン・ファープル症候群) (常染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT05203939
43	NRL	1	網膜色素変性 (常染色体潜性、常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
44	NYX	-	先天停止性夜盲 (X染色体劣性)	-	-	●	●	-
45	PCARE	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
46	PDE6A	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	●遺伝子治療 NCT04611503
47	PDE6B	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) 先天性存在性夜盲 (常染色体顕性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT03328130
48	PDE6C	2	錐体ジストロフィ (常染色体潜性) 杆体一色覚 (常染色体潜性)	-	-	●B	●	-
49	PDE6G	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) 先天性存在性夜盲 (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
50	POC1B	2, 4	錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性) ジュベール症候群 (常染色体潜性)	●	-	●	●	-
51	PRCD	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
52	PROM1	1, 2	網膜色素変性 (常染色体潜性) スタルガルト様黄斑ジストロフィ (常染色体顕性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
53	PRPF3	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
54	PRPF31	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●#	-
55	PRPF6	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
56	PRPF8	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
57	PRPH2	1, 2	網膜色素変性 (常染色体顕性) 成人型卵黄様黄斑ジストロフィ (常染色体顕性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性) 中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィ (常染色体顕性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
58	RBP3	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
59	RDH12	1	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
60	RDH5	2	眼底白点症 (常染色体潜性) 錐体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
61	RGR	1	網膜色素変性 (常染色体潜性、常染色体顕性)	-	-	●	●	-
62	RGS9BP	-	遅視症 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-

63	RHO	1	網膜色素変性 (常染色体顕性、常染色体潜性) 先天停止性夜盲 (常染色体顕性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT05203939
64	RLBP1	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) 眼底白点症 (常染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT03374657
65	ROM1	1	網膜色素変性 (常染色体顕性 [PRPH2と二遺伝子遺伝])	-	-	●A	●	-
66	RP1	1	網膜色素変性 (常染色体顕性、常染色体潜性)	-	-	●A	●	-
67	RP1L1	1, 2	オカルト黄斑ジストロフィ (常染色体顕性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
68	RP2	1	網膜色素変性 (X染色体潜性、X染色体顕性)	-	-	●	●	-
69	RP9	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
70	RPE65	1	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性、常染色体顕性) 眼底白点症 (常染色体潜性)	-	●遺伝子治療	●	●	●遺伝子治療 NCT04516369, NCT02946879, *NCT00749957
71	RPGR	1, 2	網膜色素変性 (X染色体潜性、X染色体顕性) 錐体ジストロフィ (X染色体潜性、X染色体顕性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT04312672, NCT03316560, NCT04517149
72	RPGRIP1	1, 2	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体潜性)	-	-	●C	●	-
73	RS1	1, 2	X連鎖性若年網膜分離症 (X染色体潜性)	-	-	●	●	●遺伝子治療 NCT02317887
74	SAG	1	小口病 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性、常染色体顕性)	-	-	●	●	-
75	SEMA4A	1, 2	網膜色素変性 (常染色体顕性) 錐体杆体ジストロフィ (常染色体顕性)	-	-	●	●	-
76	SNRNP200	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
77	SPATA7	1	レーベル先天黒内障 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
78	TOPORS	1	網膜色素変性 (常染色体顕性)	-	-	●A	●	-
79	TTC8	1, 4	バルデー・ピードル症候群 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	●	-	●	●	-
80	TULP1	1	網膜色素変性 (常染色体潜性) レーベル先天黒内障 (常染色体潜性)	-	-	●	●	-
81	USH2A	1, 3	アッシャー症候群 (常染色体潜性) 網膜色素変性 (常染色体潜性)	●	-	●	●	-
82	ZNF513	1	網膜色素変性 (常染色体潜性)	-	-	●A	●	-

*は治験終了を示す (2023.1.16時点)

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班 (研究代表者: 近藤峰生)
 遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査のガイドライン作成ワーキンググループ
 責任者: 池田康博 (宮崎大学医学部 感覚運動医学講座 眼科学分野)
 グループメンバー: 堀田喜裕 (浜松医科大学眼科学教室)、近藤寛之 (産業医科大学眼科学)、西口康二 (名古屋大学大学院・医学系研究科・眼科学)、前田亜希子 (神戸アイセンター病院)、藤波芳 (東京医療センター・臨床研究センター 視覚研究部・視覚生理学研究室)、大石明生 (長崎大学大学院医歯薬学総合研究科眼科・視覚科学)、三宅正裕 (京都大学大学院医学研究科眼科学)、秋山雅人 (九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座)
 日本網膜硝子体学会 理事長: 坂本 泰二