
EYS 遺伝子関連網膜色素変性の病勢進行を評価する指標を明らかに ー将来の治療開発・臨床試験に向けたバイオマーカー候補を KEYS 研究で報告ー

1. 概要

神戸市立神戸アイセンター病院（病院長：平見恭彦）と参天製薬株式会社の共同研究グループは、EYS 遺伝子の変異により発症する網膜色素変性（EYS 関連網膜色素変性：EYS-RP）患者 49 名を対象に、2 年間にわたる前向き自然史研究「KEYS 研究」を実施しました。本研究では、視力検査に加え、視機能検査を視野検査により、また網膜構造評価を光干渉断層計（OCT）により測定し、疾患の進行を捉えるうえで有用となる可能性のある評価指標を検討しました。この度、本研究の成果論文が、学術誌『Scientific Reports』に 2026 年 5 月 7 日付で掲載されましたので、下記のとおりお知らせいたします。

【URL】 <https://www.nature.com/articles/s41598-026-51349-6>

2. 研究成果

網膜色素変性（RP）は、進行性の遺伝性網膜疾患であり、EYS 遺伝子は、日本人を含むアジア人の常染色体潜性（劣性）RP の主要な原因遺伝子の一つです。主な症状は、夜盲、視野狭窄、視力低下などであり、進行に伴って日常生活に大きな影響を及ぼします。

将来の治療開発や臨床試験を進めるためには、限られた期間の中で疾患の進行を客観的に評価できる指標（バイオマーカー）の確立が重要です。

本研究では、EYS-RP 患者 49 名を 2 年間にわたり前向きに観察し、半年ごとにハンフリー視野計 10-2 プログラム（HFA 10-2）による中心視野の感度評価と、OCT 画像におけるエリプソイドゾーン（EZ：視細胞の状態を反映する網膜構造）の幅の測定を行い、有用性を検討しました。

その結果、2 年間の観察期間において、視野検査では中心領域および周辺領域の感度低下が認められ、OCT 画像検査では水平方向の網膜構造変化を観察しました。さらに、視野障害が比較的軽い群では、水平方向の網膜構造変化に加え、視野指標と網膜構造変化との関連が確認されました。一方、視野障害がより進行した群では、中心に近い限られた視野領域の評価が病勢変化の把握に有用である可能性が示されました。

これらの結果から、EYS-RP では病期に応じて適切な評価指標を選択することが重要であり、HFA 10-2 による視野評価および OCT による水平方向の網膜構造評価は、将来の治療研究や臨床試験における評価項目として活用できる可能性が示唆されました。

【今回の研究で得られた知見・ポイント】

- EYS 関連網膜色素変性 (EYS-RP) 患者 49 名を対象とする、2 年間の前向き自然史研究を実施した。
- HFA 10-2 による視野評価では、中心領域および周辺領域で経時的な低下を確認した。
- OCT による網膜構造評価では、水平方向における構造変化 (EZ 幅の短縮) を確認した。
- 疾患の進行度によって、病勢進行を捉えやすい評価指標が異なる可能性が示された。
- 本研究成果は、EYS-RP に対する将来の治療開発や臨床試験の評価指標選定に寄与することが期待される。

3. 主な研究体制及び関連事項

- ・神戸市立神戸アイセンター病院
谷口 茉莉佳 (筆頭著者、責任著者)、前田 亜希子、横田 聡、
平岡 雅和、中村 奈津子、山本 翠、万代 道子、後町 清子、
平見 恭彦、栗本 康夫
- ・兵庫医科大学病院
谷口 茉莉佳、五味 文
- ・参天製薬株式会社
富樫 佑樹、敏森 将直
- ・横浜市立大学附属市民総合医療センター
北畑 翔平
- ・Quinze-Vingts National Eye Hospital (フランス)
後町 清子

○支援機関

- ・参天製薬株式会社

○掲載論文情報

Prospective natural history and clinical biomarkers of EYS-associated retinopathy in the KEYS study
Scientific Reports. 2026 年 5 月 7 日掲載
DOI: 10.1038/s41598-026-51349-6

本研究は、EYS 関連網膜色素変性の自然経過および病勢進行の評価指標を検討した観察研究です。

以上