

別紙 スタルガルト病に関する主な研究論文

スタルガルト病の病態・自然歴、遺伝学的診断、国際共同研究および治療開発に関連する 10 報を掲載します。

[1]疾患の理解と治療開発をまとめた総説

Fujinami K, et al.

Stargardt macular dystrophy and therapeutic approaches.

Br J Ophthalmol. 2024;108(4):495–505. [PubMed 37940365](#)

[2]国際共同研究と ABCA4 遺伝子解析

Fujinami K, et al.; ProgStar Study Group.

Detailed genetic characteristics of an international large cohort of patients with Stargardt disease: ProgStar study report 8.

Br J Ophthalmol. 2019;103(3):390–397. [PubMed 29925512](#)

[3]小児発症スタルガルト病の臨床像と遺伝学的特徴

Fujinami K, et al.

Clinical and molecular characteristics of childhood-onset Stargardt disease.

Ophthalmology. 2015;122(2):326–334. [PubMed 25312043](#)

[4]長期自然歴と電気生理学的評価

Fujinami K, et al.

A longitudinal study of Stargardt disease: clinical and electrophysiologic assessment, progression, and genotype correlations.

Am J Ophthalmol. 2013;155(6):1075–1088.e13. [PubMed 23499370](#)

[5]眼底自発蛍光による長期自然歴における網膜萎縮の定量評価

Fujinami K, et al.

A longitudinal study of Stargardt disease: quantitative assessment of fundus autofluorescence, progression, and genotype correlations.

Invest Ophthalmol Vis Sci. 2013;54(13):8181–8190. [PubMed 24265018](#)

[6]次世代シーケンスによる ABCA4 遺伝子診断

Fujinami K, et al.

ABCA4 gene screening by next-generation sequencing in a British cohort.

Invest Ophthalmol Vis Sci. 2013;54(10):6662–6674. [PubMed 23982839](#)

[7]中心窩が保たれる病型の解析

Fujinami K, et al.

Clinical and molecular analysis of Stargardt disease with preserved foveal structure and function.

Am J Ophthalmol. 2013;156(3):487–501.e1. [PubMed 23953153](#)

[8]疾患全体を概説した総説

Tanna P, Strauss RW, Fujinami K, Michaelides M.

Stargardt disease: clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options.

Br J Ophthalmol. 2017;101(1):25–30. [PubMed 27491360](#)

[9]AI による画像からの原因遺伝子予測

Fujinami-Yokokawa Y, et al., Fujinami K.

Prediction of causative genes in inherited retinal disorder from fundus photography and autofluorescence imaging using deep learning techniques.

Br J Ophthalmol. 2021;105(9):1272–1279. [PubMed 33879469](#)

[10]電気生理による鑑別に関する国際共同研究

Heath Jeffery RC, et al., Fujinami K et al.

ABCA4 Versus PRPH2-Associated Retinopathy: Clinical and Electrophysiological Findings.

Invest Ophthalmol Vis Sci. 2026;67(4):29. [PubMed 41979252](#)