

Fig. 7 Case 2: Interhemispheric cyst

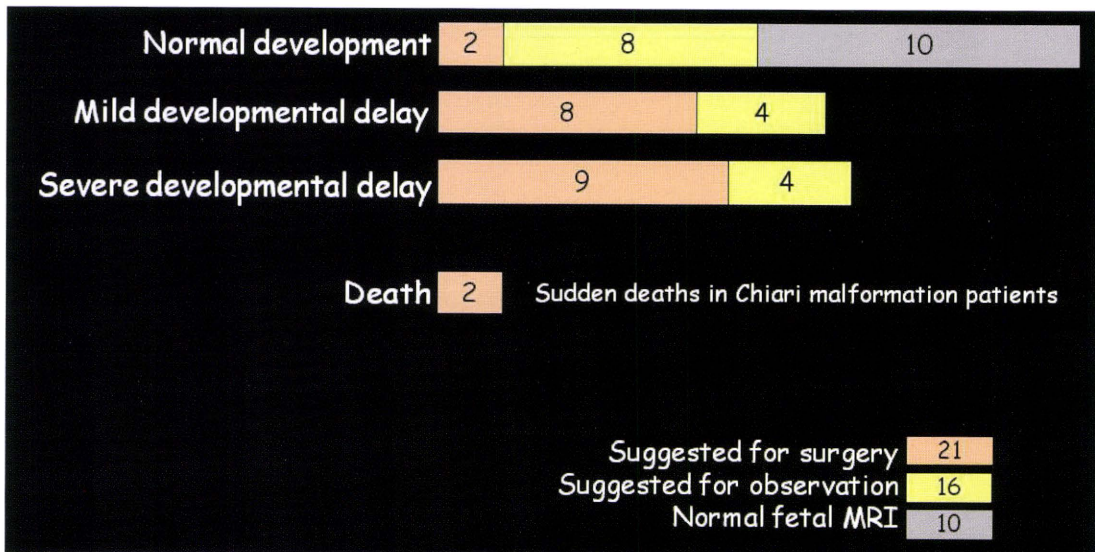


Fig. 8 Outcome

ともにキアリ奇形による突然死であった。一方、手術未施行 16 例の発達予後は、重度 4 例、軽度 4 例、正常 8 例であった。

D. 考 察

胎児 MRI は、高分解能画像を獲得できる特性から解剖学的構造を詳細に描出可能である。特に heavily T2WI ではその利点が顕著で、脳神経外科手術に必要な解剖も把握可能になりつつある。撮像に際しては鎮静不要で、妊婦でも可能な息止め法を用いてシーケンスあたり 20 秒前後の撮像時間で完了できる。加えて、手術を行う脳神経外科医にとっては日頃から慣れ親しんだ検査の一つであり、出生前から行える術前検

査としての有用性は益々高まるものと考えられる。

本研究における胎児 MRI 診断の正診率は 96% で、正確な診断の下に正確なインフォームドコンセント (IC) が行えることが確認された。このことは、産科的には分娩時期や分娩モード決定のための判断材料として有用であることを支持するものである。一方脳神経外科的には、手術適応の早期決定を可能にし、正確な IC を行うことにより出生後外科治療の迅速な遂行を可能にするものと考えられる。実際に本研究では、手術施行例の 91% で出生後手術の要否が予測可能という結果を得た。更に脊髄髄膜瘤に代表される出生後早期手術を要する例では、手術解剖の情報源としても

胎児 MRI は有用である。

また、胎児 MRI 所見を基に正常と診断した 10 例では、出生後の発達異常を認めなかった。一方、胎児 MRI 所見で中枢神経異常を指摘されるも、手術不要と判断し出生後手術未施行の例では 88% に良好な発達予後を呈した。以上から、胎児 MRI は出生後の発達予後に関する確かな情報をもたらす可能性が示唆される。

E. 結 論

胎児 MRI は手術適応と発達予後に関する確かな情報をもたらす。出生前の適切な IC と出生後の速やかな外科治療に寄与し得るものと考えられる。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 西山健一：小児神経外科からみた重症心身障害：水頭症を中心に。日本重症心身障害学会誌 35 (1) 19-24, 2010
- 2) 西山健一, 吉村淳一, 岡本浩一郎, 松澤 等, 藤井幸彦：手術に役立つ局所画像診断。Mesencephalic ependymal cyst に対する脳室鏡視下手術。脳神経外科速報 20 (5) 538-543, 2010
- 3) 西山健一：小児脳神経外科領域の低侵襲手術。新潟医学会雑誌 124 (5) 252-258, 2010

2. 学会発表

- 1) Nishiyama K, Yoshimura J, Natsumeda M, Harada

A, Nagatani T, Miyajima M, Fujii Y. Akinetic mutism associated with recurrent hydrocephalus (3rd Annual meeting of The International Society for Pediatric Neurosurgery, Jeju, South Korea, September 2010)

- 2) 西山健一, 吉村淳一, 原田敦子, 棗田 学, 永谷哲也, 宮嶋雅一, 藤井幸彦：水頭症治療に併発する 'akinetik mutism and parkinsonism' (第 69 回日本脳神経外科学会総会, 福岡, 2010/11)
- 3) 西山健一, 吉村淳一, 原田敦子, 藤井幸彦：Blake's pouch cyst が疑われる交通性水頭症への ETV (第 17 回日本神経内視鏡学会, 千葉, 2010/12)
- 4) 原田敦子, 西山健一, 吉村淳一, 山田謙一, 岡本浩一郎, 藤井幸彦：奇形症候群に伴う脳室拡大に対する水頭症手術 (第 2 回日本水頭症脳脊髄液学会, 東京, 2010/11)
- 5) 原田敦子, 西山健一, 棗田 学, 齊藤なか, 吉村淳一, 山田謙一, 森 宏, 岡本浩一郎, 藤井幸彦：Sotos 症候群の一例：特異な解剖異常と病態の考察 (第 38 回日本小児神経外科学会, 富山, 2010/6)
- 6) 原田敦子, 西山健一, 吉村淳一, 森 宏, 岡本浩一郎, 淡路正則, 稲川正一, 藤井幸彦：脳神経外科治療における胎児 MRI の役割 (第 69 回日本脳神経外科学会学術総会, 福岡, 2010/10)
- 7) 原田敦子, 西山健一, 吉村淳一, 藤井幸彦：水頭症治療を要した Schinzel-Giedion syndrome の 1 例 (第 28 回全国こども病院神経外科医会, 千葉, 2010/11)

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

胎児超音波検査による形態異常とマイクロアレイ CGH 微小染色体異常の検討

研究分担者

夫 律子

クリフム夫律子マタニティクリニック臨床胎児医学研究所 院長

A. 研究目的

マイクロアレイにより G-band 検査では不明であった微小重複や微小欠損が発見されるようになってきた。胎児形態異常の遺伝子学的要因が徐々に明らかにされてきている。通常の G-band 検査にて染色体正常と診断された症例の中にきわめて強く染色体異常が疑われる症例がある。Fetal DNA chip は 100 以上の既知の遺伝的症候群や分子遺伝学的異常を含む疾患を診断できるように開発されており、これまでの染色体核型検査の 50 倍の高分解能を有する。ターゲットを絞って FISH 検査や遺伝子検査をするのとは異なり、すべての染色体のかなりの異常を網羅できることが特徴である。今回、胎児超音波検査における胎児形態と微小染色体異常について検討したので報告する。

B. 研究方法と対象

当院で、2009 年 4 月より 2010 年 12 月までの 21 カ月間に 1615 例の侵襲的染色体検査（絨毛検査 1220 例および羊水検査 395 例）を実施したが、そのうち Microarray CGH（Fetal DNA chip）施行例は 164 例（10.2%）であった。164 例中超音波検査では異常を認めたものが 155 例であった。超音波検査は Voluson E8 Expert（GE Healthcare, Milwaukee, USA）、6C 経腹 3D/4D プローブおよび 6-12 MHz 経膈 3D/4D プローブを使用し、当院プロトコルに従って全例において詳細検査を行った。絨毛採取は 18/20 ゲージダブルニードル法により行い、羊水採取は 25 ゲージシングルニードル法により同超音波装置と 4C 経腹 2D プローブを使用して行った。また、出生前に検体採取を行っていない 4 例については、胎児娩出後の臍帯血あるいは胎盤を採取した。採取した絨毛・羊水・臍帯血

は同日輸送し、翌日午後に QF-PCR 法にて 13, 18, 21, X, Y 染色体数に異常なきことを確認し、DNA chip 検査を行った。マイクロアレイ CGH は Fetal DNA chip v1.0 を使用した。

C. 研究結果

検体採取から DNA chip 結果が得られるまでの日数は 4-10 日であった。DNA chip 検査を行った 164 例中、22 例（13.4%）に DNA chip 異常が認められた。22 例中 10 例は妊娠初期における絨毛検査例、8 例は妊娠中後期における羊水検査例、残り 4 例は出生後あるいは死産後の胎盤あるいは臍帯血を検体とした例であった。22 例中、10 例は G-band 検査により正常核型と判定されている。表 1 に 22 例の超音波異常・サンプリング材料、結果をまとめた。また、Mowat Wilson Syndrome と診断された症例 8 の超音波画像を図 1 に示す。

D. 考 察

Fetal DNA chip 異常例中 14 例は初期（妊娠 12-13 週）の超音波異常例であった。このうち症例 8、症例 12 は通常の G-band 検査を行い正常結果が得られたが、中期（妊娠 18-19 週）の超音波検査にて脳梁形成異常、脳室拡大と心臓構築異常などが見られたため、Fetal DNA chip 追加検査をして、Mowat Wilson Syndrome、微小部分モノソミー部分トリソミーといった微小染色体異常がそれぞれ認められた。また症例 15 は胎児発育遅延が妊娠初期から認められていたが、形態異常がなく、出生前侵襲検査を行わなかった例であったが、その後妊娠中期に胎児死亡となり、胎盤染色体検査にて Wolf Hirschhorn syndrome が判明した。症例 17 も

表1 Fetal DNA chip 異常を呈した 22 例の詳細

| Case No. | Maternal Age | Gestational weeks for First Ultrasound Exam | Ultrasound Findings | Specimen Type | Gestational weeks for Amniocentesis/ CVS | DNA chip Result | G-band Result | Outcome | Comment |
|----------|--------------|---|---|---------------|--|---|---|---------|--|
| 1 | 37 | 12 | Increased NT, DV reverse, | CVS | 14 | Dup Xq28 (590kb) | 46, XY | TOP | 1st child; Epilepsy, Dev. Delay (might be because of asphyxia at birth), 2nd child; SUA, Esophageal atresia, Retardation, Normal Karyotype |
| 2 | 29 | 12 | Normal findings | CVS | 12 | Dup Xq28 (1.2Mb) | 46, XX | TOP | previous child/preg with chr abn: MCT8 gene abnormal; Hypothyroidism, severe mental retardation |
| 3 | 30 | 12 | Normal findings | CVS | 13 | Dup 9p24.3-p11.2 (46.5Mb) | 46, XY | TOP | previous child/preg with chr abn: Trisomy 9p syndrome |
| 4 | 29 | 13 | Increased NT, Dextra Cardos. TR, VSD, Diaphragmatic relaxation | CVS | 13 | Dup 18 (q12.3-q23) 37Mb; Del 5 (p15.33-p13.2) 37Mb | 46, XY, der (5) t (5;18) (p13; q12.3) mat | TOP | Familial Chr. Defect: Mat 46, XX, t (5,18) (p13.1; q12.3); Prev. child; Partial trisomy 5 |
| 5 | 22 | 13 | Increased NT, CH, left renal cyst, SUA | CVS | 13 | Dup (17) (q24.3;q25.3) [10.2Mb] del (16) (p13.3; p13.3) [927Kb] | 46, XX, der (16) t (16; 17) (p13.3; q25) | TOP | |
| 6 | 23 | 12 | Increased NT, NB defect, micrognathia, VSD | CVS | 13 | Dup (17) (q24.3;q25.3) [10.2Mb] del (16) (p13.3; p13.3) [927Kb] | 46, XX, der (16) t (16; 17) (p13.3; q25) | TOP | previous child/preg with chr abn: 46, XX, der (16) t (16; 17) (p13.3; q25); |
| 7 | 30 | 12 | Increased NT | CVS | 14 | del18p11.2 (1.9Mb); Dup Yq11 (9.5Mb) | 46, XX, der (18) t (Y; 18) (q11.2; p11.2) pat | TOP | Father: 46, X, t (Y; 18) (q11.2; p11.2) |
| 8 | 29 | 13 | Increased NT, NB thin, micrognathia, DV reverse, SUA at 13 weeks, Hypoplastic corpus callosum, Mild ventriculomegaly, Truncus arteriosus, Hypospadias at 19 weeks | CVS | 13 | arr 2q22.2q22.3 (143488786-14536515) ×1, 16q24.3 (88442662-88481199) ×3 | 46, XY | TOP | Mowat Wilson Syndrome |
| 9 | 35 | 13 | Increased NT, small NB, micrognathia, DV reverse, SUA, cerebellar hypoplasia, left diaphragmatic relaxation | CVS | 13 | arr 11q23.3q25 (116269674-134262931) ×3, 22q11.1q11.21 (15453546-18618265) ×3 | 47, XX, +der (22) t (11; 22) (q23; q11.2) | TOP | Emanuel syndrome |
| 10 | 35 | 18 | Ventriculomegaly, Brain developmental delay, VSD, IUGR-1.6sd, NB defect, micrognathia | AF | 18 | multiple copy number losses 13q32.3 (ZIC2; 20kb), 13q34 (SOX1; 2kb) and Xp21.3 (ARX; 6kb) | 46, XX | TOP | |

| | | | | | | | | | |
|----|----|----|--|----------------------|----|---|--|----------|--|
| 11 | 32 | 16 | Ventriculomegaly, Interhemisphere cyst, Brain kinking, Migration disorder suspected, Micrognathia, TR | AF | 16 | Dup 22q11.2 (1.5Kb) de novo | 46, XX | TOP | |
| 12 | 37 | 12 | SUA and TR (+) at 12 weeks, Partial AOCC, Mild ventriculomegaly, left heart hypoplastic at 18 weeks | AF | 19 | Dup 15q26.1-q26.3 (12Mb); Del 11q23.3-q25 (15Mb) | 46, XX, der (11) t (11; 15) (q23.3; q26.1) | TOP | |
| 13 | 41 | 19 | Normal findings | AF | 19 | arr 4q31.3q35.2 (151501144-191117434) ×3, Xq21.31q28 (88535568-154493969) ×1 | 46, X, der (X) t (X;4) (q21.2; q31) | TOP | Amniocentesis at former hospital resulted in 46,X, add (X) (q13) |
| 14 | 39 | 13 | Hydrops, CH, Ascites, Clubfoot | placental tissues | — | Del 5 (p15.33-p13.3) 32.7Mb | mos 46, XX, del (5) (p14) [20]/46, XX, del (5) (p15) [9]/46, XX, del (5) (p13) [4] | IUFD | |
| 15 | 38 | 12 | IUGR at 12 weeks, Severe IUGR, Velamentous insertion at 20 weeks | Placental tissues | — | arr 4p16.3p15.2 (62,447-25,430,704) ×1 | 46, XX, del (4) (p15.2) | IUFD | Wolf Hirschhorn syndrome |
| 16 | 30 | 12 | Increased NT, TR (+), DV reverse Umb.A, NB defect, | CVS | 12 | Dup 9p24.3-p11.2 (46.5Mb) | 47, XY, +der (9) t (9;) (pter->q11::) | IUFD | |
| 17 | 35 | 27 | Severe IUGR, TR | AF | 27 | Dup 11p15.4-p15.5 (4.2Mb) | 46, XX | IUFD | Russel-Silver syndrome |
| 18 | 23 | 28 | Ventriculomegaly, Hypogenesis of CC, Brain maldevelopment, post IVH? Brain damage suspected | umbilical cord blood | — | Del 17p12 (PMP22; 1.27Mb) | 46, XY | delivery | |
| 19 | 25 | 29 | AOCC, IUGR, SUA, Short FL.HL | Placental tissues | — | Del (Xp22.12) (Xq28) | 46, X, der (X) del (X) (p11) del (X) (q13) | delivery | |
| 20 | 31 | 24 | Holoprosencephaly, Cleft lip palate, Nasal defect, exophthalmos, hypotelorism, Single ventricle and Single atrium of the heart | AF | 25 | Del 13q32.3; ZIC2 deletion; 2Kb | 46, XX | delivery | |
| 21 | 31 | 32 | Interruption aortic arch (type B susp), VSD, Hypertelorism, Exophthalmos, micrognathia, IUGR | AF | 32 | arr 22q11.21 (17289032-19636115) ×1 | 46, XY | delivery | Di George syndrome |
| 22 | 40 | 24 | IUGR, defect of cerebellar vermis, premature medullary vein, small kidney | AF | 24 | arr 11q23.3q25 (116269674-134409273) ×3, 22q11.1q11.21 (15453546-18618265) ×3 | 47, XY, +der (22) t (11; 22) (q23.3; q11.2) | delivery | Emanuel syndrome |

NT; Nuchal translucency, NB; Nasal bone, TR; Tricuspid regurgitation, DV; Ductus venosus, AOCC; Agenesis of the corpus callosum, CC; Corpus callosum, IUGR; Intrauterine growth restriction, SUA; Single umbilical artery, VSD; Ventricular septum defect, CH; Cystic hygroma, FL; Femur length, HL; Humerus length, TOP; Termination of pregnancy, IUFD; Intrauterine fetal demise

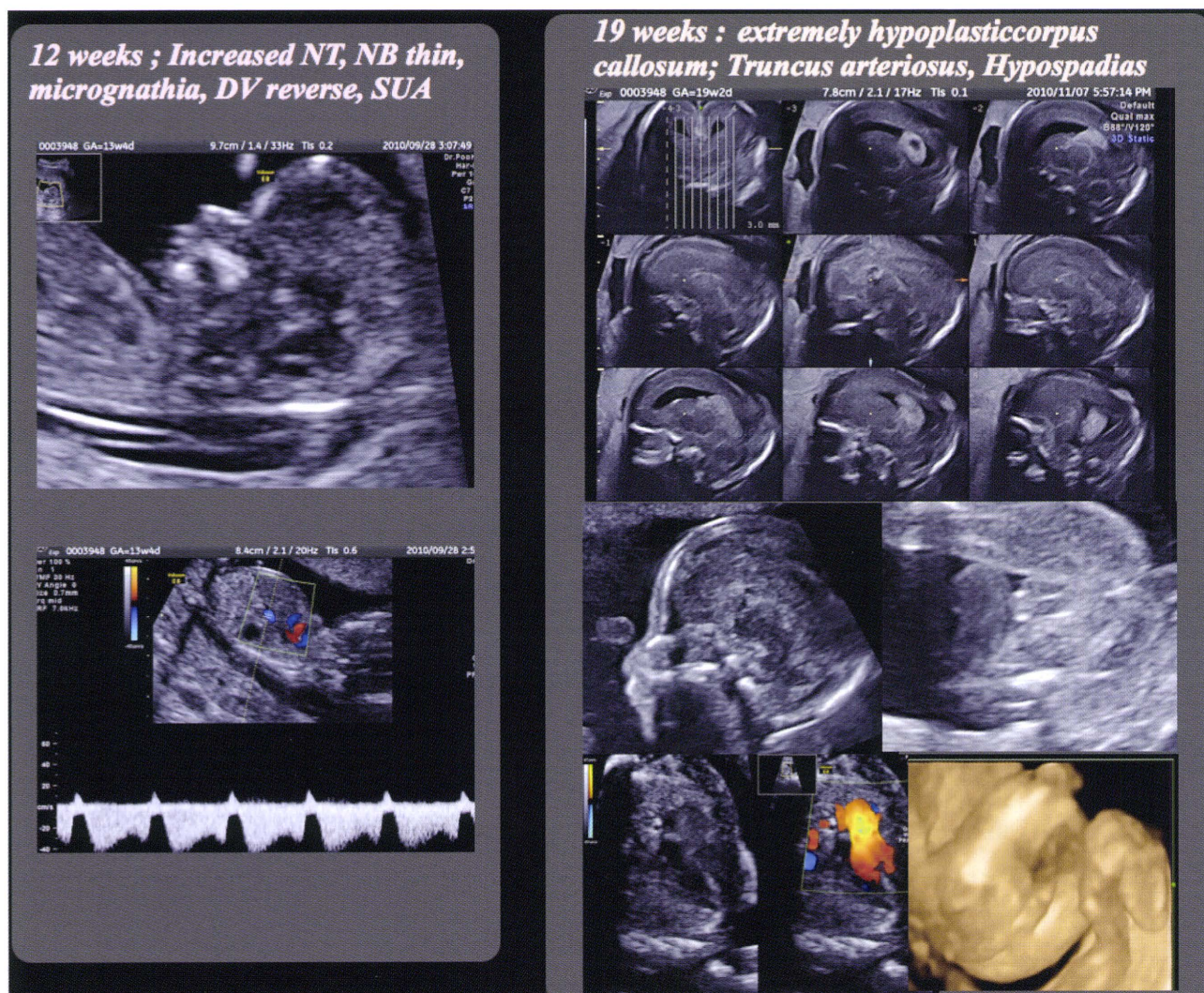


図1 症例8の13週（左）および19週（右）における超音波像

重度胎児発育遅延があり、胎児死亡した例で Russel-Silver syndrome が判明した。妊娠18週以降の超音波検査を所得した12例中、脳形態異常を認めた例は8例（67%）であり、脳形態異常と微小染色体異常の強い関連が示唆された。

E. 結 論

今後症例を積み重ねていくことで、胎児期における脳発育異常と微小染色体異常との関連性がさらに明白になると考えられる。もちろん Fetal DNA chip は万能ではなく、G-band でわかるような均衡転座や、倍数体などが判明しないという弱点はあるも、今後 G-band に置き換わる染色体検査となる可能性は十分考えられる。また、難治性脳形成異常症の原因を正確に診断することで適切な産科的マネジメント・遺伝

カウンセリングや出生後対応を考えるとできると思われる。

F. 研究発表

論文発表

1. 夫 律子：胎児超音波診断，大場 洋編，小児神経の画像診断-脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで，秀潤社，東京，2010年，pp146-161
2. 夫 律子：胎児中枢神経系の見方と異常，馬場 一憲編，基礎から学ぶ産婦人科超音波診断，東京医学社，東京，2010年，pp88-100
3. 夫 律子：胎児診断における3次元超音波の意義，馬場一憲編，基礎から学ぶ産婦人科超音波診断，東京医学社，東京，2010年，pp162-173
4. 夫 律子：胎児脳スクリーニング検査，胎児期水頭症ガイドライン編集委員，胎児期水頭症，診断と治療ガイドライン改訂2版，金芳堂，京都，2010年，

pp35-42

5. 夫 律子：胎児脳病変の精密検査，胎児期水頭症ガイドライン編集委員，胎児期水頭症，診断と治療ガイドライン改訂2版，金芳堂，京都，2010年，pp43-68
6. 夫 律子：脳梁欠損，胎児期水頭症ガイドライン編集委員，胎児期水頭症，診断と治療ガイドライン改訂2版，金芳堂，京都，2010年，pp156-159
7. 夫 律子：その他（滑脳症，裂脳症，PVLなど），胎児期水頭症ガイドライン編集委員，胎児期水頭症，診断と治療ガイドライン改訂2版，金芳堂，京都，2010年，pp160-165
8. 夫 律子：胎児期血管病変，胎児期水頭症ガイドライン編集委員，胎児期水頭症，診断と治療ガイドライン改訂2版，金芳堂，京都，2010年，pp176-179
9. 夫 律子：胎児期感染症，胎児期水頭症ガイドライン編集委員，胎児期水頭症，診断と治療ガイドライン改訂2版，金芳堂，京都，2010年，pp180-183
10. 夫 律子：検査・スクリーニング 超音波検査1(NT)，ペリネイタルケア，373: pp69-74, 2010年
11. 夫 律子，鈴木 薫：胎児染色体スクリーニングの新しい展開と最近の進歩，ペリネイタルケア，29: pp89-94, 2010年
12. Leung TY, Pooh RK, Wang CC, Lau TK, Choy KW.: "Classification of pathogenic or benign status of CNVs detected by microarray analysis" Expert Rev Mol Diagn, 2010 Sep; 10 (6): pp717-721, 2010年
13. Ritsuko K Pooh, Asim Kurjak: Fetal Brain Vascularity Visualized by Conventional 2D and 3D Doppler Technology, Donald School Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 2010; 4(3): pp249-258, 2010年

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

Walker-Warburg syndrome 診断と 症例コンサルテーションシステムの有用性

研究分担者

師田 信人

国立成育医療研究センター脳神経外科 医長

研究協力者

萩原 英樹, 上甲 眞宏

国立成育医療研究センター脳神経外科

研究要旨 Walker-Warburg 症候群は 1984 年に疾患概念がまとめられ、現在では筋・眼・脳病と同一の疾患と目されている。極めて稀な疾患と考えられているが、今回「胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成」班で構築した症例コンサルテーションシステムを通して、画像診断をもとに出生後早期に診断に至った症例を経験した。この疾患の臨床像・画像上の特徴を明らかにするとともに、当研究班の症例コンサルテーションシステムが難治性疾患の診断・予後判定に極めて有用であることを報告した。

A. 研究目的

脳形成障害と水頭症と胎児診断されていた Walker-Warburg 症候群 (WWS) の臨床経過を報告し、臨床像・画像診断上の特徴を述べる。診断にあたり、「胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成」班で構築した症例コンサルテーションシステムの有用性を示す。

B. 研究方法

WWS は常染色体劣性遺伝形式をとる稀な疾患であり、出生 10 万人あたりの発生率は 1.2 と報告されている^{4,5)}。先天性筋ジストロフィー、II 型滑脳症、小脳奇形、網膜異常を四徴とするが、通常の診断は上記臨床所見に基づくことが多い。血液検査上の血清 CK (creatine kinase) 高値は筋病変に由来し、診断の補助となる。遺伝子分析では、WWS 発生との関与が示唆

される変異が POMT (Protein O-Mannosyltransferase) 1 及び POMT2 に見つかっている。また、福山型筋ジストロフィーとの類似性とも関連し、fukutin および FKRP (fukutin-related protein) 遺伝子変異合併例がそれぞれ報告されている^{4,6)}。

合併する II 型滑脳症と小脳奇形（小脳低形成、Dandy-Walker 症候群など）は胎生期の神経細胞移動障害に由来する異常であるが、神経画像上の特徴としてはその他にも水頭症を約 60% に、逆に小頭症も 15% ほどに合併するといわれている⁴⁾。

今回、胎児診断で著明な脳室拡大と診断され、出生後の MRI にて WWS と診断された症例を経験した。診断には当研究班の症例コンサルテーションシステムが重要な役割を果たしたことも含め、その臨床像を報告する。

C. 研究結果

在胎 22 週時より著明な脳室拡大を指摘され、26 週時に脳室拡大進行を認め当センター胎児診療科紹介となった。妊娠 28 週時点で施行された胎児 MRI では atrial width 両側 30 mm、小脳虫部低形成を指摘され

Dandy-Walker variant が疑われた (Fig. 1)。脳幹屈曲・滑脳症も明らかに描出されていたが、この時点では WWS は疑われなかった。その後も脳室拡大進行あり、妊娠 36 週に予定帝王切開で出生し NICU 入室となった。生後 2 日に撮影された MRI 画像では著明な脳室



Fig. 1 Fetal MRI taken at 28 weeks' gestation revealed marked ventriculomegaly and hypoplasia of the cerebellar vermis. Neuroradiological diagnosis at this point was Dandy-Walker variant. Lissencephaly (cobblestone type II) and kink of the brainstem were also confirmed retrospectively.

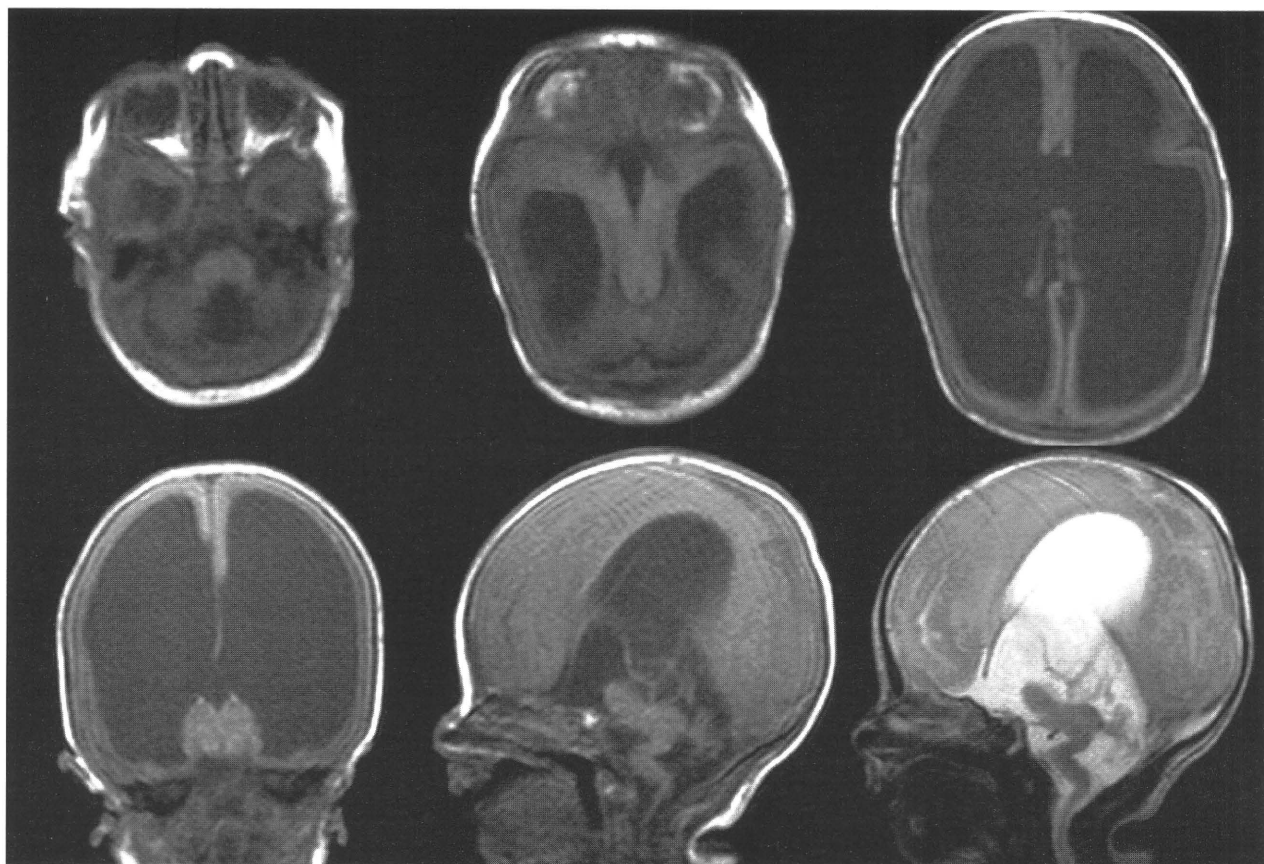


Fig. 2 Postnatal MRI taken at 2 days after the birth demonstrated typical findings of WWS with marked hydrocephalus.

拡大, 小脳虫部形成不全, 脳幹屈曲を認め, 大脳皮質脳回形成は不明瞭であった。

当初, 画像診断上は著明な水頭症ということであったが, 脳幹屈曲・小脳虫部低形成を伴うため当研究班の症例コンサルテーションシステムに画像を送付したところ, 神経放射線専門医より

1. ponto-mesencephalic kink
2. enlarged tectum
3. dsplastic cerebellar vermis and hemisphere
4. small pons with a midline cleft (dorsal cleft)
5. hydrocephalus with smooth crebral surface

の所見をもとに WWS が最も疑われるとの診断を下された (Fig. 2)^{1,3)}。

臨床的には生後進行性の脳室拡大はないものの, 頭囲は正常上限を超えているため生後4日に水頭症に対し髄液リザーバーを設置, その後頭囲拡大が進行性となった生後28日にVPシャント術を施行した。生下時より徐脈傾向であったが, その後無呼吸発作が出現し, 退院は全身呼吸状態が安定した生後117日目であった。生後5ヶ月より再び無呼吸発作頻発するようになり, 生後6ヶ月時点で心肺停止となりCPR下に緊急入院となった。蘇生後の状態は安定し6日後に退院となった。以後外来経過観察されていたが, 生後9ヶ月の時に朝, 心肺停止で発見され他院搬入され死亡が確認された。剖検は施行されなかった。

D. 考 察

WWSは福山型先天性筋ジストロフィー, 筋-眼-脳病と同様に, 先天性筋ジストロフィー, II型滑脳症, 眼球異常を呈し, いずれも出生後早期に診断される。三者とも常染色体劣性遺伝形式をとる疾患であるがその病因遺伝子は現時点ではそれぞれ fukutin, POMT1/2, POMGnT1 と解明されている。WWSの予後が最も悪く, 大半の患児は3歳までに死亡するといわれている^{4,6)}。

WWSの診断は, 筋緊張低下などを伴う場合は小児神経専門医のもとで筋生検などを通して確定される。しかし, 水頭症を呈した場合は脳神経外科へ紹介となり疾患の診断には神経画像が先行し, VPシャントあるいは神経内視鏡手術が施行される²⁾。今回も, 画像所見をもとに診断が下された。脳幹機能不全による呼吸障害が頻発し, また生後9ヶ月で亡くなったため十分な内科的検索が不可能であったが, それ故画像診断

の果たした役割は重要であった。あらためて見直すと, 前述の1.~5. までの特徴的画像診断所見は胎児MRIでも明らかであった。当初は胎児診断された先天性水頭症との扱いであったため胎児期に症例コンサルテーションシステムに連絡を行わなかったが, 症例の予後・治療方針を検討する上で著明な脳室拡大を伴う先天性水頭症においては早期の症例コンサルテーションの意義が高いと考えられた。

E. 結 論

神経細胞移動障害に基づく難治性脳形成障害を伴った水頭症で胎児診断され, 出生後の神経が像診断でWWSと考えられた症例の経過を報告した。当研究班で構築した症例コンサルテーションシステムは診断を速やかに行う上で極めて重要な役割を果たした。胎児診断される難治性脳形成障害は稀少疾患である場合も少なくない。専門的な症例コンサルテーションシステムを国内の主要な医療機関間で共有できるようにすることが今後は望まれる。

文献

- 1) Barkovich AJ, Millen KJ, Dobyns WB: A developmental classification of malformation of the brainstem. *Ann Neurology* 62: 625-639, 2007
- 2) Preuss M, Heckmann M, Stein M, Nestler U: Two cases of Walker-Warburg syndrome complicated by hydrocephalus. *Pediatr Neurosurg* 46: 34-38, 2010
- 3) Rhodes RK, Hatten HP Jr, Ellington KS: Walker-Warburg syndrome. *Am J Neuroradiol* 13: 123-126, 1992
- 4) Vajsar J, Schachter H: Walker-Warburg syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 29: 1. 2006
- 5) Warburg M: Hydrocephalus, congenital retinal non-attachment and congenital falciform fold. *Am J Ophthalmol* 85: 88-94, 1978
- 6) Yoshioka M: Phenotypic spectrum of Fukutinopathy: most severe phenotype of Fukutinopathy. *Brain Dev* 31: 419-422, 2009

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 福元雄一郎, 師田信人: 水頭症. 脳室腹腔短絡術. *ブレインナーシング* 26: 55-58, 2010
- 2) Morota N, Satoshi I, Araki T: Torkildsen shunt: re-evaluation of the historical procedure. *Childs Nerv Syst* 26: 1705-1710, 2010

2. 学会発表

- 1) 李 政勲, 師田信人, 荒木 尚: 両側モンロー孔閉塞による巨大水頭症に対して内視鏡的脈絡叢焼灼術を施行した一例. 第5回新都心神経内視鏡症例検討会 (5/22 東京)
- 2) 師田信人, 荒木 尚, 李 政勲, 福元雄一郎, 佐藤研隆: 胎児期脳室内出血後水頭症. 第38回日本小児神経外科学会 (6/04 富山)
- 3) 福元雄一郎, 師田信人, 荒木 尚, 根木宏明, 平岩直也: 小児脳神経外科領域における神経内視鏡手術の実際. 日本脳神経外科学会第69回学術総会 (10/27 福岡)
- 4) 福元雄一郎, 師田信人, 荒木 尚: 再手術を要した内視鏡的第3脳室底開窓術の症例. 第17回日本神経内視鏡学会 (12/10 幕張)

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

■ 書籍

| 著者氏名 | 論文タイトル名 | 書籍全体の編集者名 | 書籍名 | 出版社名 | 出版地 | 出版年 | ページ |
|------------------------|--------------------------|--|---------------------------------------|-----------------|-----|------|---------|
| 山崎麻美 (編集) | | | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | |
| 山崎麻美 | ガイドラインが目指すもの | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 1-5 |
| 山崎麻美 | 水頭症とは | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 13-21 |
| 山崎麻美 | 先天異常の中での胎児 期水頭症の占める位置 | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 22-24 |
| 山崎麻美 | 脳室拡大を主な所見と する水頭症 | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 95-103 |
| 山崎麻美 | 全前脳胞症 | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 128-135 |
| 山崎麻美 | 二分頭蓋 | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 136-141 |
| 近藤厚生・ 山崎麻美 (2人中2番目) | 葉酸について | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 203-210 |
| 山崎麻美 | 患者団体 | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 224-225 |
| 山崎麻美 | 二次病院リスト | 山崎麻美 (編集) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイド ライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 226-237 |
| 山崎麻美 (2人中1番目)・ 埜中正博 | 脳室腹シャント (V-P シャント術) | 端 和夫 (編集) | 脳神経外科臨床マ ニュアルII | シュプリンガー ジャパン | 東京 | 2010 | 680-692 |
| 埜中正博・ 山崎麻美 (2人中2番目) | テント上腫瘍—胚細胞 腫— | 新井 一・ 寺本 明・ 塩川芳昭・ 大畑健治 (編集) | NS NOW 小児脳 神経外科手術 | メジカル ビュー社 | 東京 | 2010 | 142-151 |
| 山崎麻美 | 胎児診断された水頭症 の治療方針は？ | 宮本 敦・ 新井 一・ 鈴木倫保・ 渋井壮一郎・ 中瀬裕之 (編集) | EBM 脳神経外科 疾患の治療 | 中外医学社 | 東京 | 2010 | 338-343 |
| 宇都宮英綱 | 脳神経の発生 | 大場 洋 (編集) | 小児神経の画像診 断—脳脊髄から頭 頸部・骨軟部まで — | 学研メディ カル秀潤社 | 東京 | 2010 | 14-29 |

| 著者氏名 | 論文タイトル名 | 書籍全体の 編集者名 | 書 籍 名 | 出版社名 | 出版地 | 出版年 | ページ |
|-----------|---|----------------------------------|---------------------------|----------------------|-----|------|---------|
| 宇都宮英綱 | 先天奇形：1 脳梁形成不全 | 大場 洋 (編集) | 小児神経の画像診断—脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで— | 学研メディカル秀潤社 | 東京 | 2010 | 214-217 |
| 宇都宮英綱 | 先天奇形：2 全前脳胞症とその類縁奇形 | 大場 洋 (編集) | 小児神経の画像診断—脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで— | 学研メディカル秀潤社 | 東京 | 2010 | 218-221 |
| 宇都宮英綱 | 先天奇形：3 小脳形成異常：1 後頭蓋嚢胞性奇形 | 大場 洋 (編集) | 小児神経の画像診断—脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで— | 学研メディカル秀潤社 | 東京 | 2010 | 250-254 |
| 宇都宮英綱 | 水頭症 | 大場 洋 (編集) | 小児神経の画像診断—脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで— | 学研メディカル秀潤社 | 東京 | 2010 | 272-281 |
| 宇都宮英綱 | 中枢神経の発生 | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員会編集, 山崎麻美 (編集代表) | 胎児期水頭症 診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 189-202 |
| 加藤光広 | 大脳皮質形成異常 | 大場 洋 (編集) | 小児神経の画像診断—脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで— | 学研メディカル秀潤社 | 東京 | 2010 | 232-249 |
| 加藤光広 | 脳形成異常の遺伝相談 | 杉田克生・林 雅晴 (編集) | イメージからせまる小児神経疾患 50 | 診断と治療社 | 東京 | 2010 | 10 |
| 坂本博昭 | 第4章 小児・先天奇形 5. 脊髄空洞症, 延髄空洞症 | 田村 晃・松谷雅生・清水輝夫 (編集) | 改訂第3版 EBMに基づく脳神経疾患の基本治療指針 | メジカルビュー社 | 東京 | 2010 | 241-243 |
| 坂本博昭 | 第4章 小児・先天奇形 6. 頭蓋底陥入症 | 田村 晃・松谷雅生・清水輝夫 (編集) | 改訂第3版 EBMに基づく脳神経疾患の基本治療指針 | メジカルビュー社 | 東京 | 2010 | 244-245 |
| 坂本博昭・松阪康弘 | V. 小児の問題 34. 小児の診察・画像の特徴 | 端 和夫 (編集) | 改訂第4版 脳神経外科臨床マニュアルII巻 | シュプリンガー・ジャパン | 東京 | 2010 | 563-578 |
| 坂本博昭・松阪康弘 | V. 小児の問題 36. Battered child (被虐待児) | 端 和夫 (編集) | 改訂第4版 脳神経外科臨床マニュアルII巻 | シュプリンガー・ジャパン | 東京 | 2010 | 587-593 |
| 坂本博昭 | III 二分脊椎 A 二分脊椎の病型と対応 5. 二分脊椎に合併する水頭症のケア | 松本 悟・山内康雄 (編集) | 水頭症・二分脊椎ハンドブック | 財団法人日本二分脊椎・水頭症研究振興財団 | 神戸 | 2010 | 156-162 |
| 坂本博昭・松阪康弘 | I 手術の基本「術中管理」 | 寺本 明・新井 一・塩川芳昭・大畑建治 (編集) | NS NOW No.11 小児脳神経外科手術 | メジカルビュー社 | 東京 | 2010 | 9-15 |
| 坂本博昭・松阪康弘 | V. 小児 7. 頭蓋骨縫合早期癒合症の手術：骨延長法による頭蓋骨形成の適応と限界は？ | 宮本 享・新井 一・鈴木倫保・洪井社一郎・中瀬裕之 (編集) | EBM 脳神経外科疾患の治療 | 中外医学社 | 東京 | 2010 | 375-382 |

| 著者氏名 | 論文タイトル名 | 書籍全体の編集者名 | 書籍名 | 出版社名 | 出版地 | 出版年 | ページ |
|------|--------------------------|---|---------------------------|--------------|-----|------|---------|
| 白根礼造 | テント上腫瘍①頭蓋咽頭腫 | 寺本 明・ 新井 一・ 塩川芳昭・ 大畑建治(編集) | NS NOW No.11 小児脳神経外科手術 | メジカルビュー社 | 東京 | 2010 | 132-141 |
| 白根礼造 | 35. 胎児診断 | 端 和夫(編集) | 脳神経外科 臨床マニュアルⅡ | シュプリンガー・ジャパン | 東京 | 2010 | 579-586 |
| 白根礼造 | 40. 小児の脳血管障害 | 端 和夫(編集) | 脳神経外科 臨床マニュアルⅡ | シュプリンガー・ジャパン | 東京 | 2010 | 655-673 |
| 白根礼造 | 9. 新生児頭蓋内出血：診断と治療をどうするか？ | 宮本 享・ 新井 一・ 鈴木倫保・ 洪井壮一郎・ 中瀬裕之 | EBM 脳神経外科疾患の治療 | 中外医学社 | 東京 | 2011 | 388-391 |
| 夫 律子 | 胎児超音波診断 | 大場 洋(編集) | 小児神経の画像診断—脳脊髄から頭頸部・骨軟部まで— | 学研メディカル秀潤社 | 東京 | 2010 | 146-161 |
| 夫 律子 | 胎児中枢神経系の見方と異常 | 馬場一憲 | 基礎から学ぶ産婦人科超音波診断 | 東京医学社 | 東京 | 2010 | 88-100 |
| 夫 律子 | 胎児診断における3次元超音波の意義 | 馬場一憲 | 基礎から学ぶ産婦人科超音波診断 | 東京医学社 | 東京 | 2010 | 162-173 |
| 夫 律子 | 胎児脳スクリーニング検査 | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員 | 胎児期水頭症診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 35-42 |
| 夫 律子 | 胎児脳病変の精密検査 | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員 | 胎児期水頭症診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 43-68 |
| 夫 律子 | 脳梁欠損 | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員 | 胎児期水頭症診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 156-159 |
| 夫 律子 | その他(滑脳症, 裂脳症, PVLなど) | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員 | 胎児期水頭症診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 160-165 |
| 夫 律子 | 胎児期血管病変 | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員 | 胎児期水頭症診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 176-179 |
| 夫 律子 | 胎児期感染症 | 胎児期水頭症ガイドライン編集委員 | 胎児期水頭症診断と治療ガイドライン 改訂2版 | 金芳堂 | 京都 | 2010 | 180-183 |

■ 論文

| 発表者氏名 | 論文タイトル名 | 発表誌名 | 巻号 | ページ | 出版年 |
|--|---|---|--|-----------|------|
| Bamba Y, <u>Yamasaki M</u> (4人中4番目), | Three dimensional-reconstructed CT-MR fusion image-based preoperative planning for surgical procedures for spinal lipoma or tethered spinal cord after myelomeningocele(MMC)repair. | Neurol Med Chir (Tokyo) | 51 (5) | 未確定 | 2011 |
| Itoh K, <u>Yamasaki M</u> (7人中6番目), Fushiki S. | Semilobar holoprosencephaly with a unique traversed sylvian sulcus. | Neuropathol Appl Neurobiol | doi: 10.1111/j.1365-2990 | | 2011 |
| Yamanaka K, <u>Yamasaki M</u> (5人中4番目), Yoshimine T. | Coil embolization of a traumatic intracranial aneurysm of the distal part of the azygos anterior cerebral: Report of a case followed up for 4 years. | Neurol Med Chir (Tokyo) | In press | | |
| Yamanaka K, <u>Yamasaki M</u> (5人中4番目), Yoshimine T. | Brain following intra-arterial thrombolytic treatment for acute brain ischemia: A case report. | J Clin Neurosci | In press | | |
| <u>山崎麻美</u> | 小児脳神経外科医から小児科医へのメッセージ | 大阪小児科医学会会報 | 153 | 11-17 | 2010 |
| <u>山崎麻美</u> | 出会いがくれた飛躍 | 小児科診療 | 73 (8) | 1426-1427 | 2010 |
| <u>山崎麻美</u> | 先天性水頭症の長期予後 | 周産期医学 | 40 (8) | 1197-1201 | 2010 |
| <u>山崎麻美</u> (2人中1番目), 埜中正博 | 頭部外傷-事故か? 虐待か? | 小児内科 | 42 (11) | 1786-1791 | 2010 |
| <u>山崎麻美</u> | 小児脳神経外科領域における遺伝子診断 | No Shinkei Geka | 39 (1) | 65-77 | 2011 |
| <u>山崎麻美</u> | Book Review どう診る? どう対応する? 乳幼児の頭部外傷虐待救急医療チームがおさえておきたい診断・治療・予防ポイント | 脳神経外科速報 | 21 (2) | 218 | 2011 |
| 馬場庸平, <u>山崎麻美</u> (12人中12番目) | レジデント教育への手術計画ソフトウェア iPlan cranial の活用 | 脳神経外科速報 | 21 (3) | 310-314 | 2011 |
| <u>山崎麻美</u> (6人中1番目), 夫 律子 | 胎児期水頭症の診断と治療および長期予後 | 脳神経外科ジャーナル | 印刷中 | | |
| <u>山崎麻美</u> | 先天性水頭症と二分脊椎 | 小児神経学の進歩 | 印刷中 | | |
| <u>山崎麻美</u> | 水頭症 | リハビリテーションポケットマニュアル | 印刷中 | | |
| Kimura A, Iseki S (19人中17番目), Takeda S. | Runx1 and Runx2 cooperate during sternal morphogenesis. | Development | 137 (7) | 1159-1167 | 2010 |
| Ebe N, Iseki S (12人中4番目), Izumi Y. | Pocket epithelium in the pathological setting for HMGB1 release | J. Dent. Res. | 90 (2) | 235-240 | 2010 |
| Itoh K (4人中1番目), Fushiki S. | Neuropathological studies on fetuses prenatally diagnosed as brain anomalies | Brain Pathology | 20 (Suppl.1) | 102 | 2010 |
| Itoh K (7人中1番目), Fushiki S. | Semilobar holoprosencephaly with a unique traversed sylvian sulcus | Neuropathology and Applied Neurobiology | 2011 Jan 5. doi: 10.1111/j.1365-2990.2011.01161.x. [Epub ahead of print] | | 2011 |
| <u>Utsunomiya H</u> | Diffusion MRI abnormalities in pediatric neurological disorders | Brain & Development | 33 | 235-242 | 2011 |

| 発表者氏名 | 論文タイトル名 | 発表誌名 | 巻号 | ページ | 出版年 |
|---|--|-------------------------|--------------|-----------------------|------|
| Hosokawa S, <u>Okamoto N</u> (6人中6番目). | A case of Brachmann-de Lange syndrome with congenital diaphragmatic hernia and <i>NIPBL</i> gene mutation. | Congenit Anom (Kyoto). | 50 | 129-132 | 2010 |
| Kobayashi T, <u>Okamoto N</u> (27人中6番目), Matsubara Y. | Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation. | Hum Mutat. | 31 | 284-294 | 2010 |
| <u>Okamoto N</u> (6人中1番目), Yamamoto T. | Co-occurrence of Prader-Willi and Sotos syndromes. | Am J Med Genet A. | 152A | 2103-2109 | 2010 |
| Komatsuzaki S, <u>Okamoto N</u> (20人中4番目), Matsubara Y. | Mutation analysis of the SHOC2 gene in Noonan-like syndrome and in hematologic malignancies. | J Hum Genet | 55 | 801-809 | 2010 |
| Takanashi J, <u>Okamoto N</u> (8人中7番目), Barkovich AJ. | Neuroradiologic features of CASK mutations. | Am J Neuroradiol | 31 | 1619-1622 | 2010 |
| Hayashi S, <u>Okamoto N</u> (29人中4番目), Inazawa J. | Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies. | J Hum Genet | 2010 Oct 28. | [Epub ahead of print] | 2010 |
| Filges I, <u>Okamoto N</u> (10人中3番目), Yamamoto T. | Reduced expression by SETBP1 haploinsufficiency causes developmental and expressive language delay indicating a phenotype distinct from Schinzel-Giedion syndrome. | J Med Genet | 2010 Oct 30. | [Epub ahead of print] | 2010 |
| <u>Kato M</u> (5人中1番目), Hayasaka K. | Frameshift mutations of the <i>ARX</i> gene in familial Ohtahara syndrome. | Epilepsia | 51 | 1679-1684 | 2010 |
| Shiihara T, <u>Kato M</u> (7人中6番目), Sakazume S. | A case of Baraitser-Winter syndrome with unusual brain MRI findings: pachygyria, subcortical-band heterotopia, and periventricular heterotopia. | Brain Dev | 32 | 502-505 | 2010 |
| 加藤光広 | 脳形成障害・てんかんのトピックス —年齢依存性てんかん性脳症と介在ニューロン病— | 脳と発達 | 42 | 333-338 | 2010 |
| <u>Kanemura Y</u> | Development of cell-processing systems for human stem cells (neural stem cells, mesenchymal stem cells, and iPS cells) for regenerative medicine. | Keio J Med | 59 (2) | 35-45 | 2010 |
| 金村米博 (4人中1番目), 中澤浩二 | 細胞凝集塊形成プロセス制御による幹細胞の培養・分化制御 | 再生医療 | 9 (3) | 47-52 | 2010 |
| 金村米博 | 中枢神経疾患に対する細胞移植療法を用いた再生治療 | 脳神経外科 | 39 (1) | 5-23 | 2011 |
| 吉龍澄子, 金村米博 (2人中2番目) | ヒト真皮線維芽細胞の分化能評価 | 日本形成外科学会誌 | | | 印刷中 |
| Tamada A, <u>Kamiguchi H</u> (4人中4番目). | Autonomous right-screw rotation of growth cone filopodia drives neurite turning. | Journal of Cell Biology | 188 | 429-441 | 2010 |
| Tojima T, <u>Kamiguchi H</u> (3人中3番目). | Asymmetric clathrin-mediated endocytosis drives repulsive growthcone guidance. | Neuron | 66 | 370-377 | 2010 |

| 発表者氏名 | 論文タイトル名 | 発表誌名 | 巻号 | ページ | 出版年 |
|---|---|---------------------------------|---------|-------------|------|
| Akiyama H, <u>Kamiguchi H</u> (2人中2番目). | Phosphatidylinositol 3-kinase facilitates microtubule-dependent membrane transport for neuronal growth cone guidance. | Journal of Biological Chemistry | 285 | 41740-41748 | 2010 |
| Sueda K, <u>Saito S</u> (10人中10番目). | MEG time-frequency analyses for pre and post surgical evaluation of patients with epileptic rhythmic fast activity. | Epilepsy Res | 88 | 100-107 | 2010 |
| Asahina N, <u>Saito S</u> (5人中5番目). | Vaccine-associated paralytic poliomyelitis in a non-immunocompromised infant. | Pediatr Int | 52 | 838-841 | 2010 |
| Nakamura M, <u>Saito S</u> (7人中6番目), Sasaki H. | MERRF/MELAS overlap syndrome: A double pathogenic mutation in mitochondrial tRNA genes. | J Med Genet | 47 | 659-664 | 2010 |
| Yagyu K, <u>Saito S</u> (11人中11番目). | The applications of time-frequency analyses to ictal magnetoencephalography in neocortical epilepsy. | Epilepsy Res | 90 | 199-206 | 2010 |
| Saitsu H, <u>Saito S</u> (27人中16番目), Matsumoto N. | Dominant-negative mutations in alpha-II spectrin cause West syndrome with severe cerebral hypomyelination, spastic quadriplegia, and developmental delay. | Am J Hum Genet | 86 | 881-891 | 2010 |
| Yamazawa K, <u>Saito S</u> (8人中5番目), Ogata T. | Parthenogenetic chimaerism/mosaicism with a Silver-Russell syndrome-like phenotype. | J Med Genet | 47 | 782-785 | 2010 |
| <u>Shirane R</u> | Congenital anomalies in the central nervous system (1) diagnosis of fetal CNS anomalies. | No Shinkei Geka | 38 (12) | 1133-1143 | 2010 |
| Hayashi T, <u>Shirane R</u> (4人中2番目), Tominaga T. | Postoperative neurological deterioration in pediatric moyamoya disease: watershed shift and hyperperfusion. | J Neurosurg Pediatr | 6 (1) | 73-81 | 2010 |
| Hayashi T, <u>Shirane R</u> (5人中2番目), Tominaga T. | Efficacy of intraoperative irrigation with saline for preventing shunt infection. | J Neurosurg Pediatr | 6 (3) | 273-276 | 2010 |
| Mugikura S, <u>Shirane R</u> (6人中3番目), Takahashi S. | Posterior circulation and high prevalence of ischemic stroke among young pediatric patients with Moyamoya disease: evidence of angiography-based differences by age at diagnosis. | AJNR Am J Neuroradiol | 32 (1) | 192-198 | 2011 |
| <u>白根礼造</u> , 他 | 胎児診断された先天性中枢神経疾患の至適分娩時期及び分娩方法に関する検討 | 日本周産期・新生児医学会雑誌 | 46 | 1052-1055 | 2010 |
| <u>白根礼造</u> | 胎児期に診断された中枢神経系異常に対するインフォームド・コンセント | 小児の脳神経 | 35 (1) | 44-45 | 2010 |
| <u>白根礼造</u> | 脳神経外科治療のデバイスを知る・使う：髄液シャントシステムの温故知新 | 脳外誌 | 19 (7) | 510-517 | 2010 |
| <u>白根礼造</u> | 脳腫瘍：5頭蓋咽頭腫 | 脳神経疾患の画像の見かた | 夏季増刊 | 146-152 | 2010 |

| 発表者氏名 | 論文タイトル名 | 発表誌名 | 巻号 | ページ | 出版年 |
|--|---|--|---------|-----------|------|
| 西山健一 | 小児神経外科からみた重症心身障害：水頭症を中心に | 日本重症心身障害学会誌 | 35 (1) | 19-24 | 2010 |
| 西山健一(5人中1番目), 藤井幸彦 | 手術に役立つ局所画像診断. Mesencephalic ependymal cyst に対する脳室鏡視下手術 | 脳神経外科速報 | 20 (5) | 538-543 | 2010 |
| 西山健一 | 小児脳神経外科領域の低侵襲手術 | 新潟医学会雑誌 | 124 (5) | 252-258 | 2010 |
| Leung TY, Pooh RK (5人中2番目), Choy KW. | Classification of pathogenic or benign status of CNVs detected by microarray analysis | Expert Rev Mol Diagn | 10 (6) | 717-721 | 2010 |
| Pooh RK (2人中1番目), Kurjak A. | Fetal Brain Vascularity Visualized by Conventional 2D and 3D Doppler Technology | Donald School Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology | 4 (3) | 249-258 | 2010 |
| 夫 律子 | 検査・スクリーニング 超音波検査 1 (NT) | ペリネイタルケア | 373 | 69-74 | 2010 |
| 夫 律子 (2人中1番目), 鈴森 薫 | 胎児染色体スクリーニングの新しい展開と最近の進歩 | ペリネイタルケア | 29 | 89-94 | 2010 |
| Morota N (3人中1番目), Araki T. | Torkildsen shunt: re-evaluation of the historical procedure. | Child's Nerv Syst | 26 | 1705-1710 | 2010 |
| 福元雄一郎, 師田信人 (2人中2番目) | 水頭症. 脳室腹腔短絡術. | ブレインナーシング | 26 | 55-58 | 2010 |

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成

平成 22 年度総括・分担研究報告書

Establishment for fetal diagnostic criteria of intractable brain malformation

Research Committee for Intractable Fetal Brain Malformation in Research
of Intractable Disease Health and Labour Sciences Research Grants
in 2010 by Ministry of Health, Labour and Welfare in Japan

印刷 平成 23 年 3 月 31 日

発行 平成 23 年 3 月 31 日

発行 厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成
主任研究者 山崎 麻美

〒 540-0006 大阪市中央区法円坂 2-1-14
独立行政法人国立病院機構大阪医療センター

製作 有限会社 編集室なるにあ
〒 113-0033 東京都文京区本郷 3-3-11