

資料8 第3回班会議プログラム・議事録

平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究」班（H26-難治等
（難）-一般-003）

第3回班会議プログラム

日時：平成26年9月8日（月）19：00～20：00

場所：Web会議 インターネット回線（厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究班（福島義光班長）」（H24-難治等（難）-一般-019）のシステム（信州大学遺伝医学・予防医学講座にサーバー設置）使用

研究代表者 加藤光広（山形大学医学部小児科 講師）
研究分担者 佐藤 美保（浜松医科大学眼科 准教授）
田島 敏広（北海道大学小児科 講師）
川村 孝（京都大学環境安全保健機構 教授）
研究協力者 未定

議題：文献調査の項目と入力法

1. 文献調査の項目

共通事項と神経分野の素案について討議
眼と内分泌の項目について状況確認

2. 調査項目の入力方法

FileMaker Pro を利用し、Web上のサーバー(Fmhost.jp)を介して入力する
文献数が多いので、分野毎に研究分担者が研究協力者と担当文献を適宜割り振って入力する

3. 倫理審査

10月20日（月）予定

4. 今後のスケジュール（修正）

9月下旬まで分野毎の文献情報入力完了
10月上旬のWeb会議までに入力データの解析を終了し、それをもとに診断基準案を策定
10月末まで診断基準案と疫学調査用の調査項目をDelphi法で検討し、決定
11月中に予備調査を行ない、12月上旬のWeb会議で分野毎にまとめたデータを提示
12月中旬研究成果報告書提出

5. 次回のWeb会議日程

平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究」班（H26-難治等
（難）-一般-003）

第3回班会議 議事録

日時：平成26年9月8日（月）19:00～20:00

場所：Web会議 インターネット回線（厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究班（福島義光班長）」（H24-難治等（難）-一般-019）のシステム（信州大学遺伝医学・予防医学講座にサーバー設置）使用

研究代表者 加藤光広（山形大学医学部小児科 講師）
研究分担者 佐藤 美保（浜松医科大学眼科 准教授）
田島 敏広（北海道大学小児科 講師）
川村 孝（京都大学環境安全保健機構 教授）
研究協力者 塩濱 直（千葉大学大学院小児科 助教）

議題：文献調査の項目と入力法

1. 文献調査の項目

眼・内分泌・神経および共通事項の文献調査項目素案作成済み（付1）
重症度について

画像所見を内分泌の重症度に用いないことを内分泌担当の3者（田島・伊達木・沼倉）で確認した。重症度基準の候補として発症年齢、欠損ホルモン数、副腎不全等による危機的なエピソードが考えられるが、多くは治療可能であり、SOD以外の下垂体機能不全の重症度分類はなく、一般的ではない。自由記載を設けて、調査後に改めて内分泌症状の重症度を検討することにした。重症度の基準としてはADLへの影響度が指標になるであろう。

眼症状は、視力0.3以下を基準とする。視野については設定しない。

調査項目全般について

診断基準作成に用いるのであれば、調査段階ではvariationをすくい上げることが必要なので、調査項目を狭めずにできるだけ広く取り上げたほうがよい。各項目で自由記載を設けるとともに、眼・内分泌・神経以外の症状をその他として別項目を作り、自由記載でvariationの見落としがなないようにする。

2. 調査項目の入力方法

FileMakerの使用者は少なかったが、入力・解析が容易であり、調査に使用することにした。研究協力者で使用していない5名分については1年間のライセンス契約を結ぶ。その後に、Web上のサーバー（Fmhost.jp）を介して入力する。

文献数が多いので、分野毎に研究分担者が研究協力者と担当文献を適宜割り振って入力する。

3. 倫理審査

10月20日（月）予定

現時点では既報告の調査であり、倫理審査は不要と考えられる。文献調査後の疫学調査については、研究分担者の分を含めて研究代表者の施設（山形大学医学部）において倫理委員会の承認が得られれば、後方視研究で問題は少ないと考えられるので、各施設で個別に改めて倫理審査を行う必要はないと考える。

4. 今後のスケジュール（修正）

9月下旬まで分野毎の文献情報入力完了

10月上旬のWeb会議までに入力データの解析を終了し、それをもとに診断基準案を策定

10月末まで診断基準案と疫学調査用の調査項目をDelphi法で検討し、決定

11月中に予備調査を行ない、12月上旬のWeb会議で分野毎にまとめたデータを提示

12月中旬研究成果報告書提出

5. 疫学調査の進め方について

層化無作為抽出による患者数推計は今年度の予算では不可能のため、今年度は症例集積が多いと予想される施設（特定階層病院）への調査に留める。ケースシリーズ調査が主体であり、実数調査と詳細調査を別個に行うか同時に行うかは個別に判断する。神経については同時に行う。

6. 次回のWeb会議日程

10月上旬。6-8日を想定。後日doodleを使用して調整。

SOD診断基準と重症度を定めるための文献調査項目

基本事項

筆頭著者施設： 地区（北海道・東北・関東・甲信越・中部・北陸・関西・中国・四国・九州）、
病院名（記入）、診療科（記入）

年齢： （記入）歳 （記入）か月 （記入）日・不明（選択）

性： 男・女・不明（三者択一）

家族歴： あり（自由記載）・なし・不明

既往歴（周産期異常）： あり（自由記載）・なし・不明

原因・危険因子： あり・なし

児因子（遺伝子異常）： *HESX1*・*SOX2*・*SOX3*・その他（自由記載）

母体因子1： 出産時母年齢 （記入）歳・不明

母体因子2： 糖尿病・高血圧・胎内感染・喫煙・飲酒・薬物・その他（自由記載）（複数選択可）

併発奇形（眼・脳・内分泌以外）： あり（自由記載）・なし・不明

併発症状（眼・脳・内分泌以外）： あり（自由記載）・なし・不明

神経徴候

発症時期（年齢）： （記入）歳 （記入）か月 （記入）日・不明（選択）

初発症状： 発達遅滞・痙攣発作・非痙攣発作・視覚症状・その他（自由記載）（複数選択可）

診断： 知的障害・脳性麻痺・てんかん・自閉症・その他（自由記載）（複数選択可）

発達・知能レベル： 正常・境界・軽度・中度・重度・最重度・不明（七者択一）

行動異常： 多動・自閉・自傷・睡眠障害・その他（自由記載）（複数選択可）

運動機能： 正常・走る・独歩・支持歩行・独座・常時臥床・不明（七者択一）

てんかん発作（発症）： なし・同上・（記入）歳 （記入）か月・不明（選択）

てんかん発作（型）： 全般発作・部分発作・両者併発・その他（自由記載）・不明（五者択一）

てんかん発作（頻度）： 1年以上なし・年数回・月数回・週数回・毎日数回・毎時数回（六者択一）

聴力障害： なし・あり（自由記載）・不明

呼吸障害： なし・あり（自由記載）・不明

摂食障害： なし・あり（自由記載）・不明

骨折・脱臼： なし・あり（自由記載）・不明

神経画像所見

透明中隔異常： 欠損・嚢胞・その他（自由記載）・異常なし・不明（五者択一）
脳梁異常： 欠損・菲薄化・肥厚・その他（自由記載）・異常なし・不明（六者択一）
欠損・菲薄化・肥厚の場合の部位 全部・吻部・膝部・体部・膨大部（複数選択可）
その他の脳正中構造異常： あり（自由記載）・なし（二者択一）
大脳皮質形成異常： あり・なし・不明（三者択一）
ありの場合（性状）： 小頭・厚脳回・多小脳回・異所性灰白質・裂（孔）脳症・その他（自由記載）・不明
ありの場合（部位）： 全体・半球性・領域性・多領域性（四者択一）
半球性・領域性の場合（左右1）： 左・右（二者択一）
（多）領域性の場合（部位1）： 前頭葉・頭頂葉・後頭葉・側頭葉・不明（複数選択可）
多領域性の場合（左右2）： 左・右（二者択一）
多領域性の場合（部位2）： 前頭葉・頭頂葉・後頭葉・側頭葉・不明（複数選択可）
多領域性の場合（左右3）： 左・右（二者択一）
多領域性の場合（部位3）： 前頭葉・頭頂葉・後頭葉・側頭葉・不明（複数選択可）
その他の脳形成異常： あり（自由記載）・なし（二者択一）・不明

内分泌徴候

発症時期（年齢）：（記入）歳（記入）か月（記入）日・不明（選択）
初発症状： 呼吸障害、低血糖、黄疸遷延、肝機能障害、多飲、多尿、低身長、思春期早発、二次性徴未出現、その他（自由記載）
欠損ホルモン； GH, TSH, PRL, LH, FSH, ACTH, ADH 複数選択可
過剰ホルモン（年齢不相応な分泌）； GH, TSH, PRL, LH, FSH, ACTH, ADH 複数選択可 「思春期早発、SIADH」。GH, TSH, PRL, LH, FSH, ACTH, ADH 複数選択可

下垂体画像所見

下垂体前葉；正常、低形成、その他自由記載
下垂体丙；正常、菲薄化、同定不能、その他 自由記載
下垂体後葉；正常、異所性、同定不能、その他 自由記載

眼症状

1) 眼球：右) 無眼球、小眼球、正常 左) 無眼球、小眼球、正常
2) 視神経：低形成、委縮、正常、不明
3) 視力：光覚、手動弁～0.01、0.02～0.3、0.3以上（検査時年齢@才）、VEP 反応（あり、なし）、記載なし
4) その他の所見（斜視、白内障、眼振、水晶体脱臼、網脈絡膜変性、その他）
5) 眼科的記載なし

眼・内分泌・神経以外の症状
自由記載

資料9 第4回班会議プログラム・議事録

平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究」班（H26-難治等
（難）一般-003）

第4回班会議プログラム

日時：平成26年10月27日（月）19：00～20：00

場所：Web会議 インターネット回線（厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究班（福島義光班長）」（H24-難治等（難）一般-019）のシステム（信州大学遺伝医学・予防医学講座にサーバー設置）使用

研究代表者 加藤光広（山形大学医学部小児科 講師）

研究分担者 佐藤 美保（浜松医科大学眼科 准教授）

田島 敏広（北海道大学小児科 講師）

川村 孝（京都大学環境安全保健機構 教授）

研究協力者 根岸貴志（順天堂大学医学部）

白石秀明（北海道大学大学院医学研究科）

久保田雅也（国立成育医療研究センター）

遠山 潤（国立病院機構西新潟中央病院）

川脇 壽（大阪市立総合医療センター小児医療センター）

塩濱 直（千葉大学大学院医学研究院）

中村和幸（山形大学医学部）

議題：

1. 文献調査入力結果のまとめ

共通事項、神経、内分泌、眼の各項目について担当の研究分担者から報告

2. 診断基準案と重症度分類案の策定

文献調査入力結果を基に、研究分担者が担当部分の診断基準案と重症度分類案を作成し、会議で調整して統合

3. 倫理審査

報告 山形大学での進行状況

レクチャー 疫学調査の新しい倫理指針について 川村孝先生

意見交換 山形大学以外の施設における倫理審査の進め方

4. その他

5. スケジュール

9月下旬まで分野毎の文献情報入力完了

10月上旬のWeb会議までに入力データの解析を終了し、それをもとに診断基準案を策定

10月末まで診断基準案と疫学調査用の調査項目をDelphi法で検討し、決定

11月中に予備調査を行ない、12月上旬のWeb会議で分野毎にまとめたデータを提示

12月中旬研究成果報告書提出

6. 次回のWeb会議日程

平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究」班（H26-難治等
（難）-一般-003）

第4回班会議議事録

日時：平成26年10月27日（月）19：00～20：40

場所：Web会議 インターネット回線（厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究班（福島義光班長）」（H24-難治等（難）-一般-019）のシステム（信州大学遺伝医学・予防医学講座にサーバー設置）使用

研究代表者 加藤光広（山形大学医学部小児科 講師）

研究分担者 佐藤 美保（浜松医科大学眼科 准教授）

田島 敏広（北海道大学小児科 講師）

川村 孝（京都大学環境安全保健機構 教授）

研究協力者 根岸貴志（順天堂大学医学部）

白石秀明（北海道大学大学院医学研究科）

遠山 潤（国立病院機構西新潟中央病院）

川脇 壽（大阪市立総合医療センター小児医療センター）

塩濱 直（千葉大学大学院医学研究院）

中村和幸（山形大学医学部）

議題：

1. 文献調査入力結果のまとめ

共通事項と神経（加藤）、内分泌（田島）、眼（根岸）の各項目について調査結果のまとめが報告された。（添付資料1, 2, 3）

2. 診断基準案と重症度分類案の策定

文献調査結果を基に、神経と内分泌の診断基準案が提示された。神経については、「透明中隔欠損を認める」を診断基準とすることが了承された。内分泌については、すでに内分泌チーム間で討議されて維持された診断基準案（添付資料2）に異論はなかった。

重症度分類については、内分泌は提示案（添付資料2）、眼はWHOの視覚障害の基準である0.3とすることが了承された。

3. 倫理審査

10月20日（月）に山形大学医学部倫理審査委員会で審査が行われ、同意書から住所や匿名化符号欄の削除が求められたことを報告した。同意書を修正後、承認予定である。

川村孝先生から、「疫学調査の新しい倫理指針について」のレクチャーが行われた。（添付資料4）

山形大学以外の施設における倫理審査については、既存情報の疫学調査であれば情報公開のみでよいことが確認された。

4. その他

特になし

5. スケジュール

診断基準案と疫学調査用の調査項目をDelphi法で検討する予定であったが、Web会議システムのお

かげで研究協力者に討議段階から参加いただいております、直接討議して決定することにした。

11 月中旬までに神経・内分泌・眼の調査項目案を作成し、11 月中に各班員と主要施設に送付し、パイロット研究としての疫学調査を行う。

12 月中旬研究成果報告書提出

6. 次回の Web 会議日程

1 2 月中旬 研究成果報告書提出前に

添付資料 (PDF)

資料 1) 4th SOD meeting 資料 1 神経まとめ

資料 2) 4th SOD meeting 資料 2 内分泌まとめ

資料 3) 4th SOD meeting 資料 3 眼まとめ

資料 4) 4th SOD meeting 資料 4 倫理講義

SOD 診断基準と重症度を定めるための文献調査項目

基本事項

筆頭著者施設： 地区（北海道・東北・関東・甲信越・中部・北陸・関西・中国・四国・九州）、病院名（記入）、診療科（記入）

年齢： （記入）歳 （記入）か月 （記入）日・不明（選択）

性： 男・女・不明（三者択一）

家族歴： あり（自由記載）・なし・不明

既往歴（周産期異常）： あり（自由記載）・なし・不明

原因・危険因子： あり・なし

児因子（遺伝子異常）： *HESX1*・*SOX2*・*SOX3*・その他（自由記載）

母体因子 1： 出産時母年齢 （記入）歳・不明

母体因子 2： 糖尿病・高血圧・胎内感染・喫煙・飲酒・薬物・その他（自由記載）
（複数選択可）

併発奇形（眼・脳・内分泌以外）： あり（自由記載）・なし・不明

併発症状（眼・脳・内分泌以外）： あり（自由記載）・なし・不明

神経徴候

発症時期（年齢）： （記入）歳 （記入）か月 （記入）日・不明（選択）

初発症状： 発達遅滞・痙攣発作・非痙攣発作・視覚症状・その他（自由記載）（複数選択可）

診断： 知的障害・脳性麻痺・てんかん・自閉症・その他（自由記載）（複数選択可）

発達・知能レベル： 正常・境界・軽度・中度・重度・最重度・不明（七者択一）

行動異常： 多動・自閉・自傷・睡眠障害・その他（自由記載）（複数選択可）

運動機能： 正常・走る・独歩・支持歩行・独座・常時臥床・不明（七者択一）

てんかん発作（発症）： なし・同上・（記入）歳 （記入）か月・不明（選択）

てんかん発作（型）： 全般発作・部分発作・両者併発・その他（自由記載）・不明（五者択一）

てんかん発作（頻度）： 1年以上なし・年数回・月数回・週数回・毎日数回・毎時数回（六者択一）

聴力障害： なし・あり（自由記載）・不明

呼吸障害： なし・あり（自由記載）・不明

摂食障害： なし・あり（自由記載）・不明

骨折・脱臼： なし・あり（自由記載）・不明

神経画像所見

透明中隔異常： 欠損・嚢胞・その他（自由記載）・異常なし・不明（五者択一）

脳梁異常： 欠損・菲薄化・肥厚・その他（自由記載）・異常なし・不明（六者択一）

欠損・菲薄化・肥厚の場合の部位 全部・吻部・膝部・体部・膨大部（複数選択可）

その他の脳正中構造異常： あり（自由記載）・なし（二者択一）

大脳皮質形成異常： あり・なし・不明（三者択一）

ありの場合（性状）： 小頭・厚脳回・多小脳回・異所性灰白質・裂（孔）脳症・そ

その他（自由記載）・不明

ありの場合（部位）： 全体・半球性・領域性・多領域性（四者択一）

半球性・領域性の場合（左右1）： 左・右（二者択一）

（多）領域性の場合（部位1）： 前頭葉・頭頂葉・後頭葉・側頭葉・不明（複数選択可）

多領域性の場合（左右2）： 左・右（二者択一）

多領域性の場合（部位2）： 前頭葉・頭頂葉・後頭葉・側頭葉・不明（複数選択可）

多領域性の場合（左右3）： 左・右（二者択一）

多領域性の場合（部位3）： 前頭葉・頭頂葉・後頭葉・側頭葉・不明（複数選択可）

その他の脳形成異常： あり（自由記載）・なし（二者択一）・不明

内分泌徴候

発症時期（年齢）：（記入）歳（記入）か月（記入）日・不明（選択）

初発症状： 呼吸障害、低血糖、黄疸遷延、肝機能障害、多飲、多尿、低身長、思春期早発、二次性徴未出現、その他（自由記載）

欠損ホルモン； GH, TSH, PRL, LH, FSH, ACTH, ADH 複数選択可

過剰ホルモン（年齢不相応な分泌）； GH, TSH, PRL, LH, FSH, ACTH, ADH 複数選択可「思春期早発、SIADH」。GH, TSH, PRL, LH, FSH, ACTH, ADH 複数選択可

下垂体画像所見

下垂体前葉；正常、低形成、その他自由記載

下垂体丙；正常、菲薄化、同定不能、その他自由記載

下垂体後葉；正常、異所性、同定不能、その他自由記載

眼症状

1) 眼球：右) 無眼球、小眼球、正常 左) 無眼球、小眼球、正常

2) 視神経：低形成、委縮、正常、不明

3) 視力：光覚、手動弁～0.01、0.02～0.3、0.3以上（検査時年齢@才）、VEP 反応（あり、なし）、記載なし

4) その他の所見（斜視、白内障、眼振、水晶体脱臼、網脈絡膜変性、その他）

5) 眼科的記載なし

眼・内分泌・神経以外の症状

自由記載

グレイのハイライトは、FMP で作成した際に注意が必要な部分

資料11 調査文献リスト

文献	著者	題名	種類	雑誌名	年	巻	号	頁	分類
1	甲田 直也	Septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	1985	89	7	1699	2
2	甲田 直也 and 他	Septo-optic dysplasia の一例	会議録/症例報告	埼玉小児医療センター医学誌	1985	2	1	153	3
3	家島 厚	septo-optic dysplasia	原著論文	日本臨床	1987	45		119	1
4	牛島 広治, 石上 新平, 野間 清司 and 他	septo-optic-pituitary dysplasia syndrome の 1 症例	原著論文/症例報告	小児科診療	1987	50	1	133-136	4
5	石上 新平 and 他	septo-optic-pituitary dysplasia syndrome (SOPDS) の 1 症例	会議録/症例報告	脳と発達	1987	19		S221	3
6	行実 成徳 and 他	Septo-optic dysplasia の 2 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	1987	91	6	1496	3
7	岡本 伸彦, 大谷 和正, 安部 治郎 and 他	de Morsier 症候群(Septo-Optic-Pituitary Dysplasia) の 1 例	原著論文/症例報告	小児科臨床	1988	41	11	2616-2620	4
8	遠藤 満智子 and 他	Septo-optic dysplasia に部分尿崩症と肥満を伴った 1 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	1988	92	4	1008	3
9	赤対 史郎 and 他	低身長と性腺機能不全を伴う Septo-Optic Dysplasia に GH 治療および LHRH 間欠投与療法を施行し有効であった一例	会議録/症例報告	日本内分泌学会雑誌	1989	65	9	942	3
10	野崎 秀次 and 他	Septo-optic dysplasia における下垂体 MRI 所見	会議録	脳と発達	1989	21		S286	3
11	北島 直人	低身長と性腺機能不全を伴う Septo-Optic Dysplasia に LHRH 間欠療法が有効であった 1 例	原著論文/症例報告	ホルモンと臨床	1990	38	2	129-134	4
12	横沢 正人, 佐々 真喜子, 上村 重貴 and 他	Septo-Optic-Pituitary Dysplasia の 1 例	原著論文/症例報告	臨床小児医学	1990	38	4	179-186	4
13	福富 崇能, 正門 光法, 高柳 涼一 and 他	脳梁欠損, Empty sella および下垂体機能低下症を合併した Septo-Optic-Pituitary Dysplasia の亜型	原著論文/症例報告	福岡医学雑誌	1990	81	12	396-401	4
14	木村 正孝, 加藤 雅子 and 吉野 邦夫	重度重複障害児(者)における甲状腺機能について	原著論文	脳と発達	1991	23	1	50-56	5
15	鍋谷 まこと and 他	新生児期に低血糖および遷延性黄疸を認めた Septo-optic-dysplasia の 1 男児例	会議録/症例報告	Pharma Medica	1992	10	4	192	2
16	鍋谷 まこと, 川越 宏幸, 寺島 和浩 and 他	新生児期に低血糖および遷延性黄疸を認めた Septo-optic-dysplasia の 1 男児例	原著論文/症例報告	ホルモンと臨床	1992	40	8	819-822	4
17	上牧 勇 and 他	Septo-optic dysplasia に合併した下垂体性尿崩症の 1 新生児例	会議録/症例報告	茨城県臨床医学雑誌	1994		30	43	2
18	小林 利恵, 藤田 昌弘 and 加藤 勝	Septo-optic Dysplasia の 1 例	原著論文/症例報告	日本眼科紀要	1994	45	1	77-81	4
19	荒木 久美子, 藤枝 幹也, 横山 和加子 and 他	巣状系球体硬化症から慢性腎不全となった Septo-optic dysplasia(先天性小眼球症と成長ホルモン欠損による低身長)と思われる思春期女子例	原著論文	思春期学	1994	12	1	53-59	4
20	東 淑江 and 他	低身長, 性腺機能低下症, 知能発育遅滞, 尿崩症などを伴った Septo-Optic-Pituitary-Dysplasia の一例	会議録/症例報告	日本内分泌学会雑誌	1996	72	5	789	2
21	飴谷 文恵 and 他	Corpus Callosum の無形成を合併した Septo-Optic Dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	日本医学放射線学会雑誌	1996	56	10	382	2
22	三宅 睦子 and 他	Septo-optic-pituitary dysplasia(SOPD) の 1 症例	会議録/症例報告	眼科臨床医報	1997	91	1	70	2
23	三宅 睦子, 砂川 光子, 右京 直哉 and 他	Septo-optic-pituitary dysplasia の 1 症例	原著論文/症例報告	臨床眼科	1997	51	13	1925-1929	4
24	白橋 幸枝, 高橋 広, 周 正喜 and 他	Septo-Optic Dysplasia の 2 例	原著論文/症例報告	眼科臨床医報	1997	91	4	603-607	4
25	竹谷 健 and 他	SIADH を契機に発見された Septo-Optic Dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	島根医学	1997	17	3	378	2
26	越元 佳郎 and 他	Septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	日本医学放射線学会雑誌	1997	57	14	955	2

27	Furujo Mahoko and Ichiba Yoza	中隔視神経異形成(septo-optic dysplasia,SOD)の2例(英語)	原著論文/症例報告	Endocrine Journal	1998	45	Su ppl.	S175-S177	3
28	今井 一秀 and 他	Septo-optic dysplasia の3例の臨床 視床下部-下垂体機能の検討	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	1998	102	3	264	2
29	大島 浩一, 永山 順子, 平 由起 and 他	Septo-optic Dysplasia の2症例	原著論文/症例報告	眼科臨床医報	1998	92	1	52-55	4
30	島津 典子 and 他	Septo-optic dysplasia の画像診断	会議録	日本小児放射線学会雑誌	1998	14	増刊	21	3
31	藤田 尚代, 上牧 務, 矢守 利次 and 坂口 斌	Septo-optic dysplasia sequence の1例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	1998	102	12	1370	2
32	藤田 尚代, 上牧 務, 矢守 利次 and 坂口 斌	眼で見る遺伝病 Septo-optic dysplasia	図説	薬の知識	1998	49	12	322	1
33	西田 千嘉子, 足利 竜一郎, 荒木 裕, 小野 幸彦, 吉増 隆之, 藤井 広一, 西村 恭昌 and 中尾 雄三	視神経萎縮が片側性であった Septo-optic dysplasia の1例	原著論文/症例報告	臨床放射線	1998	43	8	969-971	4
34	鈴木 康浩 and 他	Septo-optic dysplasia の1例	会議録/症例報告	脳と発達	1998	30	4	358	3
35	長田 郁夫 and 他	新生児肝炎と Septo-optic dysplasia の合併例の検討	会議録	肝臓	1998	39	Su ppl. 1	166	3
36	澤田 浩武, 井上 忍, 系数 直哉 and 杉本 徹	成長ホルモン単独欠損を伴った Septo-optic-dysplasia の男児例	会議録/症例報告	Pharma Medica	1999	17	7	190	3
37	蓮見 壽史, 成相 昭吉, 小林 慈典, 琴寄 剛, 中島 章子, 鎚木 陽一 and 黒住 浩子	脳の構造異常を伴わない Septo-Optic Dysplasia の1例 内分泌学的検査を中心に	会議録/症例報告	共済医報	1999	48	3	240	3
38	佐藤 哲也, 檜原 幸二, 後藤 振一郎, 河合 伸泰, 三宅 陽子, 国富 泰二 and 産賀 恵子	中枢性尿崩症を合併した Septo-Optic Dysplasia の乳児例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2000	104	4	475	3
39	山田 謙一, 福水 道郎, 佐久間 啓, 長澤 哲郎, 平山 康浩, 花岡 繁, 佐々木 征行, 須貝 研司 and 神山 潤	Septo-optic dysplasia における睡眠と内分泌機能	会議録	脳と発達	2000	32	Su ppl.	S233	3
40	岡本 浩之, 村田 奈美, 滝澤 昇, 上原 貴博, 小泉 晶一, 和田 英男, 川満 徹 and 山田 弘樹	眼球異常運動を主訴に発見された septo-optic dysplasia の1例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2000	104	8	883	3
41	成相 昭吉	【小児内分泌学の進歩 2000】 画像診断上,脳の構造異常を伴わない Septo-Optic Dysplasia(SOD)の1例	原著論文/症例報告/特集	ホルモンと臨床	2000	48	11	1011-1017	4
42	成相 昭吉	画像診断上の,脳の構造異常を伴わない Septo-Optic Dysplasia(SOD)の1例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2000	104	7	755	3
43	木下 英一, 本村 克明 and 清水 貴士	先天性複合型下垂体機能低下症及び Septo-optic dysplasia における転写調節因子 PROP-1,HESX1 遺伝子の解析	原著論文	成長科学協会研究年報	2000		23	189-195	5
44	東 淑江, 片上 秀喜, 米川 忠杜, 井上 忍, 杉本 徹 and 松倉 茂	本邦の孤発性 Septo-Optic dysplasia(SOD)3例における Hesx1 の遺伝子変異についての検討	会議録/症例報告	日本内分泌学会雑誌	2000	76	1	151	3
45	藤善 史人, 佐々木 道郎, 福倉 良彦, 神山 拓郎, 市成 直英, 中條 政敬, 玉田 泉 and 溝田 美智代	中隔視神経異形成(septo-optic dysplasia)の1例	原著論文/症例報告	臨床放射線	2000	45	3	408-411	4
46	須賀 健一, 伊藤 弘道, 横田 一郎, 森 健治, 内藤 悦雄, 伊藤 道徳 and 黒田 泰弘	中枢性尿崩症を契機として乳児期早期に診断された Septo-optic Dysplasia の1例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2000	104	12	1222	3
47	Dattani Mehl Tulsidas	Septo-Optic Dysplasia: From Mouse to Man	解説	Clinical Pediatric Endocrinology	2001	10	1	89-95	1
48	中垣 英明, 古谷 博和, 村井 弘之, 大八木 保政, 山田 猛, 吉良 潤一 and 飛松 省三	急性視神経炎を合併し透明中隔欠損と脳梁低形成,尿崩症,下垂体性小人症を呈した septo-optic-pituitary dysplasia(SOPD)の一亜型	原著論文/症例報告	臨床神経学	2001	41	4~5	198-201	4
49	日下 貴文, 太田 正佳 and 平本 道昭	Septo-Optic-Pituitary Dysplasia(SOPD)を合併した正中鼻裂症の1例	会議録/症例報告	日本形成外科学会誌	2001	21	5	318	3
50	木下 英一	【小児の症候群】 内分泌 de	解説/特集	小児科診療	2001	64	増	249	1

		Morsier 症候群 (septo-optic-dysplasia 症候群)				刊			
51	森 佳奈子, 千代延 友裕, 田畑 恭裕, 西村 康孝, 吉原 隆夫, 粕 淵 康郎, 木崎 善郎 and 杉本 徹	Septo-Optic Dysplasia との関連が 考えられた成長ホルモン単独欠損 症の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2001	10 5	3	321	3
52	米川 忠杜, 片上 秀喜, 東 淑江, 井上 忍 and 松倉 茂	本邦の散発性 Septo-Optic dysplasia(SOD)3 例における HESX1 遺伝子変異についての検討	原著論文/ 症例報告	ホルモンと臨床	2001	49	秋季 増刊	66-69	5
53	Schuelke M., Krude H., Finckh B., Mayatepek E. and Smeitink J.	Septo-optic dysplasia: a new phenotype associated with a heteroplasmic mutation in the mitochondrial cytochrome B gene	会議録	Brain & Development	2002	24	6	405	3
54	南 弘一, 泉 鉉吉, 柳川 敏彦, 吉 川 徳茂 and 下山田 洋三	肝繊維症を伴った Septo-Optic-Dysplasia 症候群の 1 例	会議録/症 例報告	脳と発達	2002	34	Su ppl.	S239	3
55	宮 成典, 山西 整, 平野 吉子, 西 尾 順太郎 and 岡本 伸彦	口唇裂を伴う septo-optic-pituitary dysplasia の 2 例	会議録/症 例報告	日本口腔科学会 雑誌	2002	51	3	235-23 6	4
56	宮崎 雅仁, 西村 美緒, 東田 好 弘, 西條 隆彦, 森 健治 and 黒 田 泰弘	覚醒直後に長時間持続する特異な 不随意運動を呈した septo-optic dysplasia の 1 男児例	会議録/症 例報告	脳と発達	2002	34	Su ppl.	S168	3
57	岩瀬 晴子, 大石 昌典, 永山 善 久 and 山崎 明	Septo-Optic Dysplasia(SOD)の 1 例	会議録/症 例報告	日本未熟児新生 児学会雑誌	2002	14	3	476	3
58	田村 卓也, 岩松 利至, 今井 郁 子, 名越 廉, 大塚 春美 and 横 山 哲夫	無呼吸発作を初発症状とし新生児 期に診断に至った septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	日本未熟児新生 児学会雑誌	2002	14	3	476	3
59	野末 裕紀, 長谷川 誠, 鴨田 知 博, 須磨崎 亮 and 松井 陽	新生児肝炎の病像を呈した septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児栄養消 化器肝臓学会雑 誌	2002	16	Su ppl.	101	3
60	Tsumura K, Kikuchi K and Kato F	A CASE OF CONGENITAL STEROID 21-HYDROXYLASE DEFICIENCY WITH HOLOPROSENCEPHALY (SEPTO-OPTIC-DYSPLASIA, CLEFT LIP AND PALATE) AND CARDIOMYOPATHY	会議録/症 例報告	Clinical Pediatric Endocrinology	2003	12	2	142	3
61	三浦 弘司, 真野 利之, 市森 裕 章, 吉川 真紀子, 梶本 吉孝, 馬 場 美子 and 田尻 仁	難治性てんかんを合併した Septo-Optic-Pituitary Dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2003	10 7	2	310	3
62	南 弘一, 泉 鉉吉, 柳川 敏彦, 吉 川 徳茂 and 下山田 洋三	肝線維症を伴った Septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2003	10 7	6	941	3
63	水城 直人, 入江 正寛, 村長 靖, 菊地 正広 and 星野 寿男	Septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	茨城県臨床医学 雑誌	2003		39	27	3
64	神田 恵介, 小林 悟, 幸脇 正典 and 渡辺 めぐみ	septo-optic dysplasia に伴った先天 性中枢性尿崩症の 1 例	会議録/症 例報告	日本未熟児新生 児学会雑誌	2003	15	3	544	3
65	伊槻 麻由, 吉田 匡人, 安井 雅 人 and 守分 正	成長ホルモン分泌不全と中枢性甲 状腺機能低下症を認めた septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	広島医学	2004	57	2	165	3
66	森田 智, 酒井 勲, 玉江 末広, 樋 之口 洋一, 吉見 修子 and 西島 信	不完全型 Septo-Optic Dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2004	10 8	10	1254	3
67	津村 久美, 菊池 清 and 加藤 文 英	全前脳胞症(Septo-Optic dysplasia,口唇口蓋裂)心筋症を伴 った 21-水酸化酵素欠損症 (21-OHD)の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2004	10 8	4	661	3
68	高山 和宣, 松木 充, 安賀 文俊, 扇谷 大輔, 可児 弘行 and 檜林 勇	Septo-optic dysplasia の 2 症例	会議録/症 例報告	日本医学放射線 学会雑誌	2004	64	7	421	3
69	Mori Gen, Mori Jun, Tokuda Chika, Ogawa Hiroshi, Takaya Kazushi and Yamamoto Toru	A Case of Septo-Optic Dysplasia with Growth Hormone and TSH Deficiency	原著論文/ 症例報告	Clinical Pediatric Endocrinology	2005	14	Su ppl. 22	81-83	4
70	中野 智巳, 石川 直子, 石原 卓, 釜本 智之, 辰巳 公平, 坂東 由 香, 西久保 敏也 and 西野 正人	汎下垂体機能不全を示した Septo-optic dysplasia の一例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2005	10 9	2	304	2
71	山田 直江, 黒田 文人, 清水 正 樹, 加藤 英治, 和田 泰三, 高島 靖志, 伊藤 順庸, 高橋 弘昭, 増	出生前からくも膜嚢胞を認めた septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症 例報告	日本小児科学会 雑誌	2005	10 9	4	575	3

	山 宏明, 伊川 廣道 and 赤井 卓也									
72	牧野 道子, 荒川 とよ子, 椎木 俊秀, 廣野 日善, 山田 和孝, 舟橋 満寿子, 繁友 律子 and 加藤 俊徳	septo-optic dysplasia における睡眠障害	会議録/症例報告	脳と発達	2005	37	Su ppl.	S381		3
73	宋 由伽, 江富 朋彦, 平尾 真実, 菅澤 淳, 池田 恒彦, 長谷川 昌史 and 玉井 浩	Septo-optic dysplasia の 2 例	会議録/症例報告	眼科臨床医報	2006	100	6	441-442		2
74	宋 由伽, 菅澤 淳, 江富 朋彦, 平尾 真実, 池田 恒彦 and 玉井 浩	Septo-Optic Dysplasia の 2 症例	原著論文/症例報告	日本眼科紀要	2006	57	5	398-402		4
75	品原 久美, 小谷 裕美子, 香美 祥二 and 横田 一郎	GH 分泌不全と性早熟症を併発した Septo-optic dysplasia の女児例	会議録/症例報告	日本内分泌学会雑誌	2007	83	3	790		3
76	大場 志保子, 九鬼 一郎, 岡崎 伸, 川脇 壽 and 富和 清隆	Septo-optic-dysplasia 6 症例の検討	会議録/症例報告	脳と発達	2007	39	Su ppl.	S172		3
77	根岸 貴志, 早津 宏夫, 横山 利幸, 藤巻 拓郎 and 村上 晶	Septo-Optic Dysplasia の 4 例	会議録/症例報告	眼科臨床医報	2007	101	5	623		3
78	池本 清海, 小林 亜由美, 松岡 理恵, 椎葉 俊司, 河原 博 and 仲西 修	Septo-optic dysplasia(de Morsier syndrome)の全身麻酔経験	原著論文/症例報告	日本歯科麻酔学会雑誌	2007	35	5	669-676		4
79	矢ヶ崎 英晃, 三井 弓子, 小林 浩司, 大山 建司 and 中澤 眞平	臨牀的に複合型下垂体機能低下症が考えられた septo-optic dysplasia(SOD)の 1 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2007	111	2	224		3
80	Hung Jeng-Hsiu, Shen Shu-Huei, Guo Wan-You, Chen Chih-Yao, Chao Kuan-Chong, Yang Ming-Jie and Hung Chia-Yi Selena	Prenatal diagnosis of schizencephaly with septo-optic dysplasia by ultrasound and magnetic resonance imaging	原著論文/症例報告	The Journal of Obstetrics and Gynaecology Research	2008	34	4-11	674-679		4
81	服部 妙香, 九鬼 一郎, 木村 志保子, 岡崎 伸, 川脇 壽 and 富和 清隆	後頭葉の皮質形成異常を伴った Septo-optic dysplasia 疑い例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2008	112	2	323		3
82	温井 めぐみ, 九鬼 一郎, 木村 志保子, 服部 妙香, 岡崎 伸, 川脇 壽 and 富和 清隆	Septo-optic dysplasia 10 症例の画像的検討	会議録	脳と発達	2008	40	Su ppl.	S206		2
83	三輪 真美, 中村 由紀子, 別所 文雄, 田中 紀子 and 川真田 光	Septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2009	113	2	454		3
84	中野 智巳, 久保 里美, 吉田 さやか, 平 康二, 大坪 麻, 坂東 由香, 安原 肇, 扇谷 綾子 and 箕輪 秀樹	下垂体機能不全を示した不完全型 Septo-optic dysplasia(SOD)の 2 症例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2009	113	10	1608		3
85	久保 鋭治 and 中山 英樹	新生児期に眼中隔異形成(septo-optic dysplasia)と診断した一男児例	会議録/症例報告	日本未熟児新生児学会雑誌	2009	21	3	635		3
86	小林 梓, 津田 兼之介, 矢竹 暖子, 粟生 耕太, 佐藤 美保, 安 ひろみ, 堀口 晴子, 関 和男 and 横田 俊平	新生児期に診断に至った septo-optic dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	日本未熟児新生児学会雑誌	2009	21	3	636		3
87	木口 朋子, 松本 尚美, 小島 千明, 山内 泉, 川田 珠理, 安藤 由香, 江口 直宏, 井上 勝 and 樽原 幸二	経時的 MRI 検査で診断できた Septo-Optic Dysplasia(SOD)の新生児例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2009	113	3	582		3
88	横内 恵子, 古城 真秀子, 今井 憲, 塚原 紘平, 宮島 悠子, 小倉 和郎, 木村 健秀, 清水 順也, 古山 輝久, 金谷 誠久, 白神 浩史 and 久保 俊英	septo-optic dysplasia の 3 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2009	113	3	622		3
89	宮 成典, 山西 整, 西尾 順太郎, 榎本 明史, 飯田 征二 and 古郷 幹彦	両側性口唇顎裂を伴った septo-optic-pituitary dysplasia の 1 例	原著論文/症例報告	日本口腔外科学会雑誌	2010	56	3	179-183		4
90	平山 恒憲, 武田 佳子, 西條 晴美, 岡田 真由美, 江添 隆範, 荒木 克仁, 浜口 弘, 曾根 翠, 鈴木 文晴 and 倉田 清子	Carbamazepine で抗利尿ホルモン分泌異常症候群(SIADH)を引き起こしたと考えられた、2 次性徴未発来の septo-optic dysplasia の 24 歳男性例 視床下部・脳下垂体機能異常は carbamazepine による SIADH のリスクファクターか?	会議録/症例報告	脳と発達	2010	42	6	478		3
91	米川 貴博, 中川 栄二, 鋤柄 小百合, 石山 昭彦, 佐久間 啓, 齋	Septo-optic dysplasia 例の VEP、NIRS、拡散テンソル画像を用いた	会議録	臨床神経生理学	2010	38	5	342		3

	藤 義朗, 小牧 宏文, 須貝 研司, 佐々木 征行, 稲垣 真澄, 中田 安浩 and 佐藤 典子	視覚伝導の検討							
92	Nishi Tomo, Yukawa Eiichi, Nochioka Katsunori, Taoka Toshiaki and Ogata Nahoko	Case of septo-optic dysplasia with unilateral optic nerve hypoplasia	会議録/症例報告	神経眼科	2011	28	増補1	126	3
93	宮 一志, 原井 朋美, 藤木 靖子, 倉本 崇, 本郷 和久 and 宮脇 利男	眼科的異常で発見された Septo-Optic Dysplasia の 2 乳児例	会議録/症例報告	脳と発達	2011	43	Suppl.	S369	3
94	榊 裕佳, 安部 健太郎, 日高 由美, 的場 ゆか, 平松 真祐 and 小河 淳	急性副腎不全に対して hydrocortisone の補充を開始し、その後 GH 補充療法を追加した septo-optic-pituitary dysplasia の 1 例	原著論文/症例報告	内科	2011	108	1	180-184	4
95	温井 めぐみ, 九鬼 一郎, 木村 志保子, 服部 妙香, 井上 岳司, 岡崎 伸, 川脇 壽 and 富和 清隆	Septo-optic dysplasia 小児例に関する画像的検討	原著論文	脳と発達	2011	43	1	5-9	5
96	金城 さおり, 大山 亮, 小林 早織, 篠原 正樹, 赤峰 敬治, 又吉 慶 and 小濱 守安	視覚障害、小陰茎を伴う Septo-Optic Dysplasia の男児、2 症例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2011	115	12	1969	3
97	伊藤 昌弘, 石渡 久子 and 玉木 久光	Septo-optic dysplasia を呈し多彩な所見を認めた蝶形骨脳髄膜瘤の 1 男児例	会議録/症例報告	脳と発達	2012	44	Suppl.	S254	3
98	藤田 和俊	【よくわかる脳 MRI(第3版)】小児【先天奇形】 septo-optic dysplasia、de Morsier 症候群	解説/特集	画像診断	2012	別冊		336-337	1
99	小松 祐美子, 島崎 真希子, 宮田 世羽, 中村 由紀子, 楊 國昌 and 岡 明	目で見る小児科 septo-optic dysplasia の 1 例	図説	小児科	2013	54	12	1571-1572	3
100	小林 修, 内山 伸一, 宮原 弘明, 秋吉 健介 and 泉 達郎	Hallermann-Streiff 症候群とその類縁疾患における視床下部下垂体分泌不全 Septo-optic dysplasia との異同	会議録	脳と発達	2013	45	Suppl.	S313	1
101	木村 亜紀子, 三村 治, 増田 明子, 中村 由美子 and 宮永 久美子	septo-optic dysplasia に伴ったシーソー眼振の治療経験	会議録/症例報告	神経眼科	2013	30	増補1	79	3
102	永井 隆, 富本 亜由美, 木下 ゆき子, 漆原 真樹, 近藤 秀治, 宮崎 雅仁, 香美 祥二, 山口 邦久, 柴田 恵理子 and 長井 幸二郎	Septo-optic dysplasia の末期腎不全に対して維持血液透析を導入した 1 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2013	117	6	1053-1054	2
103	濱中 佳奈, 松井 克之, 伊勢 由佳子, 底田 辰之, 丸尾 良浩 and 竹内 義博	仮面尿崩症を呈した Septo-optic dysplasia の一例	会議録/症例報告	日本内分泌学会雑誌	2013	89	1	286	3
104	増田 啓次, 柳田 憲一, 小笠原 貴子, 山座 治義, 大隈 由紀子, 西垣 奏一郎, 廣藤 雄太 and 野中 和明	先天性全盲、精神遅滞および下垂体機能低下症を合併する透明中隔視神経異形成症の患児に全身麻酔下で歯科治療を行った 1 例	原著論文/症例報告	障害者歯科	2014	35	1	22-27	4
105	高山 和宣, 松木 充, 可兒 弘行, 檜林 勇, 中尾 亮太, 鈴木 周平, 玉井 浩 and 菅澤 淳	septo-optic dysplasia の 2 症例	原著論文/症例報告	臨床画像	2004	20	6	746-749	1
106	久手 英二, 白石 裕昭, 若林 恒郎, 目澤 憲一 and 平柳 直人	Septooptic-pituitary dysplasia(SOPD)の 1 例	会議録/症例報告	埼玉県医学会雑誌	1998	32	8	1141	2
107	古城 真秀子, 吉尾 博之, 市場 洋三 and 他	Septooptic-pituitary dysplasia の 1 例	図説/症例報告	小児科	1996	37	2	巻頭	4
108	古城 真秀子 and 他	Septooptic-pituitary dysplasia の 1 例	会議録/症例報告	日本未熟児新生児学会雑誌	1995	7	3	582	2
109	高田 献, 大山 哲男, 山城 大, 佐野 史和, 保坂 裕美, 金村 英秋 and 相原 正男	裂脳症における視神経低形成とてんかん、発達予後に関する検討	会議録/症例報告	てんかん研究	2014	31	3	542-543	1
110	羽間 恵太, 大橋 一郎, 柘植 雅嗣, 前島 享一郎, 中塚 秀輝 and 藤田 喜久	Marshall-Smith syndrome 合併患者の麻酔経験	会議録/症例報告	日本臨床麻酔学会誌	2013	33	6	S321	3
111	佐藤 直子	【最近話題のホルモン受容体異常症】FGFR1 異常症	解説/特集	ホルモンと臨床	2012	60	7	513-525	1
112	曹 凱, 細金 直文, 松本 守雄 and 渡辺 航太	Surgical treatment for severe kyphoscoliosis associated with Marshall-Smith syndrome: Case	会議録/症例報告	関東整形災害外科学会雑誌	2013	44	4	193	2

		report								
113	小笠原 貴子, 柳田 憲一, 増田 啓次, 山座 治義, 西垣 奏一郎, 大隈 由紀子 and 野中 和明	透明中隔欠損-視神経異形成症の患児に全身麻酔下で治療を行なった1例	会議録/症例報告	小児歯科学雑誌	2013	51	2	233	3	
114	永井 隆, 尾崎 夏子, 木下 ゆき子, 松浦 里, 須賀 健一, 漆原 真樹, 近藤 秀治 and 香美 祥二	重症心身障害児(者)に透析を導入した二症例	会議録/症例報告	日本腎臓学会誌	2013	55	6	1226	3	
115	橋本 雅人	【眼科 CT・MRI 診断実践マニュアル】 視神経乳頭の異常から考える眼窩ならびに頭蓋内病変	解説/特集	OCULISTA	2013		1	15-23	1	
116	曹 凱, 渡辺 航太, 細金 直文 and 松本 守雄	Surgical treatment for severe kyphoscoliosis associated with Marshall-Smith Syndrome: case report	会議録/症例報告	関東整形災害外科学会雑誌	2013	44	臨増号外	117	3	
117	玉田 崇和, 三川 信之, 秋田 新介, 大森 直子, 窪田 吉孝, 力久直昭 and 佐藤 兼重	頭蓋顎顔面形成術を施行した Marshall-Smith 症候群の 2 例	会議録/症例報告	千葉医学雑誌	2013	89	2	73-74	1	
118	今野 陽介, 大成 和寛, 黒田 崇之, 長谷川 徹 and 三谷 茂	両側大腿骨転子下骨折を受傷した Marshall-Smith 症候群の 1 例	会議録/症例報告	日本整形外科学会雑誌	2011	85	10	722	3	
119	石井 真樹, 高橋 信久, 増山 郁, 松浦 裕美, 金井 祐二, 郷 勇人, 金子 真利, 佐藤 真紀, 桃井 伸緒 and 細矢 光亮	無呼吸発作を契機に診断に至った中隔視神経異形成症の 1 例	会議録/症例報告	日本小児科学会雑誌	2011	115	10	1619	3	
120	今野 陽介, 大成 和寛, 黒田 崇之, 長谷川 徹 and 三谷 茂	大腿骨転子下骨折を受傷した Marshall-Smith 症候群の 1 例	会議録/症例報告	中部日本整形外科災害外科学会雑誌	2011	54		194	2	
121	平山 恒憲, 武田 佳子, 西條 晴美, 岡田 真由美, 江添 隆範, 荒木 克仁, 浜口 弘, 曾根 翠, 鈴木 文晴 and 倉田 清子	カルバマゼピンで抗利尿ホルモン不適合分泌症候群を引き起こしたと考えられた、2 次性徴未発来の中隔視神経異形成症の成人男性例	原著論文/症例報告	てんかん研究	2011	28	3	409-415	4	
122	藪内 伴憲 and 中里 龍彦	脳神経のイメージング 第 I 脳神経(嗅神経)、第 II 脳神経(視神経)	解説	臨床画像	2010	26	12	1406-1414	1	
123	金 史信 and 堀本 洋	Marshall-Smith 症候群の麻酔経験	会議録/症例報告	日本小児麻酔学会誌	2008	14	1	52	1	
124	Maeda Tomoki, Akaishi Mutsumi, Shimizu Miki, Sekiguchi Kazuhito, Anan Aki, Takano Tomoyuki, Imai Kazuhide, Suenobu So-ichi, Korematsu Seigo and Izumi Tatsuro	The subclassification of schizencephaly and its clinical characterization	原著論文	Brain & Development	2009	31	9	694-701	5	
125	長谷川 奉延 and 高木 優樹	眼奇形を伴わない先天性下垂体機能低下症における OTX2 遺伝子解析	会議録	成長科学協会研究年報	2009		32	201-202	1	
126	蒲谷 洋平, 西田 拓司, 仲神 龍一, 山末 英典 and 笠井 清登	皮質形成異常(多小脳回、異所性灰白質)と透明中隔欠損をみとめた側頭葉てんかんの 1 例	会議録/症例報告	精神神経学雑誌	2009	111	8	992	3	
127	今井 祐之	【小児の症候群】 神経・精神 de Morsier 症候群	解説/特集	小児科診療	2009	72	増刊	130	1	
128	大場 洋	【エキスパートが伝授する!読影に役立つ中枢神経解剖】 交連線維	解説/特集	画像診断	2009	29	5	499-512	1	
129	渡邊 晶子, 大場 洋, 工富 公子, 豊田 圭子, 古井 滋 and 宇都宮 英綱	【脳・神経系の画像診断】 疾患各論 脳梁形成異常	解説/特集	小児科診療	2009	72	3	457-465	1	
130	早川 克己	水平性眼振と視力低下を認めた 2 歳男児	図説/症例報告	脳と発達	2008	40	4	275-276	4	
131	宮坂 実木子, 野坂 俊介, 宮寄 治, 大楠 郁子, 谷 千尋, 堤 義之, 岡本 礼子, 絹巻 暁子, 野崎 太希, 岡田 良行, 正木 英一 and 堀川 玲子	【よくわかる小児内分泌代謝疾患の診断と治療】 内分泌代謝疾患に用いられる画像検査と判読のポイント CT 検査・MRI 検査	解説/特集	小児科	2007	48	11	1539-1547	1	
132	友廣 忠寿, 武半 優子, 佐藤 武夫, 熊井 俊夫 and 木村 健二郎	2 型糖尿病モデルラットにおける発症早期の腎症の進行には血行動態的機序による酸化ストレス増大が関与する	会議録	Diabetes Frontier	2007	18	5	576	3	
133	本澤 志方, 須貝 研司, 大澤 麻記, 小牧 宏文, 中川 栄二 and 佐々木 征行	睡眠リズム障害を呈した中隔視神経異形成症 2 例に対するメラトニンの有効性	会議録/症例報告	脳と発達	2007	39	Su ppl.	S281	3	
134	福永 真之介, 西村 仁, 長谷川	新生児低血糖で発症した下垂体機	会議録/症	日本小児科学会	2007	11	3	510	3	

	恵子, 吉井 英樹, 杉尾 陽子 and 遠藤 久	能低下症の1例	例報告	雑誌			1			
135	Taylor David	Optic nerve development and disorders	会議録	眼科臨床医報	2006	10 0	6	438	3	
136	高尾 俊弘 and 橋本 浩三	【内分泌症候群 その他の内分泌疾患を含めて】視床下部・下垂体 Kaplan-Grumbach-Hoyt 症候群	解説/特集	日本臨床	2006	別 冊		217-219	1	
137	山根 貴司, 武田 英之, 岡野内 俊雄 and 原 和之	弱視に脳正中中部形成不全を伴った2症例	会議録/症 例報告	眼科臨床医報	2006	10 0	5	370-371	3	
138	坂 隆裕 and 川瀬 和秀	Septo-Optic Displasia に発達緑内障を合併した1例	会議録/症 例報告	眼科臨床医報	2006	10 0	1	63	3	
139	扇谷 芳光, 後関 武彦, 信澤 宏, 廣瀬 正典, 薄井 庸孝, 竹山 信之 and 宗近 宏次	【感覚器官の異常と診療】高分解能 MRI と感覚器官診断	解説/特集	総合臨床	2004	53	10	2615-2620	1	
140	中川 栄二, 古島 わかな, 吉岡 誠一郎, 岡田 麻里, 延時 達朗, 小牧 宏文 and 佐々木 征行	目で見る小児科 Chilaiiditi 症候群を呈した中隔視神経異形成の1例	図説/症 例報告	小児科	2004	45	7	1221-1222	4	
141	渡邊 広是, 西村 修, 荒瀬 透, 杉本 到, 菊地 正晃, 長谷川 壽彦, 山上 亘 and 北岡 芳久	診断に苦慮した胎児水頭症の一例	原著論文/ 症例報告	栃木県産婦人科医報	2003	30	1	24-26	1	
142	Tajima T, Okuhara K, Sato K, Tsubaki J and Fujieda K	Sporadic haploinsufficiency of the HESX1 gene causing pituitary and optic nerve hypoplasia and combined pituitary hormone deficiency in a Japanese patient	会議録	Clinical Pediatric Endocrinology	2002	11	2	105	3	
143	巽 圭太 and 網野 信行	下垂体前葉細胞の発生,分化とその異常 下垂体発生に関与する遺伝子と異常	会議録	日本内分泌学会雑誌	2002	78	2	300	3	
144	井野 章, 古川 雅英, 松本 有史, 高橋 喜浩, 水城 春美 and 柳澤 繁孝	汎下垂体機能低下症,両側水腎症を合併した EEC 症候群の一例	原著論文/ 症例報告	日本口蓋裂学会雑誌	2002	27	1	72-76	4	
145	橋本 雅人, 鈴木 康夫 and 大塚 賢二	先天性視交叉低位形成の1例	原著論文/ 症例報告	あたらしい眼科	2002	19	2	249-251	1	
146	Miyako Kenichi, Takemoto Megumi, Ihara Kenji, Kuromaru Ryuichi, Kohno Hitoshi and Hara Toshiro	A Case of Growth Hormone and Gonadotropin Deficiency Associated with Unilateral Anophthalmia, Microphallus, Cryptorchidism, and Mental Retardation	原著論文/ 症例報告	Endocrine Journal	2002	49	1	15-20	4	
147	三木 保 and 和田 淳	最近の小児神経外科 小児神経外科の新しい展開 神経内視鏡手術	解説	Clinical Neuroscience	2002	20	3	273-276	1	
148	Dattani Mehul Tulsidas	Disorders of Pituitary Gland Development	解説	Clinical Pediatric Endocrinology	2001	10	Suppl. 16	91-99	1	
149	櫻井 晃洋 and 福嶋 義光	透明中隔・視神経異形成症 先天異常症候群辞典(下)	解説	日本臨床	2001	別 冊		625-626	1	
150	今井 祐之	【小児の症候群】脳・神経・筋 de Morsier 症候群	解説/特集	小児科診療	2001	64	増 刊	91	1	
151	高尾 俊弘	【神経症候群 V】 その他の神経疾患 Kaplan-Grumbach-Hoyt 症候群	解説/特集	日本臨床	2000	別 冊		497-499	1	
152	石原 哲也, 平田 幸一 and 辰元 宗人	【神経症候群 V】 各種疾患にみられる神経疾患 奇形症候群 Kallmann 症候群	解説/特集	日本臨床	2000	別 冊		201-202	1	
153	泉 達郎	【神経症候群(III)】 先天性奇形 先天性形態形成異常 中隔視神経異形成	解説/特集	日本臨床	2000	別 冊		419-423	1	
154	Nariai A	MRI で脳の構造異常を認めなかった中核視神経形成異常症(SOD)の1例(英語)	会議録/症 例報告	Clinical Pediatric Endocrinology	1999	8	2	101	1	
155	竹谷 健 and 他	SIADH を契機に見えられた Septo-Optic Dysplasia の1例	会議録/症 例報告	日本小児科学会雑誌	1997	10 1	9	1444	3	
156	Ishihara Mutsuo	下垂体性小人症を伴う視神経形成不全(Kaplan-Grumbach-Hoyt 症候群,又は DeMorsier 症候群)(英語)	原著論文	Endocrinologia Japonica	1983	30	1	7-14	4	
157	中井 義勝	Kallmann 症候群(de Morsier 症候群)	原著論文	日本臨床	1987	45		643	1	

158	岡本 伸彦 and 他	de Morsier 症候群の一例	会議録/症 例報告	Pharma Medica	1988	6	4	165-16 6	3
159	石飛 和幸	Kaplan-Grumbach-Hoyt 症候群(De Morsier 症候群)	原著論文	日本臨床	1987	45		644	1
160	石飛 和幸	内分泌症候群 脳と下垂体 Kaplan-Grumbach-Hoyt 症候群(de Morsier 症候群)	原著論文	日本臨床	1993	別 冊		29-32	1

資料 12 文献調査まとめ (神経)

第 4 回 SOD 班会議(2014/10/27) 添付資料 1

SOD 文献調査まとめ (一般/神経)

2014/10/27 ver. 1.0

全文献 160

調査対象候補 109 (総説・実験・症例なし 33 および 筆頭演者が論文と重複する会議録 18
合計 51 文献を除外)

文献数 93 (会議録同士で重複 5、他疾患 2、外国症例 2、文献なし 1、未入力 2、他)

症例数 135

1. 報告地区 (文献数) 北海道 3、東北 1、関東 24、中部 2、北陸 4、関西 22、中国 14、四国 3、九州 18
2. 報告地区 (症例数) 北海道 3、東北 1、関東 36、中部 2、北陸 5、関西 38、中国 19、四国 3、九州 26
3. 筆頭著者 診療科 (文献数) 小児科 56、眼科 11、内科 6、放射線科 5、その他 9、不明 6
4. 筆頭著者 診療科 (症例数) 小児科 81、眼科 18、内科 10、放射線科 9、その他 11、不明 6
5. 123 症例 (不明 12 除く) の年齢 生後 0 日~72 歳、平均 8 歳 5 か月
6. 135 症例の性別 女 62、男 60、不明 13
7. 家族歴 あり 11 家系 12 例 (文献 95 兄が下垂体性小人症、弟が脳幹奇形腫)、なし 30 例、不明 93
8. 既往歴 あり 32 例、なし 33 例、不明 72 例
9. 危険因子 あり 9 例、なし 35 例、不明 91 例
10. 遺伝子異常 HESX1 2 例、HESX1 異常なし 6 例
11. 24 例の母出産時年齢 25.9 歳 (14-41 歳) 不明 111 例
12. 母体因子 妊娠中毒症 3 例、妊婦健診未受診 2 例、羊水過少 1 例、卵巣嚢腫 1 例
13. 併発奇形 あり 22 例 (口唇裂/口蓋裂 10 例、小陰茎 6 例、他)、なし 22 例、不明 91 例
14. 併発症状 あり 23 例 (腎障害 3 例、肝障害 4 例、他)、なし 33 例、不明 79 例
15. 57 例の神経徴候発症年齢 平均 3 歳 4 か月 (0 日-41 歳) 不明 78
16. 神経徴候初発症状 視覚症状 35、発達遅滞 13、視覚症状+発達遅滞 2、痙攣発作 13、痙攣発作+発達遅滞 2、非痙攣発作 1、その他 10、記載なし 7
17. 神経徴候診断 知的障害 21、てんかんと知的障害 7 例、てんかん 3、脳性麻痺 1、脳性麻痺と知的障害 2、脳性麻痺と知的障害とてんかん 1、脳性麻痺とてんかん 1、自閉症 1、その他 27 (記載なし 7)
18. 神経徴候 発達・知能レベル 正常 19、境界 4、軽度 6、中等度 6、重度 11、最重度 6
19. 神経徴候 行動異常 睡眠障害 6、自閉 3、自傷 1、自閉と自傷 1、その他 4
20. 神経徴候 運動機能 正常 21、走る 1、独歩 4、独座 7、支持歩行 3、常時臥床 6、不明 93
21. 神経徴候 てんかん発作 発症 あり 24、なし 41、不明 70
22. てんかん発作の発症年齢 (15 例) 平均 8.94 歳 (8 歳 11 か月)
23. てんかん発作型 (25 例) 全般発作 8、部分発作 4、両者併発 4、スパズム発作 2、不明 7
24. てんかん発作頻度 難治 6、年数回 2、月数回 2、1 年以上なし 1、不明 12
25. 聴力障害 あり 1、なし 19、不明
26. 呼吸障害 あり 7、なし 21、不明
27. 摂食障害 あり 4、なし 21、不明
28. 骨折・脱臼 あり 0、なし 19、不明
29. 画像所見

30. 透明中隔 欠損 65、低形成 3、嚢胞 3、SOD1 型 1、SOD2 型 1、異常なし 16、不明
31. 脳梁 欠損 19、菲薄化 14、異形成 2、低形成 1、異常なし 29、不明
32. 脳梁異常部位 全部 13、体部 3、吻部と体部 1、膝部と体部 1、膨大部 3、吻部と膨大部 1、不明
33. その他の脳正中構造異常 あり 23（下垂体異常 14）、なし 43、不明
34. 大脳皮質形成異常 あり 23（裂／孔脳症 10、多小脳回 3、裂／孔脳症と多小脳回 2、厚脳回 1、異所性灰白質 1、厚脳回と異所性灰白質 1、多小脳回と異所性灰白質 1、詳細不明 4）、なし 31、不明
35. 大脳皮質形成異常部位 多領域性 7、半球性 3、領域性 6、不明 7
36. 大脳皮質形成異常部位 前頭葉 6、前頭葉と側頭葉 2、前頭葉と頭頂葉 2、前頭葉と頭頂葉と側頭葉 1、後頭葉 1、側頭葉 1、後頭葉と頭頂葉 1、前頭葉と頭頂葉と後頭葉と側頭葉 1
37. 上記以外の脳形成異常 あり 20（水頭症／脳室拡大 13）、なし 38、不明

資料 13 SOD文献調査まとめ (内分泌)

【症状】 複数認めるものもあり。

低身長	26例
二次性徴の遅れ	5例
黄疸遷延	6例
低血	15例
無呼吸、呼吸障害	10例
小陰茎、停留精巣	8例
思春期早発	2例
尿崩症	11例
肥満	2例
SODの診断で、下垂体機能正常と記載	6例

【内分泌検査】 複数認めるものあり。

GH単独欠損	11例
すべて	8例
TSH+ACTH	6例
GH+TSH	6例
GH+TSH+ACTH+ADH	5例
GH+TSH+LH+FSH+ACTH	4例
GH+TSH+ACTH	4例
GH+ACTH	3例
ADH単独	3例
GH+TSH+LH+FSH	2例
ACTH単独	2例
TSH+LH+FSH+ACTH	2例
GH+LH+FSH	2例
GH+LH+FSH+ACTH	1例
GH+LH+FSH+ADH	1例

【下垂体画像所見】

前葉低形成+茎(薄いまたは同定不能)+後葉(同定不能または異所性)	10例	前葉低
形成+茎(薄いまたは同定不能)	5例	茎(薄い)
または同定不能)+後葉(同定不能または異所性)	4例	前葉低
形成	4例	
茎(薄いまたは同定不能)	3例	
後葉(同定不能)	3例	
後葉(異所性)	2例	
正常	6例	

【発症年齢】

～1週まで	10例
生後2月	1例 (尿崩症)
2-3歳	4例
4-6歳	3例
16歳	1例

発症年齢は、0-1日の場合はしっかり記載があるので、多くなっています。症状は呼吸障害、低血糖、そして黄疸です。2-6歳の6例は低身長、1例は尿崩症です。しかし低身長はあくまで、診断年齢なので、いつ発症したかという疑問になりますが。

臨床的に汎下垂体機能低下症とおもわれる症例でも TSH 欠損、ACTH 欠損のみの記載や、下垂体画像所見が不明確なもの多々ありましたが、ピックアップできたものは以上です。腎臓の異常が2例報告ありましたが、これはARTNの異常なのかな？