

第10回小児神経放射線研究会

開催：2015年11月14日（土） 12:30-18:00

会場：東京都医学総合研究所

〒156-8506 東京都世田谷区上北沢 2-1-6

HP：<http://www.igakuken.or.jp/access.html>

ご挨拶

第10回小児神経放射線研究会にご参加下さり、本当にありがとうございます。

本研究会は、代表世話人の早川克己先生のリーダーシップの下、小児神経画像診断の臨床・研究に関わる専門家、臨床家が一堂に会し自由に議論する会として設立されました。今まで早川先生、大場洋先生、寺田一志先生、石藏礼一先生、相田典子先生のご尽力により9回の研究会を開催してまいりました。今回、10回目の節目の機会に、小児神経科関係者として初めて当番世話人を務めさせていただきました。

諸般の事情から、従来京都での開催を実現させることができず、さらに費用等問題からアクセスに難がある公益財団法人東京都医学総合研究所（都医学研）での研究会となりました。一重に当番世話人である林の力不足によるものであり、早川先生をはじめとする世話人の先生方、ご参加下さった先生方に、多大なご迷惑をおかけしたことを、あらためてお詫び申し上げます。

今回、都医学研と東京医歯大小児科の先生方にお手伝いいただきました。手作りの会であり至らぬ点多々あるかもしれませんが、どうかよろしくお願ひします。

プログラムですが、周囲に飲食店がほとんどない等から、昨年と同様にランチオンセミナーを企画しました。帝京大学の豊田先生が「小児難聴の画像診断」についてご講演下さいます。一方、教育講演では、小児・新生児神経分野のエキスパートである名古屋大学の城所先生から「新生児白質障害」の講演を頂戴します。さらに13個の一般演題もいただきました。いずれも興味深い内容です。症例報告と多数例での解析を一緒にし、疾患の種類別に3セッションへ配分させていただきました。最後に特別企画として、本研究会で発表された後に林が神経病理学的解析を行った3例に関して、京都大学の岡田先生、東京慈恵会医科大学の松島先生、東京大学の森先生に画像所見をレビューしていただいた後、林が神経病理所見を解説いたします。

皆様、どうか自由闊達なご議論をお願い申し上げます。

抄録集をご覧になるとお分かりになると存じますが、特別企画以外の座長を全て女性の先生方をお願いしました。小児神経関連では若手の先生にも座長を依頼しております。安倍政権はしかるべきポジションへの女性登用を推奨しており、ささやかではありますが、時勢に倣った試みをさせていただきました。

最後になりましたが、本研究会の開催に当たりご助力下さいました研究会事務局をはじめ世話人の先生方、運営にご尽力下さった都医学研と東京医歯大小児科のスタッフの皆さんに心より深謝申し上げます。

第10回小児神経放射線研究会 当番世話人
公益財団法人東京都医学総合研究所
林 雅晴

小児神経放射線研究会 世話人

代表世話人	岩手県立釜石病院放射線科	早川克己
事務局	兵庫医科大学放射線科	石蔵礼一
会計監事	帝京大学医学部放射線科	大場 洋
顧問	東京大学医学部放射線科	大友 邦
	相模原中央病院放射線科	菅 信一
	東京都立神経病院脳神経外科	谷口 真
	大阪大学大学院医学系研究科・連合小児発達学研究科	畑澤 順
	帝京大学医学部放射線科	古井 滋
	東京都立神経病院神経放射線科	柳下 章
	高槻病院小児脳神経外科	山崎麻美
世話人	神奈川県立こども医療センター放射線科	相田典子
	順天堂大学医学部放射線科	青木茂樹
	兵庫医科大学放射線科	安藤久美子
	ももち浜福岡山王病院 放射線診断科	宇都宮英綱
	愛知医科大学小児科	奥村彰久
	自治医科大学小児科	小坂 仁
	昭和大学医学部小児科学講座	加藤光広
	東京都立神経病院神経小児科	熊田聡子
	獨協医科大学放射線科	桑島成子
	国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科	佐々木德行
	国立精神・神経医療研究センター病院放射線科	佐藤典子
	名古屋大学医学部放射線科	田岡俊昭
	東京女子医科大学八千代医療センター小児科	高梨潤一
	千葉済生会習志野病院小児科	多田弘子
	東邦大学佐倉病院放射線科	寺田一志
	市立札幌病院放射線診断科	寺江 聡
	名古屋大学医学部小児科	夏目 淳
	京都府立医科大学付属病院小児科	西村 陽
	東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野	林 雅晴
	宮崎大学放射線科	平井俊範
	三重大学放射線診断科	前田正幸
	大阪市立大学付属病院放射線科	三木幸雄
	東京大学医学部放射線科	森 壘
	京都府立医科大学放射線科	山田 惠
名誉会員	東邦大学医学部医学科	甲田英一
	東北大学医学部放射線科	高橋昭喜

(50音順)

第 10 回小児神経放射線研究会プログラム

(敬称略)

11:30-12:15 世話人会

12:30 開会の辞

当番世話人 林 雅晴

12:35～13:25 ランチョンセミナー (座長：独協医科大学放射線医学講座 桑島 成子)

帝京大学医学部放射線科 豊田 圭子

「小児の難聴の画像診断 -内耳・中耳奇形を中心に、小児耳科との関わり-

13:25～13:40 <休憩 15 分>

13:40～14:20 一般演題 1 「免疫・感染症」

座長：順天堂大学医学部放射線医学教室 高橋(安達) 木綿子

東京都立小児総合医療センター神経内科 伊藤 麻美

脳腫瘍との鑑別を要した MOG 抗体陽性視神経脊髄炎の一例

愛仁会高槻病院小児科 北原 光

中枢神経系に多発する結核腫を認めた粟粒結核の小児例

高崎総合医療センター小児科 橋本 真理

新生児ヘルペス脳炎後遺症による両側側頭葉壊死性病変を認めた二症例

小児神経学クリニック 長尾 ゆり

Cranial fasciitis の 1 例

独協医科大学放射線医学講座 桑島 成子

14:20～15:00 一般演題 2 「腫瘍・代謝異常」

座長：国立精神・神経医療研究センター病院放射線科 佐藤 典子

国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科 本橋 裕子

特徴的な MRI および MRS 像を呈した若年性黄色肉芽腫の一例

東京女子医科大学八千代医療センター小児科 松原 健

多発する脳病変を認めた良性脊髄腫瘍の 1 例

愛知医科大学病院医学部小児科 高須 倫彦

ムコリピドーシ IV 型の 1 例

帝京大学医学部放射線科 中井 雄大

びまん性白質病変を呈しミトコンドリア呼吸鎖異常症が疑われた 1 例

あいち小児保健医療総合センター神経科 檜原 翔

15:00～15:15 <休憩 15 分>

15:15～16:05 教育講演（座長：東京都立神経病院神経小児科 水野 朋子）

名古屋大学大学院医学部小児科 城所 博之

「早産児型白質障害の MRI -PVL と感染症の境界線-」

16:05～16:55 一般演題3「新生児・奇形・血管病変」

座長：神奈川県立こども医療センター放射線科 相田 典子

千葉済生会習志野病院小児科 多田 弘子

Total brain injury を呈した3症例の経過

京都第一赤十字病院放射線診断科 越野 幸子

新生児ガレン大静脈瘤の治療適応 -superior vena cava flow と neonatal evaluation score の検討-

東邦大学医療センター大橋病院放射線科 飯塚 有応

Sensenbrenner 症候群の1例

順天堂大学医学部放射線医学教室 高橋(安達) 木綿子

プラークイメージングで診断された脳動脈解離

順天堂大学医学部小児科学教室 池野 充

小児原発性脳血管炎の1例

東京都立神経病院神経小児科 西田 裕哉

16:55～17:10 <休憩 15分>

17:10～18:00 特別企画「過去発表例の画像・病理関連」

京都大学医学部放射線診断科 岡田 務

東京慈恵会医科大学放射線医学 松島 理士

東京大学医学部放射線診断学 森 壘

(公財) 東京都医学総合研究所 林 雅晴

18:00 閉会の辞

代表世話人 早川 克己

18:30～20:00 懇親会（研究所2階 2B+C 会議室）

(財) 東京都医学総合研究所へのアクセス

〒156-8506 東京都世田谷区上北沢 2-1-6 HP: <http://www.igakuken.or.jp/access.html>

アクセスは、京王線上北沢駅（各駅のみ停車）または八幡山駅から徒歩（ともに8～10分）です。八幡山駅からは区域バス（10-15時は10, 25, 40, 55分）が運行し、二つ目の「上北沢二丁目」下車で研究所裏門に着きます。

京王線路線図は以下を御覧ください。新宿駅から各駅停車で12分（154円）です。

<http://www.keio.co.jp/train/station/index.html>

上北沢駅、八幡山駅からの道順は下図赤実線、下図点線を参照下さい。（下図点線：線路近くから南西方向（斜め）に向かう桜並木道をまっすぐ南下し、つきあたりのY字路を左に折れ、さらにつきあたりを右に曲がると研究所東側の通りに達します。）

左に進むと2分位で正門前に達します。手前に横断歩道があります。一方、右側の通用門から入られ（横断歩道はありません、お気をつけ下さい）、建物を左手・公園を右手に進みますと裏門に達します。両門（扉は終日「開」）ともエントランスホールにお入り下さい。1階に受付を設けています。なお、お車でお出での先生は、駐車場は無料で使用できますが、なるべく正門側（10台前後）を使用されるようお願いいたします。

宿泊施設は近辺にはありません。新宿、渋谷駅周辺が便利です。



演者の先生方へのお知らせ

一般演題の発表時間は、発表7分、質疑3分です。

PC 本体持参でも、USB フラッシュメモリーまたは CD-R によるデータ持ち込みでも結構です。

PC 本体持ち込みの先生：出力コネクタとの接続は、D-sub ミニ列 15 ピン型を用意しています。一部ノート PC では本体附属のコネクタが必要となりますのでご注意ください。Mac の場合も本体附属のコネクタを必ずご持参ください。

また PC の電源 AC アダプターを必ずご持参ください。

メディアでのデータ持ち込みの先生：作動確認のため、ランチョンセミナー前、または休憩時間に、会場での試写をお願い致します。

懇親会のお知らせ

18:30 から 20:00 まで、2 階 2B+C 会議室にて懇親会を行います。会費は 2000 円の予定です。皆様奮ってご参加ください。

*今回より、小児神経放射線研究会年会費として 1000 円を徴収いたします。会費を納めてくださった先生方には研究会 HP 用のパスワードをお配りし、今回研究会のランチョンセミナー・教育講演・特別企画のスライドの一部を閲覧していただけるように致します。

お問い合わせ先：

事務局 東京都立神経病院神経小児科 熊田聡子

Tel. 042-323-5110

Mail. satoko_kumada@tmhp.jp

抄録集

ランチョンセミナー

小児の難聴の画像診断 -内耳・中耳奇形を中心に、小児耳科との関わり-

豊田圭子

帝京大学医学部放射線科

先天性難聴は 650 人に一人の割合とされているが、このうち少なくとも 50%は遺伝子が関与していると推察されている。難聴では言語発達機能の遅れの他に、その約 20%で半規管機能が失われ、首のすわり、独立歩行、ランニングなどの粗大機能の発達が送れることが明らかになってきており、新生児における聴覚スクリーニングが有用である。画像診断の領域においても、その進歩とともに中耳、内耳奇形が同定されるようになってきた。内耳奇形の症例が先天性難聴児の中に存在することは 1970 年代の側頭骨 CT の導入によってわかるようになってきており、20%程度の何らかの内耳奇形が認められるようになってきていると報告されている。CT における内耳奇形の分類は Jackler 分類が最初であるが、2002 年にはトルコの Sennaroglu がさらに発展させたものを *The Laryngoscope* に掲載し、この新分類が広く使われているようになっていいる。また聴神経、顔面神経そのもの描出は MRI の Heavily T2 強調像にて行い、神経の低形成の診断やリンパ嚢の形態診断に有用である。

当院では小児難聴外来があり、小児耳科医からの画像相談や症例カンファレンスに参加させてもらっている。内耳・中耳奇形の CT も数多く経験し、日本医学放射線学会において Sennaroglu 分類にのっとった CT 画像所見も発表している。また、小児科、形成外科など他科からの画像依頼で鰓弓奇形にともなう内耳・中耳も経験する。本講演では小児難聴の CT、MRI 診断について述べるとともに、小児耳科との関わりについても述べる。

略歴

昭和 61 年 3 月 東京慈恵会医科大学卒業
昭和 61 年 6 月 東京慈恵会医科大学附属病院長直属 放射線科 研修 入局
以降、慈恵医大附属病院の他、聖路加国際病院、東京歯科大学市川総合病院、等へ派遣
平成 9 年 1 月～平成 10 年 12 月 フランス 原子力庁フレデリックジョリオ病院（研究所）へ留学
平成 14 年 7 月 東京歯科大学市川総合病院 講師
平成 17 年 8 月 亀田総合病院放射線科 部長
平成 18 年 8 月 帝京大学医学部放射線科学講座 講師
平成 23 年 7 月 同 病院准教授
平成 27 年 4 月 同 准教授

賞

平成 17 年第 34 回神経放射線学会優秀展示賞、平成 23 年第 40 回神経放射線学会優秀展示賞
平成 24 年第 41 回神経放射線学会優秀展示賞
平成 20 年 日本医学放射線学会秋季大会最優秀展示賞

所属学会

日本医学放射線学会 日本神経放射線学会 日本磁気共鳴医学会 日本小児神経学会 頭頸部癌学会
米国神経放射線学会 国際磁気共鳴学会

原著論文（筆頭 主）

1. Toyoda K, Oba H, Kutomi K, et al: MR Imaging of IgG4-Related Disease in the Head and Neck and Brain *AJNR Am J Neuroradiol* 33: 2136-2139, 2012
2. Toyoda K, Kitai S, Ida M, et al. Usefulness of high-b-value diffusion-weighted imaging in acute cerebral infarction. *Eur Radiol.* 17:1212-20, 2007
3. Toyoda K, Kawakami G, Tozaki M, et al: Enhanced Four-Detector Row Computed Tomography Imaging of Laryngeal and Hypopharyngeal Cancers 26:912-21, 2002
4. Toyoda K, Ida M, Fukuda, K: Fluid-attenuated inversion recovery intraarterial signal: an early sign of hyperacute cerebral ischemia. *AJNR Am J Neuroradiol*, 22: 1021-9, 2001

著書

1. まるわかり頭頸部領域の画像診断 豊田圭子編著 2015 9 月 学研メデイカル秀潤社 東京
2. 低髄圧症候群、トルエン中毒、高ホモシステイン血症、神経ベーチェット病、全身性エリテマトーデス。新版よくわかる脳 MRI 第 3 版 青木茂樹、相田典子、井田正博、大場洋編 学研メデイカル秀潤社 2012
3. 15. 神経筋症状と胸部、16. 眼科・耳鼻咽喉科疾患と胸部。極める！胸部写真の読み方。佐藤雅史編著 学研メデイカル秀潤社 2012
4. 脊髄小脳変性症。頭部画像診断パーフェクト 土屋一洋、前田正幸、藤川章編 羊土社 東京 2011
5. 19 章 頭頸部。小児神経の画像診断。大場洋編著 学研メデイカル秀潤社 2010

一般演題1 「免疫・感染症」

脳腫瘍との鑑別を要した MOG 抗体陽性視神経脊髄炎の一例

北原 光¹、起塚 庸¹、橋村裕也¹、山中 巧²、原田敦子²、宇都宮英綱³、
福井美保⁴、島川修一⁴、高橋利幸⁵、三須建郎⁵、林 振作¹、山崎 麻美²、
南 宏尚¹

愛仁会高槻病院小児科¹、同 小児脳神経外科²、国際医療福祉大学放射線情報科学
分野³、大阪医科大学小児科⁴、東北大学神経内科⁵

《はじめに》多発性硬化症(MS)、急性散在性脳脊髄炎(ADEM)、clinically isolated syndrome(CIS)などの中枢性炎症性脱髄疾患は時に巨大病変を呈し、脳腫瘍との鑑別が重要になる。脳腫瘍との鑑別を要した myelin oligodendrocyte glycoprotein(MOG)抗体陽性の視神経脊髄炎(NMO)を経験したため報告する。

《症例》生来健康な9歳女児。無熱性痙攣で救急搬送され、頭部CTにて異常なく1日入院ののち帰宅。7日後に再度無熱性痙攣で当院へ救急搬送となった。入院2日目より体のふらつき、歩行困難が出現し、徐々に悪化し右下肢の麻痺を認めた。髄液検査、頭部造影MRIを施行したところ、T2WI/FLAIRにて左前頭葉に上前頭回から帯状回に及び、脳梁の上部に進展する高信号域を認め、造影効果を認めた。また造影後のFLAIRにて両側大脳半球内側の脳表に造影効果を認め、左前頭葉から発生し軟膜播種を伴う悪性腫瘍が疑われ、開頭生検術を施行した。しかし病理結果は明らかな悪性細胞は認めなかった。髄液検査ではオリゴクローナルバンドは陰性であった。

入院22日目に右視力の低下が出現したため中枢神経脱髄疾患を疑い、視神経造影MRIを施行し、右視神経にT2WIで高信号を呈し造影効果を認めた。脊髄MRIでは第3頸椎から第7頸椎の灰白質に、T2WIにてびまん性に高信号を呈する領域を認めた。また抗AQP4抗体は陰性であったが抗MOG抗体は強陽性であった。以上よりNMOと確定診断し、ステロイドパルス療法を3クール、さらに血漿交換療法を4クール施行し、症状の改善を認め、入院65日目に退院となり、外来ステロイド維持療法へ移行した。

《結語》脳腫瘍との鑑別が困難な場合には、症状の出現にあわせ複数回の検査と多面的な評価が必要である。

中枢神経系に多発する結核腫を認めた粟粒結核の小児例

橋本真理¹、神尾 綾乃¹、小林 美帆¹、宮川 陽一¹、佐藤 幸一郎¹、宇都宮朋広¹、
奥野はるな¹、五十嵐恒雄¹、茂木 充²、吉山 崇³、村松 一洋⁴
高崎総合医療センター小児科¹、同 呼吸器内科²、複十字病院呼吸器内科³、
群馬大学小児科⁴

結核患者の数%が中枢神経病変を合併するとされるが、その多くは結核性髄膜炎である。

症例は 14 歳男児。既往歴、家族歴に特記事項なく易感染性兆候もなかった。BCG1 回接種歴あり。受診 3 日前より乾性咳嗽、前日から 39 度台の発熱を認めた。受診時 SpO₂ 94%であったが呼吸苦はなく、左肺野で呼吸音の低下を認めた。胸部単純 X 線写真にて両側小粒状陰影と左側胸水を認めた。入院時血液検査で WBC 5200/μL (Neu. 77.8%)、CRP 7.93 mg/dL、その他の異常はみられなかった。年齢と胸部 X 線所見よりマイコプラズマ肺炎を疑い MINO および PSL 投与で一旦解熱したが、再度発熱し胸水の改善もないため第 11 病日に胸腔穿刺を行った。淡血性胸水で ADA 上昇、リンパ球優位の白血球上昇を認めた。胸部単純 CT で左胸水貯留と両肺に tree-in-bud 像とびまん性小粒状影を認め、胃液培養で結核菌 PCR 陽性となり粟粒結核、結核性胸膜炎と診断した。第 12 病日より INH、RFP、PZA、EB4 剤での抗結核療法を開始した。しかしこの後も発熱が続き第 36 病日より頭痛が出現、第 39 病日の頭部造影 MRI で小脳、脳幹部および左右大脳に多発する ring 状に造影された脳結核種と周囲の浮腫を認めた。PSL 60 mg 投与開始により速やかに症状は改善した。また脊髄 MRI で馬尾円錐に結核腫を認め、それに伴う軽度の足のしびれを認めたがこれも軽快した。ガフキーは陰性であったため約 4 ヶ月の入院管理を経て外来加療とした。後に胃液培養で薬剤感受性の良好な結核菌が検出された。感染源は不明で免疫機能の異常は認められなかった。退院後 PSL 漸減終了、抗結核薬 INH、RFP を 1 年間投与し終了とした。現在再発、後遺症なく経過している。近年、脳結核腫を伴う小児結核患者は稀であり特徴的な画像所見と併せて報告する。

新生児ヘルペス脳炎後遺症による両側側頭葉壊死性病変を認めた二症例

長尾ゆり¹、星野恭子¹、木村一恵¹、八森啓¹、林雅晴¹、大場洋²

小児神経学クリニック¹、帝京大学医学部放射線科²

【はじめに】単純ヘルペス (HSV) 脳炎は、HSV による急性出血性壊死性脳炎である。6 ヶ月以降の小児の脳炎で最多の原因病原体であり、三叉神経節に潜伏した HSV が再活性化により中枢神経に侵入すると推定されている。病変は側頭葉内側下方、前頭葉下方等に好発し、病理学的には浮腫、出血、壊死が見られる。一方新生児ヘルペス脳炎では、血行性にウイルスが播種し多臓器感染の形をとる事が多く、脳全体に広汎性病変をみることが多い。今回、両側側頭葉に壊死性病変を残した新生児ヘルペス脳炎の2例を経験した。

【症例 1】27 歳男。満期産自然分娩。日齢 10 に発熱出現し近医入院、日齢 17 無菌性髄膜炎と診断。退院時の髄液単純ヘルペス抗体価 64 倍。初診時 (3m) 頭部 CT で両側側頭葉壊死、前頭葉から側頭葉に石灰化。脳波で右頭頂～後頭に棘波頻発し CBZ 開始。その後運動発達正常、言語および精神遅滞を認めた。2y8m てんかん発症し VPA 追加。6y Tic 出現、8y 左口角の部分発作出現し DPH 追加。12 歳頃より発作は抑制。田中ビネー測定不能 (暫定 5)。現在発作なし。

【症例 2】9 歳 9 ヶ月女。過期産帝切で出生。日齢 17 発熱出現、無菌性髄膜炎と診断。頭部 MRI で両側側頭部低信号所見を認め、第 10 病日より ACV21 日間投与 (HSV1 型)。その後運動発達正常。1y 半多動と異常行動出現、CBZ 開始。3y てんかん発症。発作は右上肢と顔面の痙攣で、VPA、LTG、LEV 追加。5y リスペリドン等開始。6y5m 田中ビネー IQ34。7y てんかん発作抑制。頭部 MRI で両側側頭部の壊死性融解病変。9y9m 多動や攻撃性あるが発作なし。

【まとめ】両側側頭部に壊死性病変を残した新生児ヘルペス脳炎 2 例を経験した。通常の新生児ヘルペス脳炎とは異なった画像所見を認めた。不十分な抗ウイルス療法の関連が示唆された。

Cranial fasciitis の 1 例

桑島成子¹、楫 靖¹、黒澤秀光²、黒川龍³

獨協医大放射線医¹、同 小児科²、同 脳神経外科³

症例：6 ヶ月、男児

主訴：痛みのない右側頭部腫瘍

既往歴：頭部外傷や手術の既往無し

現病歴：3 ヶ月前から右側頭部に硬い腫瘍出現。痛がる様子はない。増大傾向があるため当院紹介となる

画像所見：頭部単純 X 線：右頭頂骨に境界明瞭な溶骨性病変。単純 CT:右頭頂骨の板間層に 13mm 大の軟部腫瘍があり外板から突出している。石灰化はない。骨膜反応はない。MRI: T1WI で軟部腫瘍は脳実質より軽度低信号。T2WI 低信号を示し中心部に軽度高信号を認める。脳実質との連続はない。腹部超音波検査で異常なし。胸部単純 X 線で肺に異常所見なし。

経過：腫瘍摘出術施行した。

病理診断：cranial fasciitis

その後の経過：3 年経過するも再発なし

考察：cranial fasciitis は主に 6 歳以下の小児の頭蓋骨に孤立性の急速増大する硬い無痛性の軟部腫瘍をきたす稀な疾患である。単純 X 線では薄い骨硬化縁で囲まれた溶骨性変化を示し、頭蓋骨外板が浸食される。CT や MRI で軟部腫瘍を認める。MRI T1WI で脳実質と等信号、T2WI の信号強度の報告は様々である。鑑別疾患は主に LCH と転移である。LCH とは臨床所見や画像所見からでは鑑別が難しい症例があり、この場合の最終診断は病理診断に委ねることになる。今回の症例も最終診断が病理診断となった。予後は良好で、ほとんどの症例が再発を認めない。我々の症例も再発を認めていない。

結論：小児頭蓋骨腫瘍で LCH が疑われる場合は頻度が低い急速増大する cranial fasciitis も鑑別となる症例がある。

一般演題 2 「腫瘍・代謝異常」

特徴的な MRI および MRS 像を呈した若年性黄色肉芽腫の一例

松原健¹、高梨潤一¹、森 壘²、平井希¹、吉田雅樹¹、安川久美¹、本田隆文¹、
角田治美³

東京女子医科大学八千代医療センター小児科¹、東京大学医学部附属病院放射線科²、
千葉県こども病院血液腫瘍科³

【導入】若年性黄色肉芽腫(Juvenile xanthogranuloma ; 以下 JXG)は小児期発症の非ランゲルハンス細胞性組織球症であり、皮膚病変は自然治癒が期待できる。JXG 病変は真皮樹状細胞より発生し、頭頸部・体幹の皮膚に孤発性あるいは多数の結節を形成する。中枢神経病変の報告は少なく、その神経放射線的所見は明らかでない。けいれんを主訴に来院した JXG 小児例を経験したので、文献的考察を加えて報告する。

【症例】2歳10か月の女兒。過去3か月の間に2回の無熱性けいれんの既往があり、脳波検査の予約が入っていた。某日昼食中に全身強直、左上肢優位の間代性痙攣を30分間認め近医受診、抗けいれん薬を使用された。けいれんは頓挫したが意識障害が遷延し、当院へ搬送となった。来院時既に覚醒は得られており、発語も見られ麻痺はなかったが、左側眼瞼下垂を認めた。頭部単純 CT で脳実質内に多発する淡い高吸収の腫瘤像を認めた。MRI では灰白質と比べ T1 低信号、T2 等信号、拡散高信号 (ADC 低下) であり、Gd 造影では均一に造影された。左第Ⅲ脳神経に腫大と増強効果を認めた。全身検索では肝・腎・肺など他遠隔臓器にも多発病変を認めた。MRS では、コリン・タウリン・グルタミン酸が上昇、また NAA は減少していた。3日後に小児専門施設へ転院し、生検施行の上、JXG と診断された。

【結語】ADC の低下、均一な造影効果、MRS でのタウリン・グルタミン酸上昇が特徴的であった。小児の脳腫瘍で上記所見が得られた際は、JXG も鑑別に考慮する必要がある。

多発する脳病変を認めた良性脊髄腫瘍の 1 例

高須倫彦、倉橋宏和、奥村彰久

愛知医科大学病院医学部小児科

【諸言】悪性腫瘍に伴う中枢神経病変は白質脳症が代表的である。我々は良性脊髄腫瘍の経過中に、白質主体の多発性病変と水頭症を認めた症例を経験した。

【症例】1歳1か月発症の、頸椎から胸椎に及ぶ良性の脊髄内腫瘍(Pilocytic astrocytoma)の女児。

4歳頃に上肢の痛みを訴え、脊髄病変の増悪を認めた。5歳5か月の放射線治療では改善を認めなかった。5歳6か月、デキサメサゾン(DEX)の投与を開始し脊髄病変は軽度縮小した。

5歳8か月、顔面および右上肢の痙攣が群発した。高血圧などは認めなかった。頭部MRIで皮質下白質に多発する病変が出現したのに続いて、水頭症の所見を認めた。5歳9か月、ベバシズマブの投与を開始し、5歳10か月、脊髄病変は著明に改善した。5歳11か月、DEXを中止した。6歳0か月、脳病変、水頭症の改善を認めた。

【MRI所見】1歳1か月、C5~Th8の脊髄内にリング状に造影される腫瘍を認めた。4歳、脊髄腫瘍がC3~Th10へ伸展し、腫瘍周囲にT2延長を伴った。

5歳8か月、左前頭葉・頭頂葉の皮質下白質に多発するT2延長病変を認めた。造影効果は認めず、ADCは高値、FLAIR画像で高信号だった。その14日後に、左頭頂葉の皮質と側頭葉の信号変化が出現した。5歳9か月、両側脳室拡大および脳室周囲白質のT2延長病変を認めた。5歳10か月、脊髄病変は消失し、造影効果も認めなかった。6歳0か月、皮質下および側脳室周囲の白質病変、側脳室拡大も著明に改善した。また、両側海馬の萎縮を認めた。

【考察】皮質下白質に多発した病変は白質脳症を疑ったが、後頭部優位ではなく左右非対称であり、画像所見は典型的でない。原因として脊髄病変とDEXのどちらの可能性もあると考えた。水頭症は、皮質下白質病変とは出現時期が異なっており、脊髄病変に伴う髄液還流障害が原因であると考えた。

ムコリピドーシ IV 型の 1 例

中井雄大¹、大場洋¹、神田知紀¹、豊田圭子¹、椎原隆²、疋田敏之³、古井滋¹
帝京大学医学部放射線科¹、群馬県立小児医療センター神経内科²、
ひきた小児クリニック³

症例は現在 8 歳の男児。乳児期に首のすわりの遅れを指摘された。その後も発達が遅れ重度の精神発達遅滞として経過をみられていた。5 歳時の発達は 1~2 歳相当、8 歳時の遠城寺式では 1 歳相当で、退行している様子はなかった。2 歳時および 6 歳時の MRI では膨大部優位の脳梁形成不全、軽度小脳萎縮、脳室周囲白質の T2 強調像高信号域、視床・淡蒼球の金属沈着疑いを認めた。画像所見からムコリピドーシ IV 型が鑑別の 1 つとなり、19 番染色体の Mucopolysaccharidase 1 の遺伝子変異を認めムコリピドーシ IV 型と診断された。

ムコリピドーシ IV 型は常染色体劣性遺伝性のライソゾーム貯蓄病のひとつで、臨床的には視覚障害と精神運動発達遅滞に特徴付けられる。アッシュケナージ系ユダヤ人に多く、本邦では極めて稀である。画像上の特徴として脳梁の発育不全、白質の異常信号、フェリチン沈着による基底核の信号低下、小脳萎縮が知られている。脳梁に関しては全体の低形成と共に、脳梁吻の欠損と、膨大部の欠損もしくは形成異常を伴い特徴的とされる。小脳の萎縮は 4 歳頃から見られ、年齢とともに進行する。貴重な症例と考えられ、若干の文献的考察を加えて報告する。

びまん性白質病変を呈しミトコンドリア呼吸鎖異常症が疑われた 1 例

檜原 翔¹, 青木雄介¹, 鈴木基正¹, 糸見和也¹, 村山 圭²

あいち小児保健医療総合センター神経科¹, 千葉県こども病院代謝科²

【症例】7 か月女児.

【家族歴】父に大動脈縮窄症あり.

【周産期歴】在胎 39 週 1 日、体重 2220g で出生した。仮死なし。

【現病歴】4 か月健診で体重増加不良を指摘された。その後も経口摂取不良であり、生後 7 か月で当院を受診した。生後 5 か月で寝返りを獲得したが、生後 6 か月より不可能になった。

【初診時現症】身長 58.6cm (-3.5SD)、体重 3892g (-4.9SD)、頭囲 36.5cm (-5.8SD)。小さい上向きの鼻、薄い眉毛、高口蓋、左側頭部に褐色母斑あり。肝季肋下 2 横指、脾腫なし。筋緊張低下あり。

【検査所見】血液検査で肝機能障害を認め、先天代謝異常スクリーニング検査は正常範囲内、染色体 G-band は 46, XX であった。心臓超音波検査は正常で、腹部超音波検査で脂肪肝を認めた。眼底異常なし。中等度伝音性難聴あり。ミトコンドリア呼吸鎖複合体酵素活性は、肝組織で Complex I の低値を認めたが、皮膚線維芽細胞では正常であった。各種白血球ライソゾーム酵素活性は正常であった。

頭部 MRI では白質のびまん性異常信号 (T2WI 高信号、T1WI 低信号、DWI 高信号、ADC map 低信号) を認め、また両側淡蒼球に T2WI で軽度高信号が疑われた。頭部 CT で同部位に低吸収域あり。白質病変部に voxel を設定した MRS で Lac/Cr は 0.778 であった。

【経過】生後 7 か月より経管栄養を開始し、ミトコンドリアレスキューを導入した。生後 10 か月頃より徐々に活動性が低下し、脳波検査で非けいれん性てんかん発作の群発を認めた。1 歳 0 か月に昏睡、徐呼吸のために入院し、1 歳 1 か月で永眠した。

【考察】本症例は現段階で診断基準を満たさないが、ミトコンドリア呼吸鎖異常症を疑っている。ミトコンドリア呼吸鎖異常症でびまん性白質病変を呈する例の報告はあるが稀であり、会場のご意見を伺いたい。

教育講演

早産児型白質障害の MRI -PVL と感染症の境界線-

城所 博之

名古屋大学大学院医学部小児科

脳室周囲白質軟化症 (PVL) は早産児型脳性麻痺の主因である。1970 年代の Takashima らの研究により、早産時期特有の未熟な脳血管構築、すなわちこの時期の分水嶺が脳室近傍に存在し、還流障害への脆弱性「border zone hypo-perfusion theory」、が PVL の病変形成に深く関与することが示された。周産期医療の進歩とともに、NICU 入院中に画像診断される cystic PVL は 3% 前後まで減少している。一方、修正 40 週前後の MRI に認める T1 強調画像の点状高信号病変は最近増加しているように思う。この MRI 所見の典型例は 1 歳以降の MRI で軽症の end-stage PVL と診断される。cystic PVL の 2~3 倍の発症頻度であり、国によらず普遍的に存在する。臨床像は、痙性麻痺はないか、あっても軽度であり、一部の例に発達遅滞を認める。Nanba らが指摘するように、放線冠レベルの白質に水平に点状病変は並ぶため、T1 強調画像の冠状断が病変を見落とさないために極めて重要である。

正期産になると、前出の分水嶺が深部白質から皮質下白質に移動するために正期産児では PVL は発症しにくい。しかし、エンテロウイルス・ヒトパレコウイルス・ロタウイルスなどのウイルス感染症は正期産児であっても深部白質に選択的な障害を示し、PVL 類似の画像パターンを呈する。早産児型 PVL の発症には、血管構築の特異性とともに、胎内感染、臍帯炎や羊膜炎などの感染・炎症がリスク因子である。ならば、早産児型 PVL の病変は、低酸素虚血のイベントがない、純粹な感染・炎症機転のみでも惹起されると推測する。本研究会では、筆者が経験した cystic PVL、点状 T1 高信号病変ならびにヒトパレコウイルス症例を提示しつつ、過去の論文を overview し、両者の病変の相違と脳の発達について考察する。

略歴

昭和 47 年 6 月 17 日 埼玉県生まれ

1. 名古屋大学医学部附属病院小児科 助教
2. 名古屋大学 脳とこころの研究センター リサーチフェロー

教育

2010-2012	Postdoctoral Research Associate	Washington University in St. Louis, Department of Pediatrics
2007-2010	大学院博士課程	名古屋大学医学部 [医学博士号取得]
2003-2004	後期研修	埼玉県立小児医療センター 未熟児新生児科
1998-2000	初期研修	安城更生病院
1992-1998		名古屋大学医学部医学科

職歴

2014-現在	小児科助教	名古屋大学医学部附属病院
2012-2013	小児科医員	名古屋大学医学部附属病院
2006-2009	小児神経医長	安城更生病院小児科
2005-2006	小児科医員	春日井市民病院小児科
2004-2005	新生児科医員	埼玉県立小児医療センター 未熟児新生児科
2002-2003	小児科医員	稲沢市民病院小児科
2001-2002	小児科医員	名古屋大学医学部附属病院
2000-2001	小児科医員	安城更生病院小児科

学会会員

1999-	日本小児科学会会員	[小児科専門医取得]
2000-	日本小児神経学会会員	[小児神経専門医取得] [小児神経学会評議員] [小児神経学会東海地方会世話人]
2000-	日本周産期・新生児医学会会員	
2004-	日本小児救急学会会員	[AHA 公認 BLS provider, PALS provider]
2000-	日本未熟児新生児学会会員	
2012-	日本てんかん学会会員	
2015-	日本神経科学会会員	

査読雑誌 (2014 年度)

British Medical Journal (BMJ), PEDIATRICS, Archives of Disease in Childhood, American Journal of Neuroradiology (AJNR), Neonatology, Acta Paediatrica, Brain Dev, etc...

一般演題3 「新生児・奇形・血管病変」

Total brain injury を呈した3症例の経過

越野幸子¹、早川克己²、佐藤修¹、山田恵³、短田浩一⁴、西村陽⁴

京都第一赤十字病院放射線診断科¹、県立釜石病院放射線科²、

京都府立医科大学放射線医学教室³、京都第一赤十字病院新生児科⁴

近年、最も重篤とされる profound asphyxia の所見がいくつかの論文から発表されている。これは脳虚血の原因となるイベント発生後早期に撮影された拡散強調画像にて、基底核領域、皮質白質全域にわたるテント上領域の広範な拡散低下として観察され Total brain injury や White cerebrum と称される変化である。我々の施設では新生児脳虚血症例に対し低体温療法を積極的に取り入れた治療を行っており、また患児の状態が許す限り治療開始早期（1週間以内）に初期の MRI 撮影を施行している。これらの患児は NICU 管理の中で、さらに1週間～2週間前後、1カ月前後にも MRI を撮影し経時的な変化を観察しながら治療を継続していく。我々はこうした症例の中に3例の Total brain injury と思われる症例を経験した。これらの症例はいずれも初期 MRI で特徴的な Total brain injury の所見を呈し、その後の MRI ではいずれも視床・基底核壊死と多嚢胞性脳軟化症を合併したような特徴的で類似した所見が観察された。また、長期的な経過の評価についてはこれからの follow up で行っていく予定であるが、現時点における予後、あるいは予後予想はいずれも major disability を想起する重篤なものであった。現時点で Total brain injury の経過や予後について具体的な言及がなされた文献はなく、今後の調査が待たれる状態であるが、我々が経験した3例はいずれも類似した MRI 所見を呈しており、Total brain injury の共通した経過を暗示する結果を得たため今回提示させて頂くこととした。

新生児ガレン大静脈瘤の治療適応

-superior vena cava flow と neonatal evaluation score の検討-

飯塚有応¹、小西善史²、堤 義之³、大島拓也⁴、伊藤裕司⁴、左合治彦⁵

東邦大学医療センター大橋病院放射線科¹、西湘病院脳神経外科²、

国立成育医療研究センター放射線治療科³、同 周産期・母性診療センター新生児科⁴、

同 周産期・母性診療センター胎児診療科⁵

【目的】新生児ガレン大静脈瘤の血管内治療介入時期の決定には Neonatal Evaluation Score(NES)を参考にしてきた。近年我々は超音波検査にて頭蓋内動静脈短絡量を反映すると考えられる上大静脈の血流速度 Superior Vena Cava flow (SVC flow)を計測し、治療介入時期の参考要因としている。

【方法】自験例 84 症例中、新生時期ガレン大静脈瘤症例で SVC を測定し治療した 14 例の臨床的特徴を診療録より後方視的に検討した。【結果】14 例中 9 例は出生前診断され、帝王切開にて出生している。男女比 9 : 5、出生週数 38 週 1 日 (以下中央値)、出生体重 2990 g、Apgar score 7 点/9 点 (1 分値/5 分値)。SVC flow は生後 24 時間以内 549ml/kg/min (n=8)、退院前 201ml/kg/min (n=10)であった。カテーテル治療は生後早期に死亡した 1 例を除き全例生後 14 日以内に施行。初回入院時のカテーテル治療回数は 2 回 (中央値:n=13)。初回の治療介入は Neonatal evaluation score (NES)が 8 点から 12 点であり準緊急的に治療を行ったのが 8 例。その他の 5 例は NES が 13 点以上で待機治療群の判定であったが、心不全の悪化などが理由で初回治療を行った。在院日数は 99 日(中央値)であり、14 例中 12 例が生存退院。【結論】NES で待機治療群と判定された症例でも臨床的に治療を要した例も多く治療介入基準について検討が必要と思われた。SVC flow 測定は新生児室で簡易的に施行可能であり、頭蓋内動脈短絡量の把握と治療介入時期決定に有用であった。

Sensenbrenner 症候群の 1 例

高橋(安達)木綿子¹、池野充²、萩原彰文¹、青木茂樹¹

順天堂大学医学部放射線医学教室¹、順天堂大学医学部小児学科²

症例：1 歳 9 ヶ月の男児

病歴：出生前より近医の超音波検査で骨格の異常を指摘されていた。特記すべき家族歴なし。

妊娠 37 週 3 日目に帝王切開にて出産、出生時体重：3400g、Apgar score：1 分 4 点、5 分 8 点。

現症：出生時より胸郭低形成、四肢短縮、両多指症/合指症、頭蓋変形といった骨系統異常を認めた。血液検査では、腎機能障害を認めたが、肝機能障害は認めなかった。眼科的な異常は指摘されなかった。

診断：頭蓋縫合早期癒合を伴う骨系統異常と腎機能障害から Sensenbrenner 症候群と診断された。

画像所見：日齢 125 日の頭部 CT で矢状縫合、ラムダ縫合に癒合を認めた。日齢 162 日の頭部 MRI では脳梁低形成があり、前頭葉の容積が小さく、T2 強調像で白質に高信号が疑われた。1 歳 9 か月には白質の高信号はより明瞭となった。

考察：Sensenbrenner 症候群は繊毛異常症 (ciliopathy) の 1 つで、胸郭低形成、両多指症/合指症、頭蓋縫合早期癒合などの骨系統異常、腎機能障害、肝線維症、網膜ジストロフィーを特徴とする症候群である。胸郭低形成に伴う呼吸障害の他に、腎機能障害、肝線維症などの管理も必要となる症候群であり、特徴的な臨床所見および画像所見から早期に診断されるべき疾患であると考ええる。

プラークイメージングで診断した中大脳動脈解離性脳梗塞の 12 歳女児例

池野 充¹、安部 信平¹、吉田 登¹、五十嵐 鮎子¹、高橋(安達)木綿子²、青木 茂樹²、清水 俊明¹

順天堂大学医学部小児科¹、順天堂大学医学部放射線医学講座²

症例は生来健康の 12 歳の女児。頭痛が先行する意識減衰と左半身の麻痺を訴え救急外来に収容された。意識レベルは E3V4M4 と軽度障害を認めた。瞳孔に左右差はなく、右への共同偏視と左上下肢の麻痺がみられた。頭部 CT 検査では病変を描出できず、頭部 MRI 検査の拡散強調像で右淡蒼球、島皮質を中心とした右中大脳動脈灌流域に高信号域を認め、脳梗塞と診断した。

MRA では右 M1 領域の壁不正を認め、動脈解離による虚血病変を疑われた。再出血の可能性を考慮し血栓溶解療法を行わず、エダラボンの投与を行った。凝固異常や膠原病関連の原因検索ではいずれも異常所見は認めなかった。6 日後のプラークイメージングを含めた MRI の再検で右中大脳動脈 M1 領域に double lumen 所見を認め解離性梗塞と確定診断した。

小児の脳梗塞は成人と比較して頻度が低く、特発性の脳梗塞と診断される場合が多い。小児の脳動脈解離は軽微な外傷や運動で発症することが知られているが、一般的に MRA では診断が困難であり脳血管造影が必要とされる。プラークイメージングは 3D 高速スピンエコー法によって血管壁を評価する MR Angiography の一つである。同撮像法は従来、頸動脈の血管壁を評価する目的で使用されていたが、近年の MRI 技術の進歩により頭蓋内血管の解離症例でも有効性が報告されるようになった。同法によって脳動脈解離と診断しえた本症例について文献的考察を加えて報告する。

原発性中枢神経系血管炎と診断した 12 歳男児

西田裕哉¹、熊田聡子¹、小森隆司²、入江 亮³、藤本 蒼³、森野道晴³、鈴木洋実⁴、水野朋子¹、内野俊平¹、八谷靖夫¹、栗原栄二¹、三山佐保子⁴、中田安浩⁵
東京都立神経病院神経小児科¹、同検査科・病理²、同脳神経外科³、
同神経放射線科⁵、東京都立小児総合医療センター神経内科⁴

原発性中枢神経系血管炎 (primary angiitis of central nerve system; PACNS) は 2012 年改定の Chapel Hill Consensus Conference 分類では「単一臓器の血管炎」に分けられ、さらに臨床的には中～大血管型と小血管型へ大別される。様々な疾患の除外が必要なことから診断が難しく、年間発症率は 100 万人あたり 2～4 人と推定される稀な疾患である。成人に多いが、いかなる年齢でも生じうる。成人では壊死性、肉芽腫性病変を呈することが多いが、小児では血管壁へのリンパ球浸潤を主体とした非肉芽腫性病変を認めることが多い。診断に難渋し、脳生検により PACNS と診断しえた男児を経験したので報告する。

症例は、12 歳男児。X 年 6 月けいれん重積で発症、前医入院。頭部 MRI で右後頭葉～側頭葉の皮質下優位の白質に T2WI/FLAIR 高信号域を認め、造影後に不均一な増強効果を示した。CT では同部位に微細な石灰化を認めた。ADEM としてステロイドパルス療法が施行された。その後も一過性の頭痛、嘔吐、左同名半盲を反復したが無治療で軽快し、間欠期は無症状だった。一方で画像では上記部位及び左島回の病変が消長を繰り返し、造影効果も持続した。PACNS を含む自己免疫疾患、腫瘍性病変、慢性感染症が鑑別に挙げられた。髄液検査にて軽度の細胞増多と蛋白上昇を認めたが、血中炎症反応の上昇を認めず、膠原病関連の自己抗体、各種ウイルス抗原・抗体陰性。X+1 年 7 月脳血管造影を行うが明らかな異常なし。一方 CT では石灰化病変が増加しており、病状の進行が示唆された。メチオニン PET では右後頭葉に集積上昇を認め、FDG-PET では低下していた。小血管型の PACNS が最も疑われたが、腫瘍、肉芽腫の可能性も否定できず、脳生検を施行した。病理ではくも膜血管優位に、血管内皮下へのモノクローナリターを伴わないリンパ球浸潤を認め、軟膜の肥厚と皮髄境界部優位の細顆粒状石灰沈着も見られた。肉芽腫や腫瘍細胞を認めず、小血管型 PACNS と診断した。

特別企画 「過去発表例の画像・病理関連」

京都大学医学部放射線診断科 岡田 務
東京慈恵会医科大学放射線医学 松島 理士
東京大学医学部放射線診断学 森 壘
公益財団法人東京都医学研 林 雅晴

< 参考 (過去の抄録) >

第4回研究会 (2009年10/17) 症例報告⑥

「異所性灰白質と脳幹低形成を認める1男児例」

順天堂大学医学部小児科 池野充 先生ほか (奥村彰久 先生が資料提供)

症例は40w3dに自然分娩にて出生した男児。出生体重2612g、Apgar score 8/8、生直後より顔面神経麻痺と嚥下障害がみられ、耳介低位、小顎、筋緊張低下を伴った。頭部MRIではT1強調像にて両側の側脳室内側の壁に灰白質と同程度の信号を示す脳回様の領域を認めた。また、中脳被蓋の過形成と橋被蓋の低形成を認めた。従来の神経細胞遊走障害とは合致せず、新規の脳形成異常の可能性がある。

.....

第4回研究会 (2009年10/17) 症例報告⑩

「出生時より長命な頸椎の脱臼を認めた Klippel-Feil 症候群の1例」

都立八王子小児病院小児内科 雨宮馨 先生ら (同先生が資料提供)

症例は1歳男児。帝王切開で出生した。出生時より頸椎癒合と仙骨無形成、ファロー四徴症、難聴を認め、Klippel-Feil 症候群 (KFS) と診断された。1歳時頸定は未で、四肢抗重力運動は可能である。頸部MRIにてC2-C4の頸椎の癒合とC6/C7での頸椎の脱臼に加え、著明な脊柱後彎による頸髄の変形と仙骨低形成、脊髄下端に脂肪腫が認められた。KFSとしては頸椎の脱臼が著しく、貴重な症例と考え報告する。

.....

第5回研究会 (2010年10/23) 一般演題7.

「I-cell 病 (ムコリピドーシス II 型) における MRI, MR spectroscopy の検討」

亀田メデイカルセンター小児科 湯浅正太 先生ら (高梨潤一 先生が資料提供)

【症例】8か月の女児。発達遅滞、ガーゴイル様顔貌、肝腫大、骨変形を認めた。酵素活性、遺伝子解析より I-cell 病 (ムコリピドーシス II 型) と診断された。1H-MRS 上 choline の低下を認め、当初正常と考えた MRI の再検討で髄鞘低形成 (ないし髄鞘化遅延) と診断した。【考案】 I-cell 病における髄鞘以上は画像的にも報告されていな

い。本症例からは髄鞘化遅延が強く疑われ、経時的画像評価ならびに確定診断症例の蓄積が望まれる。

第6回研究会（2011年10/29） 症例報告6.

「I-cell病（ムコリピドーシスⅡ型）の脳病理と画像所見の比較検討」

亀田メデイカルセンター小児科 杉野充伸 先生ほか（同上）

昨年の本会でI-cell病（ムコリピドーシスⅡ型）患児のMRI, MRS所見から髄鞘低形成ないし髄鞘化遅延が疑われることを報告した。患児は1歳1か月に肺炎併発のため死亡され脳病理を検討しえた。PLP, MBP免疫染色で大脳白質有髄線維、灰白質への穿通枝の染色性が高度に低下しており、中枢神経系の髄鞘低形成が確認された。I-cell病（ムコリピドーシスⅡ型）における大脳白質低形成が実際の脳病理所見においても初めて明らかとなった。