

全例の術前 CSFiにて中脳水道及びモンロー孔レベルの Cf は見られなかった。ETV 時にモンロー孔の狭窄はなく、中脳水道狭窄を確認できた。ETV 後の CSFi で全例中脳水道の Cf は見られなかった。2 例で ETV 後（4 日後、1 カ月半後）の CSFi で開窓部に Cf を認め、1 例では術直後の CSFi で開窓部に Cf はなく、3 週間後の CSFi で Cf を認めた。いずれも ETV 後に臨床症状の改善があった。（結語）tSLIP による CSFi は中脳水道および開窓部での Cf の動態を表し、水頭症に対する治療法の選択とその効果判定に有用と考えられる。

3. 本邦における DNAJB6 ミオパチーについて

（¹東京女子医科大学小児科，²国立精神神経医療研究センター疾病研究第一部）

佐藤孝俊・林由起子・西野一三・大澤真木子

最近、シャペロン共役分子として知られる、DNAJB6 の遺伝子変異が肢帯型筋ジストロフィー 1D 型 (LGMD1D) の原因であることが報告された。LGMD1D は、成人期以降に下肢優位の筋力低下を示す、緩徐進行性の筋ジストロフィーであり、常染色体優性の遺伝形式をとる。筋病理所見では、筋原線維の走行異常とともに細胞内封入体と縁取り空胞の存在を特徴とする疾患であり、これまで、欧米での報告に限られていた。今回、本邦でもスクリーニングを行った。対象は、原因不明の肢帯型筋ジストロフィー 103 家系、ならびに筋病理所見上、異常な細胞内凝集体や縁取り空胞の存在を特徴とする 89 家系とした。4 家系 6 例で DNAJB6 の変異を見出し、

新規変異 (p.F93I) を持つ 1 家系、既報告の変異 (p.F93L) を持つ 3 家系ともに、既報告と同様な臨床経過を示した。筋病理において、今回新たに、核内凝集体を認めた。

4. 間接バイパス術後急速に脳虚血が進行したもやもや病の小児例

（東京女子医科大学脳神経外科）

山口浩司・藍原康雄・川島明次・
佐藤慎祐・川俣貴一・岡田芳和

小児もやもや病では、手術時期、手術方法、手術側に関して慎重な検討を要する。間接バイパス術後に脳虚血が進行し直接バイパス術を施行した症例を報告する。

症例は 8 歳女児。TIA を主訴に受診。両側後頭葉に間接バイパス術後、急速に脳虚血が進行し右片麻痺、失語、皮質盲を合併し転院。多発性脳梗塞、脳萎縮を認め、両側 stage V であった。全身状態の改善後、直接バイパス術を左側から行った。直接バイパスは困難を極めたが、幸い 2 本の直接バイパスを置き、失語、右片麻痺、精神症状は劇的な改善を認めた。右側も手術を施行し、MRA で両側のバイパスの開存を確認した。右麻痺は改善し、歩行可能となったが、高次脳機能障害、視力障害は残存している。特に小児急速進行例に対しては直接バイパスが有用であり、早期の症状改善、脳虚血の改善につながる。しかし、手術だけでは解決出来ない問題もある。内科的治療を含めた更なる検討がもやもや病の予後を改善する可能性がある。