

15年間を5年ずつ3期に分けると、その生存率は前期で10/17 (58.8%), 中期で16/22 (72.7%), 後期で16/18 (88.9%) であり、短期的予後は確実に改善している。生存率改善の要因としては、サーファクタント補充療法を中心とした呼吸管理の進歩、母体搬送の増加に伴う院内出生の増加(後期の院内出生率は100%に達した。), 在胎24~26週を中心とした帝王切開率の増加などがあげられる。現在でも当科の生育限界は在胎24週と考えられ、いかにして24週以降まで分娩を回避するかという、産科的早産管理が重要である。

#### 4) Joubert 症候群の一例

辺見 伸英・早藤 新一	(新潟大学 小児科学教室)
赤坂 紀幸・和田 雅樹	
松永 雅道・須藤 正二	
許 重治・内山 聖	
高柳 健史・本多 晃	
田中 憲一	(産婦人科学教室)

Joubert 症候群は、小脳虫部低形成とともに異常呼吸、異常眼球運動、運動失調、精神運動発達障害を主徴とする疾患として Joubert らによって報告された稀な症候群である。今回我々は、本症候群と思われる1例を経験したので報告する。

症例は在胎32週時の胎児 MRI で小脳虫部低形成を指摘され、正常産、正常経産分娩で出生した男児。兄は他医で Dandy Walker 症候群と診断されている。出生後異常呼吸、筋緊張低下を呈し、出生後の CT, MRI でも小脳虫部低形成を認めたため Joubert 症候群と診断された。その後異常眼球運動に気付かれた。現在は出生後よりみられた異常呼吸は軽減したが、無呼吸を1日数回認めている。今後在宅療法をするにあたっては自宅でのモニタリングが必須であると考えられる。また、本症例では胎児 MRI 所見が出生後早期の診断に有用であった。

#### 5) 低フォスファターゼ血症の1例

長谷川 聡・井埜 晴義	(長岡赤十字病院 小児科)
樋浦 誠・朴 直樹	
松永 雅道・桑原 厚	
須藤 正二・矢崎 諭	
沼田 修・鳥越 克己	
岡村真由美・永田 裕子	(同 産婦人科)
安田 雅子・安達 茂實	
児玉 省二・須藤 寛人	

在胎26週3日胎児エコーで四肢短縮症を指摘され、出

生後早期に致死的な経過をとった女児例を経験した。血清アルカリフォスファターゼ (ALP) 値が16 IU/l と低値であり、低フォスファターゼ血症と診断した。家族歴として、両親は「はとこ婚」であり、第一子も四肢短縮症を認め死産となっている。

本症は組織非特異型 ALP 遺伝子の異常により引き起こされる常染色体性劣性形式の遺伝性代謝疾患である。特徴的な身体所見、レントゲン所見に加え、血清 ALP 値の低下、ALP の基質であるフォスフォエタノールアミン等の増加を認め、診断は比較的容易である。確立された治療法のない本症においては、出生前診断の重要性が指摘されている。

#### 6) West 症候群を発症した低酸素性虚血性脳症の一例

松澤 幸恵・木下 悟	(県立中央病院 小児科)
鈴木 啓子・丸山 茂	
須田 昌司	
菅野かつ恵	(厚生連村上病院 小児科)

West 症候群は頻発する infantile spasms, 精神運動発達の停止あるいは退行, hypsarhythmia といわれる特徴的な脳波所見を主徴とする症候群である。最近 MRI や SPECT により、West 症候群の病態が明らかにされつつある。今回我々は、重症仮死で出生し、出生直後より強直痙攣を認め、あらゆる抗てんかん薬に治療抵抗性だった児が、生後4カ月より West 症候群を発症した女児を経験した。脳波は初期には suppression を呈していたが、後に suppression-burst → hypsarhythmia と変化し特徴的だった。SPECT では前頭葉から白質にかけての血流低下を認め、MRI では脳室周囲の白質病変を認めた。前頭の白質をも含む広範囲の白質病変が West 症候群の発症に重要と考えられた。

#### 7) 壊死性腸炎が原因と思われる多発性結腸狭窄の一例

鈴木 孝明・新田 幸壽	(新潟市民病院 小児外科)
内藤 真一	
伊東 達雄・磯部 賢諭	(佐渡総合病院 小児科)
高見 暁	

壊死性腸炎の合併症として腸管狭窄などがみられることがある。今回われわれは、成熟児の壊死性腸炎後に発生したと思われる、多発性結腸狭窄の一例を経験したの