

## 特集 胎児脳形成障害の診断における最新の知見

### 巻 頭 言



京都府立医科大学大学院医学研究科  
分子病態病理学

伊 東 恭 子

本特集では、脳形成異常の臨床診断における最新のトピックスを4つの観点からまとめている。山崎先生には、厚生労働省の班会議「難治性脳形成障害症の病態解析と治療法開発」を通じてご指導いただいたが、難治性胎児脳形成障害をキーワードにした大きなバンクを構築され、私自身はその病理診断部門を担当させていただいた。夫律子先生は、胎児エコーの大家で、画像ならびに分子レベルから胎児脳形成障害の出生前診断を行う国際的リーダーとして活躍されている。宇都宮先生には放射線医学の立場から、胎児脳形成異常の画像診断に関して、詳細なご解説をいただいた。加藤先生には、小児科医として、脳形成異常に関連する遺伝子異常の最新的话题をおまとめいただいた。

私自身は胎児期に脳形成異常と診断され、在胎20週前後で病理解剖を施行した胎児の脳に

ついて、病理学的解析を行ってきた。症例には、脳分離障害、神経細胞移動異常、神経細胞増殖異常、小脳形成異常を伴う水頭症、*LICAM* 遺伝子異常に伴う水頭症などが含まれた。これらの中には、胎児期画像診断により遺伝子異常・染色体異常が明らかになり、詳細な病理組織学的検索に至った症例がみられた一方、脳形成異常の病理組織学的診断が明らかになっても、依然として病因が不明な例が残されている。現在、遺伝子変異を有したヒト胎児脳から樹立した神経幹細胞 (NSCs) を用いて、*in vitro* の系ではあるが3次元構造を有したミニブレインモデルを構築し、脳形成異常の病態解明を行っている。ヒト細胞を用いた実験病理学的研究による病態解明を基盤に、将来的に胎児治療に向けての還元ができることを強く願っている。