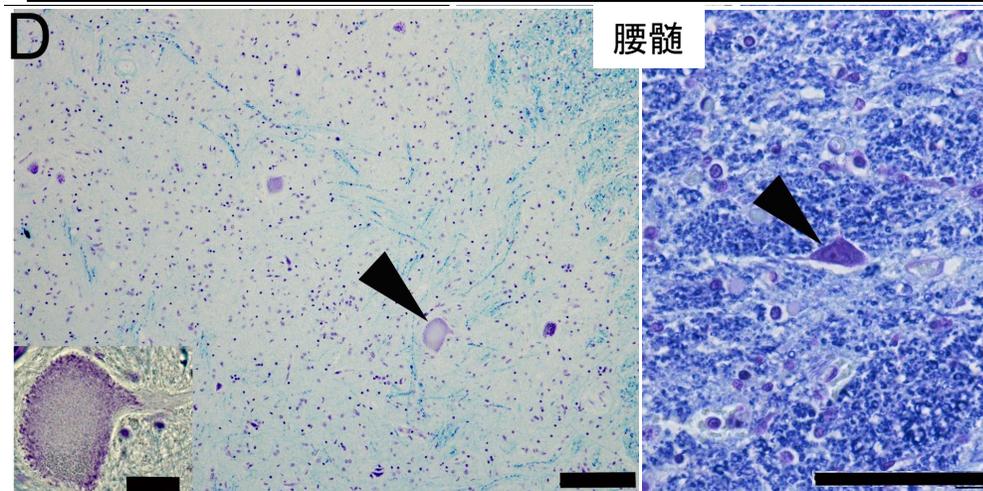
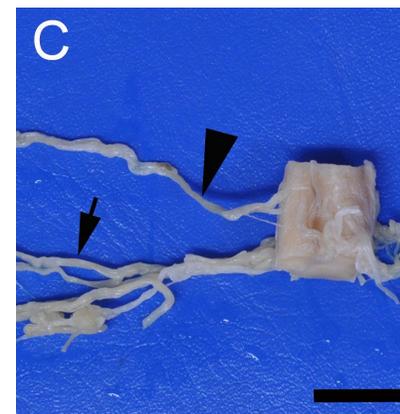


# 大阪刀根山医療センターブレインバンクより行った症例報告

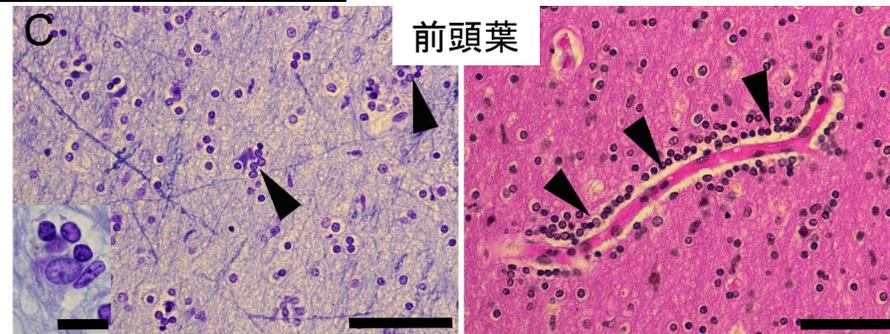
## Spinal muscular atrophy type 2 patient who survived 61 years - Autopsy case report

Yamadera M, Neuropathology, in press

- ・SMN1 exon 7の欠失を伴うSMN type 2の症例
- ・SMN2は2copy有し、SMN2 exon 7とSMN1 exon 8のhybrid geneを1copy有する知的に正常、てんかん発作なし
- 14歳 刀根山病院(現:大阪刀根山医療センター)に支援学校通学目的に入院
- 42歳 非侵襲的人工呼吸器管理開始
- 45歳 気管切開
- 61歳 肺炎にて死亡



heterotopic neuron



heterotopic neurons with perineuronal glial satellitosis

perivascular satellitosis

**Microdysgenesis**

(Arai N, Pathol. Int, 2003)

大阪刀根山医療センターはNCNP Research Networkの生前同意拠点の伝統。  
井上貴美子先生が統括  
神経・筋疾患剖検数は本邦最大。  
山寺みさき先生とは初期研修医時代(国立国際医療センター)から一緒に勉強。  
神経学会専門医に加え、病理学会専門医取得済み。