
VI 先天性角化不全症



口絵6 先天性角化不全症患者における特徴的身体所見である口腔内白斑(上)、皮膚色素沈着(左)、爪の萎縮(右)(文献32より引用)(本文p.65参照)

VII Shwachman-Diamond 症候群

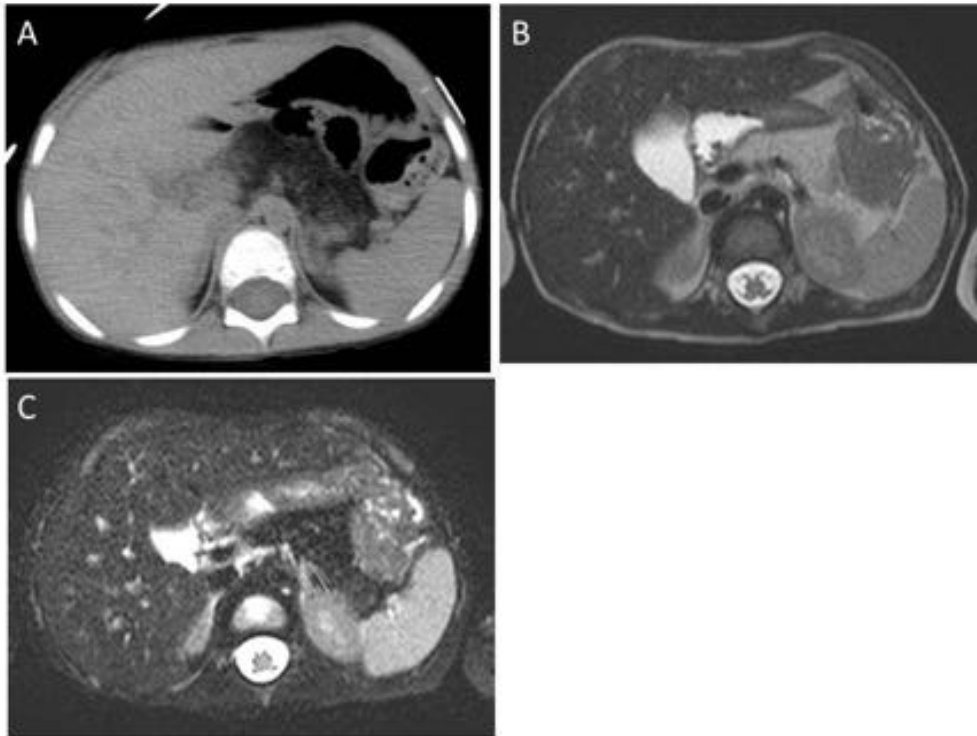


図 7 Shwachman-Diamond 症候群患者の CT および MRI 像 (本文 p. 75 76 参照)

A CT

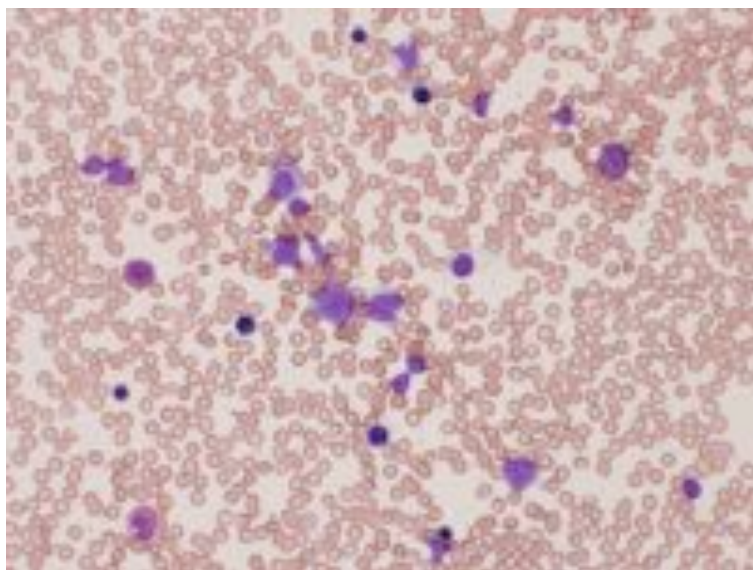
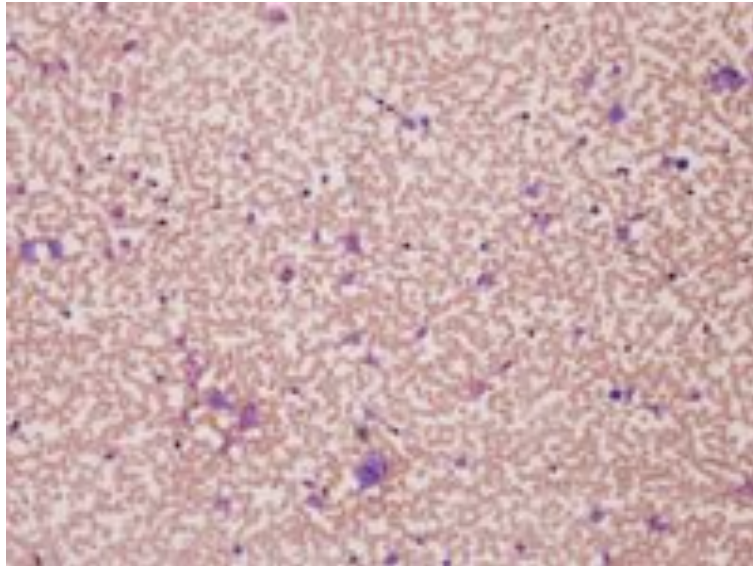
膵実質が脂肪に置換されて low density を示す。

B MRI (T1 強調)

C MRI (脂肪抑制)

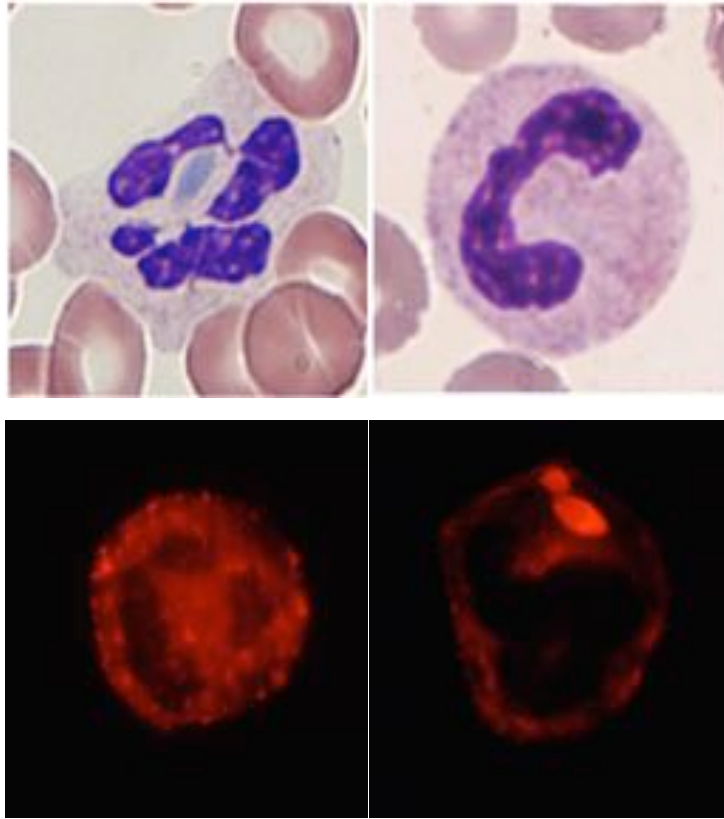
膵実質はほとんど認められず、膵管のみしか認められない。

VIII 先天性好中球減少症



口絵 8 重症先天性好中球減少症の骨髓像 (本文 p. 86 参照)
前骨髓球、骨髓球での成熟障害が認められる。

IX 先天性血小板減少症



口絵9 MYH9異常症における顆粒球封入体と非筋ミオシン重鎖IIA局在

MYH9異常症における顆粒球封入体は通常染色により明瞭に観察されるもの(左上)から認識できないもの(右上)まで様々である。一方で、MYH9遺伝子によりコードされる非筋ミオシン重鎖IIAはMYH9遺伝子異常があれば光顕的封入体を認識しない症例においても局在異常を呈する(右下)(本文p. 97-98参照)
