

Superior segmental optic hypoplasia を含む視神経低形成の 2 家系

高田 祥平¹⁾, 新田 耕治¹⁾, 棚橋 俊郎¹⁾, 杉山 和久²⁾

¹⁾福井県済生会病院眼科, ²⁾金沢大学医学部眼科学教室

要 約

目 的：家族内発生と考えられた superior segmental optic hypoplasia (以下 SSOH) を含む視神経低形成の 2 家系について報告する。

症 例：症例 1(家系 1)と症例 2(家系 1)は姉妹例である。症例 3(家系 2)と症例 4(家系 2)は親子例, 症例 3 と症例 5(家系 2)は兄妹例である。家系 1 の 2 症例はそれぞれ片眼の SSOH であったが, 家系 2 の 3 症例は同一家系内でも SSOH, 視神経鼻側低形成, 広範囲な視神経低形成と多様な病像を呈した。症例 1 と 3 は前医で正常眼圧緑内障と診断され, 点眼加療されていた。今回示し

た症例の中では全身疾患を有するものはない。症例 1 と 2, 症例 3 と 5 の父は 2 型糖尿病で治療中であった。

結 論：視神経低形成は家族内発生することがある。また家系 2 の 3 症例から, 同一家系内でも視神経の低形成は上方のものから, 鼻側, 広範囲な低形成まで多彩であり, SSOH は視神経低形成の一亜型と考えられた。(日眼会誌 113 : 664—671, 2009)

キーワード：superior segmental optic hypoplasia, 視神経低形成, 視神経鼻側低形成, 緑内障

Two Familial Cases of Optic Nerve Hypoplasia Including Superior Segmental Optic Hypoplasia

Shohei Takata¹⁾, Koji Nitta¹⁾, Toshiro Tanahashi¹⁾ and Kazuhisa Sugiyama²⁾

¹⁾Department of Ophthalmology, Fukuiken Saiseikai Hospital

²⁾Department of Ophthalmology, Kanazawa University School of Medicine

Abstract

Purpose : To report two familial cases of optic nerve hypoplasia including superior segmental optic hypoplasia (SSOH).

Cases : In Family 1, case 1 and case 2 were sisters. In Family 2, case 3 was the mother of case 4 and the younger sister of case 5. The cases in Family 1 had SSOH in one eye, whereas Family 2 showed various patterns of SSOH, as well as nasal optic nerve hypoplasia, and a wide range of optic nerve hypoplasia. Case 1 and case 3 were diagnosed as normal tension glaucoma and treated with eye drops at a previous hospital. None of the cases had any systemic illness. The father of cases 1 and 2, and the father of Cases 3 and 5 were under treatment for type 2

diabetes mellitus.

Conclusion : In this study, SSOH seemed to be prevalent among family members. In addition, as the cases in Family 2 illustrate, hypoplasia of the optic nerve showed various patterns in the superior segment, nasal segment, and over a wide range of the optic nerve. Therefore SSOH was just one part of the overall optic nerve hypoplasia.

Nippon Ganka Gakkai Zasshi (J Jpn Ophthalmol Soc 113 : 664—671, 2009)

Key words : Superior segmental optic hypoplasia, Optic nerve hypoplasia, Nasal optic nerve hypoplasia, Glaucoma

I 緒 言

視神経低形成は胎生期における視神経あるいは視神経乳頭の発達異常によって生じ, さまざまな視野異常を示す。1977 年に Petersen ら¹⁾は 1 型糖尿病の母親の子供

に, 視力良好で下方視野障害を伴う視神経乳頭低形成の症例を報告し, 1978 年には Frisen ら²⁾が spectrum of optic nerve hypoplasia としてさまざまな重篤性を有する視神経低形成を報告した。我が国でも文ら³⁾や岡崎ら⁴⁾などによって, 部分的な視神経低形成の報告がなさ

別刷請求先 : 918-8503 福井市和田中町舟橋 7 番地 1 福井県済生会病院眼科 高田 祥平

(平成 20 年 9 月 10 日受付, 平成 21 年 1 月 15 日改訂受理) E-mail : shohei0922@yahoo.co.jp

Reprint requests to : Shohei Takata, M.D. Department of Ophthalmology, Fukuiken Saiseikai Hospital. 7-1 Wadanakamachifunahashi, Fukui-shi 918-8503, Japan

(Received September 10, 2008 and accepted in revised form January 15, 2009)

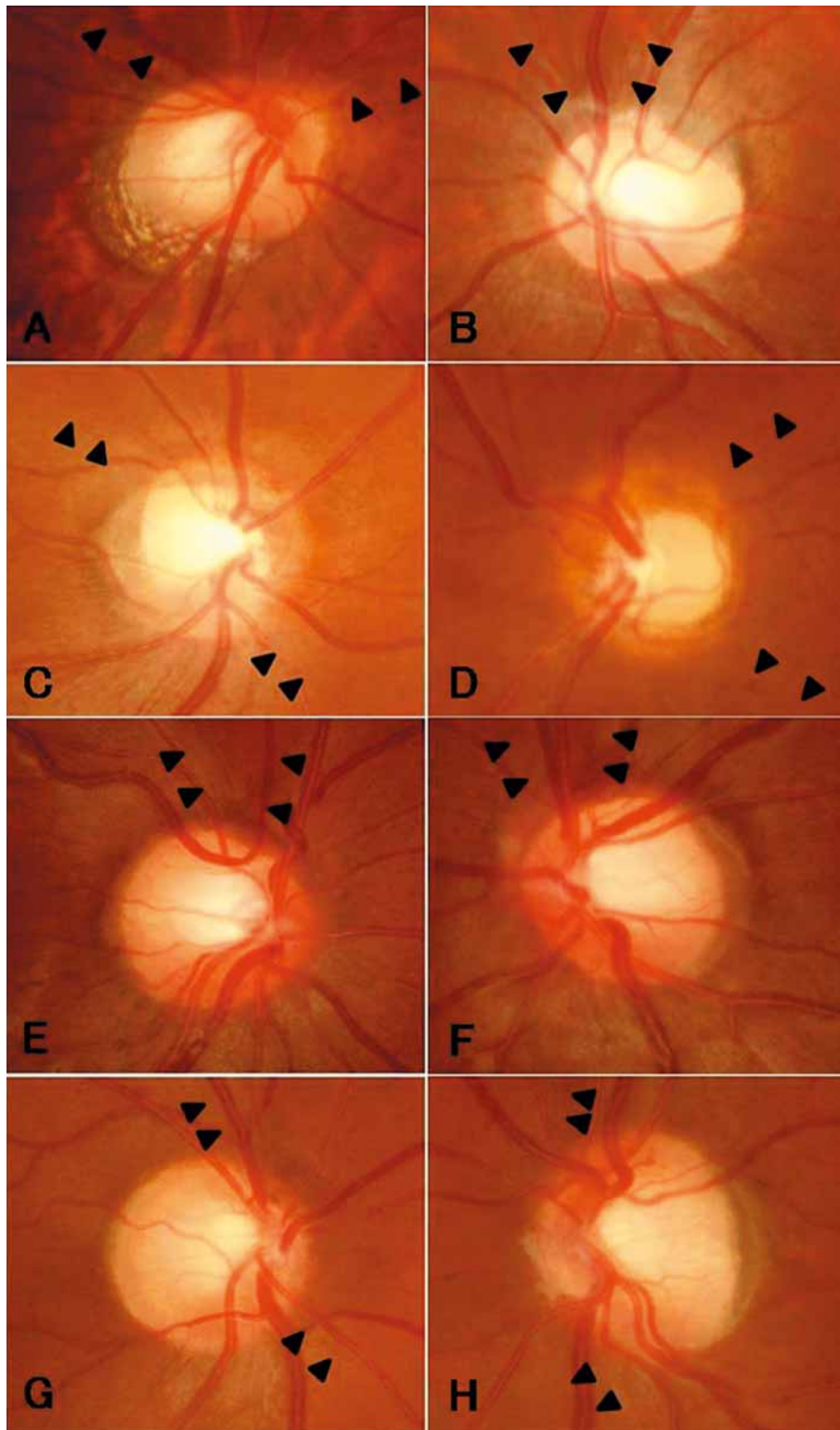


図 1 症例の眼底カラー写真.

A : 症例 1 右眼, B : 症例 2 左眼, C : 症例 3 右眼, D : 症例 3 左眼, E : 症例 4 右眼, F : 症例 4 左眼, G : 症例 5 右眼, H : 症例 5 左眼

(▲)で示された範囲は, 各症例の nerve fiber layer defect(NFLD).

れ, 難波ら⁵⁾は 1987 年に sectorial hypoplasia of optic nerve としてそれらの疾患をまとめることができると報告した. その後, 視力が良好で下方視野障害を伴う視神経乳頭の部分的な低形成は, Kim ら⁶⁾によって 4 つの特

徴的な所見(① 網膜中心動脈の上方偏位, ② 上方の網膜神経線維層欠損, ③ 乳頭上半の蒼白化, ④ 乳頭上方の周囲ハロー)が示され superior segmental optic hypoplasia (SSOH) と呼ばれるようになった. そして Hoyt

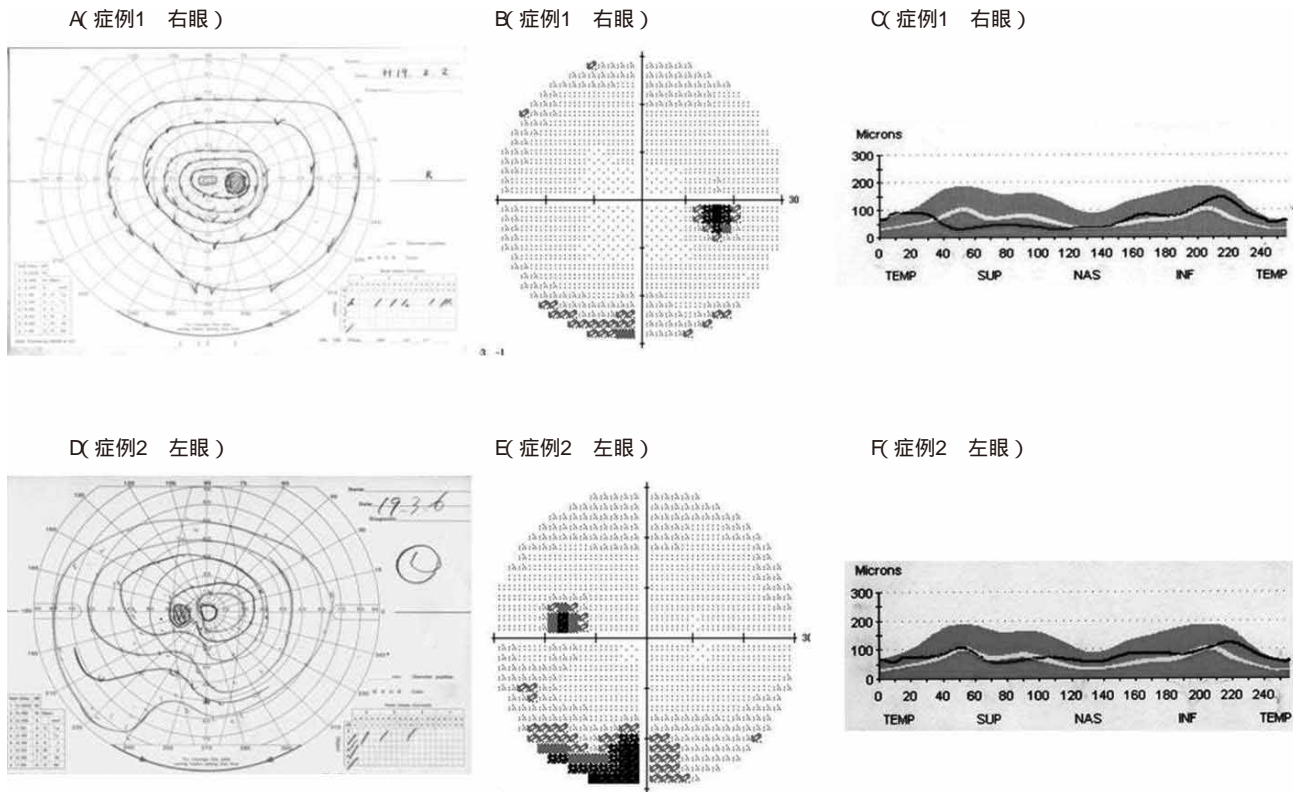


図 2 症例 1 と 2 の視野検査および OCT 所見。

症例 1：Goldmann 視野検査では下鼻側のインプターの沈下(A)，Humphrey 視野検査では下方の感度低下を認め(B)，optical coherence tomography(OCT)では上方から鼻側の retinal nerve fiber layer(RNFL)の非薄化を認めた(C)。

症例 2：Goldmann 視野検査では下耳側にインプターの沈下(D)，Humphrey 視野検査では下方の感度低下を認め(E)，OCT では上方の RNFL の非薄化を認めた(F)。

は、これらの所見を認める視神経乳頭を“Topless Disc”と呼ぶよう提唱した。Yamamotoら⁷⁾は SSOH の日本人有病率は 0.3% と報告、また岡野ら⁸⁾は 20 歳前後での SSOH 推定有病率は 4.3% と報告しており、決してまれな疾患ではないといえる。また、視神経鼻側低形成は 1981 年に Buchanan と Hoyt⁹⁾が視神経低形成の 1 つとして報告し、その特徴として ① 視神経小乳頭、② 鼻側視神経乳頭の蒼白または乳頭辺縁の不整、③ Mariotte 盲点から連なる楔形耳側視野欠損を挙げている。これらの報告以来、視神経低形成の症例報告は多数あるが、そのうち家族内発生について報告しているものは少なく、また家族内発生について報告しているものでも 2 家系についての報告や、その病像が多様であるものについての報告は我々が知る限りではない。今回我々は、家系調査を行い、家族内発生と考えられた SSOH を含む視神経低形成 2 家系 5 例 8 眼を経験し、視野検査および optical coherence tomography (以下 OCT) による検討を行ったので報告する。

II 症 例

症例 1(家系 1)：31 歳，女性

初診：2006 年 11 月 22 日。

診断：右：SSOH。

主訴：緑内障精査希望，妹が当科通院中。

既往歴：特になし。

家族歴：父親が 2 型糖尿病で治療中。

現病歴：中学生のときからコンタクトレンズを使用しており、定期的に近医へ通院していた。2002 年に近医で緑内障と診断され、マレイン酸チモロール(チモプトール XE[®])を点眼していた。妹が当科通院中であり、緑内障についての精査を希望し当科を受診した。

初診時所見：視力は右 0.01(1.2×S-11.0 D\ominuscyl-0.50 D Ax170°)，左 0.01(1.0×S-10.0 D\ominuscyl-2.0 D Ax165°)で眼圧は右 15 mmHg，左 15 mmHg であった。前眼部には特記すべき異常を認めなかった。右眼視神経は網膜中心動脈の上方偏位を認め、また上方から鼻側にかけて網膜神経線維層欠損(nerve fiber layer defect：NFLD)を認めた(図 1 A)。若倉ら¹⁰⁾の提唱した乳頭径を横径と縦径の平均として測定する distance between the

centers of the disc and the macula/disc diameter (以下 DM/DD 比) は 2.69 と正常範囲内であった。Goldmann 視野検査では下鼻側を中心に軽度のイソプターの沈下を認め(図 2 A), Humphrey 視野検査では右下方視野に感度の低下を認めた(図 2 B)。OCT では上方から鼻側にかけて網膜神経線維層 (retinal nerve fiber layer : RNFL) の菲薄化を認めた(図 2 C)。



図 3 症例 3 の左眼の眼底写真。
アーケード下方血管に走行異常を認めた(△)。

症例 2(家系 1) : 26 歳, 女性, 症例 1 の妹

初診 : 2006 年 11 月 10 日。

診断 : 左 : SSOH,

主訴 : 緑内障精査希望。

既往歴 : 特になし。

家族歴 : 父親が 2 型糖尿病で治療中。

現病歴 : コンタクトレンズを作製するために近医を受診した際に, 視神経乳頭陥凹を指摘され, 精査を希望し当科を受診した。

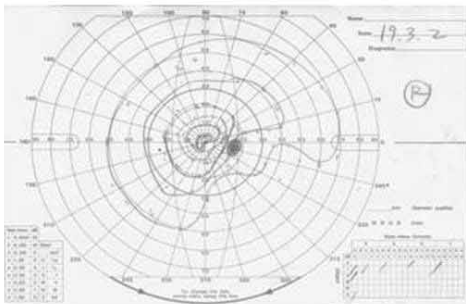
初診時所見 : 視力は右 0.08 (1.0×S-6.0 D\ominuscyl-2.25 D Ax180°), 左 0.1 (1.0×S-3.5 D\ominuscyl-2.5 D Ax180°) で眼圧は右 12 mmHg, 左 12 mmHg であった。前眼部には特記すべき異常を認めなかった。左眼視神経は乳頭上半の蒼白化, 網膜中心動脈の上方偏位を認め, また上方に NFLD を認めた(図 1 B)。DM/DD 比は 2.76 と正常範囲内であった。Goldmann 視野検査では下耳側を中心にイソプターの沈下を認め(図 2 D), Humphrey 視野検査では下方視野に感度の低下を認めた(図 2 E)。OCT では上方に RNFL の菲薄化を認めた(図 2 F)。

症例 3(家系 2) : 43 歳, 女性

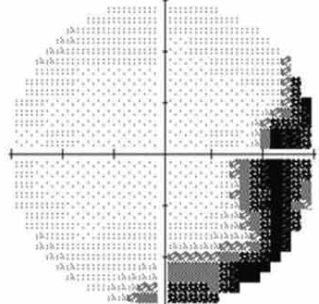
初診 : 2007 年 2 月 6 日。

診断 : 右 : SSOH, 左 : 広範囲な視神経低形成。

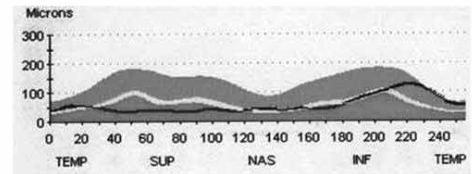
A(症例 3 右眼)



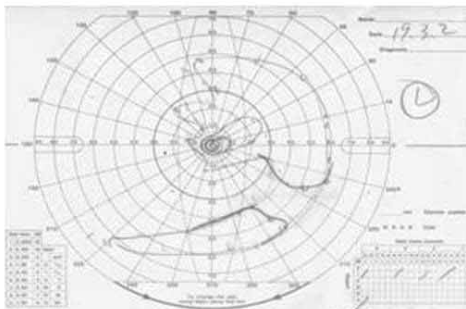
B(症例 3 右眼)



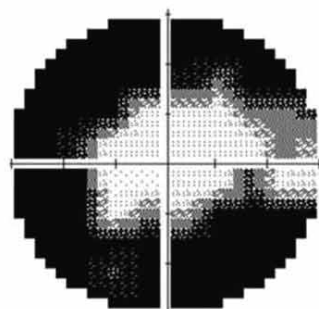
C(症例 3 右眼)



D(症例 3 左眼)



E(症例 3 左眼)



F(症例 3 左眼)

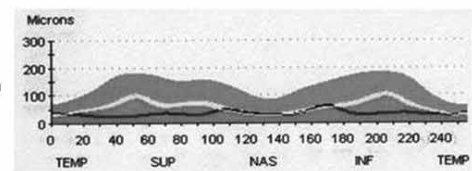


図 4 症例 3 の視野検査および OCT 所見。

症例 3 : 右眼 Goldmann 視野検査, Humphrey 視野検査では下耳側を中心に視野欠損を認め(A, B), OCT では上耳側から下鼻側にかけて RNFL の菲薄化を認めた(C)。左眼 Goldmann 視野検査, Humphrey 視野検査では下耳側を中心に広範囲な視野欠損を認め(D, E), OCT では耳側を除いて RNFL の菲薄化を認めた(F)。

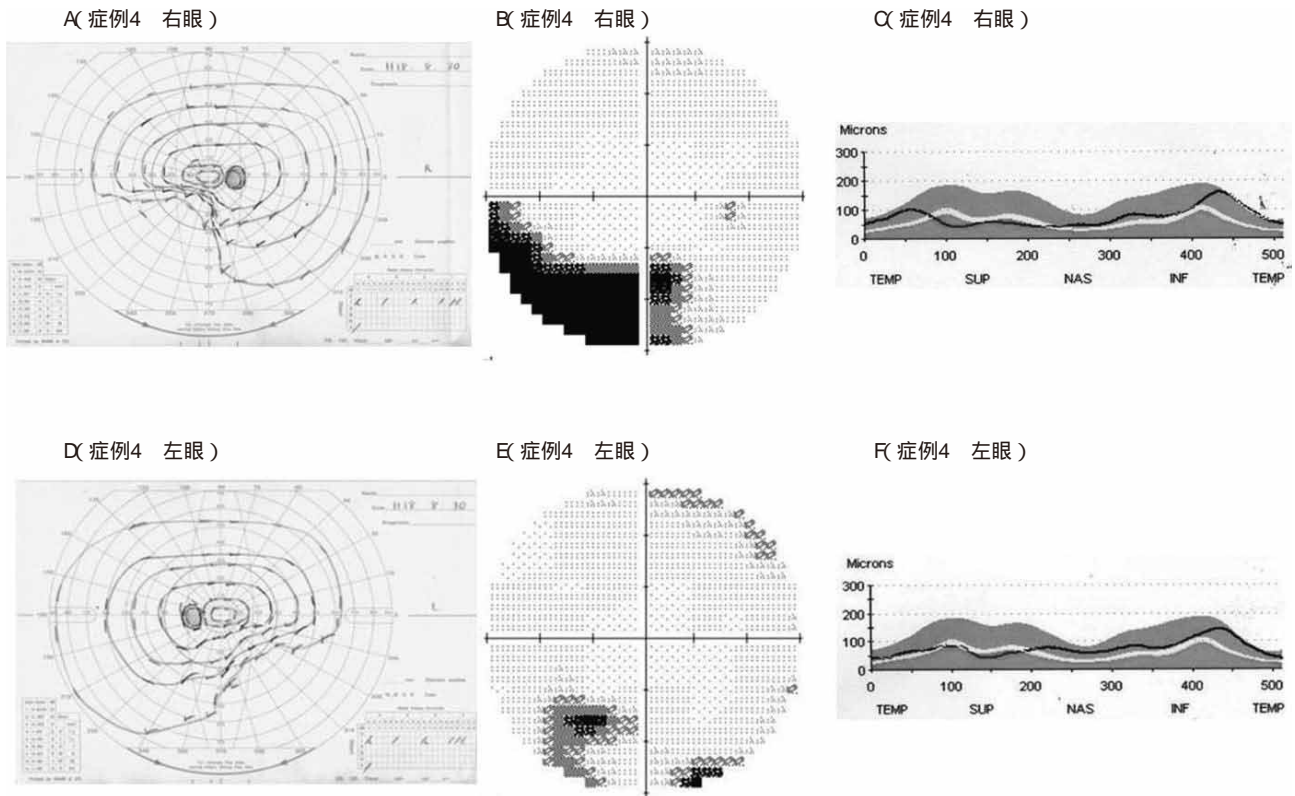


図 5 症例 4 の視野検査および OCT 所見。

症例 4 : Goldmann 視野検査では両眼下鼻側を中心に視野欠損を認め(A, D), Humphrey 視野検査では右眼は下鼻側を中心に(B), 左眼は下方に視野欠損を認めた(E)。OCT では両眼上方に RNFL の菲薄化を認めた(C, F)。

主訴：緑内障精査希望。

既往歴：特になし。

家族歴：父親が 2 型糖尿病で治療中。

現病歴：他院にて緑内障点眼治療を受けていたが、緑内障についての精査を希望され当科を受診した。

初診時所見：視力は右 0.08(1.5×S-4.25 D), 左 0.1(1.0×S-2.0 D\ominuscyl-3.0 D Ax20°) で眼圧は右 13 mmHg, 左 12 mmHg であった。前眼部には特記すべき異常を認めなかった。右眼視神経乳頭は網膜中心動脈の上方偏位, 視神経上耳側から下鼻側に乳頭周囲ハローを認め, また上耳側から下鼻側にかけて NFLD を認めた(図 1 C)。左眼視神経乳頭には double ring sign を認め, またアーケード下方血管には走行異常があり(図 3), 上耳側から鼻側, 下耳側にかけて NFLD を認めた(図 1 D)。DM/DD 比は右眼が 2.77 で正常範囲内, 左眼が 4.10 と小乳頭であった。Goldmann 視野検査では右眼は下耳側を中心に約 120° の視野欠損(図 4 A), 左眼は下耳側を中心に約 240° の視野欠損を認め(図 4 D), Humphrey 視野検査では右眼は耳側から下方に視野欠損(図 4 B), 左眼は耳側以外に視野欠損を認めた(図 4 E)。OCT では右眼は上耳側から下鼻側に RNFL の菲薄化を認め(図 4 C), 左眼は耳側以外に RNFL の菲薄化を認めた(図 4 F)。

症例 4(家系 2) : 15 歳, 男性, 症例 3 の子

初診：2002 年 2 月 27 日。

診断：両：SSOH。

主訴：左眼霧視。

既往歴：特になし。

家族歴：祖父が 2 型糖尿病で治療中。

現病歴：ドッジボールをしていたところ, ボールが左眼にあたり, その後から左眼霧視を自覚したため当科を受診した。

初診時所見：視力は右 0.9(1.2×S-0.25 D), 左 0.5(1.2×S-0.75 D) で眼圧は右 16 mmHg, 左 14 mmHg であった。前眼部には特記すべき異常を認めなかった。両眼に網膜中心動脈の上方偏位, 上方に NFLD, 乳頭上半の蒼白化, 乳頭上方の周囲ハローを認めた(図 1 E, F)。DM/DD 比は右眼が 2.52, 左眼が 2.60 と正常範囲内であった。Goldmann 視野検査では両眼下鼻側を中心に約 90° の視野欠損を認め(図 5 A, D), Humphrey 視野検査では右眼は下鼻側, 左眼は下方に感度の低下を認めた(図 5 B, E)。OCT では両眼上方に RNFL の菲薄化を認めた(図 5 C, F)。

症例 5(家系 2) : 45 歳, 男性, 症例 3 の兄

初診：2003 年 1 月 28 日。

診断：両：視神経鼻側低形成。

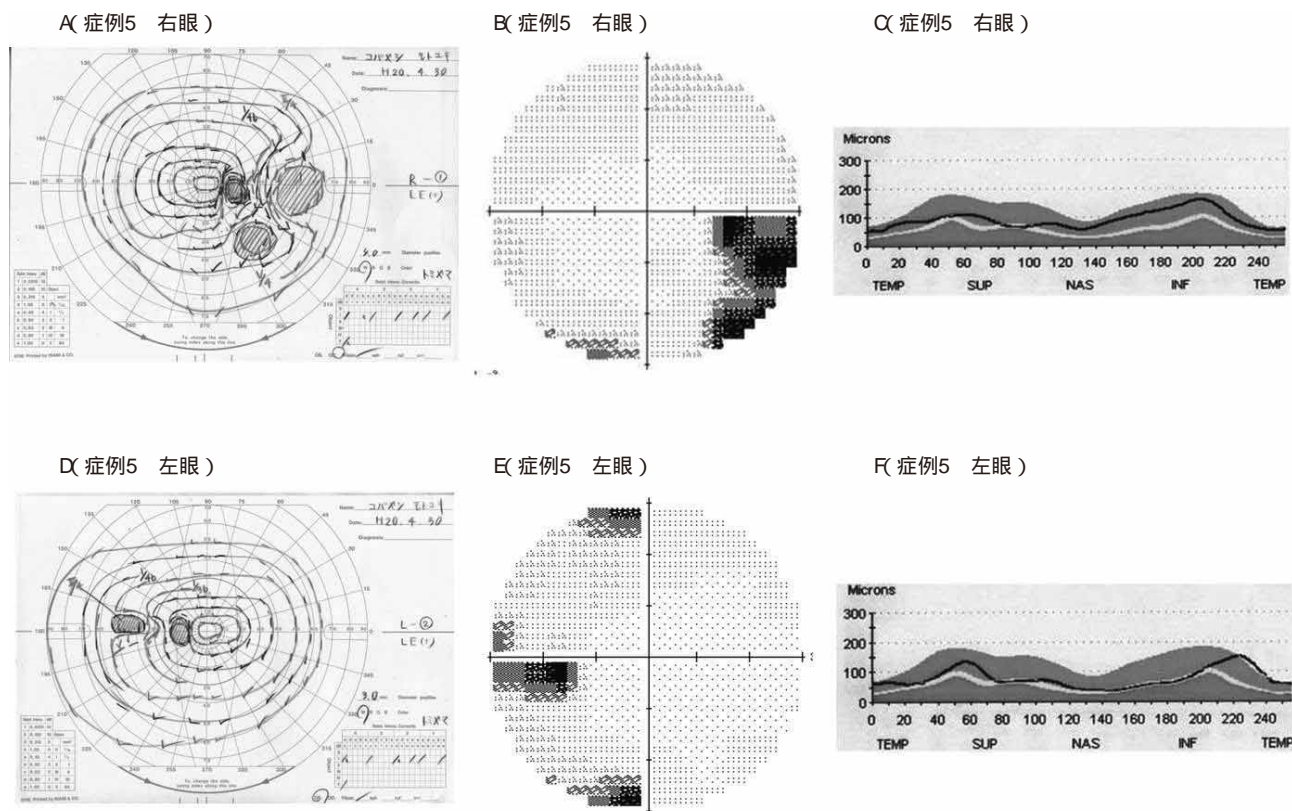


図 6 症例 5 の視野検査および OCT 所見。

症例 5：右眼 Goldmann 視野検査，Humphrey 視野検査では耳側に視野欠損を認め (A, B)，OCT では上鼻側に RNFL の軽度菲薄化を認めた (C)。左眼 Goldmann 視野検査では耳側に視野欠損，下方に感度の低下を認め (D)，Humphrey 視野検査では上方，耳側，下方に感度の低下を認め (E)，OCT では上鼻側から下鼻側に軽度の RNFL の菲薄化を認めた (F)。

主訴：緑内障精査希望。

既往歴：特になし。

家族歴：父が 2 型糖尿病で治療中。

現病歴：人間ドックで緑内障が疑われ，精査を希望し当科を受診した。

初診時所見：視力は右 0.9 (1.2×S-0.25 D)，左 0.5 (1.2×S-0.75 D) で眼圧は右 18 mmHg，左 20 mmHg であった。前眼部には特記すべき異常を認めなかった。両眼視神経乳頭鼻側辺縁の不整を認め，右眼では乳頭辺縁部が薄く，鼻側に周囲ハローを認めた。右眼上鼻側，左眼鼻側には NFLD を認め，両眼網膜中心動脈の上方偏位を認めた (図 1 G, H)。DM/DD 比は右眼が 2.23，左眼が 2.58 とやや左右差を認めるものの正常範囲内であった。Goldmann 視野検査では右眼は耳側から耳下側に約 75° の視野欠損 (図 6 A)，左眼は耳側に約 15° の視野欠損，下方にも感度の低下を認め (図 6 D)，Humphrey 視野検査では右眼は耳側から耳下側 (図 6 B)，左眼は上方，耳側，下方に感度の低下を認めた (図 6 E)。OCT では右眼は上鼻側に RNFL の軽度菲薄化を認め (図 6 C)，左眼は上鼻側から下鼻側かけて RNFL の菲薄化を認めた (図 6 F)。

III 考 按

SSOH は Petersen ら¹⁾によって 1977 年に報告されて以来，その報告については数多くある。Petersen ら¹⁾は，SSOH は 1 型糖尿病の母親から生まれた子供に発症すると報告し，Kim ら⁶⁾は母親が 1 型糖尿病であった SSOH 10 人について報告しており，また Landau ら¹¹⁾は母親が 1 型糖尿病であった子供 34 人について，そのうち 3 人 (8.8%，片眼 1 人，両眼 2 人) に SSOH を認めたという報告をしているが，その一方で Hashimoto ら¹²⁾や Unoki ら¹³⁾は母親の 1 型糖尿病とは関連のない症例を報告するなど，母親が 1 型糖尿病であることと，その子供が SSOH であることとの関連性については否定的な意見もある。今回示した SSOH 症例では，父親もしくは祖父が 2 型糖尿病で治療中ではあったが，母親の 1 型糖尿病との関連は認めなかった。

視神経乳頭所見に関して，今回示した症例の所見を表 1 に示すが，過去の報告によると 4 つの特徴的視神経乳頭所見のうち，認められることが多いのは ① 網膜中心動脈の上方偏位，② 上方の網膜神経線維層欠損の 2 所見であるが，このうち網膜中心動脈の上方偏位に関しては橋本ら¹⁴⁾がその論文の中で，網膜中心動脈乳頭入口部

表 1 各症例の視神経乳頭所見

	CRA の 上方偏位	NFLD	乳頭上半の 蒼白化	乳頭上方の 周囲ハロー	(b/a)	DM/DD 比
症例 1	右 +	+	-	-	0.73	2.69
症例 2	左 +	+	+	-	0.67	2.76
症例 3	右 +	+	-	+	0.75	2.77
	左 -	+	-	-	1.06	4.10
症例 4	右 +	+	+	+	0.80	2.52
	左 +	+	+	+	0.75	2.60
症例 5	右 +	+	+	+	0.67	2.23
	左 +	+	-	-	0.79	2.58

CRA：網膜中心動脈，NFLD：網膜神経線維層欠損，(b/a)：網膜中心動脈乳頭入口部から乳頭上方辺縁までの距離(b)/網膜中心動脈乳頭入口部から乳頭下方辺縁までの距離(a)の比，DM/DD 比：distance between the centers of the disc and the macula/disc diameter.

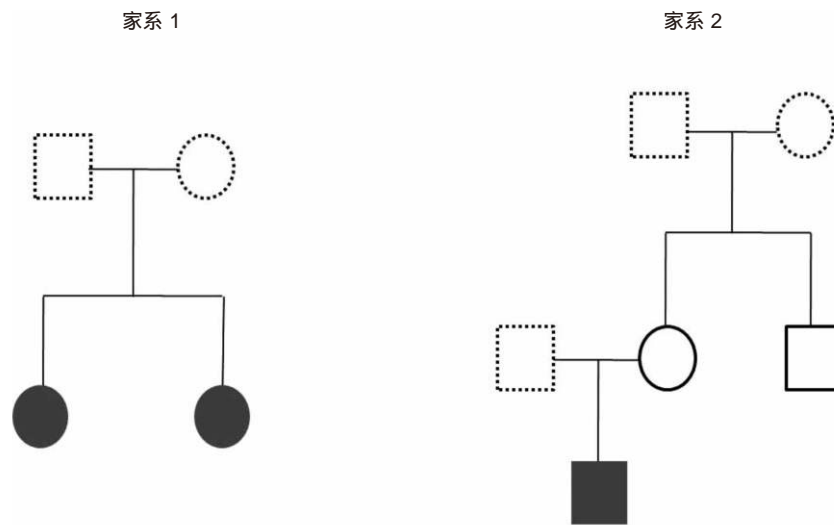


図 7 今回示した 2 家系の家系図。

□：男性(精査未施行)，■：superior segmental optic hypoplasia (SSOH) 男性，□：両視神経鼻側低形成男性，○：女性(精査未施行)，●：SSOH 女性，○：広範囲な視神経低形成 & SSOH 女性。

から乳頭上方辺縁までの距離(b)/網膜中心動脈乳頭入口部から乳頭下方辺縁までの距離(a)の比(b/a)を測定し、それを正常例と比較した結果、(b/a)が0.85以下の場合にはSSOHを強く疑うと報告している。事実、表1のように、我々が今回示した症例のうちSSOHと診断したものはすべて(b/a)が0.85以下であった。

視神経鼻側低形成に関しては、その報告はそれほど多くはない。Buchananら⁹⁾は視神経鼻側低形成の特徴として①視神経小乳頭、②鼻側視神経乳頭の蒼白または乳頭辺縁の不整、③Mariotte盲点から連なる楔形耳側視野欠損を挙げており、症例5では両眼の②鼻側視神経乳頭の蒼白または乳頭辺縁の不整があてはまるのみだが、RNFL非薄化の部位や視野検査の結果から両眼視神経鼻側低形成と診断した。

視神経低形成の診断におけるOCTの有用性については、Unokiら¹³⁾や松本ら¹⁵⁾が報告しているようにOCTによるRNFL thicknessの測定は客観的、定量的に

RNFLについて評価でき、今回示した症例においても眼底写真で認められるNFLDに一致するRNFLの非薄化をOCTで認めたため、OCTはその診断には非常に有用なツールと思われた。

今回示した症例のうち、症例1と症例3は前医で緑内障と診断され点眼加療を受けていた。SSOHと下方視野障害を呈する緑内障や虚血性視神経症などの視神経症は、症例によっては鑑別が困難な場合がある。その際は橋本ら¹⁴⁾が示したような基準(b/a)を参考にした4つの所見についての視神経乳頭の注意深い観察やOCTによるRNFL thicknessの評価、そして長期経過を追い、視野欠損の進行を認めないことを確認することによって鑑別ができると考えた。

家族内発生に関しては、Unokiら¹³⁾がその論文の中で母子例に関して報告しており、またBrodskyら¹⁶⁾が一卵性双生児例に関して報告しているが、我々が知る限りでは今回のように同一家系内でもその病像が家系2のよ

うに多様なものに関しては報告がない。今回示した 2 家系 5 例 8 眼についての家系図は図 7 に示すとおりであるが、それらは視神経、眼底所見においては double ring sign や血管の走行異常を示すような広範囲の視神経低形成から一見正常に近いものもあり、また視野所見では SSOH に典型的といえるような下方視野障害を示すものもあれば、耳側に視野欠損を認めるもの、非常に広範囲に欠損を認めるものまでさまざまであった。前述したとおり、視力が良好で部分的な視神経低形成の報告は Petersen¹⁾の報告以来多数あり、現在では SSOH や視神経鼻側低形成、広範囲な視神経低形成がそれぞれ独立した疾患のように扱われていることがある。しかし、1978 年に Frisen ら²⁾は spectrum of optic nerve hypoplasia としてさまざまな重篤性を有する視神経低形成を一連の clinical entity として提唱し、また難波ら⁵⁾は 1987 年に sectorial hypoplasia of optic nerve としてそれらの疾患をまとめることができると報告しており、我々は SSOH についての家系調査から、さまざまな病像が同一家系内ばかりか同一人物の左右眼でも認められるため、SSOH、視神経鼻側低形成、広範囲な視神経低形成などの先天性視神経形成異常は、それぞれが独立した病態ではなく、Frisen ら²⁾や難波ら⁵⁾が示したように同一スペクトル上の疾患であると追認できた。そして SSOH は sectorial hypoplasia of optic nerve としてまとめられる視神経低形成の、最も高頻度に見られる一亜型であると考えられた。

文 献

- 1) Petersen RA, Walton DS : Optic nerve hypoplasia with good visual acuity and visual field defects : a study of children of diabetic mothers. Arch Ophthalmol 95 : 254—258, 1977.
- 2) Frisen L, Holmgaard L : Spectrum of optic nerve hypoplasia. Br J Ophthalmol 62 : 7—15, 1978.
- 3) 文 順永, 立神英宣, 山本 節, 田上勇作, 丸尾亨, 溝上国義, 他 : 視神経低形成症の検討. 眼紀 30 : 629—636, 1979.
- 4) 岡崎茂夫, 宮澤裕之, 関谷善文, 山本 節, 鳥羽幸

- 雄 : 見逃され易い視神経低形成症について. 神眼 4 : 438—443, 1987.
- 5) 難波龍人, 若倉雅登, 白川慎爾, 石川 哲 : 視神経の Sectorial hypoplasia について. 神眼 4 : 444—450, 1987.
 - 6) Kim RY, Hoyt WF, Lessell S, Narahara MH : Superior segmental optic hypoplasia. A sign of maternal diabetes. Arch Ophthalmol 107 : 1312—1315, 1989.
 - 7) Yamamoto T, Sato M, Iwase A : Superior segmental optic hypoplasia found in Tajimi eye health care project participants. Jpn J Ophthalmol 48 : 578—583, 2004.
 - 8) 岡野真弓, 吉弘和展, 内川義和, 沼田公子, 深井小久子, 尾崎峯生 : 20 歳前後における上方視神経低形成の推定有病率. 臨眼 61 : 1221—1225, 2007.
 - 9) Buchanan TA, Hoyt WF : Temporal visual field defects associated with nasal hypoplasia of the optic disc. Br J Ophthalmol 65 : 636—640, 1981.
 - 10) 若倉雅登, 松元 俊, 東 範行, 三木弘彦 : アトラス視神経乳頭のみかた・考え方. 医学書院, 東京, 1996.
 - 11) Landau K, Bajka JD, Kirchsclager BM : Topless optic disks in children of mothers with type 1 diabetes mellitus. Am J Ophthalmol 125 : 605—611, 1998.
 - 12) Hashimoto M, Ohtsuka K, Nakagawa T, Hoyt WF : Topless optic disk syndrome without maternal diabetes mellitus. Am J Ophthalmol 128 : 111—112, 1999.
 - 13) Unoki K, Ohba N, Hoyt WF : Optical coherence tomography of superior segmental optic hypoplasia. Br J Ophthalmol 86 : 910—914, 2002.
 - 14) 橋本雅人, 大塚賢二, 鈴木智子, 中村 靖, 中川喬 : Superior Segmental Optic Hypoplasia における網膜中心動脈の上方偏位. あたらしい眼科 16 : 125—128, 1999.
 - 15) 松本奈緒美, 橋本雅人, 今野伸介, 大塚賢二 : 先天性視神経乳頭鼻側低形成の 3 例. あたらしい眼科 22 : 1009—1012, 2005.
 - 16) Brodsky MC, Schroeder GT, Ford R : Superior segmental optic hypoplasia in identical twins. J Clin Neuroophthalmol 13 : 152—154, 1993.