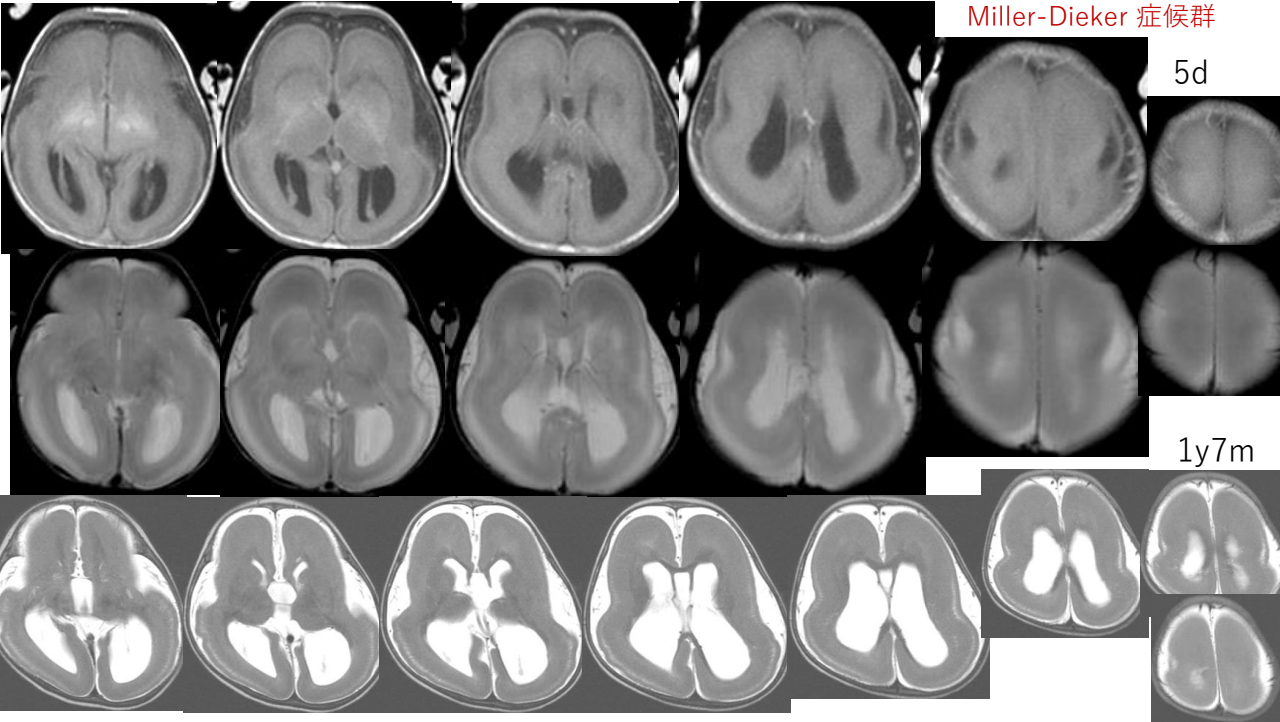
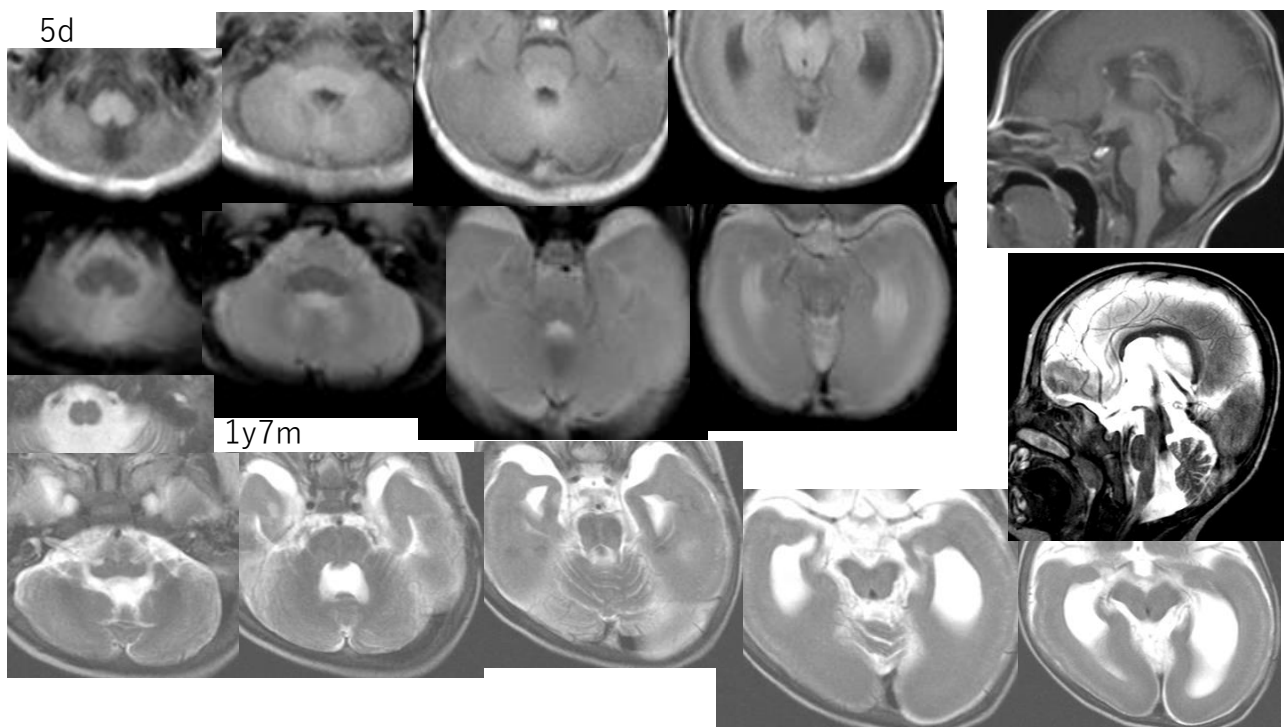




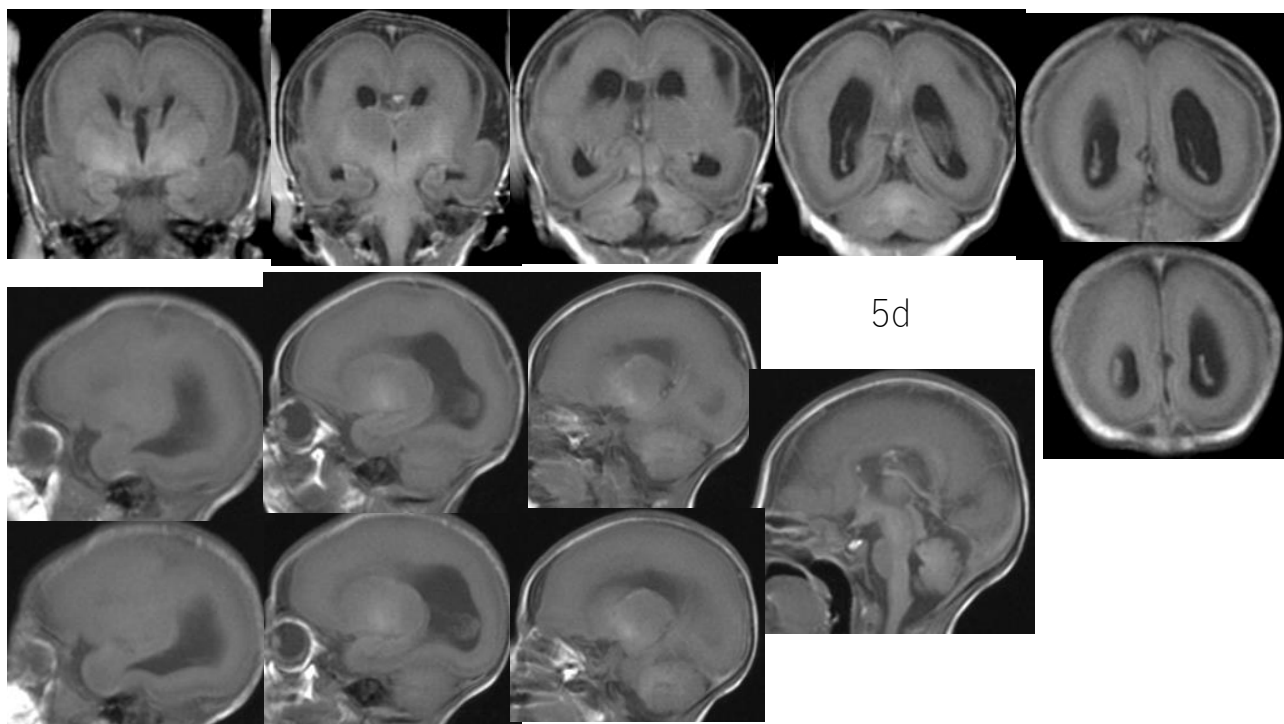
1



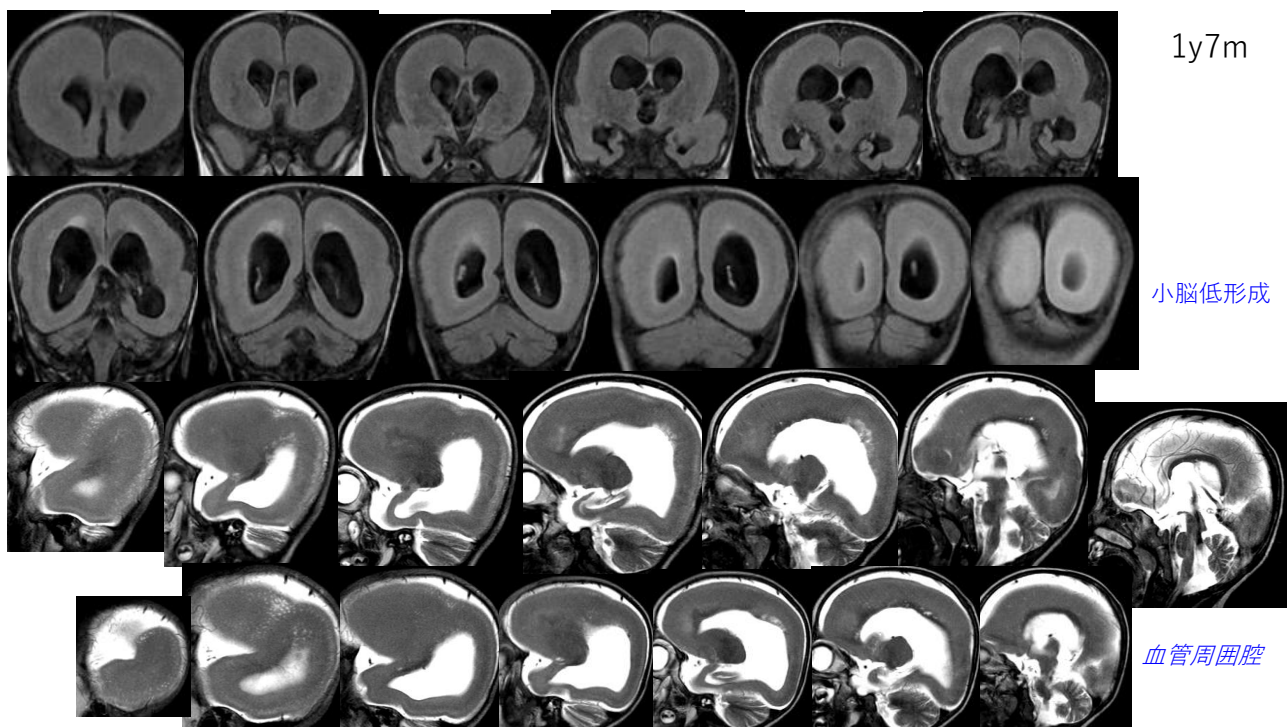
2



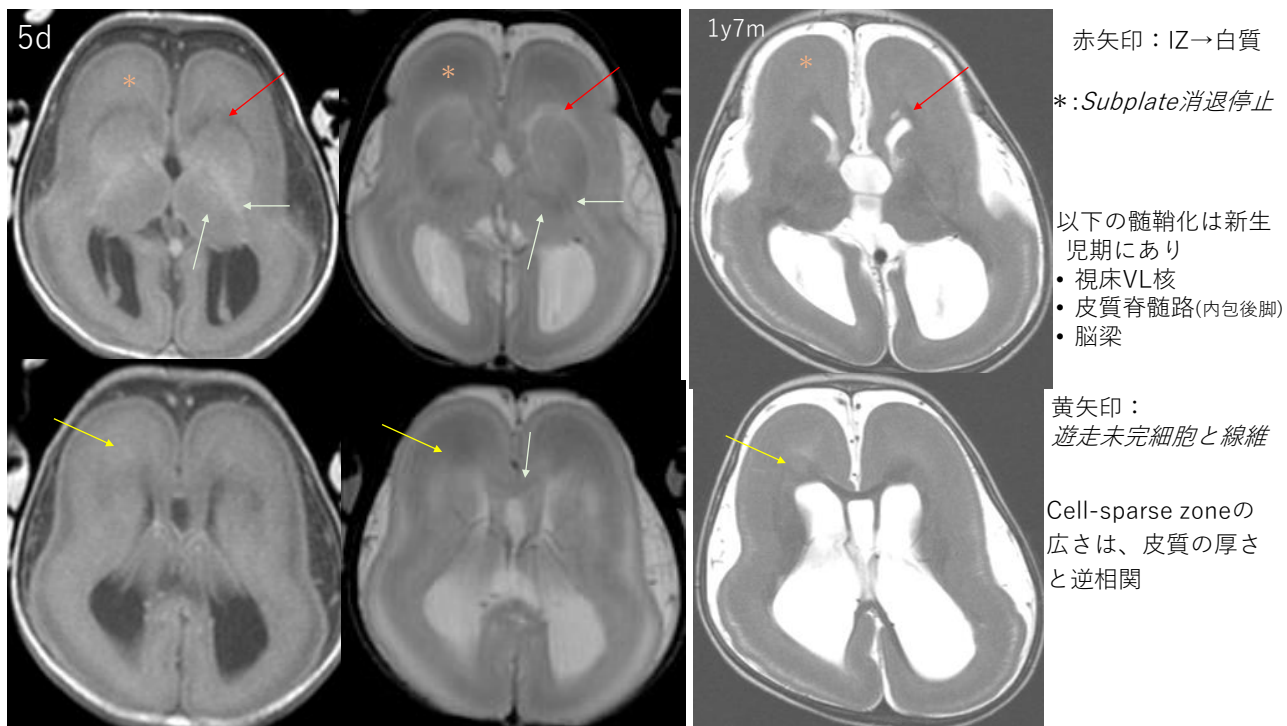
3



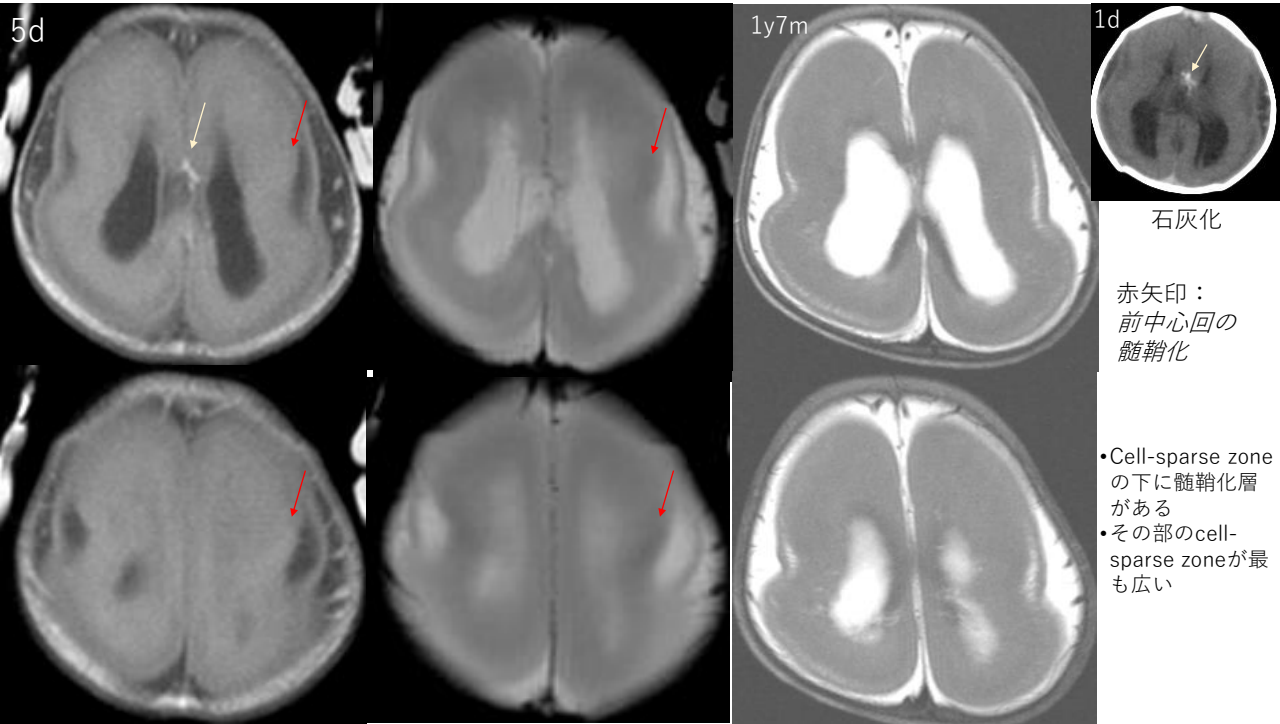
4



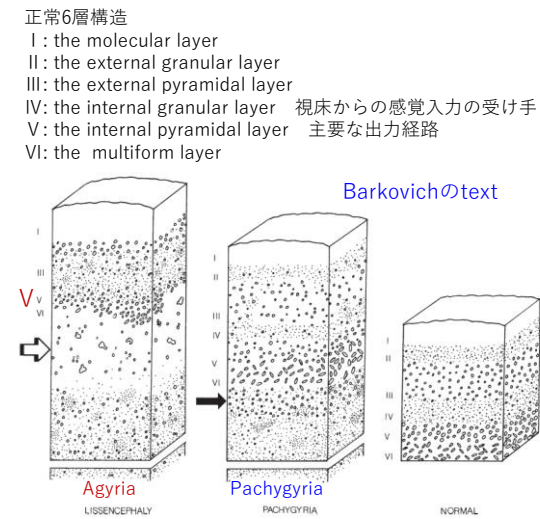
5



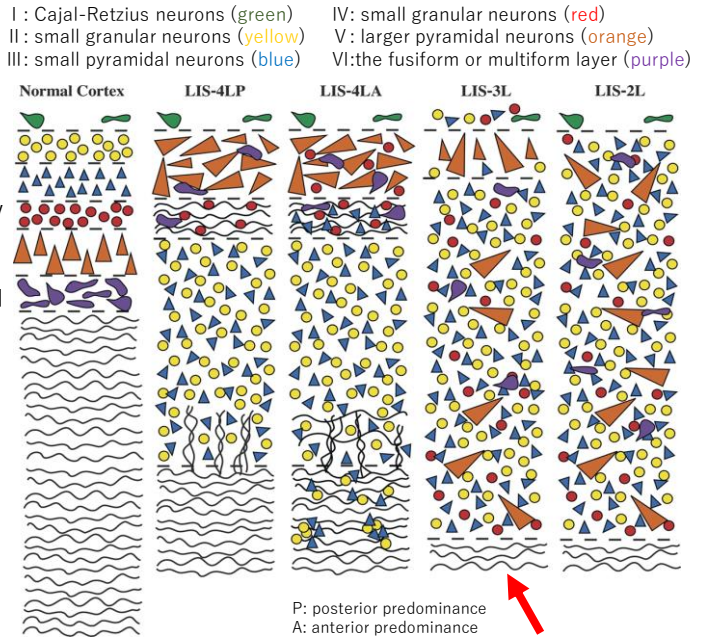
6



7



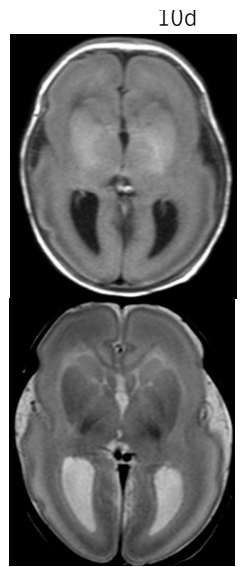
Schematic showing cortical architecture in classic lissencephaly. In complete **lissencephaly (agyria)**, a large cell-sparse zone (*open black arrow*) separates the molecular layer (layer I) and an outer cortical layer (layers III, V, VI in figure) from a thick deeper layer of disorganized neurons. In incomplete **lissencephaly (pachygyria)**, the outer cortical layer is thicker, the cell-sparse zone (*black arrow*) thinner, and the inner cortical layer smaller. ?



Forman MS, Squier W, Dobyns WB, Golden JA. Genotypically defined lissencephalies show distinct pathologies. J Neuropathol Exp Neurol. 2005;64:847-57.

8

Miller-Dieker 症候群



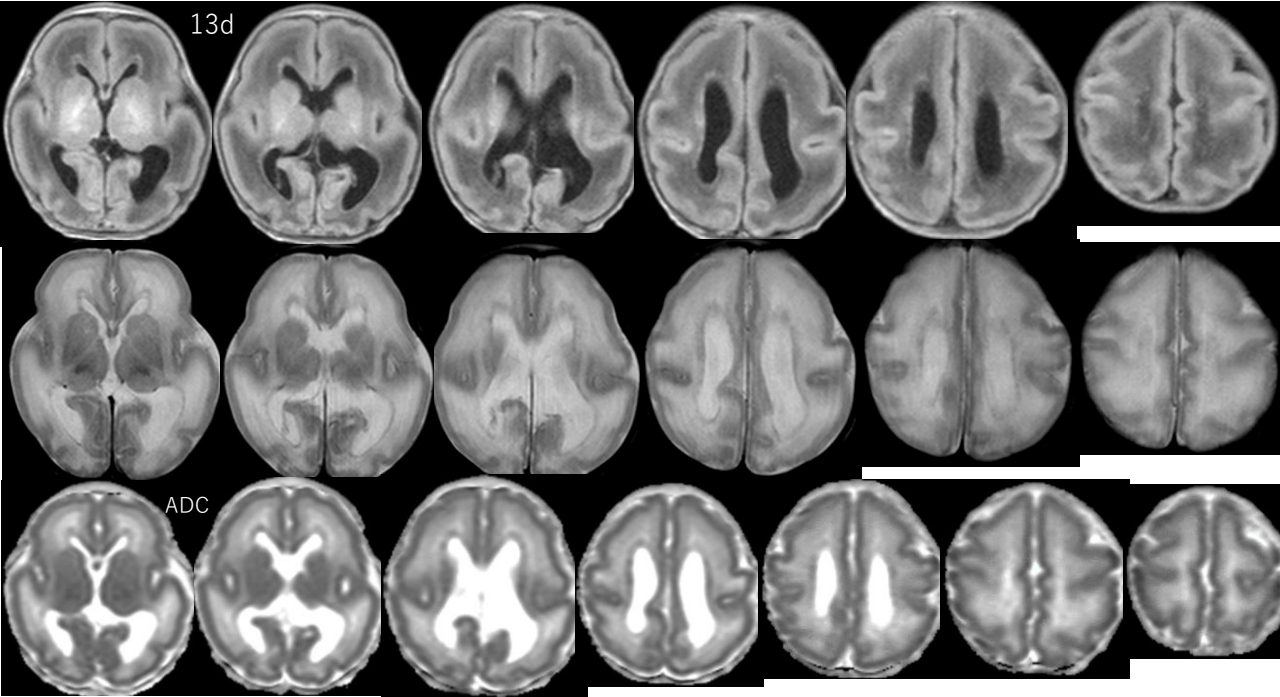
股屈曲過活動 股伸展荷重制限 共収縮制御障害

- 頸部伸展・体幹伸展は変わらず
- 左股伸展は緩み、膝は屈曲する 自然経過

9

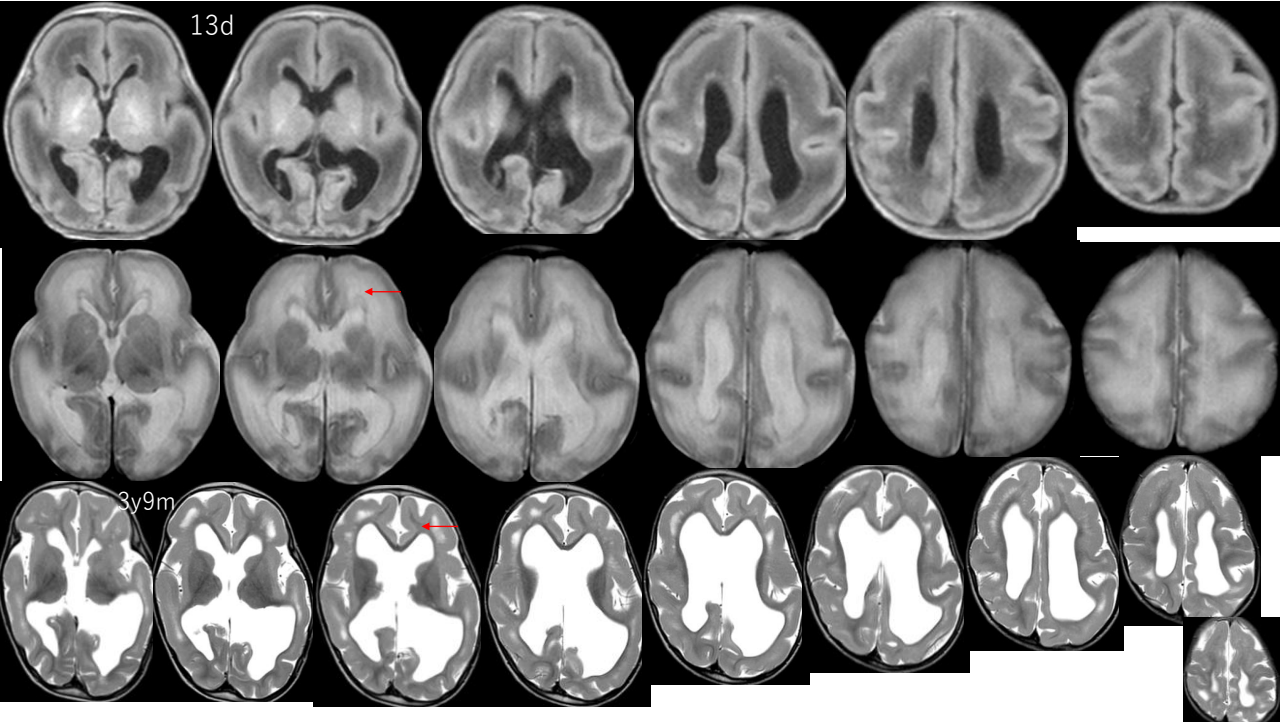


10



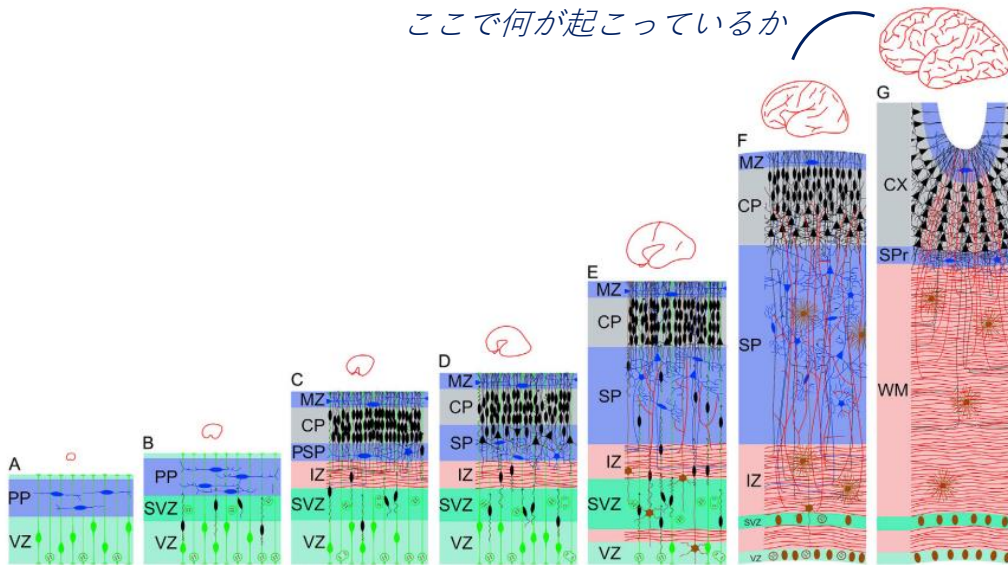
42w, SFD 口唇口蓋裂

11



12

ここで何が起きているか

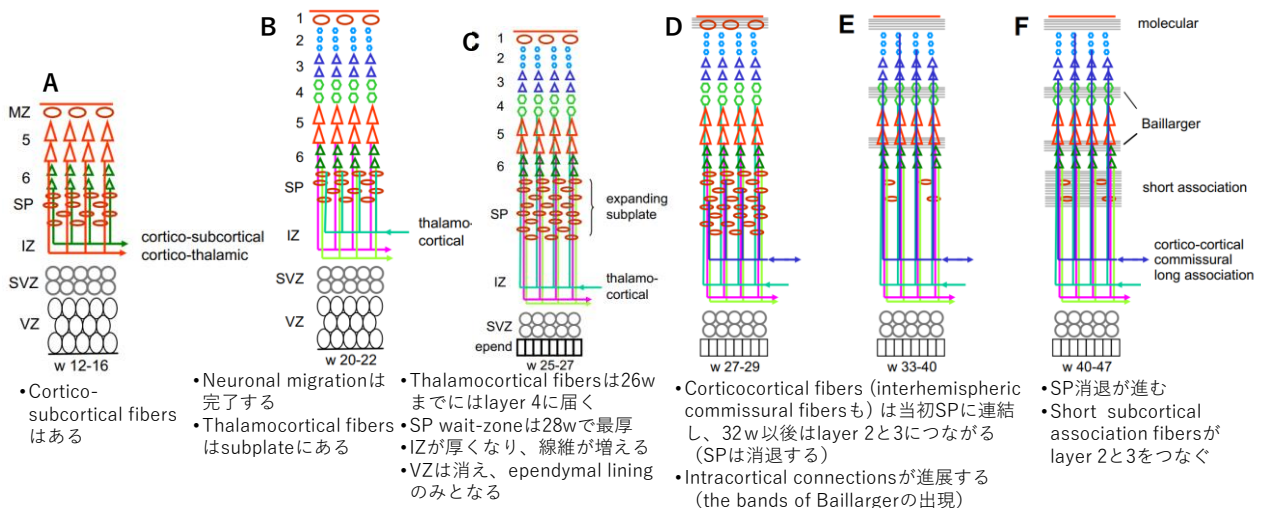


early embryonic (a) to late fetal period (g)

Kostovic I, et al. Neural histology and neurogenesis of the human fetal and infant brain. Neurolmage 2019;188:743-73.

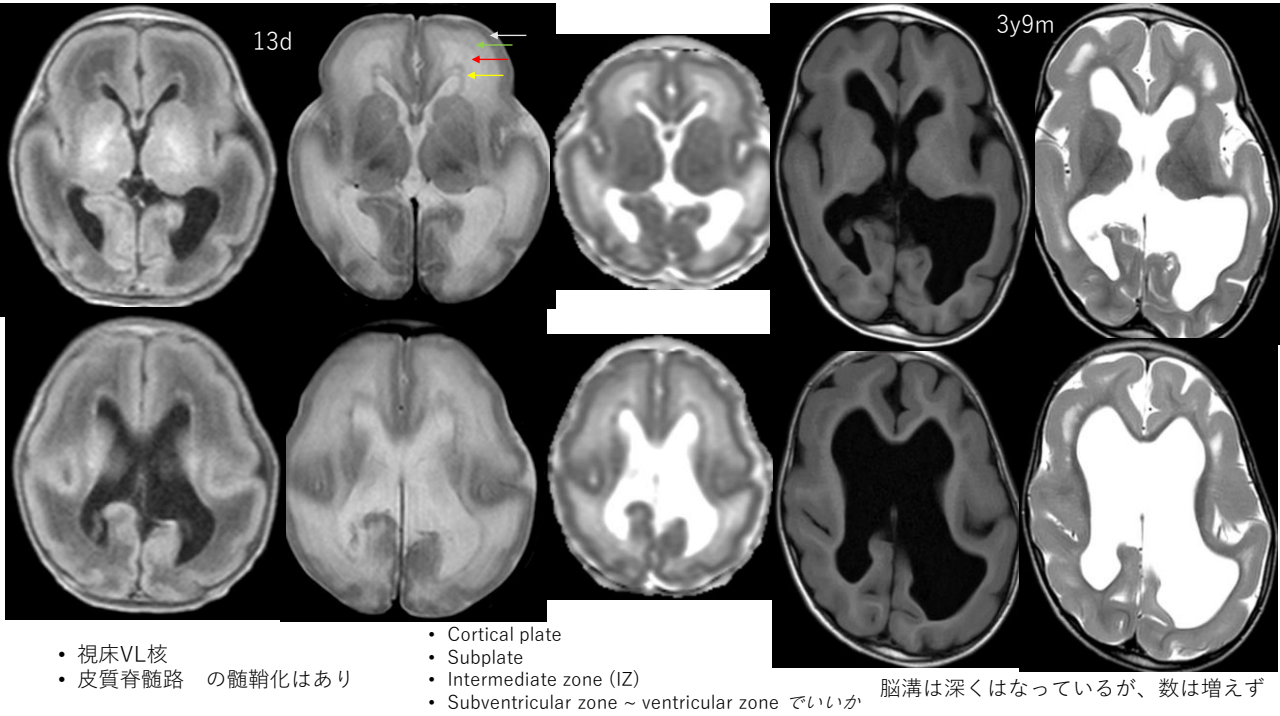
13

Development of the connectivity

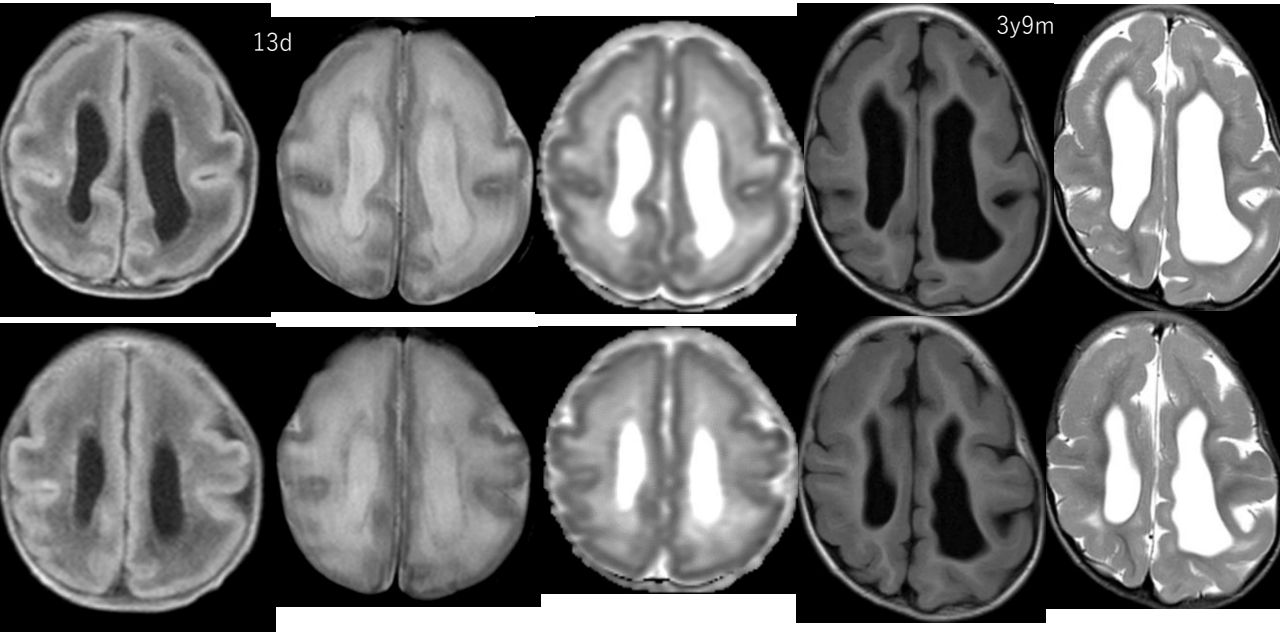


Raybaud C, Widjaja E. Development and dysgenesis of the cerebral cortex: malformations of cortical development. Neuroimaging Clin N Am 2011;21:483-543.

14

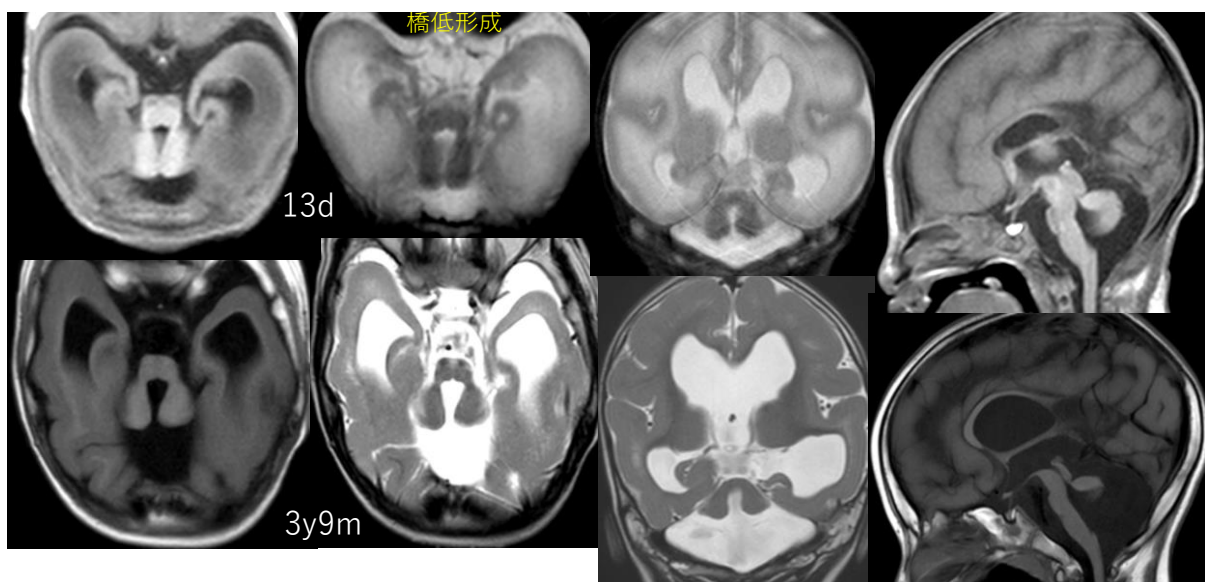


15



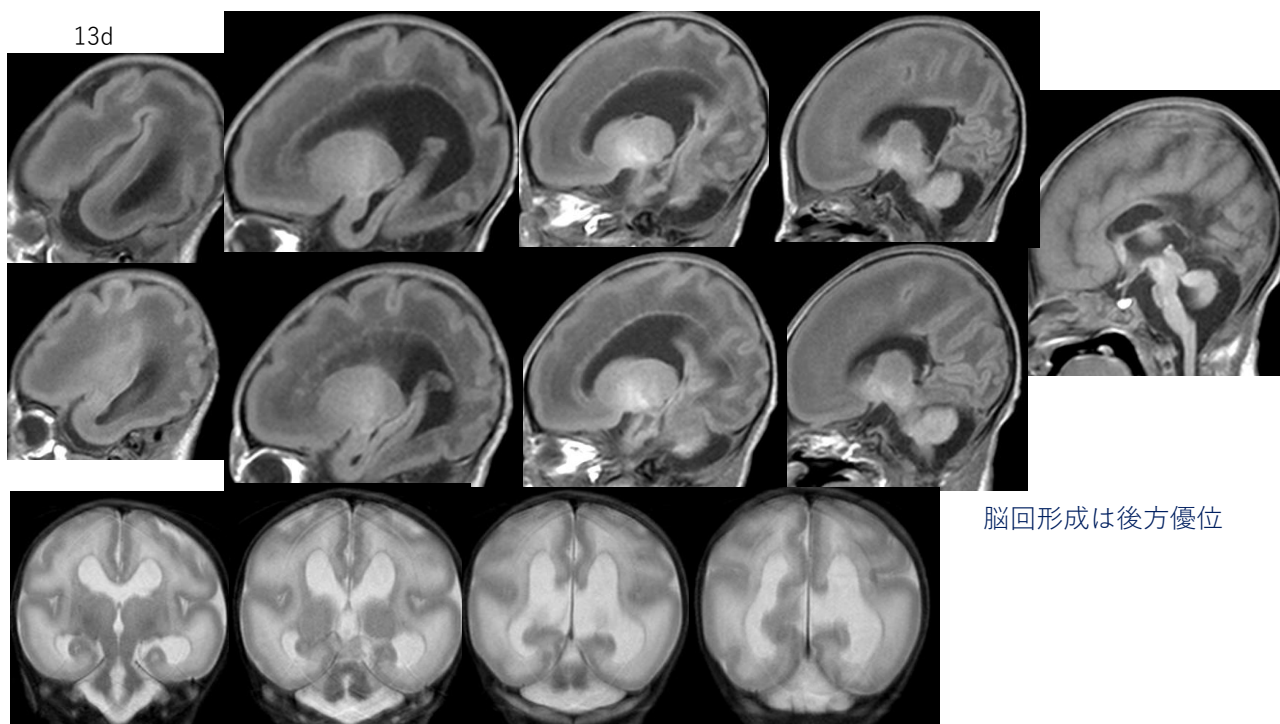
中心溝あたりの脳回は髄鞘化あり

16

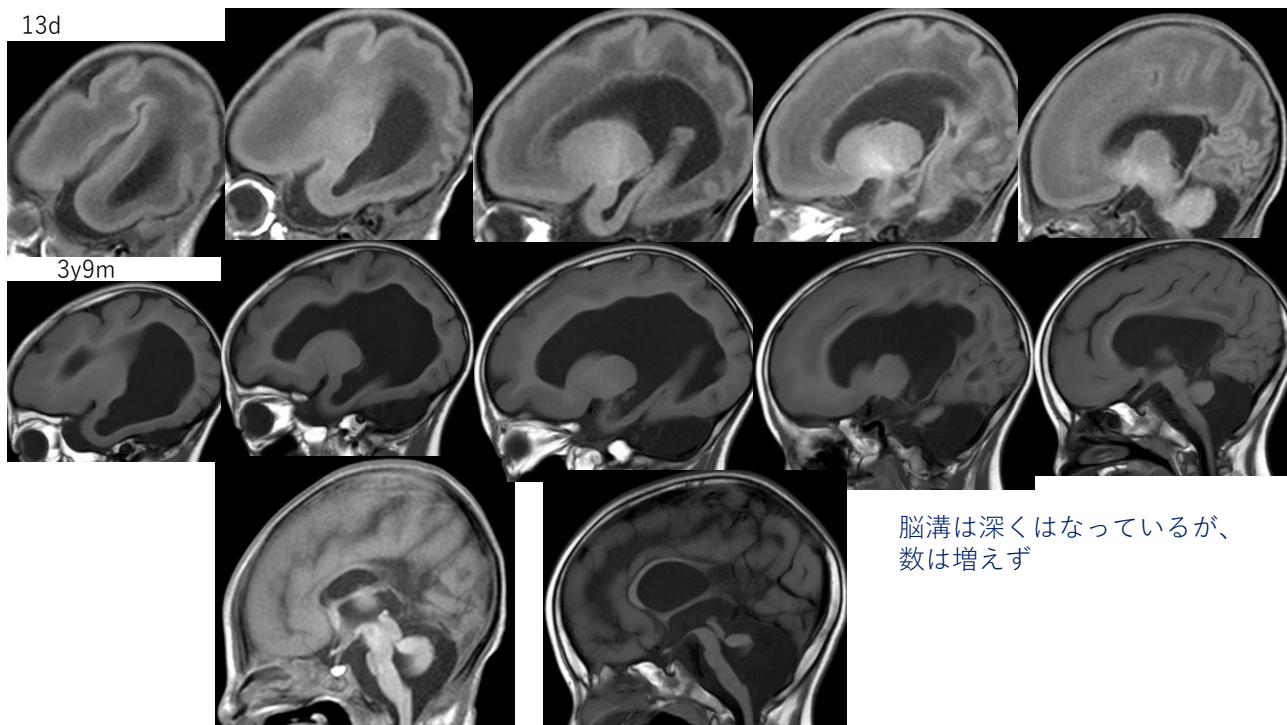


- 中小脳脚→小脳半球 系の無形成
- 虫部無形成
- ✓ 下小脳脚系の過形成

17



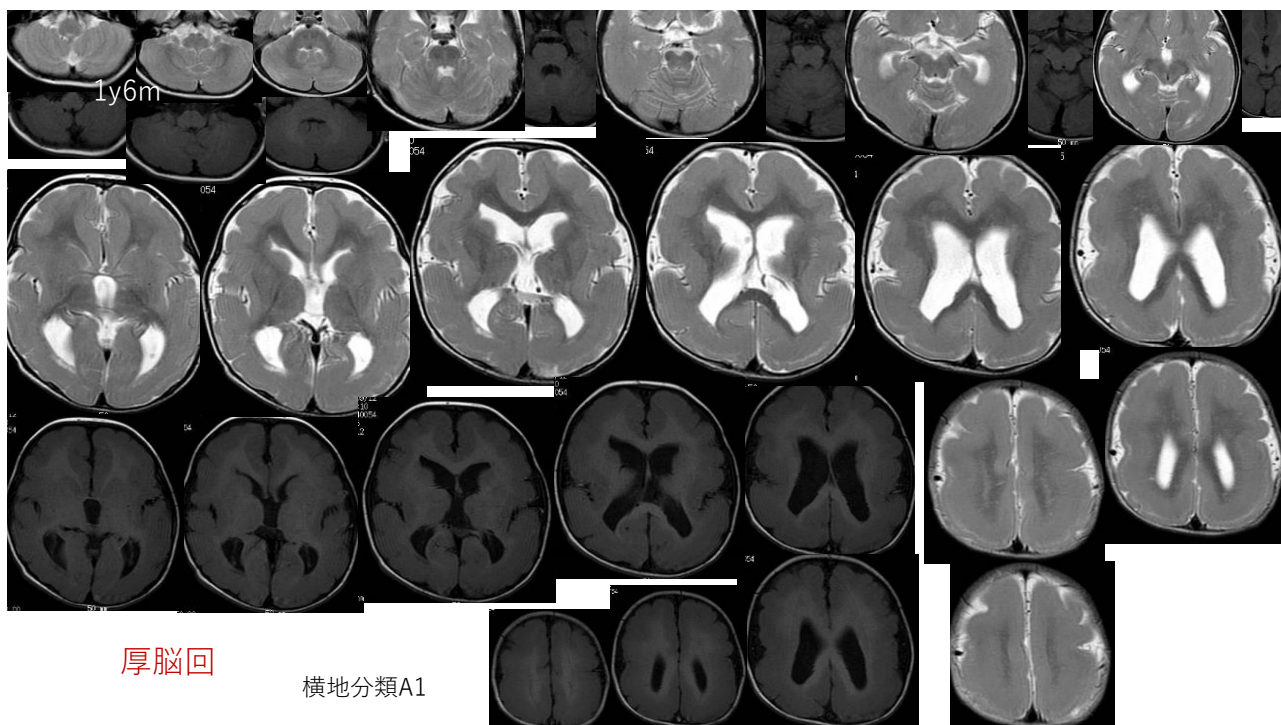
18



19



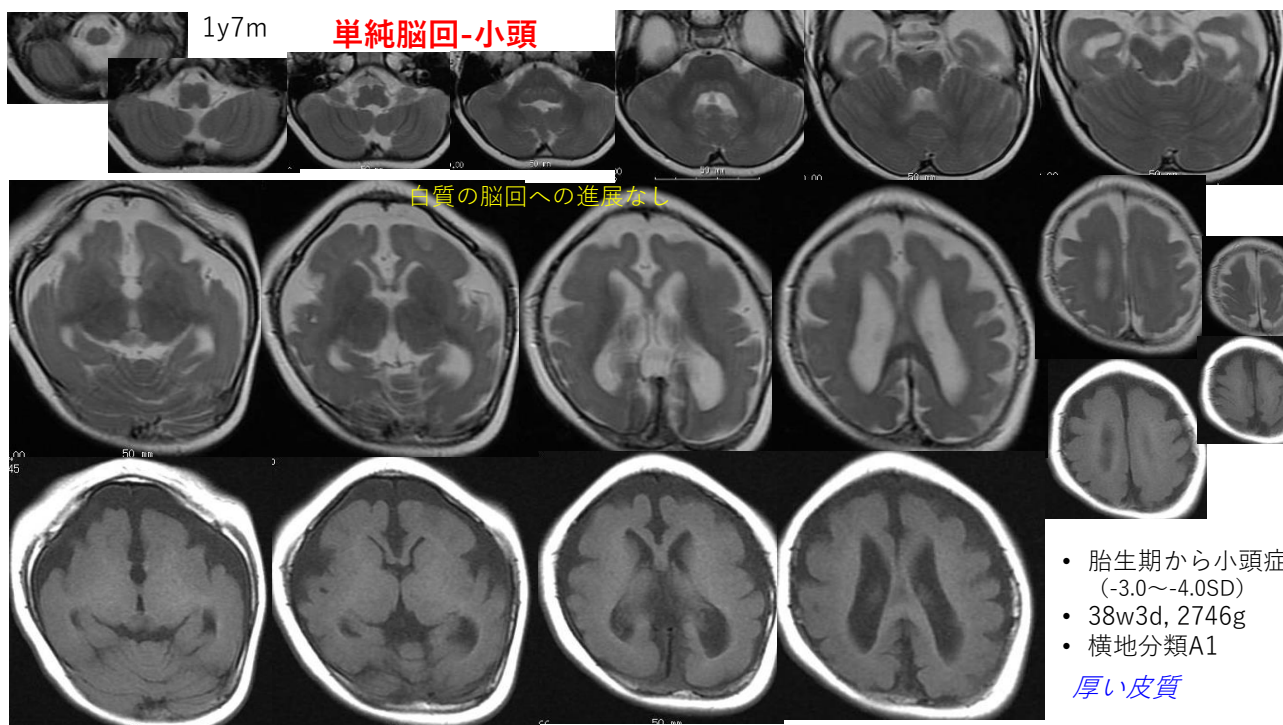
20



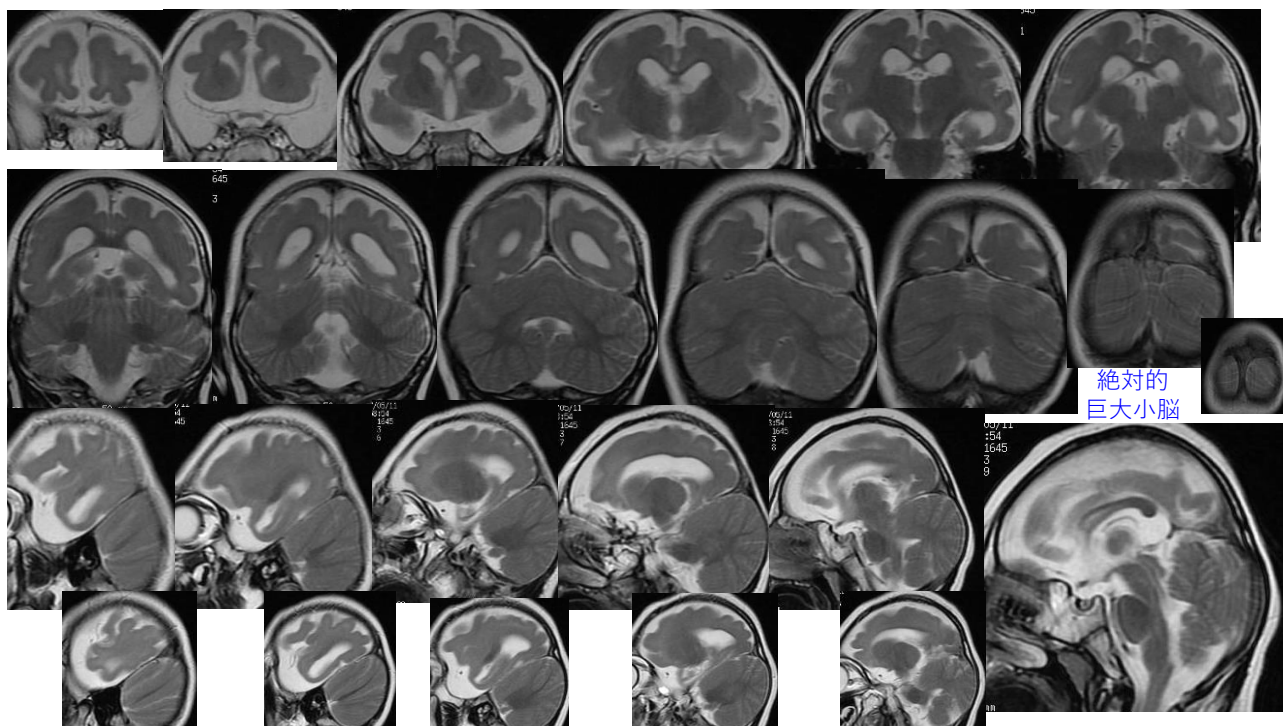
21



22



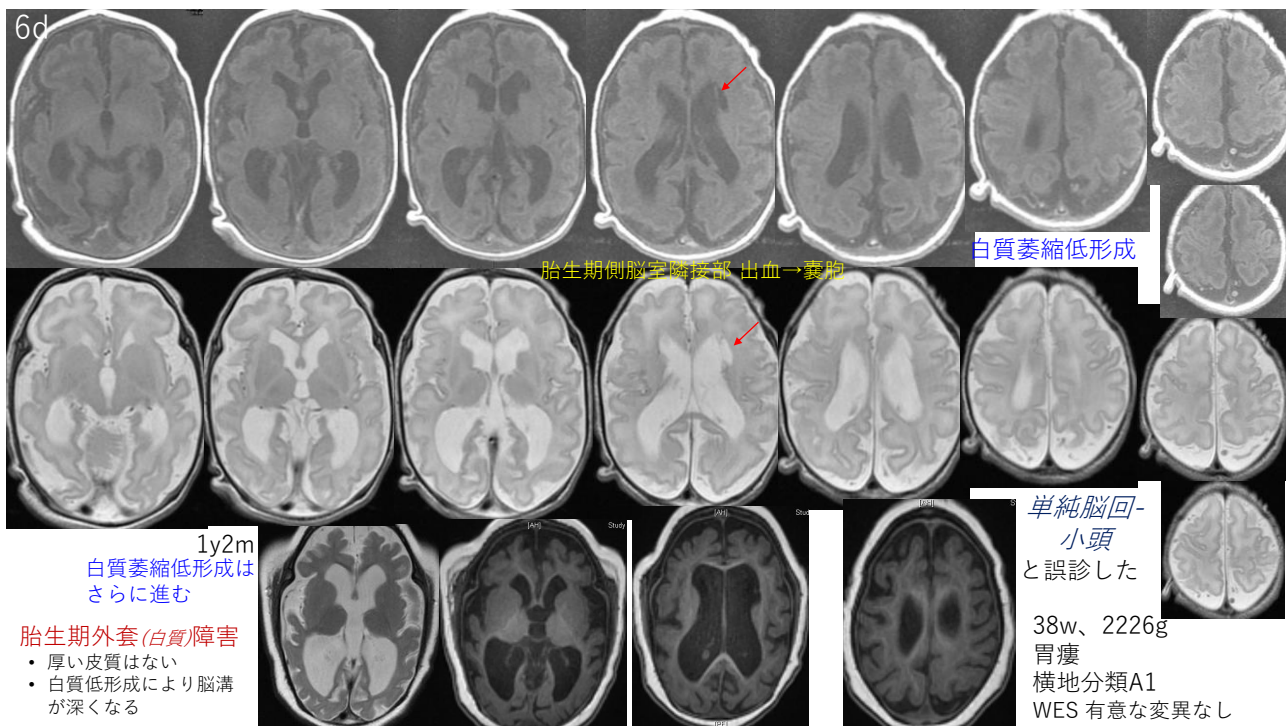
23



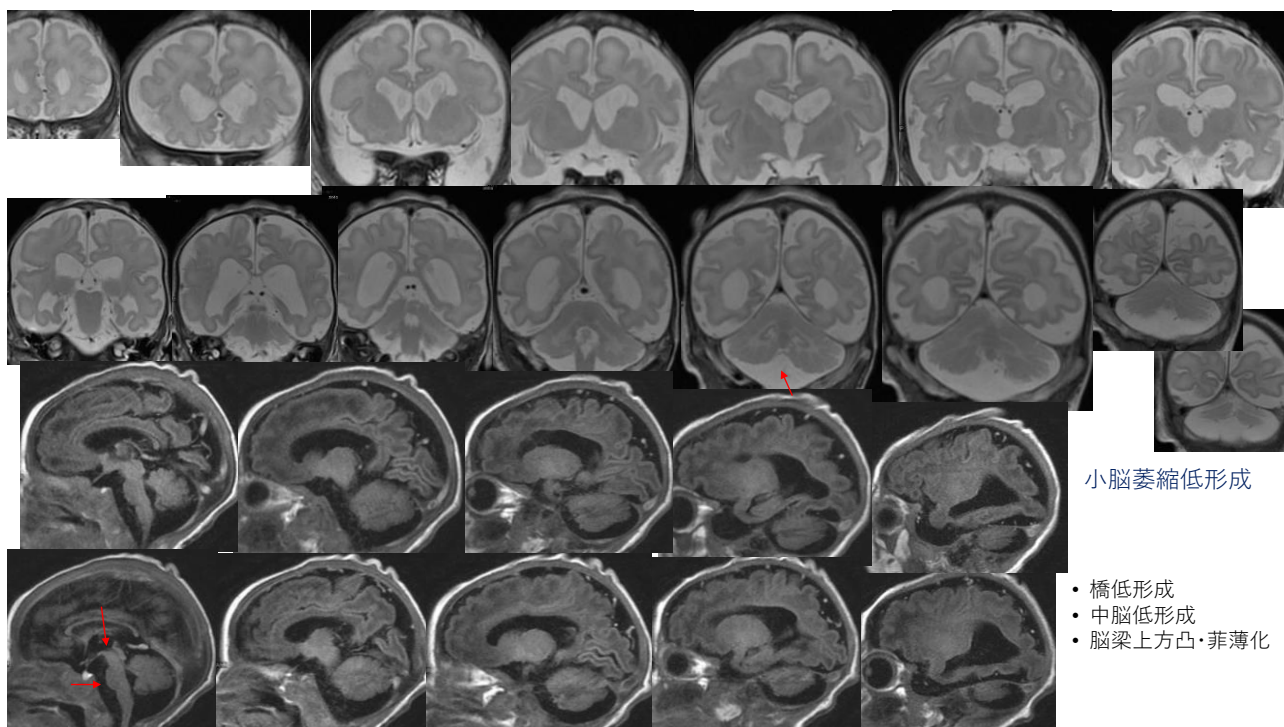
24



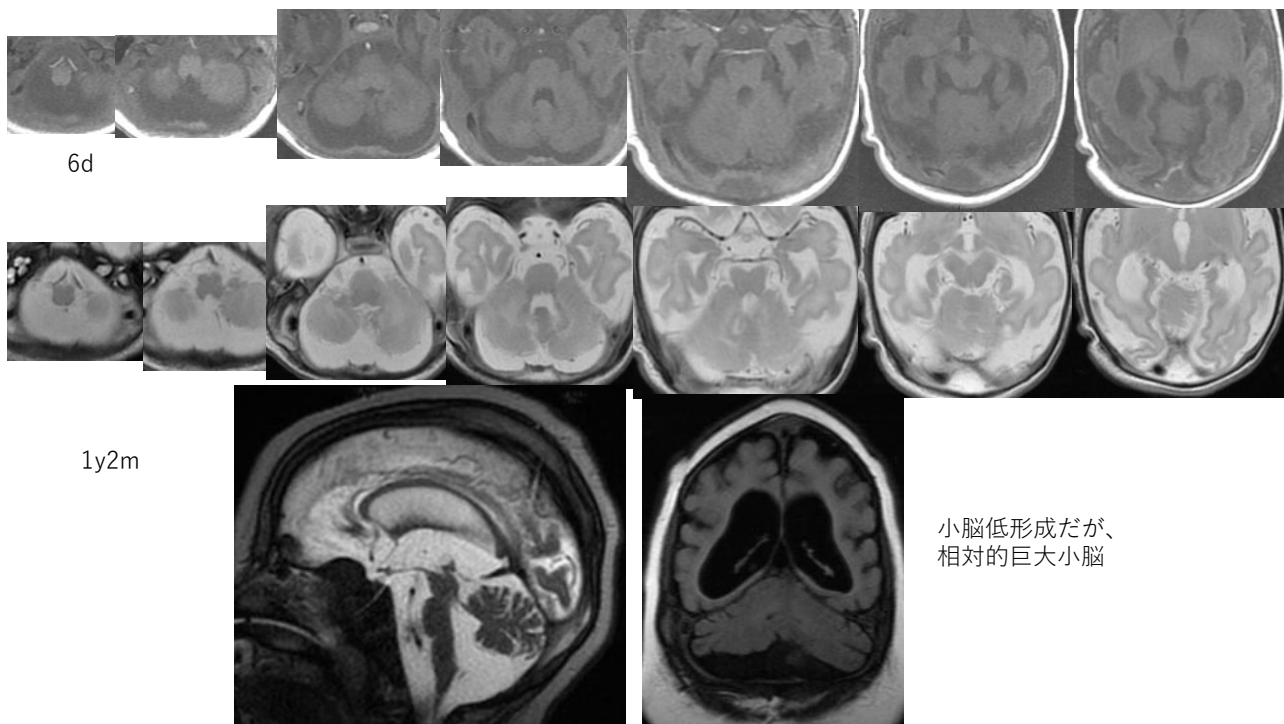
25



26



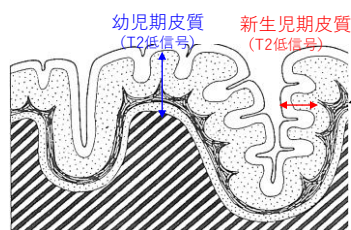
27



28



29



Polymicrogyria (PMG)

4層構造の第3層は、新生児期T2高信号で、その後髄鞘化しT2低信号となる。

Takanashi J, Barkovich AJ. The changing MR imaging appearance of polymicrogyria: a consequence of myelination. AJNR 2003;24:788-93.

NormanのPMG分類

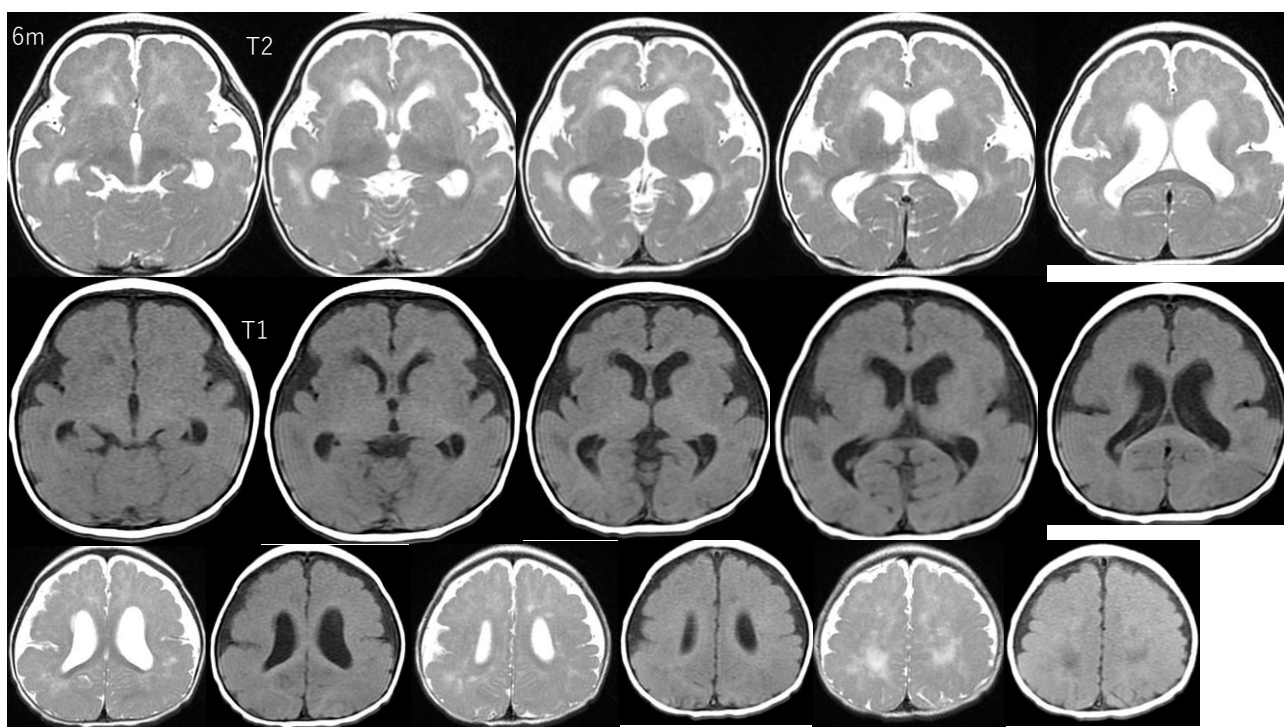
- Unlayered cortex (*Two-layer*)
- **Four-layered cortex**
- Parallel four-layered cortex
- Miniature gyri
- Poorly laminated

Jansen AC, et al. **The histopathology of polymicrogyria**: a series of 71 brain autopsy studies. Dev Med Child Neurol 2016;58:39-48.

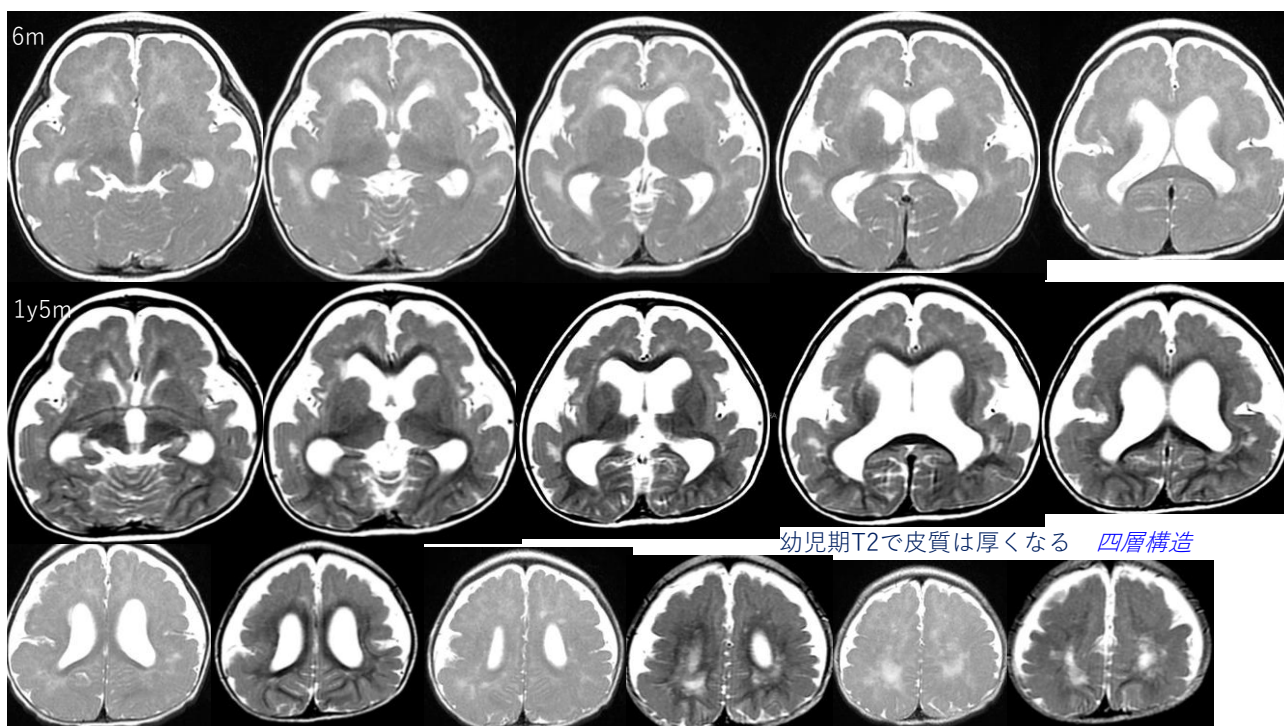
➤ PMGは病理学上定義されたが、現在は神経画像(MRI)上の概念である

- 病因は多彩であり(遺伝子・感染・外傷・循環障害…), なお未確定が多い
- 脳軟膜・脳表の異常が多い *この部が脳回形成の主役かもしれない
- 過早期脳回形成の可能性もあり
- Cortical layerによる分類はartificialである *2層と4層の共存は多い
- Cortical fusionはないことが多い
- 正常皮質から異常皮質に突然変わることも多い
- Grey-white matter junctionが明瞭でないことも多い
- 他の奇形を合併することも多い

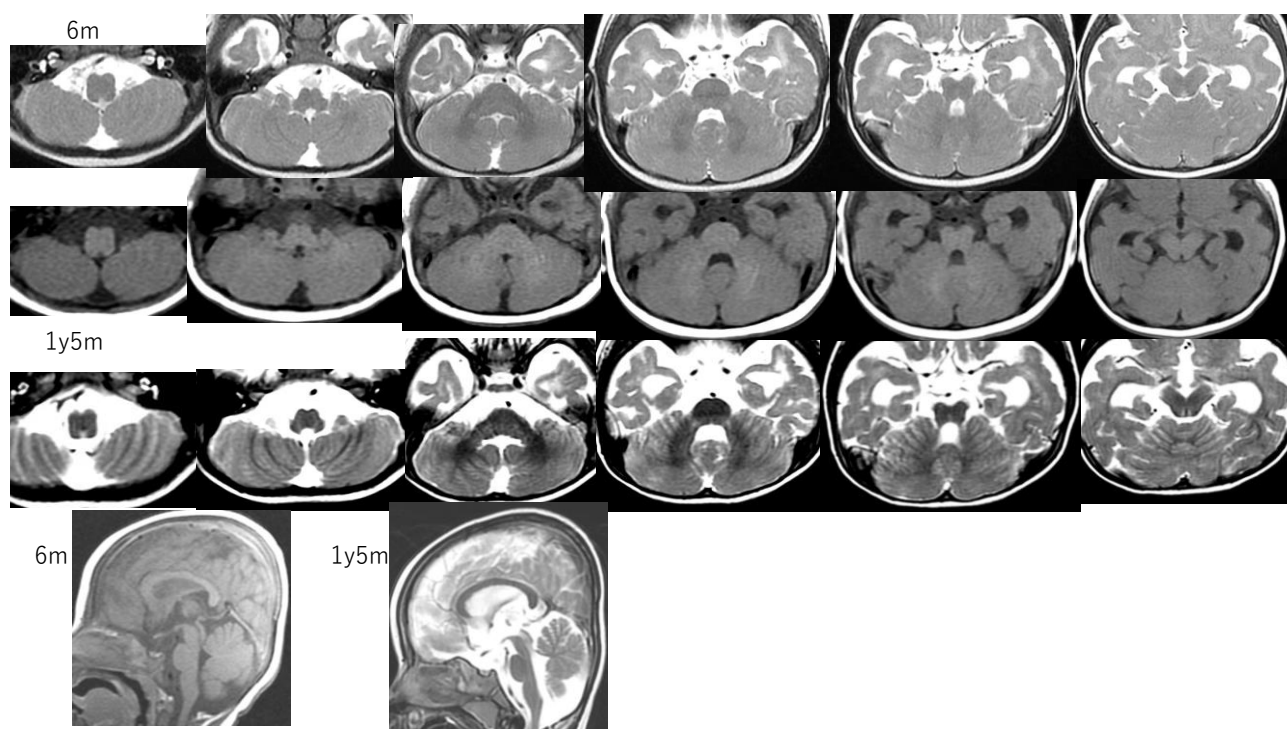
30



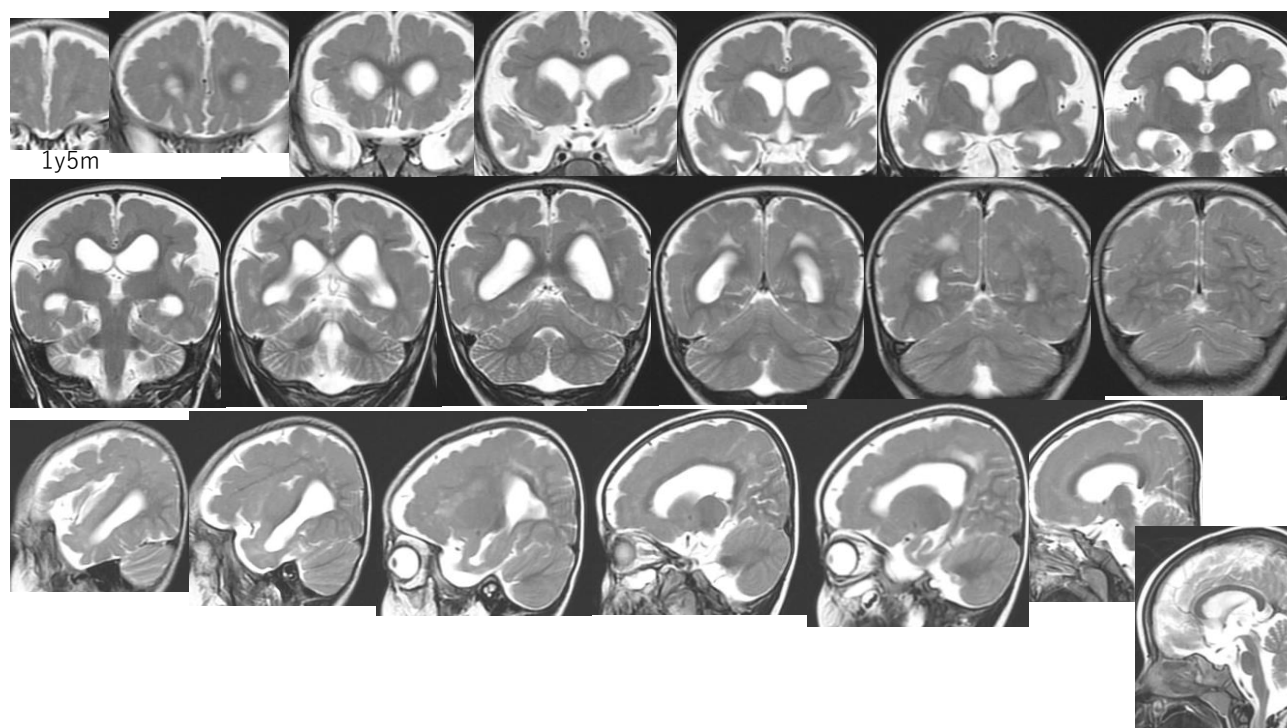
31



32



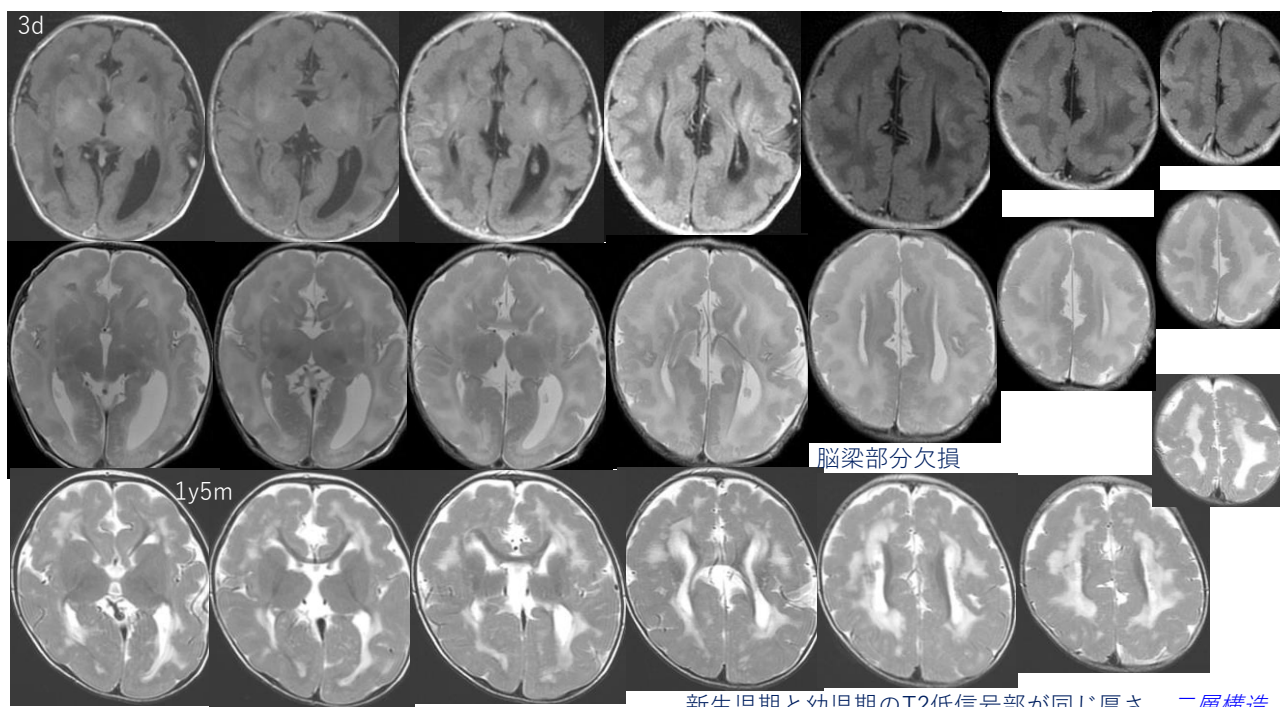
33



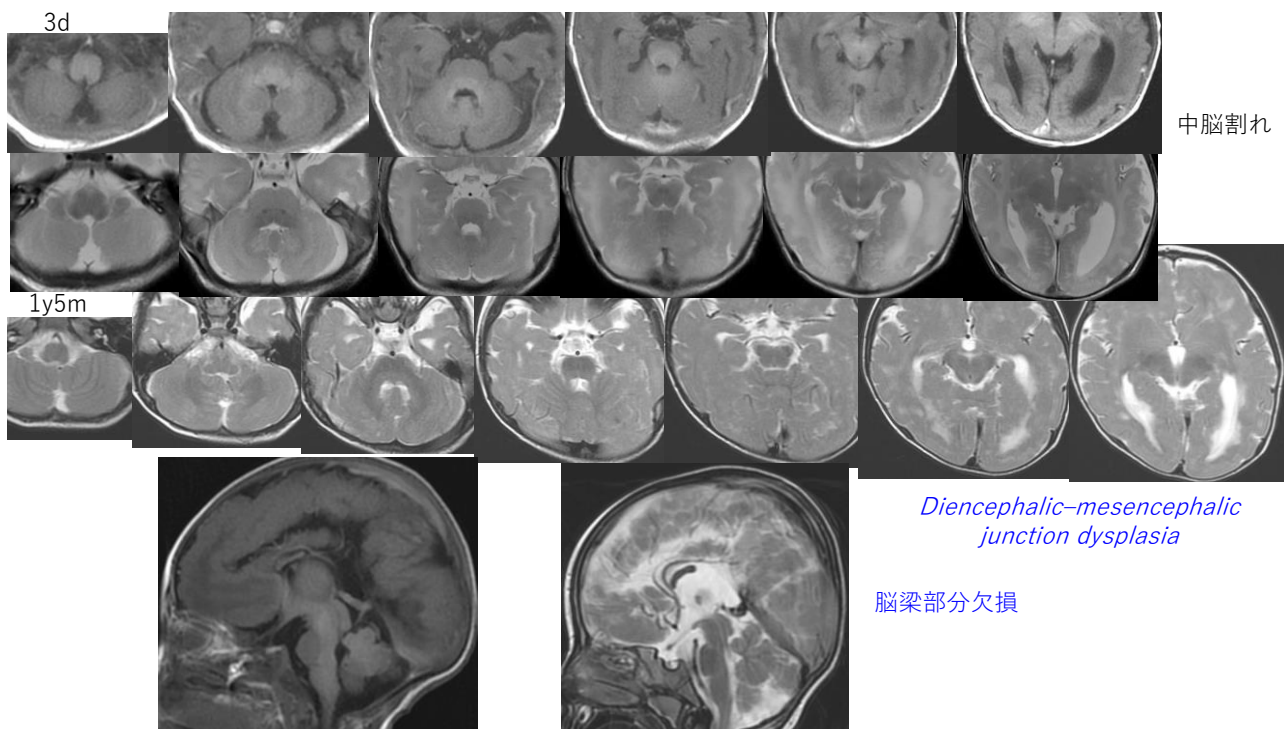
34



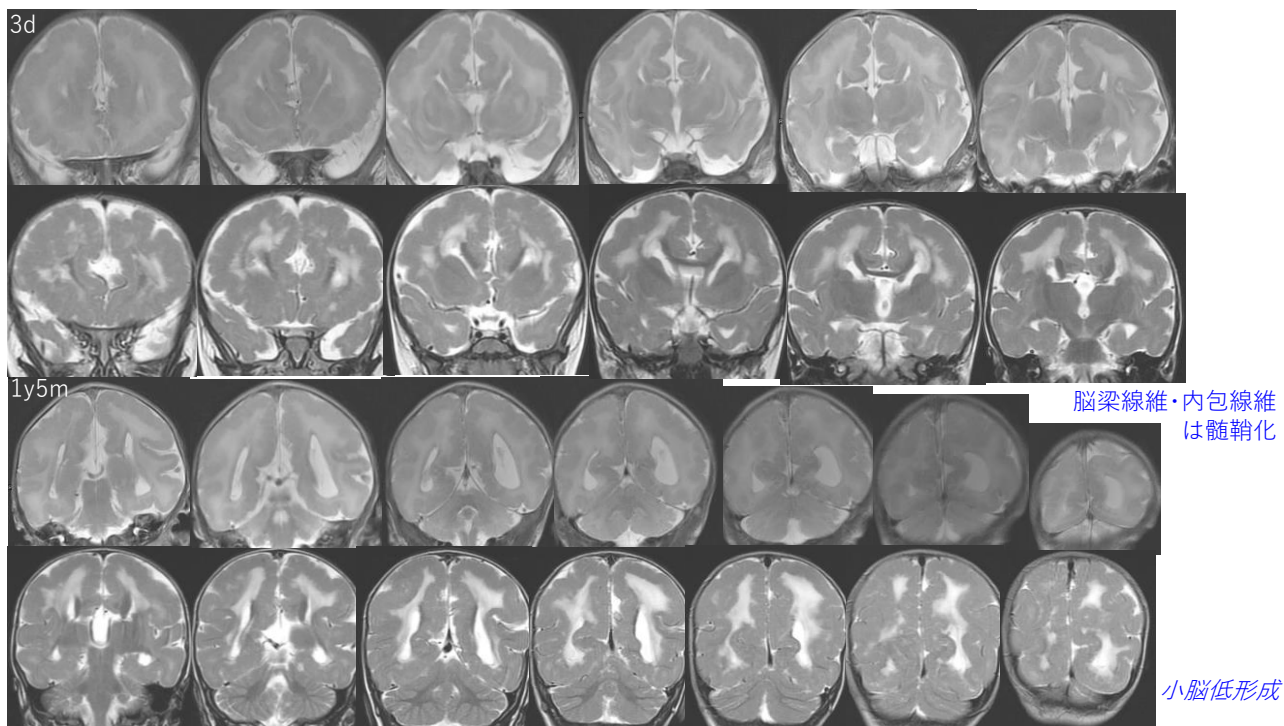
35



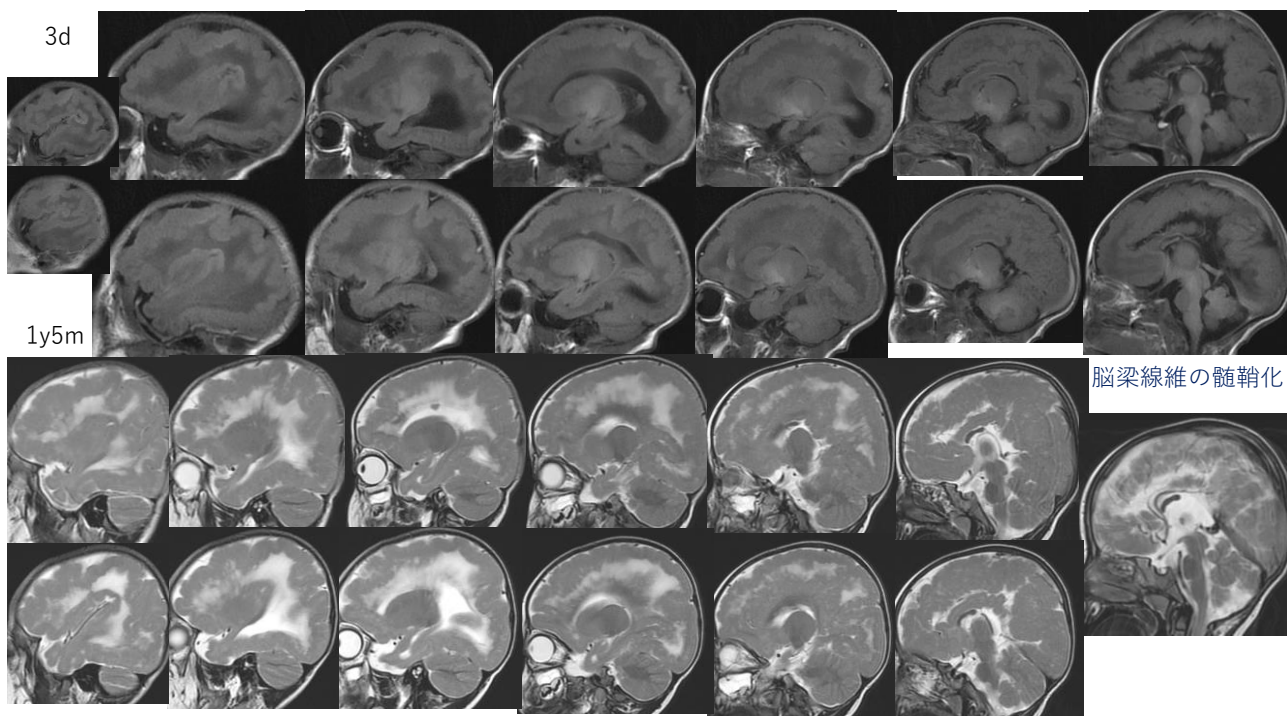
36



37



38



39



40

眼球は不定の方向に動く（急速相はない）
外眼筋の共収縮と偏位固定

中央視しない症候群

5y5m



横目で見る



頸過後屈で見る

下目で見

周辺視 > 中央視

中枢性視覚障害の中央視不全のため

- 周辺視で見る
 - 動きを入れてみる
- 異常眼球運動の抑制



目を強くつぶる
（瞬目ではだめ）

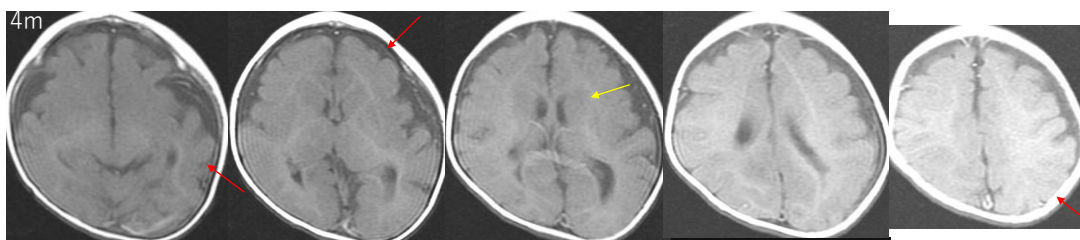


3y4m

頭を回旋して見る（下目で）

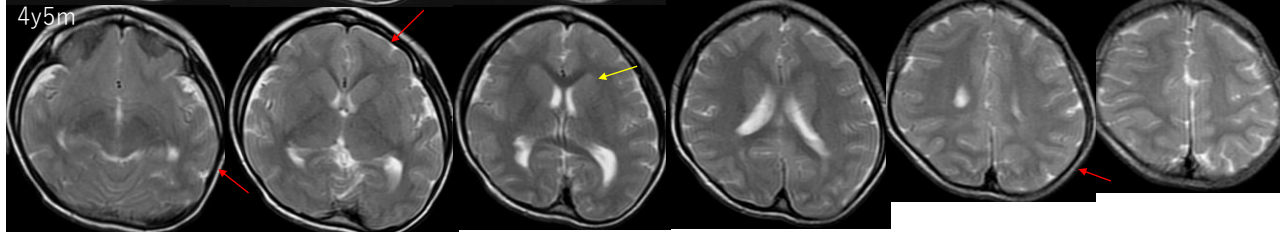
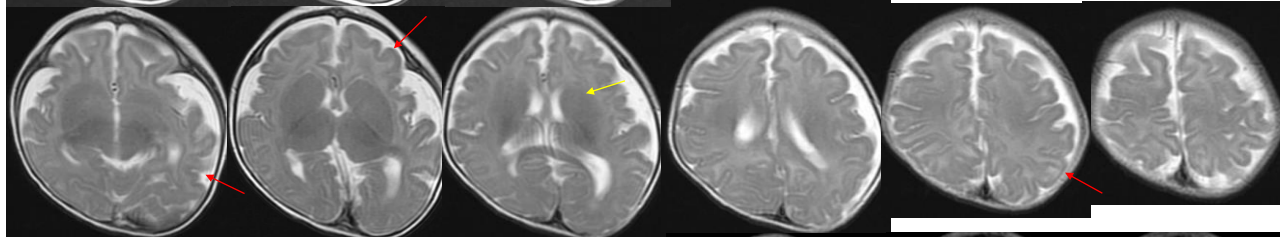


41



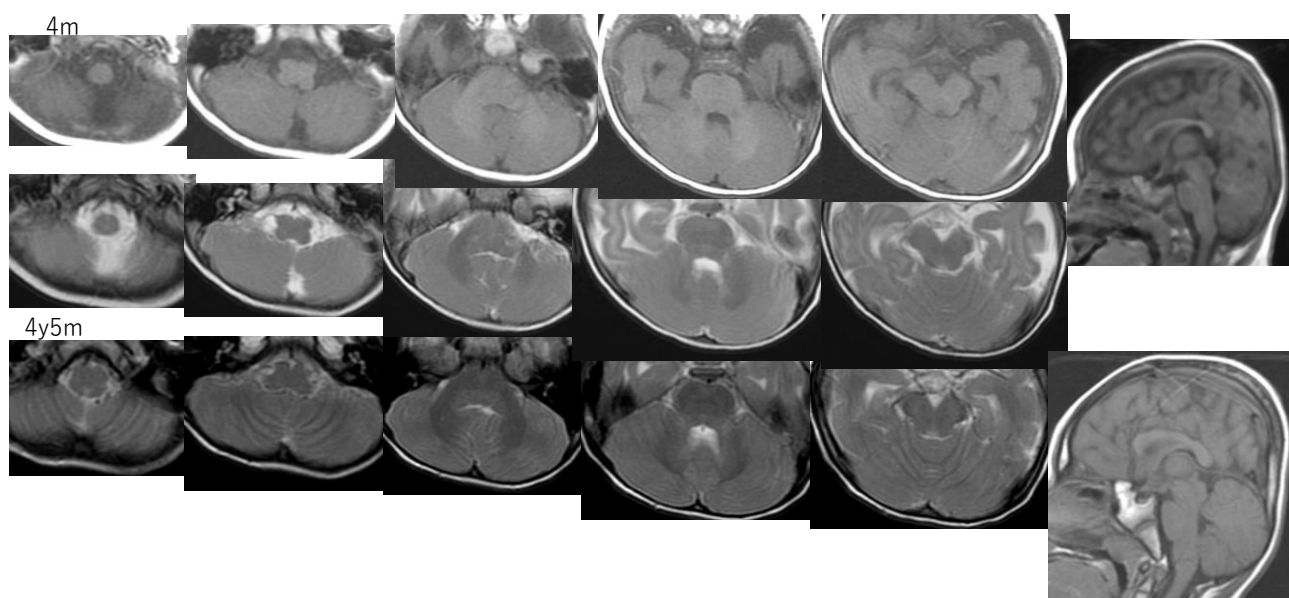
著明な小頭

- 単純脳回？
- 多小脳回？
- 胎生期外套（白質）障害？

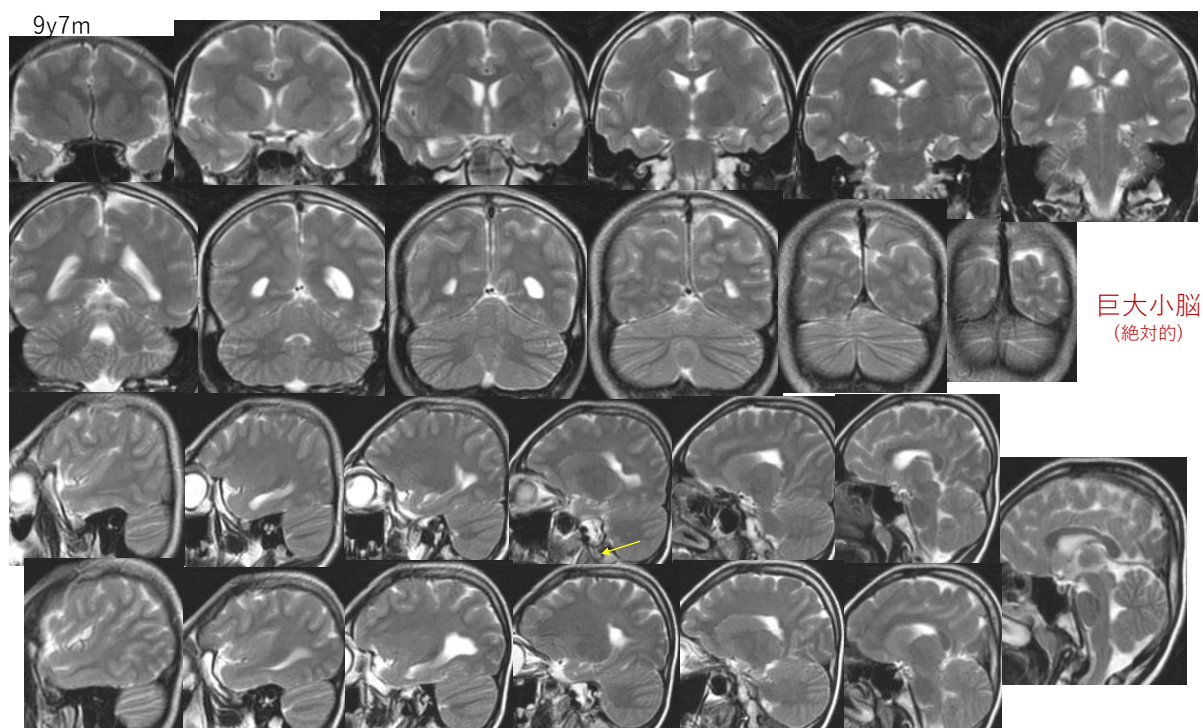


巨大 尾状核

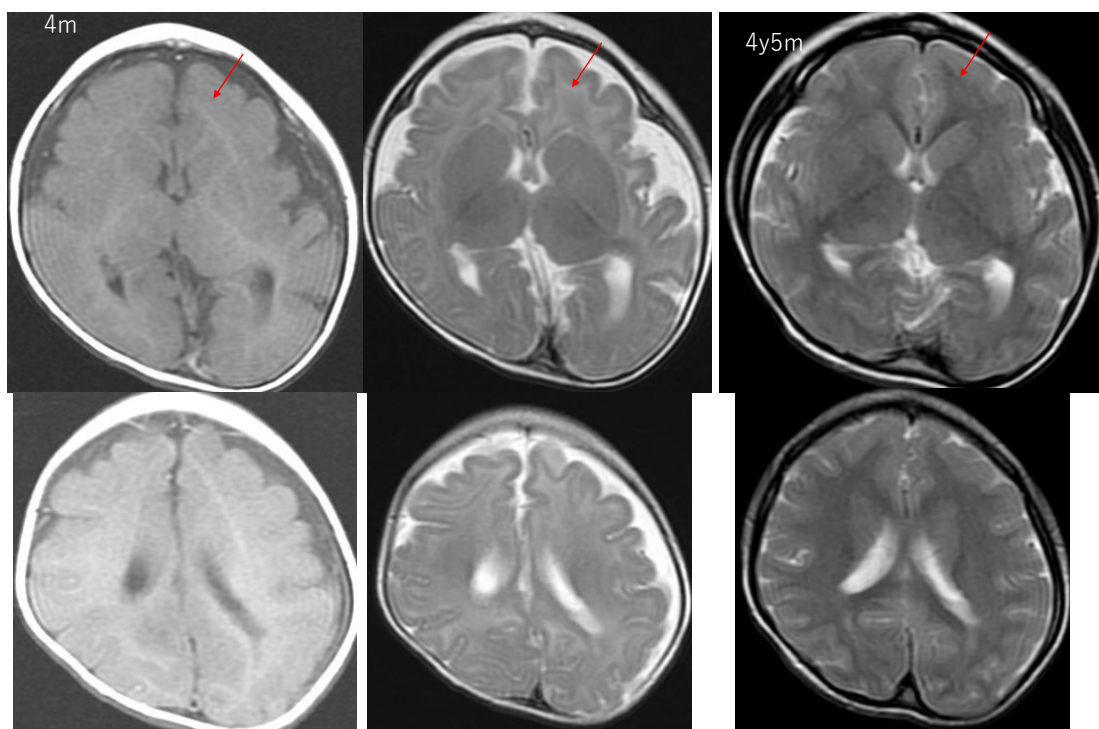
42



43



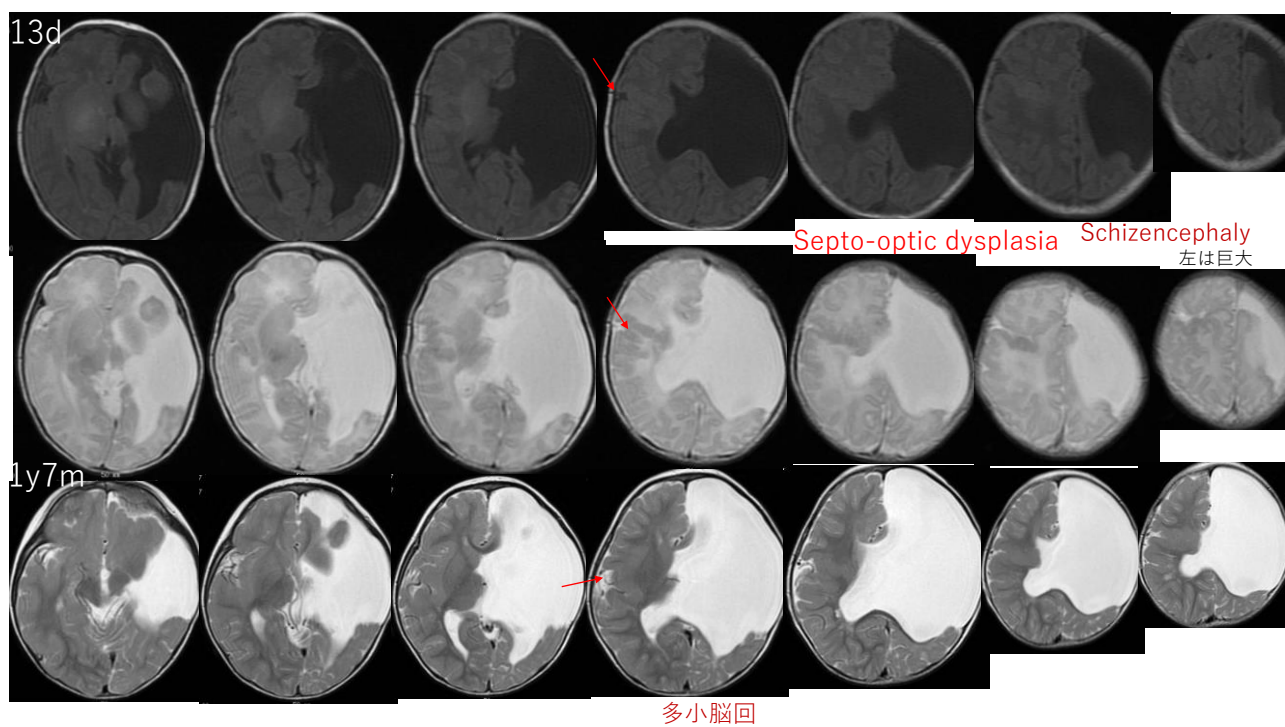
44



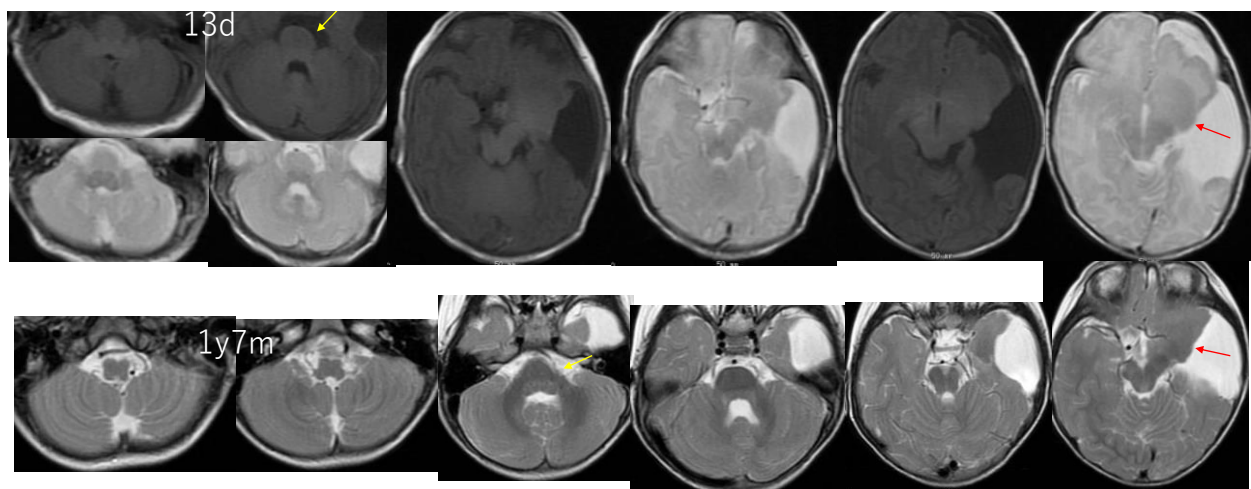
45



46

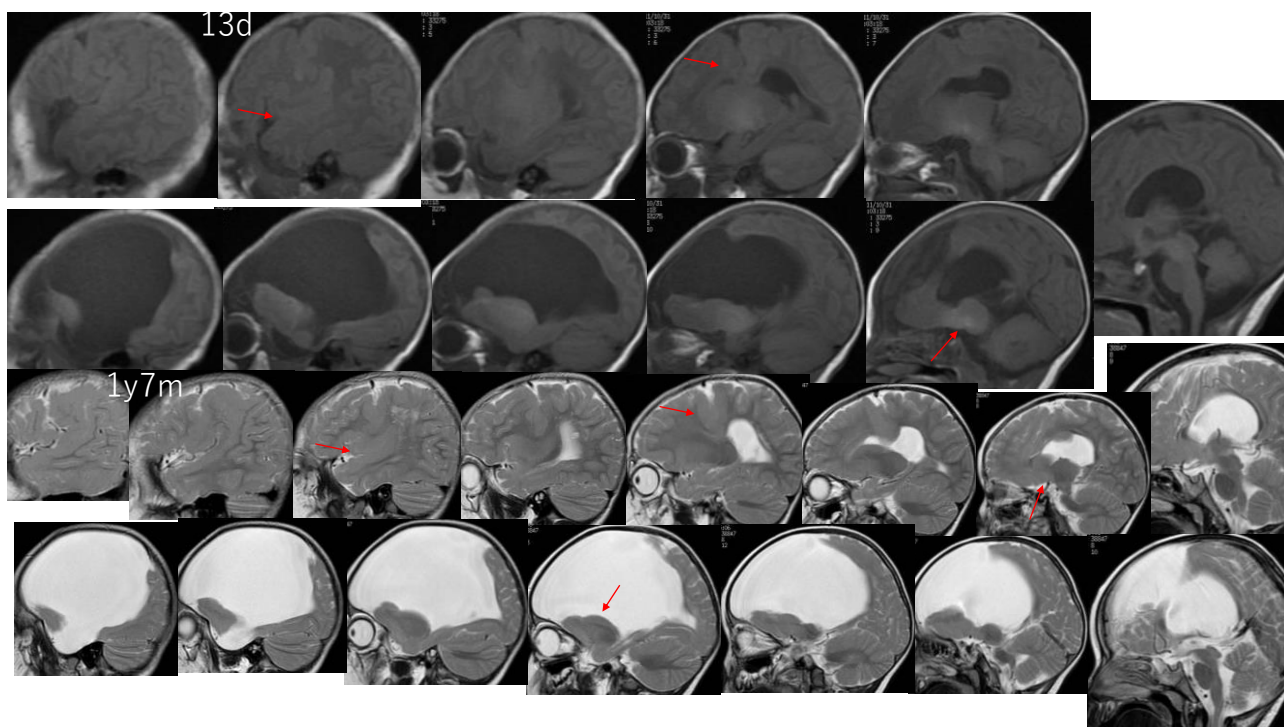


47

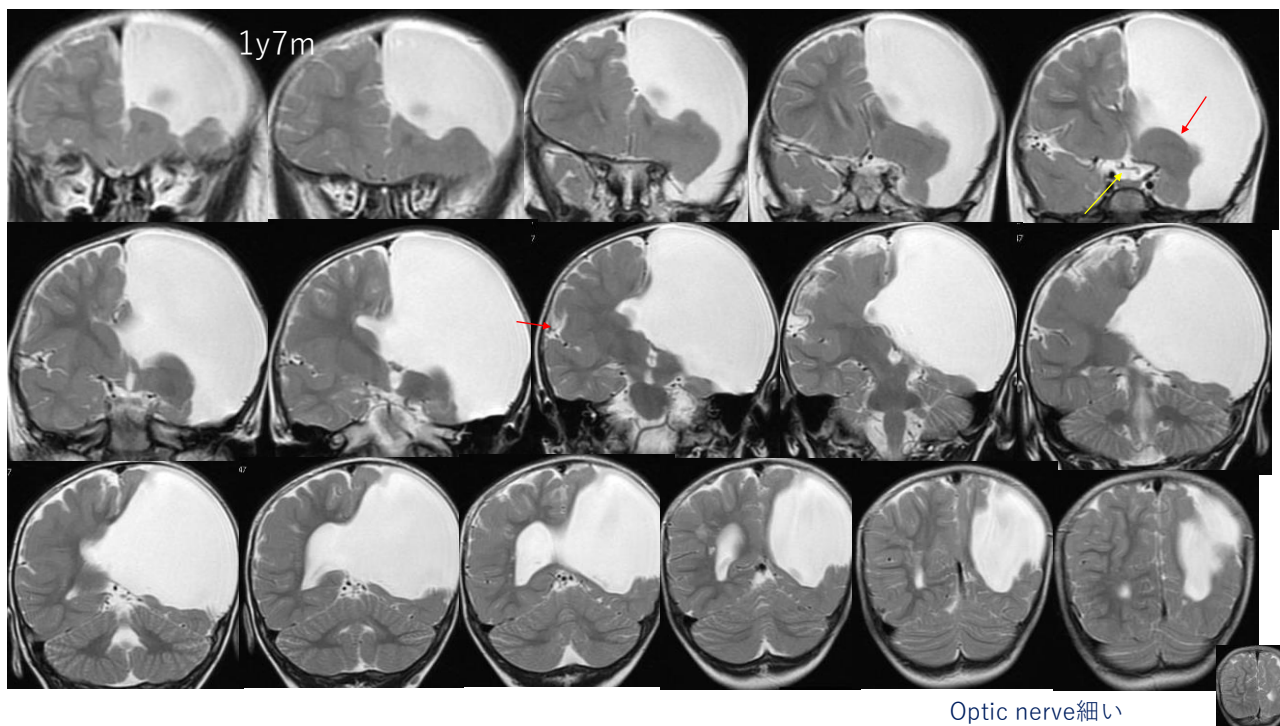


前大脳動脈優位の脳血管障害

48



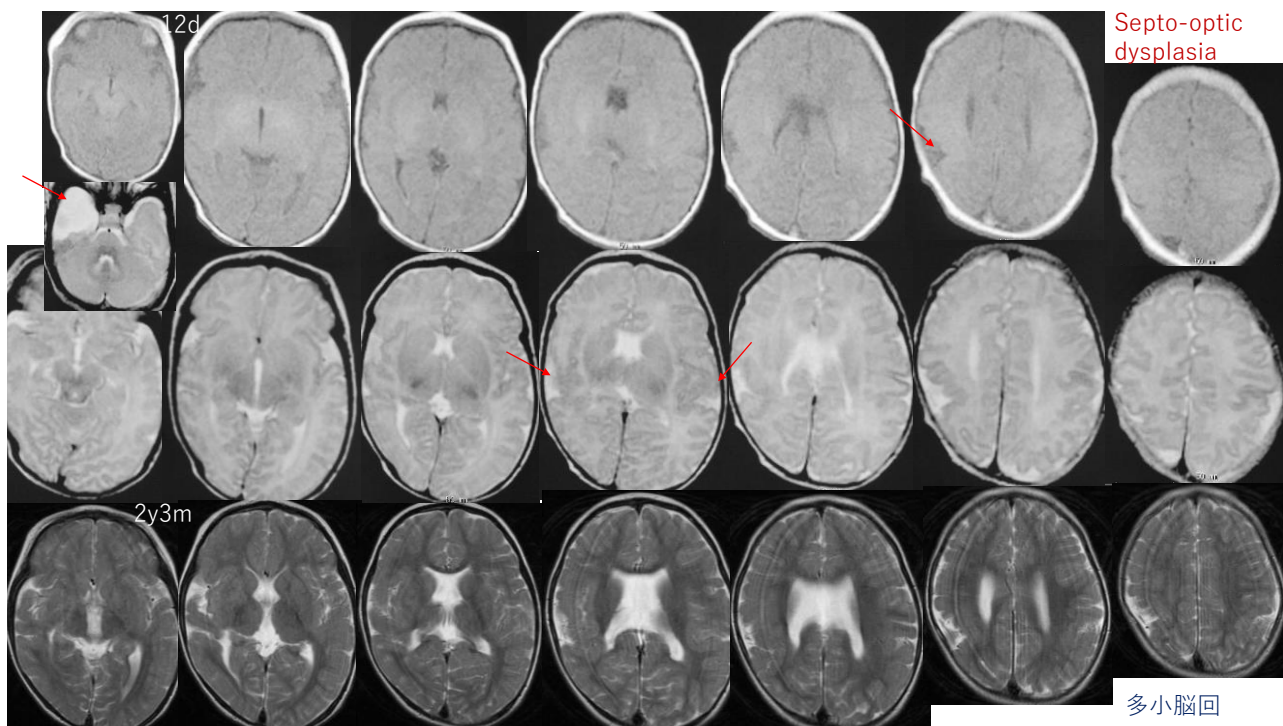
49



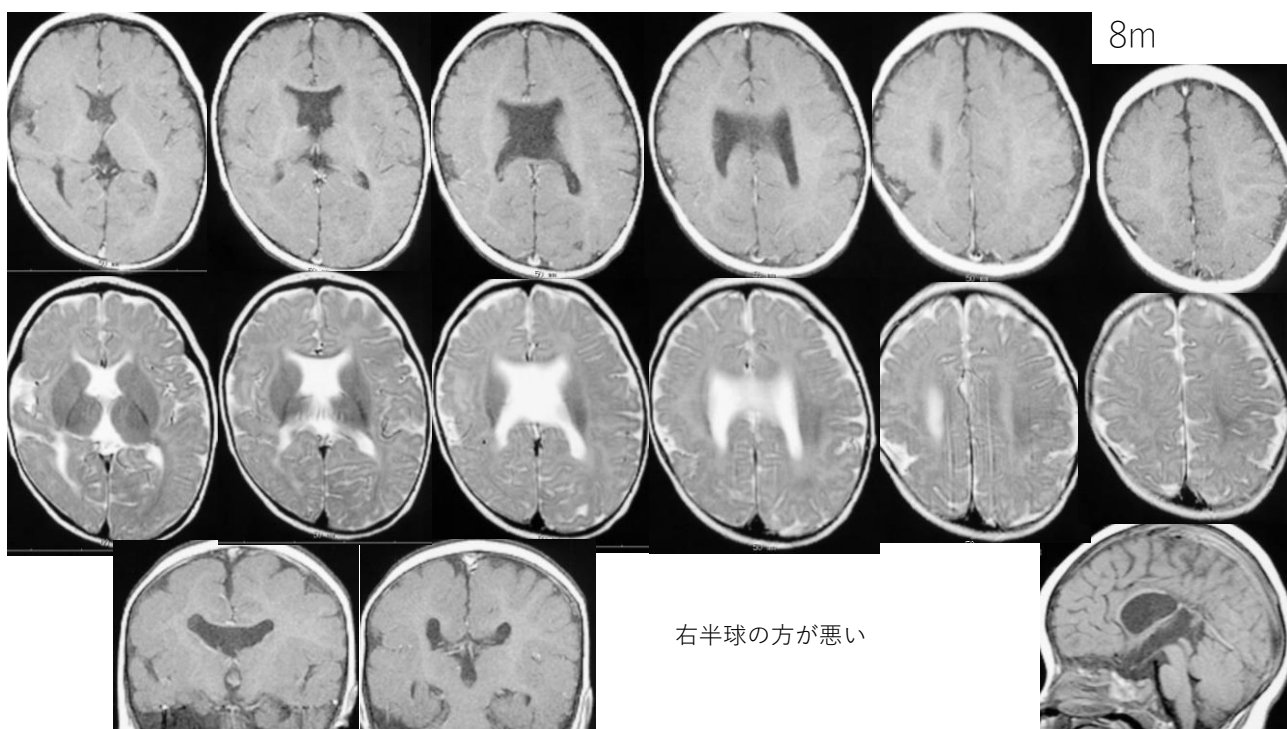
50



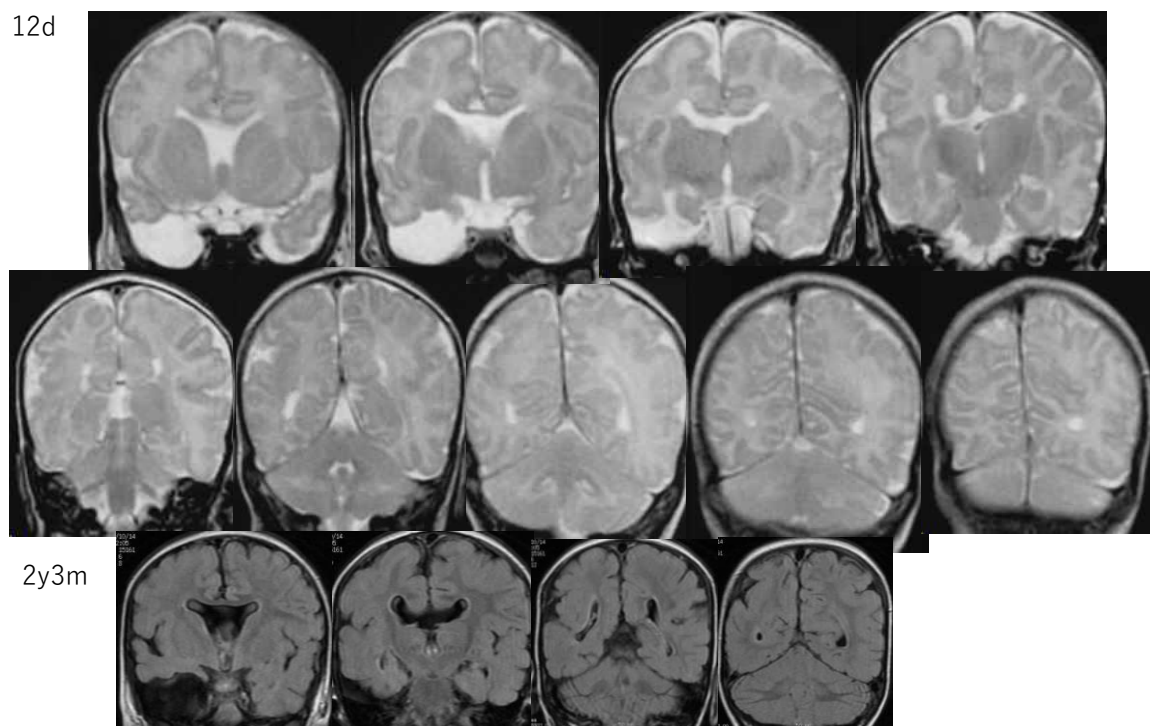
51



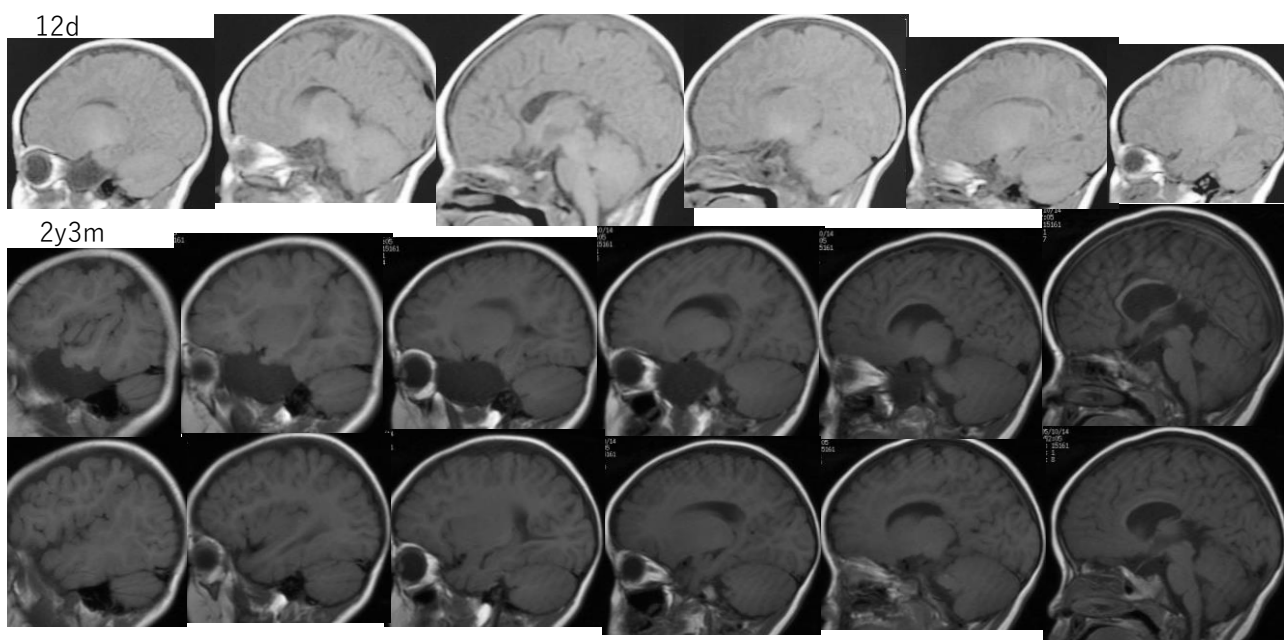
52



53



54



55



56

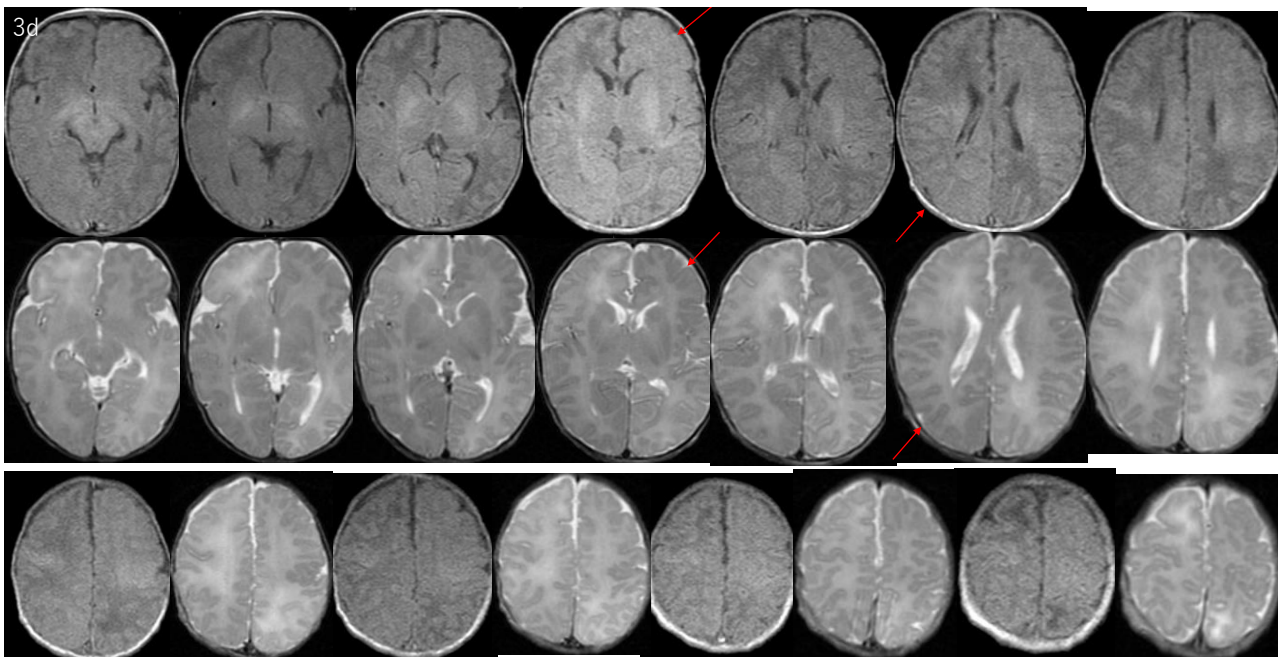


Paroxysmal ocular downward deviation (Yokochi)

斜め上↔斜め下 眼瞼と連動

【仮説】 中央視不能
↓
周辺視ネットワーク稼働
↓
Feedback不全でovershoot

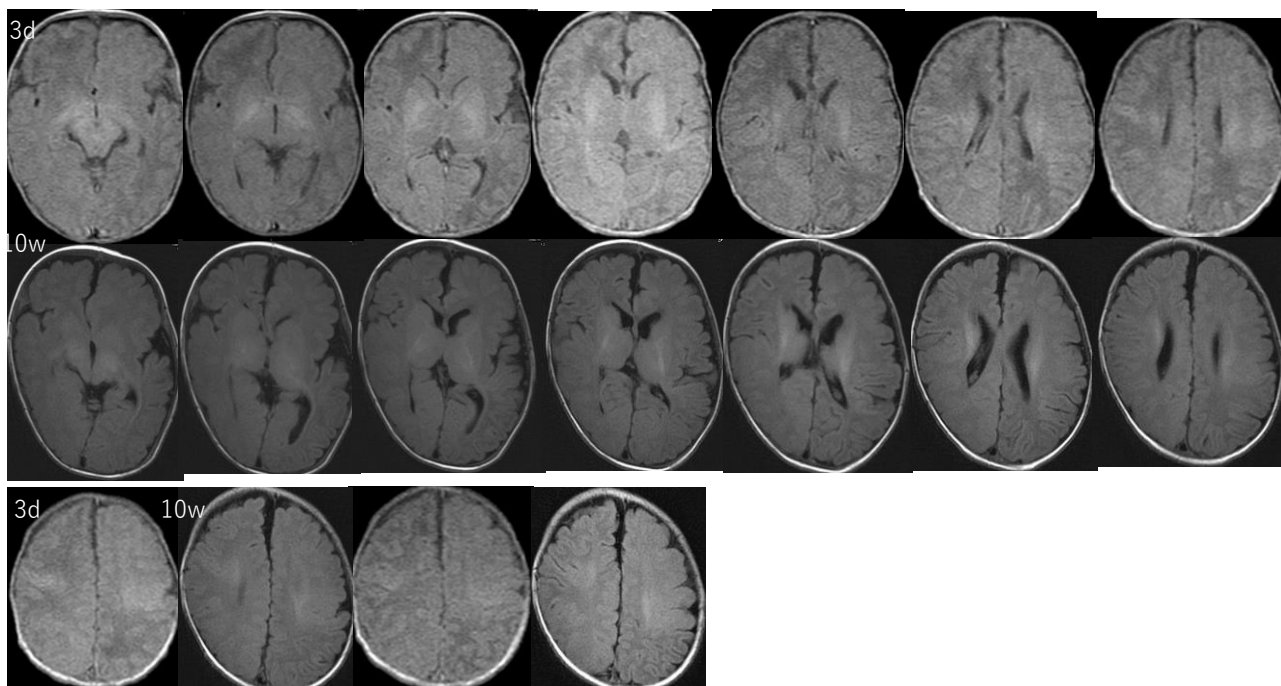
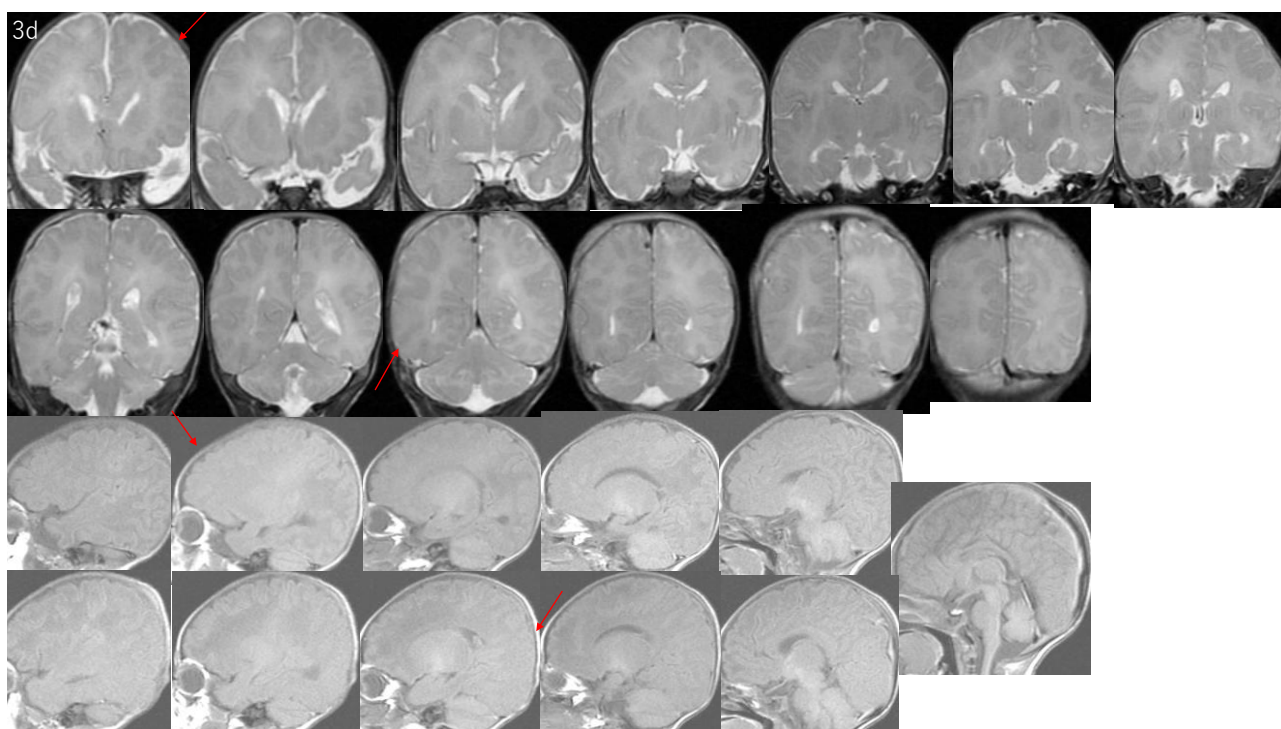
57

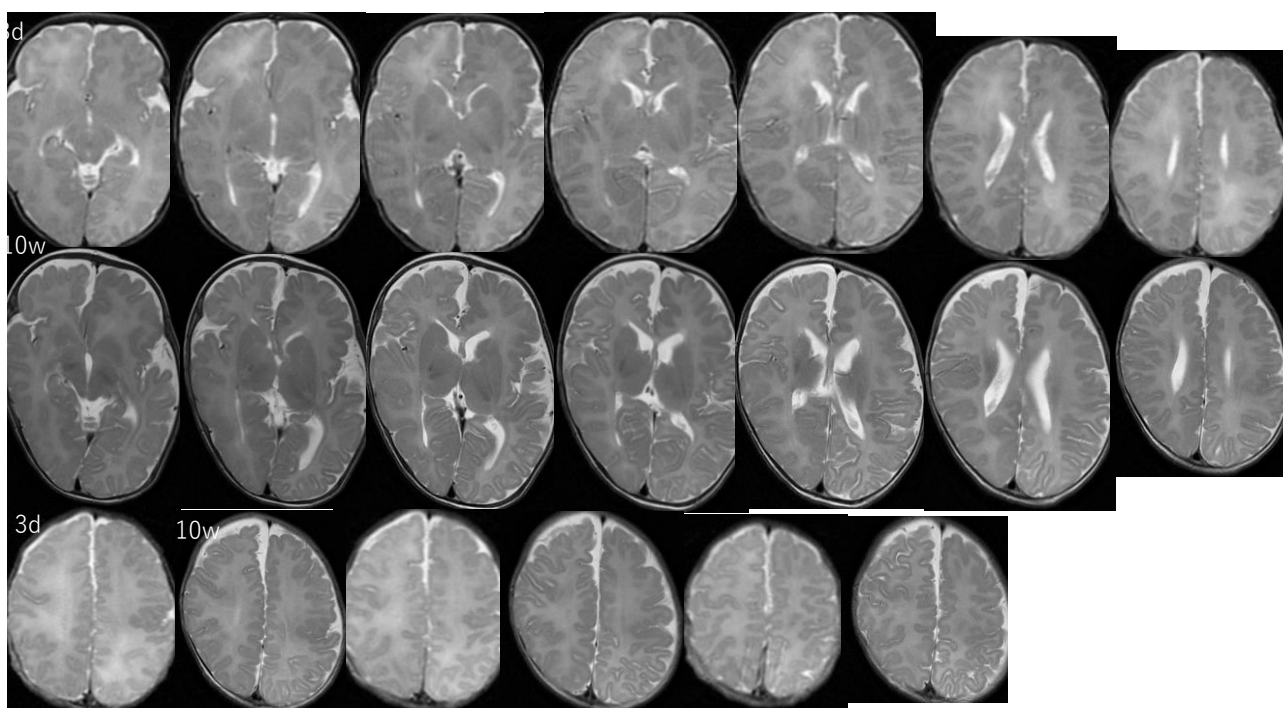


3dより痙攣頻発

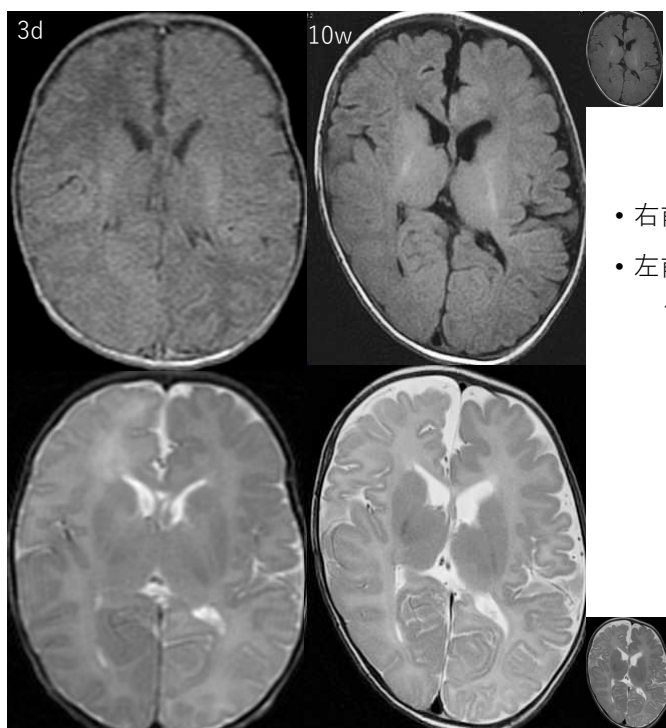
局所的外套異形成

58





61



前頭部白質

		3d	→10w
右	T1	黒	灰
	T2	白	灰
左	T1	薄灰	薄黒
	T2	濃灰	灰

- 右前頭部白質の信号変化は、髄鞘化に一致する
- 左前頭部白質の信号変化は、その逆
細胞過多部で、apoptosisによる細胞減

外套分化障害

- 滑脳症
- 多小脳回
- Focal cortical dysplasia
- 髄鞘形成不全

脳回と白質の二分はだめ

62