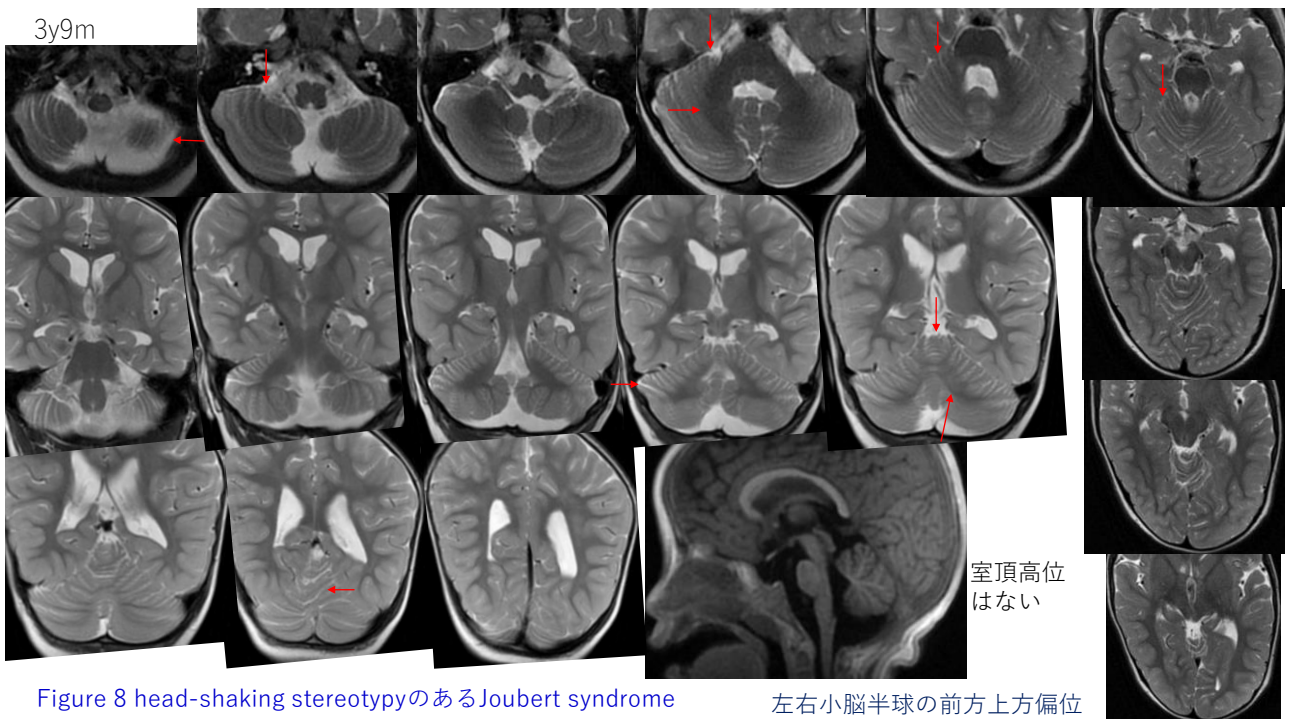


虫部低形成・小脳異形成の臨床例

横地健治

1

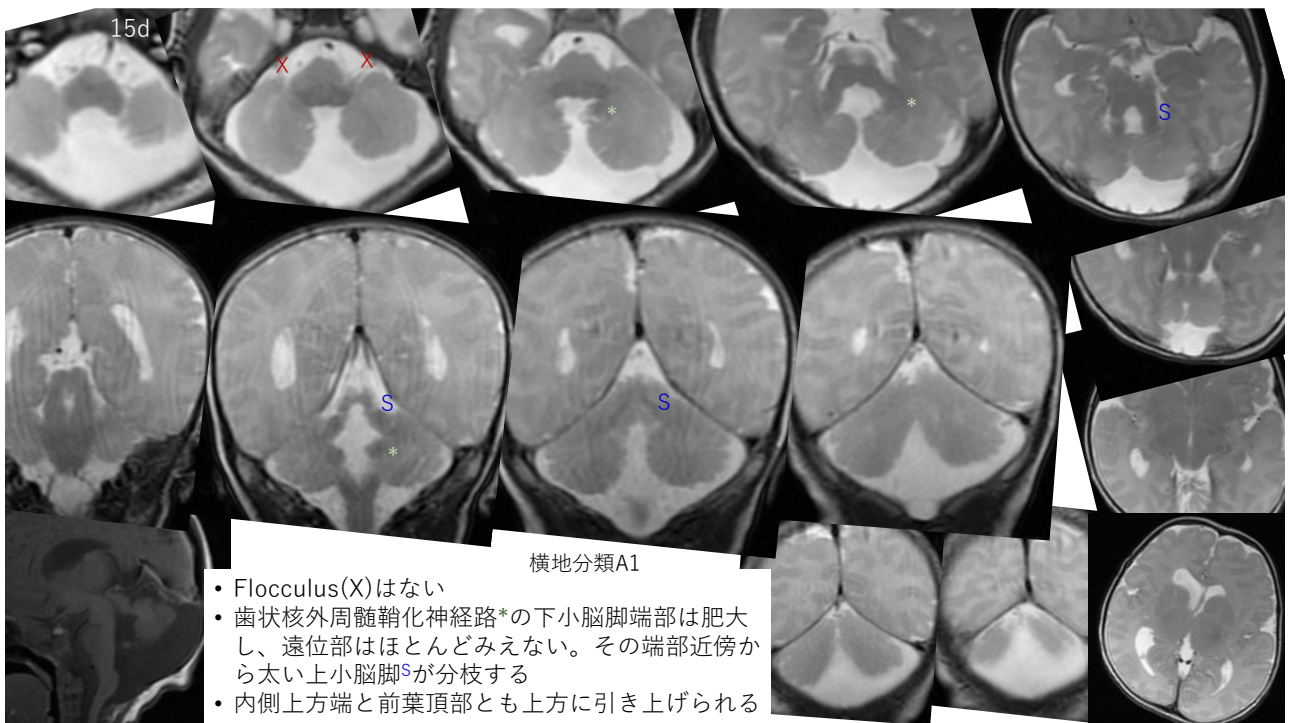


2

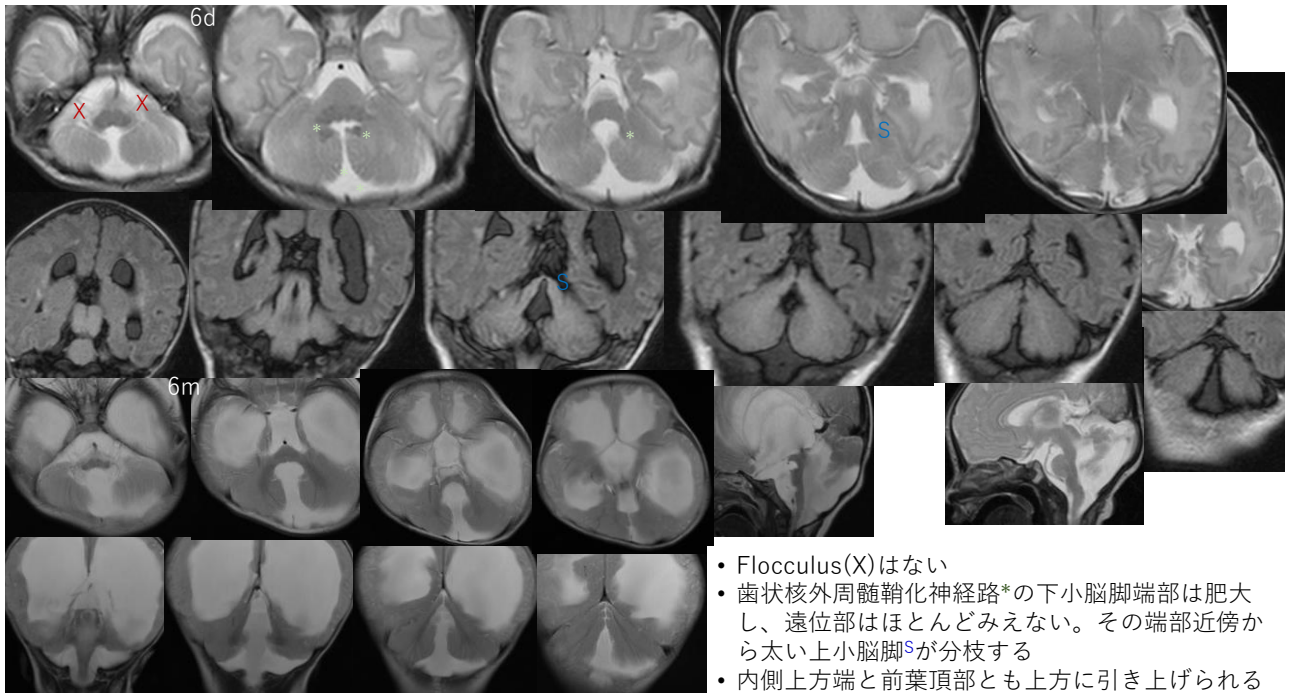
Joubert syndromeの新生児期MRI



3



4



・水頭症 ・横地分類A1

5

Acrocallosal syndrome or Orofaciodigital syndrome type VI



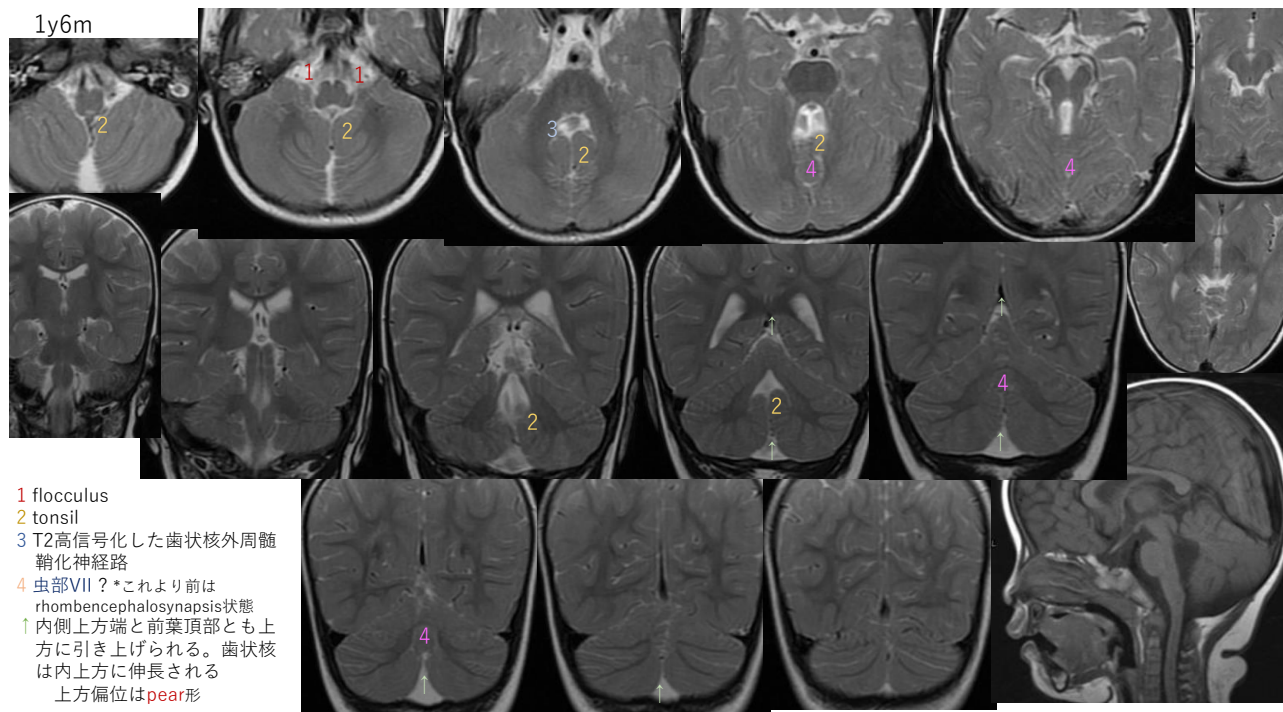
6



独歩2y6m・境界域ID(IQ78)

片足跳び、スキップできるが、
片足立ちはできない(7歳)

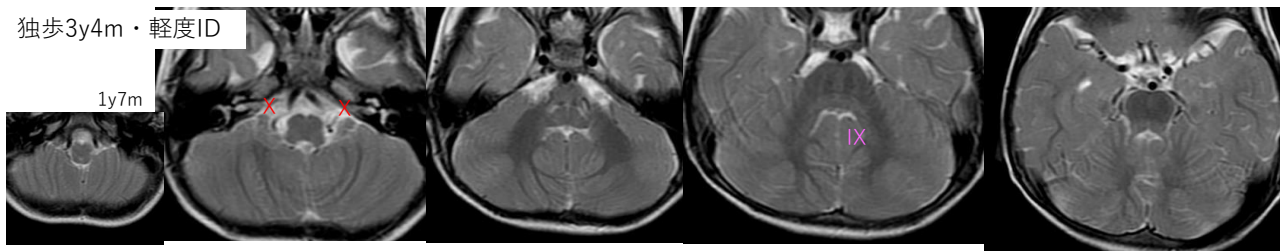
9



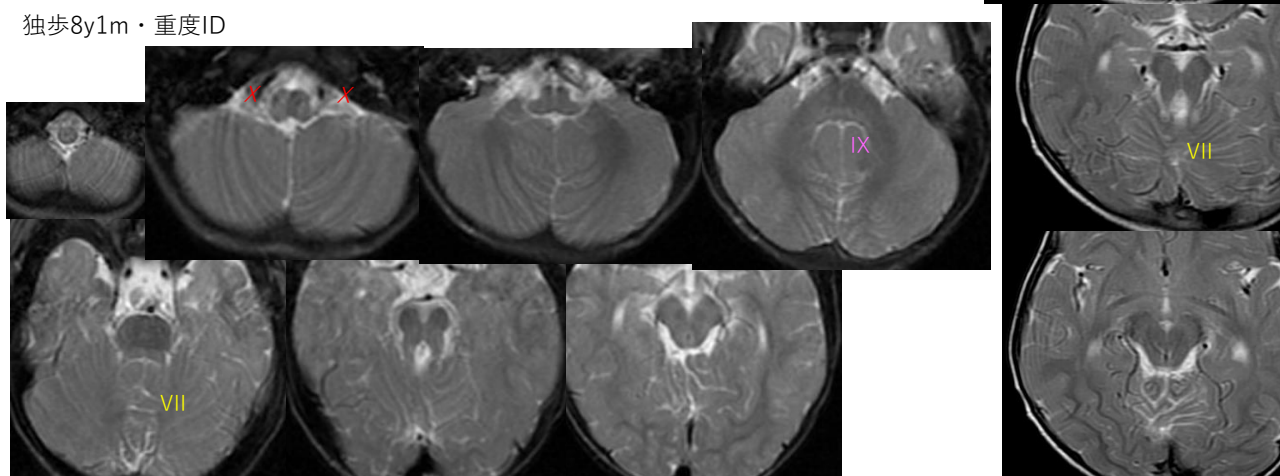
10

独歩3y4m・軽度ID

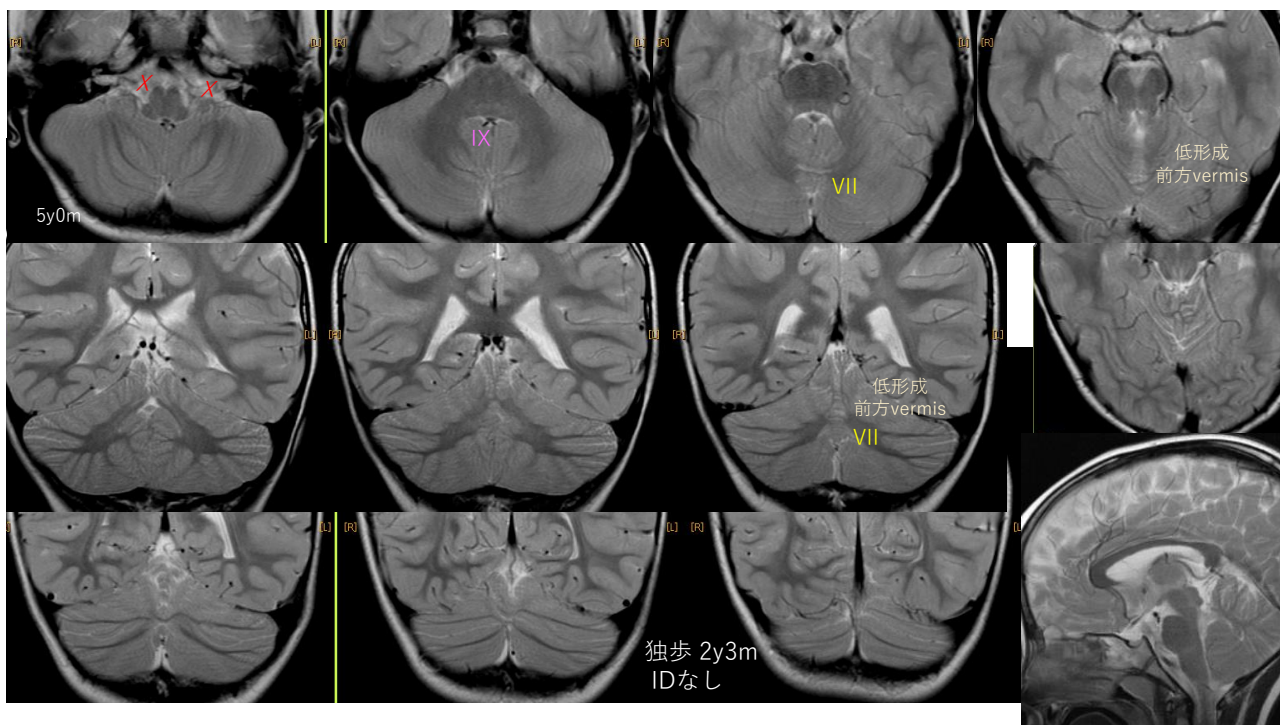
1y7m



独歩8y1m・重度ID

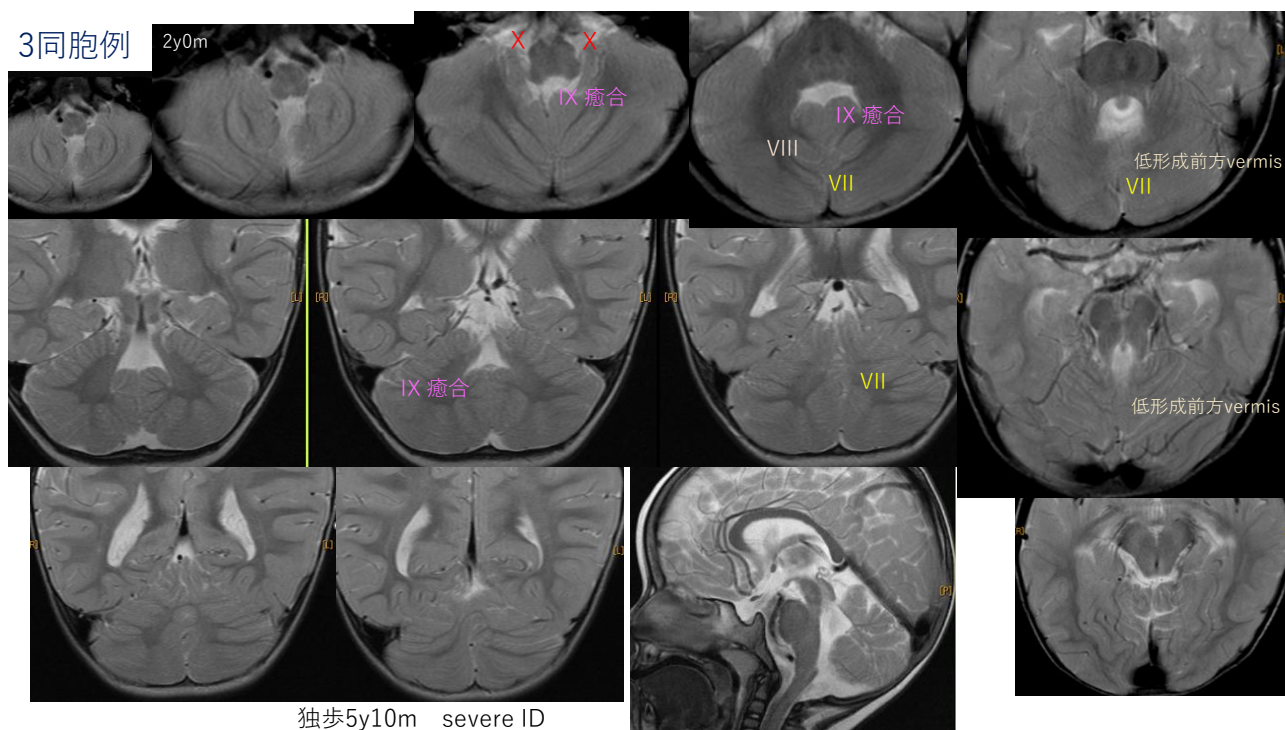


11



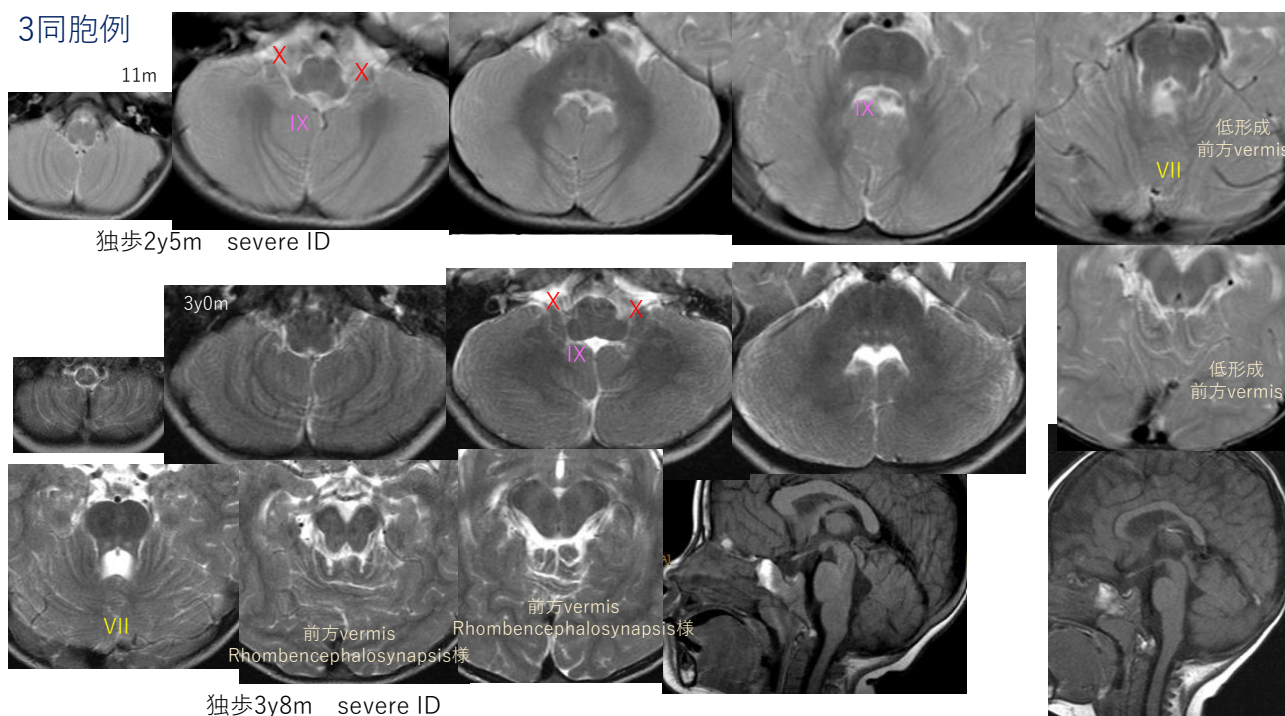
12

3同胞例



13

3同胞例



14

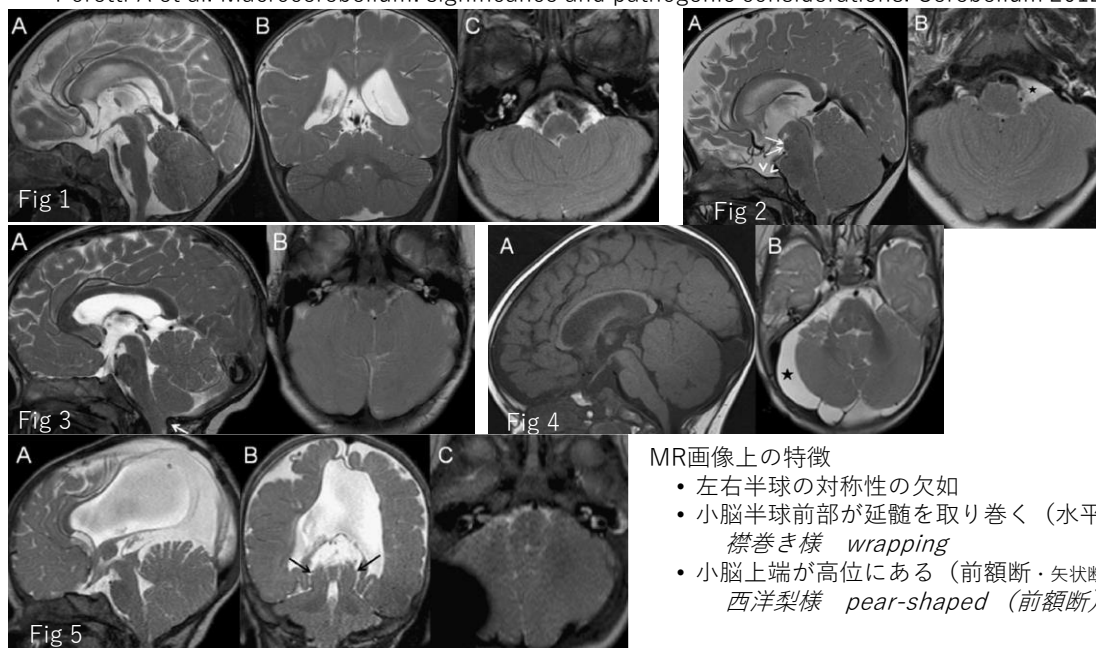
Joubert症候群の成り立ち

- 小脳原基の前面部の形成障害であり、その左右構造物が接着できない
 - 完全に接着できなければ、虫部無形成になる。また、片葉も形成されない
 - 一部接着できれな虫部低形成となる。虫部VII葉で着き、それより後方は離れる。それより前方は接着するが、虫部構造はみえない
 - * この前方部はrhombencephalosynapsis状態と言える
 - 完全接着できなければ、小脳構造の基礎部は小さくなり、小脳内側の扁桃と前葉端部が引き上げた形状となる。歯状核も同じくそうなる
 - *Macrocerebellum
- 小脳半球の左右対称性がなくなる *上下・前後にずれるか、回旋する
- 下小脳脚からの視覚と運動感覚情報処理が障害される
 - 歯状核外周髄鞘化神経路は太く短く、これが太い上小脳脚につながる
 - * 入力情報の集約がされない
 - 視覚系は扁桃(IX)が稼動する *肥大する
 - 運動感覚系はVIII葉が優勢で前葉が劣勢とみえる

15

Macrocerebellum

Poretti A et al. Macrocerebellum: significance and pathogenic considerations. Cerebellum 2012;11:1026-36.



MR画像上の特徴

- 左右半球の対称性の欠如
- 小脳半球前部が延髄を取り巻く（水平断）
襟巻き様 *wrapping*
- 小脳上端が高位にある（前額断・矢状断） ± 室頂高位
西洋梨様 *pear-shaped*（前額断）

16

Ishak GE, et al. Rhombencephalosynapsis: a hindbrain malformation associated with incomplete separation of midbrain and forebrain, hydrocephalus and a broad spectrum of severity. Brain 2012; 135: 1370–1386.

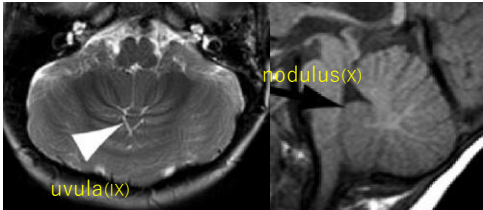
Rhombencephalosynapsis

定義

Fusion of the cerebellum: continuity of the folia and white matter across the midline without a recognizable transition to vermis and hypoplasia or absence of the posterior cerebellar incisura and vallecule.

Posterior vermis: midline cerebellar tissue posterior (caudal) to the primary fissure.

Nodulusは含めない

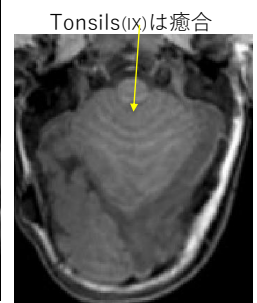
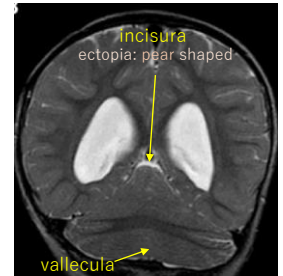
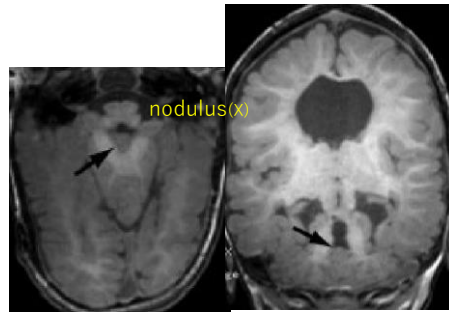


Anterior vermis: midline cerebellar tissue anterior (rostral) to the primary fissure.

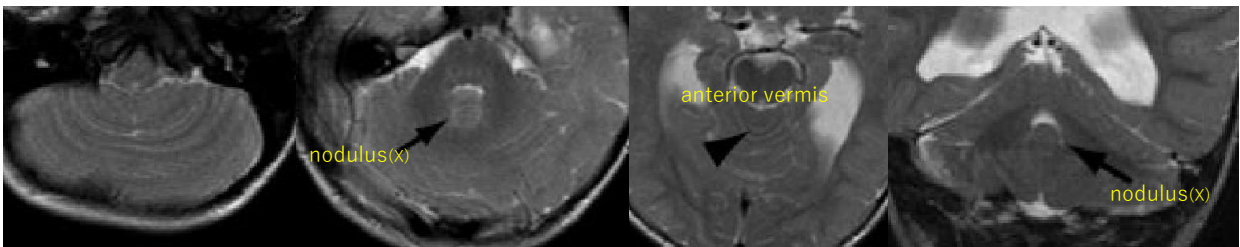
Culmen(v)?



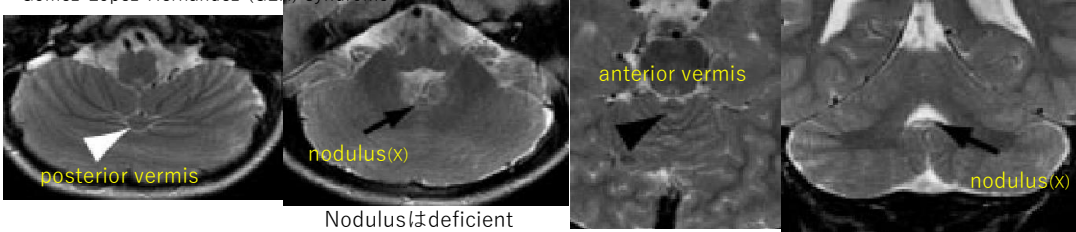
Nodulus: midline cerebellar tissue just caudal to the fastigium. On the coronal image, it is a thumb-like projection from the floor of the fourth ventricle. On axial images, it is typically seen in the same plane as the flocculi, except when this region is distorted by superior ectopia.



17



Gomez-Lopez-Hernandez (GLH) syndrome



Nodulusはdeficient

Rhombencephalosynapsisは小脳原基前面部の障害による

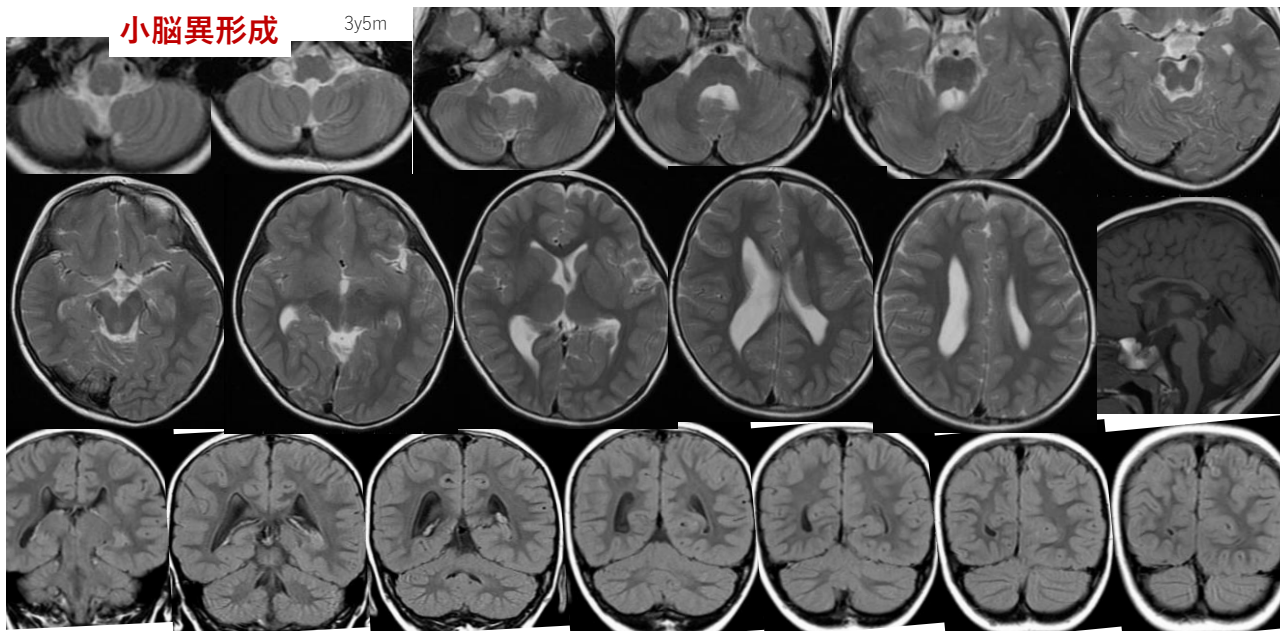
- 左右原基の接着はするが、その外側部の組織機能障害があり、虫部の形状はとれない
- 左右対称性は担保され、左右の小脳溝は連続する
→これがなければ、小脳異形成となる

Rhombencephalosynapsisは小脳異形成の特異なタイプである

18

小脳異形成

3y5m



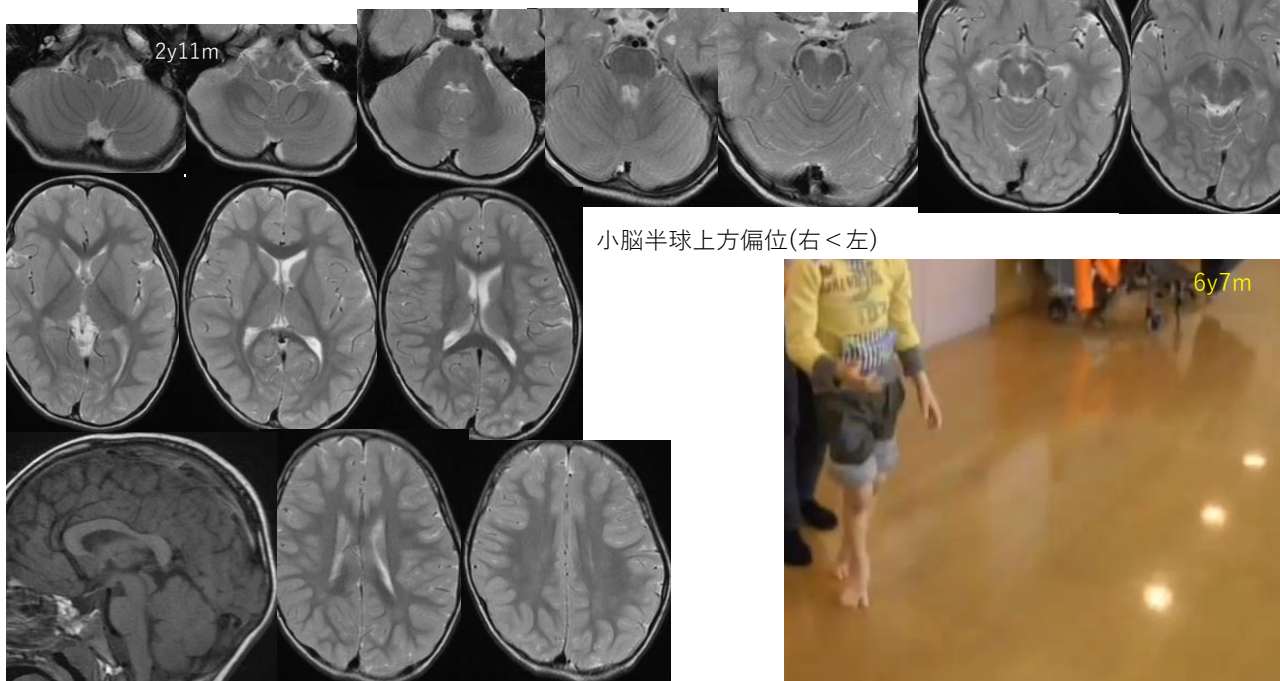
- ・ 右前葉が上方偏位 ・ 左前葉が下方偏位し、左小脳半球が横広がり
- ・ 左被殻大きい ・ 白質低形成

左右小脳原基の接着の掛け違い

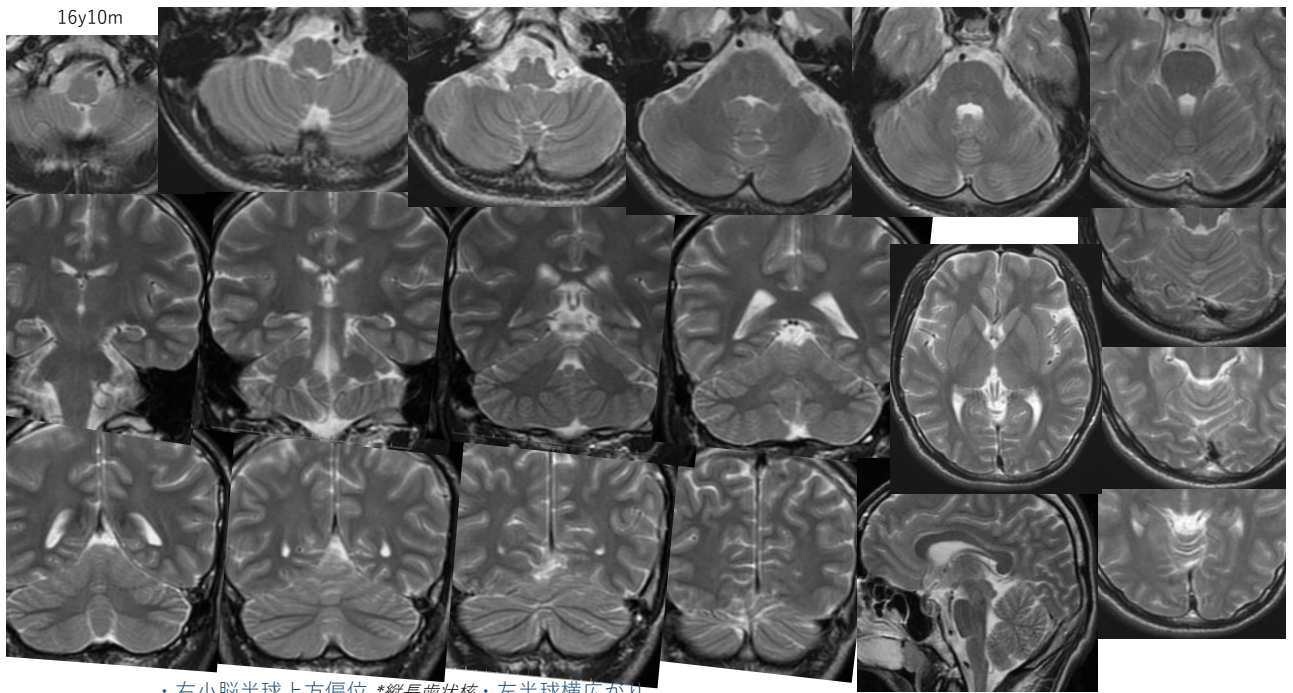
- ・ 独歩1y11m crouch gait
- ・ 軽度ID

19

座位 1y5m, うさぎ跳び 1y5m つたい歩き 2y1m, 独歩 8y10m 最重度知的障害



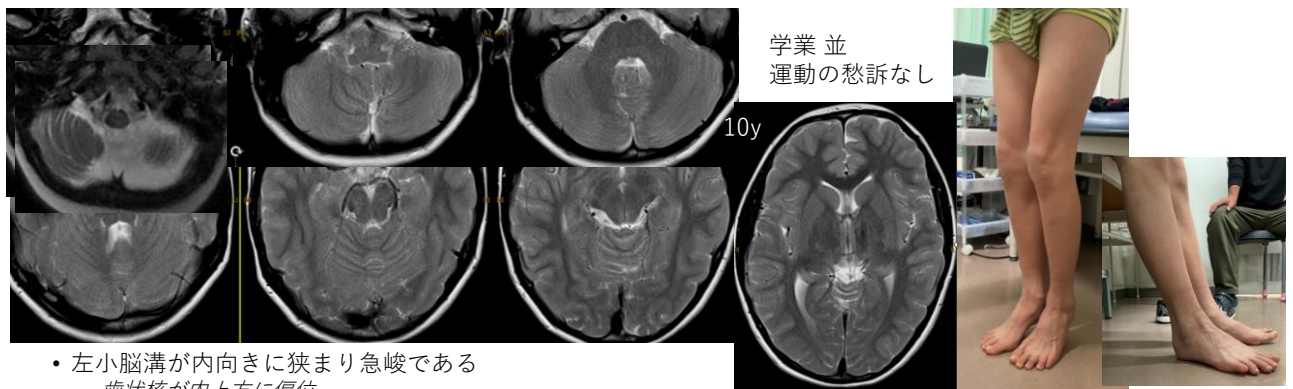
20



- ・右小脳半球上方偏位 *縦長歯状核・左半球横広がり
- ・視力障害(浸出性硝子体網膜症)・腹臥位移動(全身バタバタして) 3y0m、座位保持は不可・有意な言語理解なし

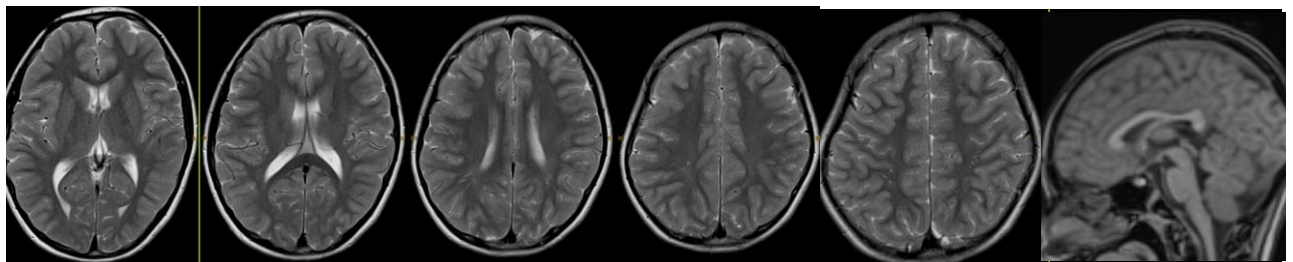
左右小脳原基の接着の掛け違い

21



学業並
運動の愁訴なし

- ・左小脳溝が内向きに狭まり急峻である
歯状核が内上方に偏位

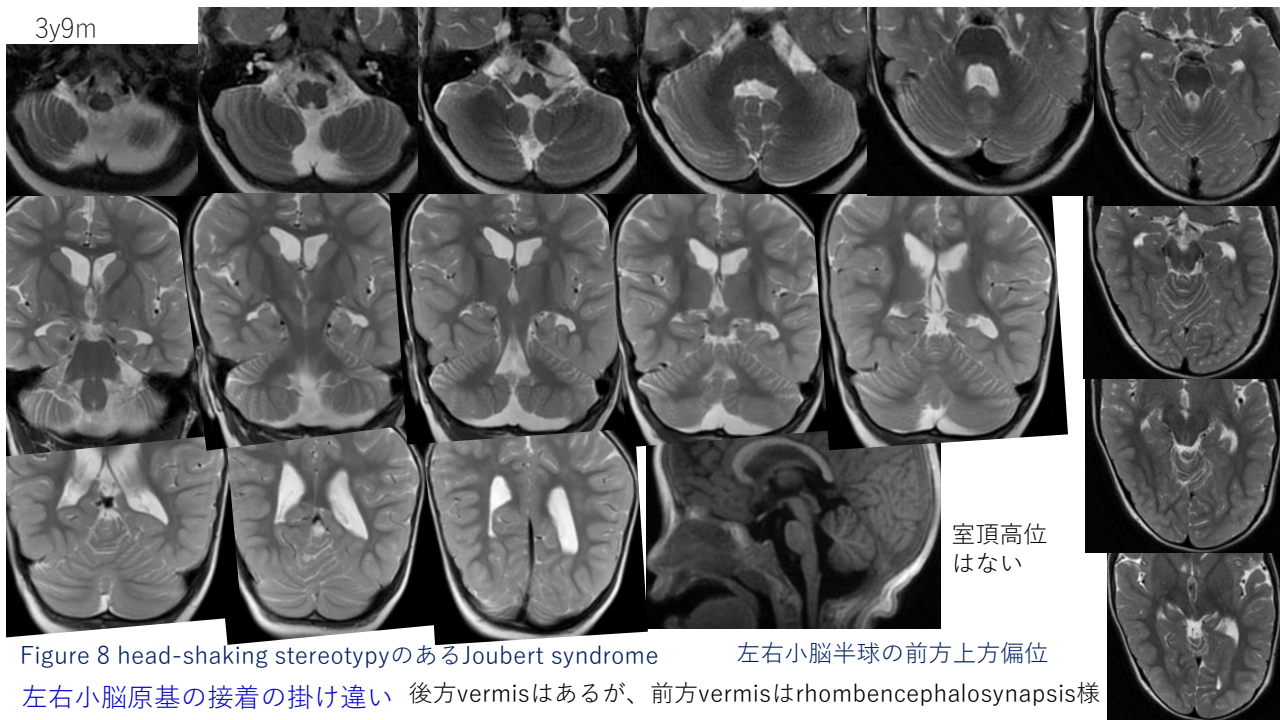


- ・白質は低形成ぎみ

左右小脳原基の接着の掛け違い

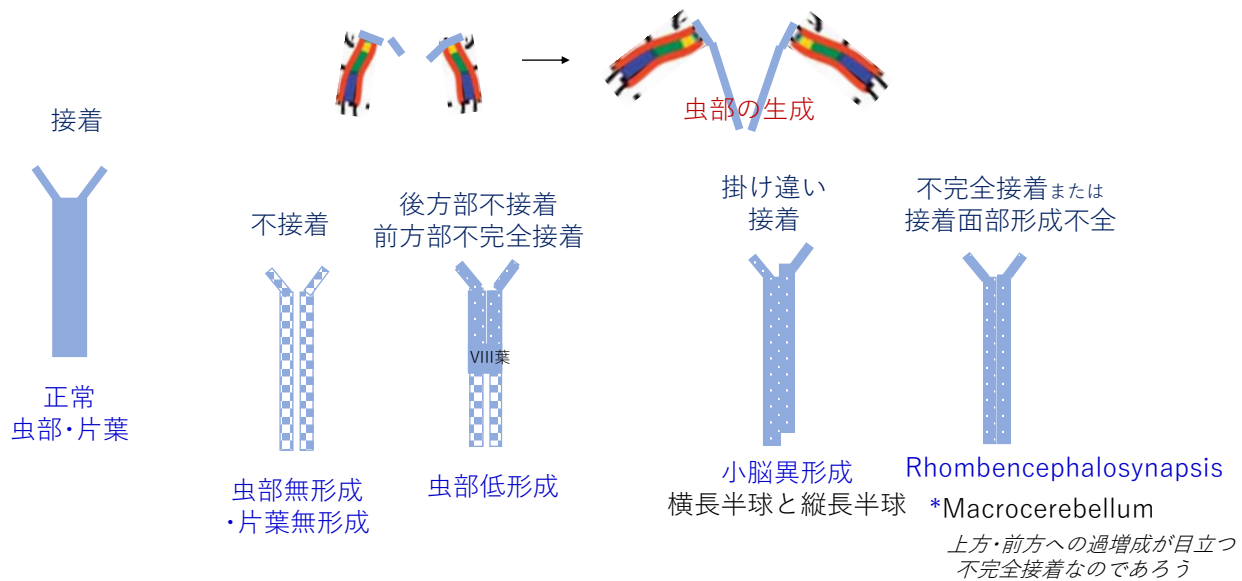
- ・室頂高位
- ・山頂高位

22



23

虫部無形成-小脳異形成の成り立ち



24