

最重度脳幹性運動障害 －横地分類A1-C－



横地健治

1

満期HIE

自発呼吸皆無の横地分類 A1-C

定義

- 開閉眼・眼球運動ない
 - * 日内リズムはないようにみえる
- 自発運動ほとんどない
- 自発呼吸ほぼ皆無
 - 人工呼吸を片時も休めない
 - 喀痰排出機能もほぼ皆無
 - 強力な肺理学療法が必要

● 慢性昏睡あるいはtotally locked-in state

★ 成因・新生児仮死

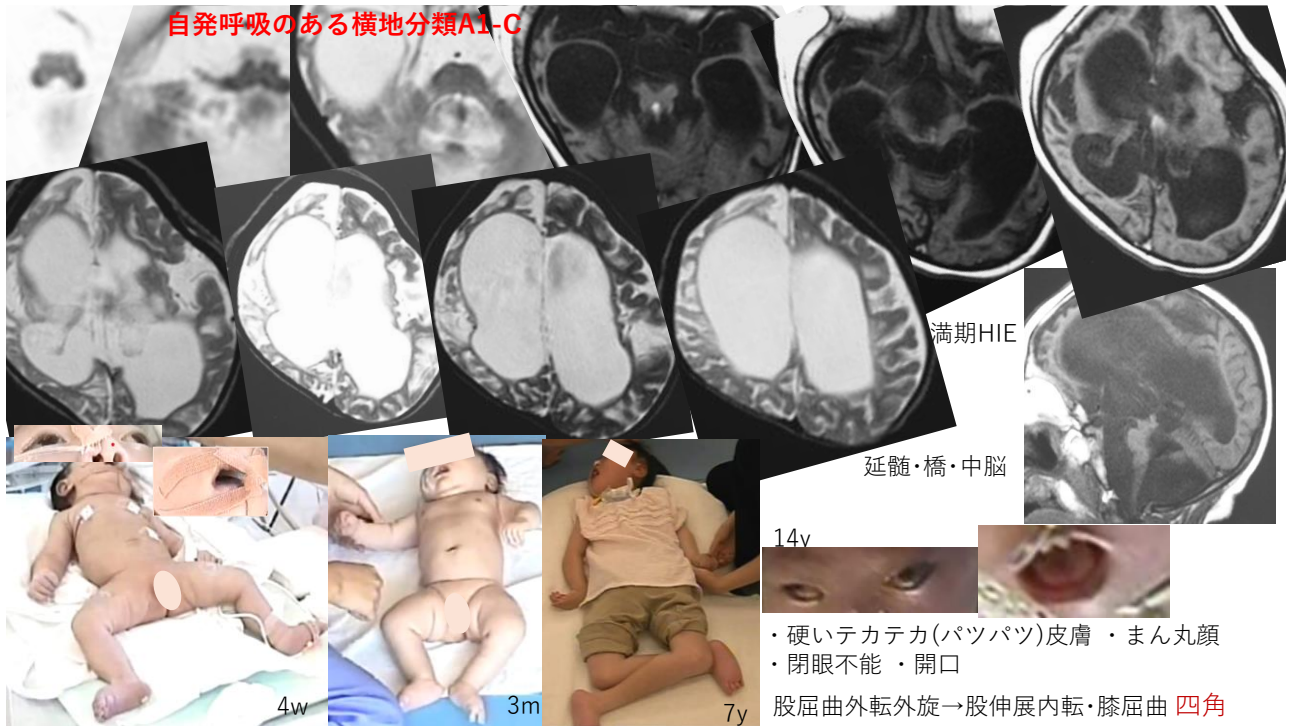
- ・ 生後の低酸素性脳症
- ・ 急性脳症



- ・ 硬いテカテカ(パツパツ)皮膚
- ・ まん丸顔
- ・ 閉眼不能
- ・ 開口



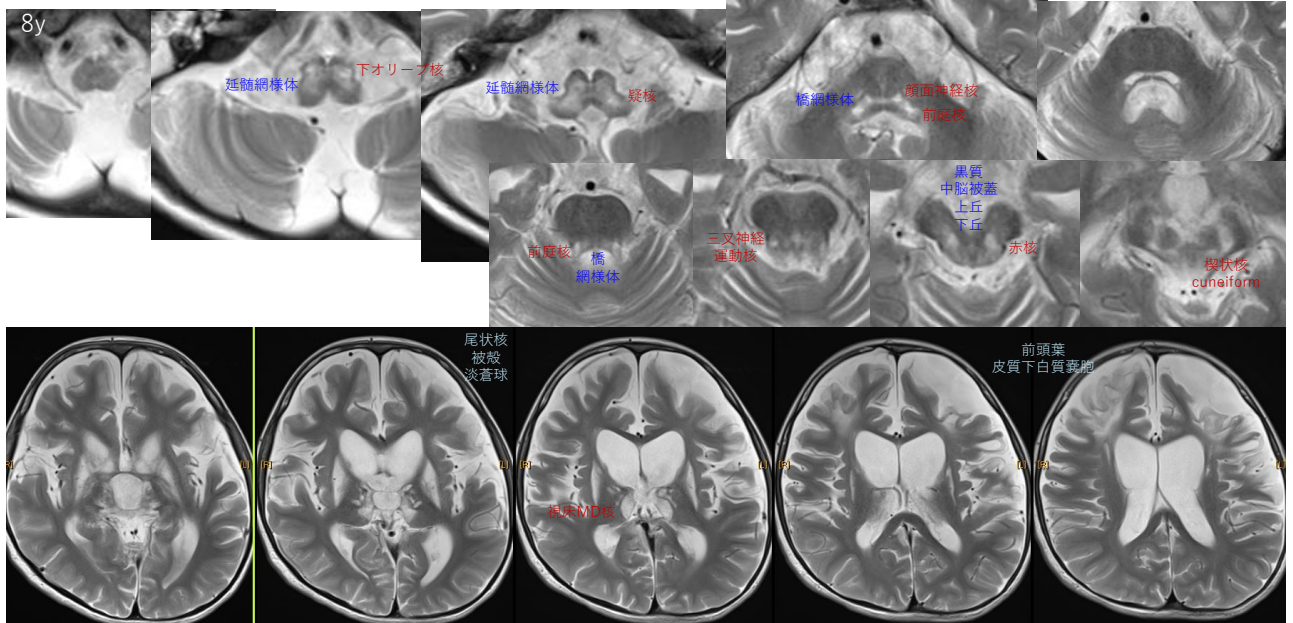
2



3

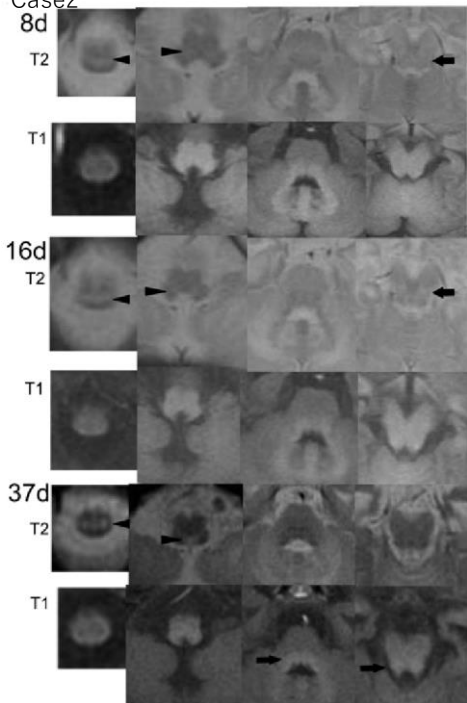
ミトコンドリア遺伝子変異病の横地分類A1-C

幼児期に進行したエネルギー産生系の破綻



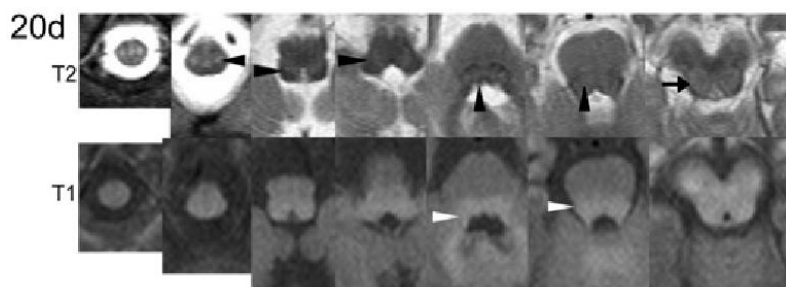
4

Case 2



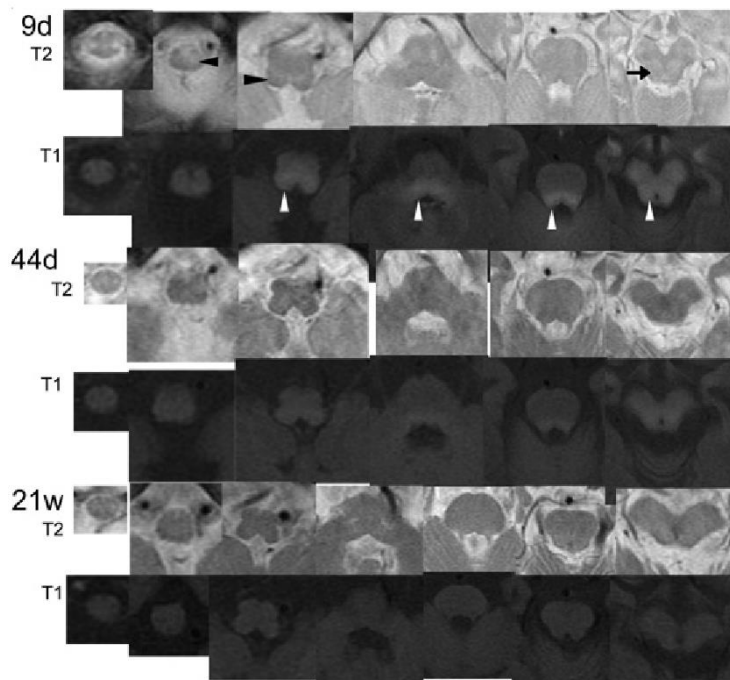
Sugiura H, et al; Magnetic resonance imaging in neonates with total asphyxia. Brain Dev 2013;35:53-60.

Case 3

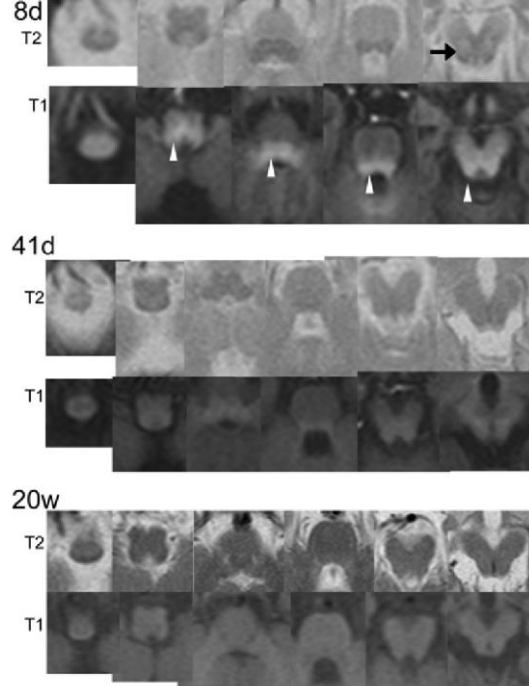


5

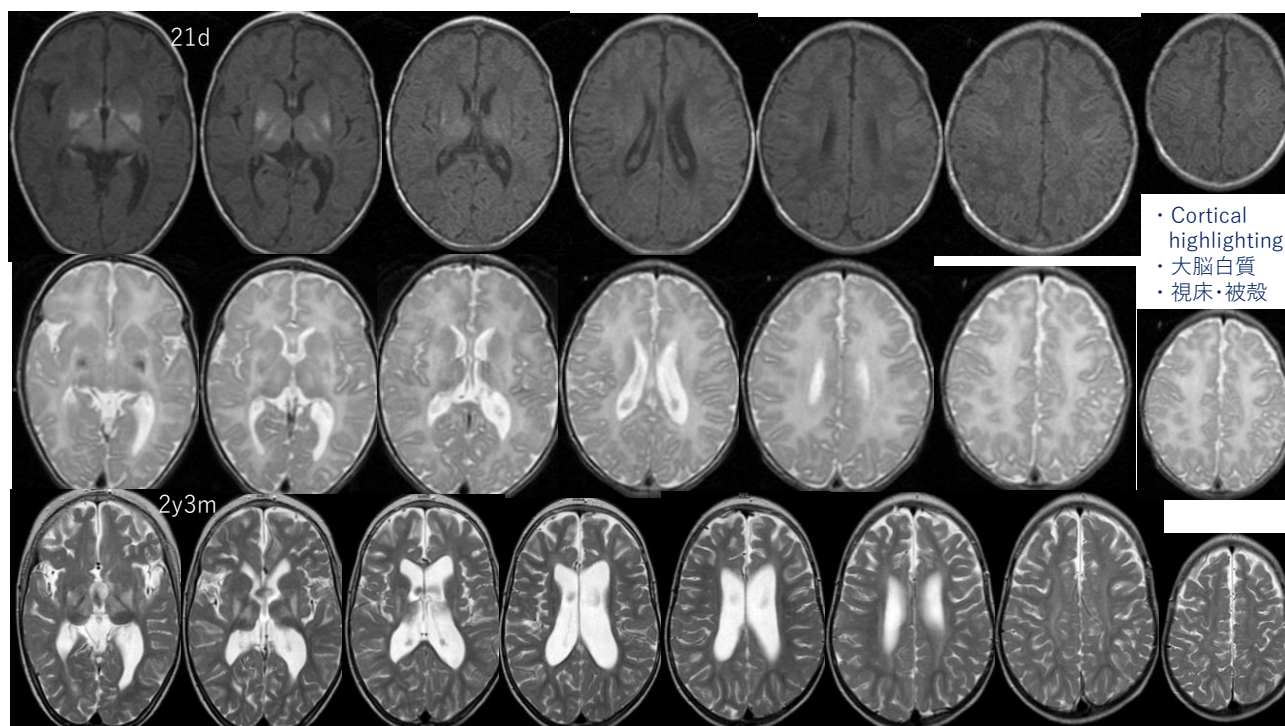
Case 4



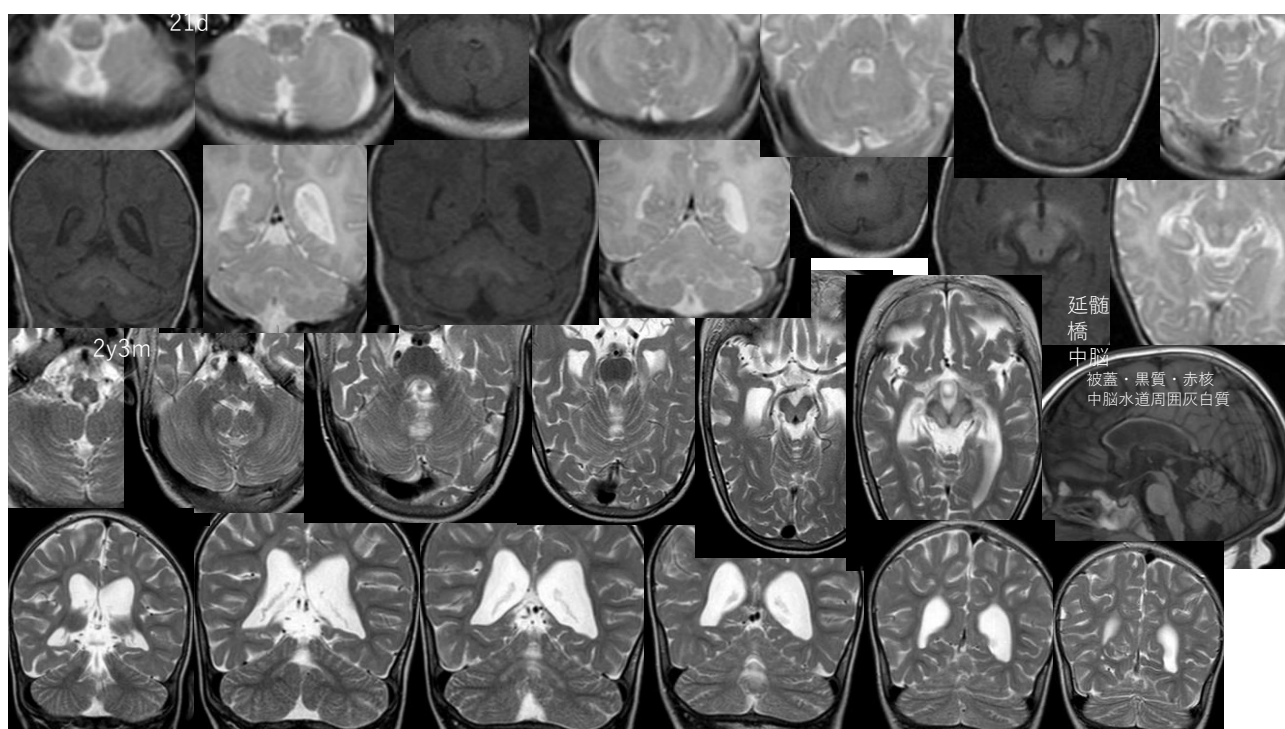
Case 5



6



7



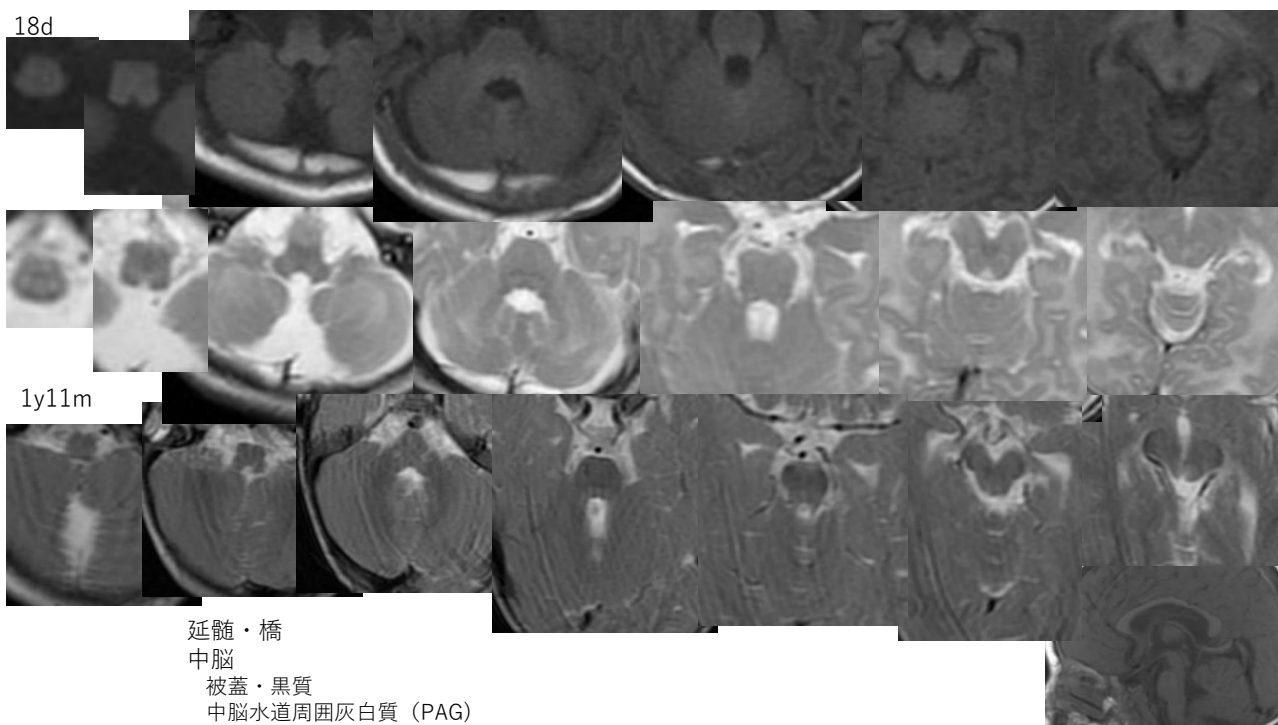
8



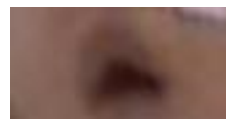
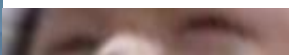
- ・股少し屈曲・内転・膝伸展・足背屈位 *右のみ少し屈伸
- ・肩さき前方・肩挙げ・肘半屈・手拳 *左のみ少し肩外転
- ・体幹の反りはある
- ・目は合う

軽度の丸顔・テカテカ(バツバツ)皮膚

9

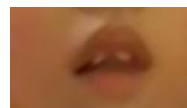


10



薄目

小さい開口
テント状上口唇



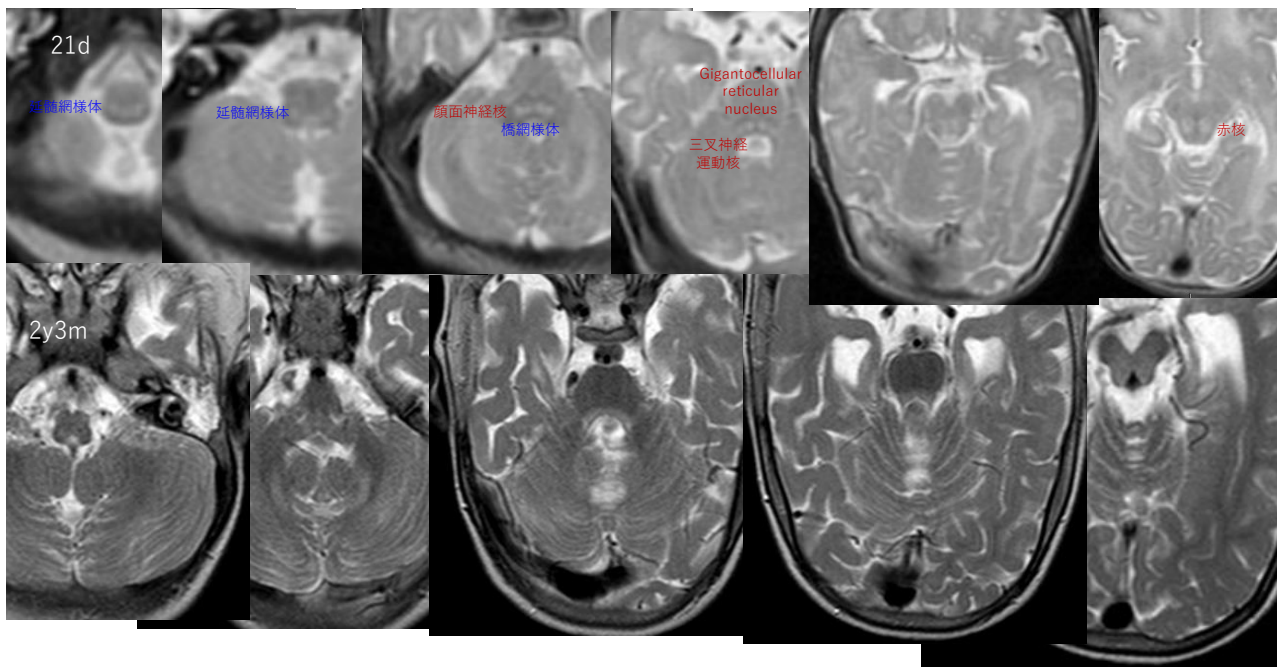
眼裂狭小

小さい開口
テント状上口唇

眼球運動制限はあるが目は合う

軽度の丸顔・テカテカ・パツパツ皮膚

11



12

Brognia C, et al. MRI patterns of muscle involvement in type 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. J Neurol 2020;267:898-912.

神経原性変化の筋MRI

Mercuri classification of fatty infiltration

Stage 0 Normal appearance

Stage 1 Scattered small areas of or increased density by MRI

Stage 2a (2.0) Numerous discrete areas of increased density less than 30% of the volume of the muscle

Stage 2b (2.5) Numerous discrete areas of increased density with beginning confluence, 30-60% of the volume of the muscle

Stage 3 Washed-out appearance due to confluent areas increased density with muscle still present at the periphery

Stage 4 End-stage appearance, muscle replaced by increased density connective tissue and fat

Muscle Groups: atrophy scores

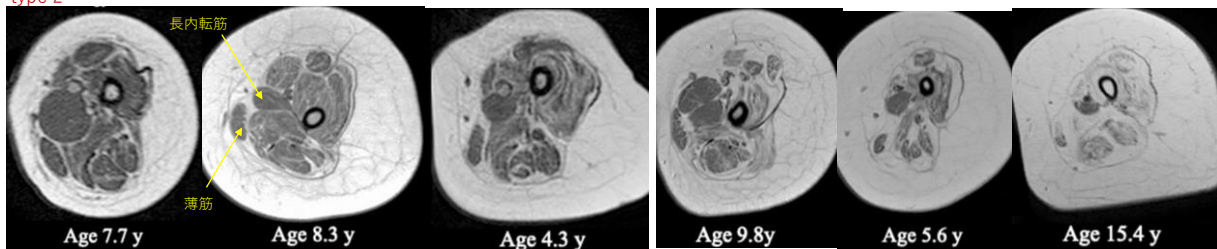
Grade 0: normal muscle

Grade 1: peripheral muscle volume loss

Grade 2: < 50% of muscle volume loss

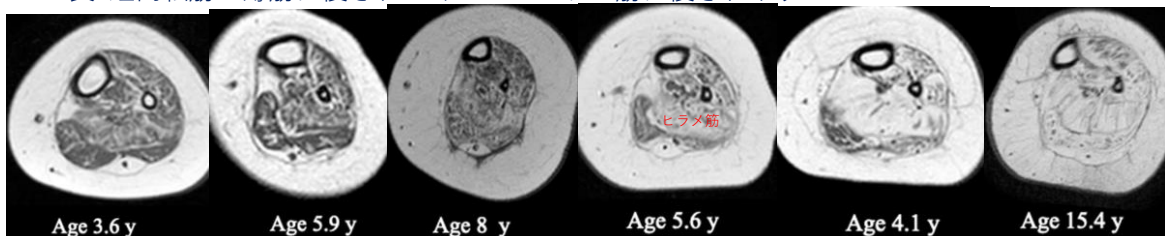
Grade 3: > 50% of muscle volume loss

type 2



・長・短内転筋・薄筋は侵されにくい ・ヒラメ筋は侵されやすい

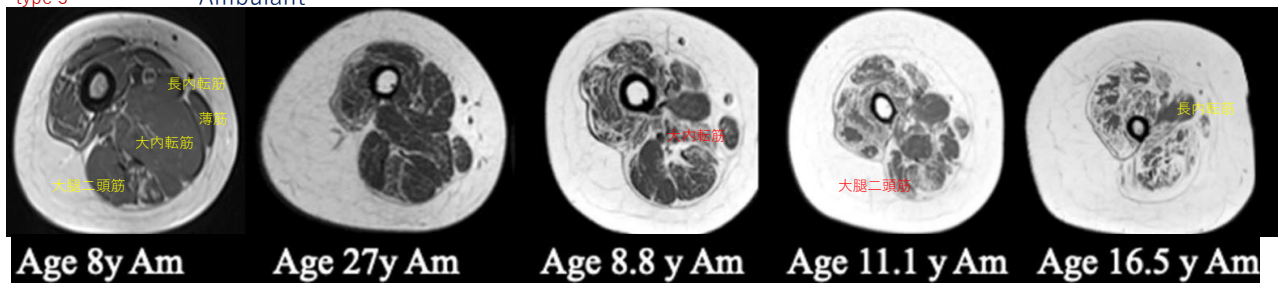
筋外組織の著明な脂肪化



13

type 3

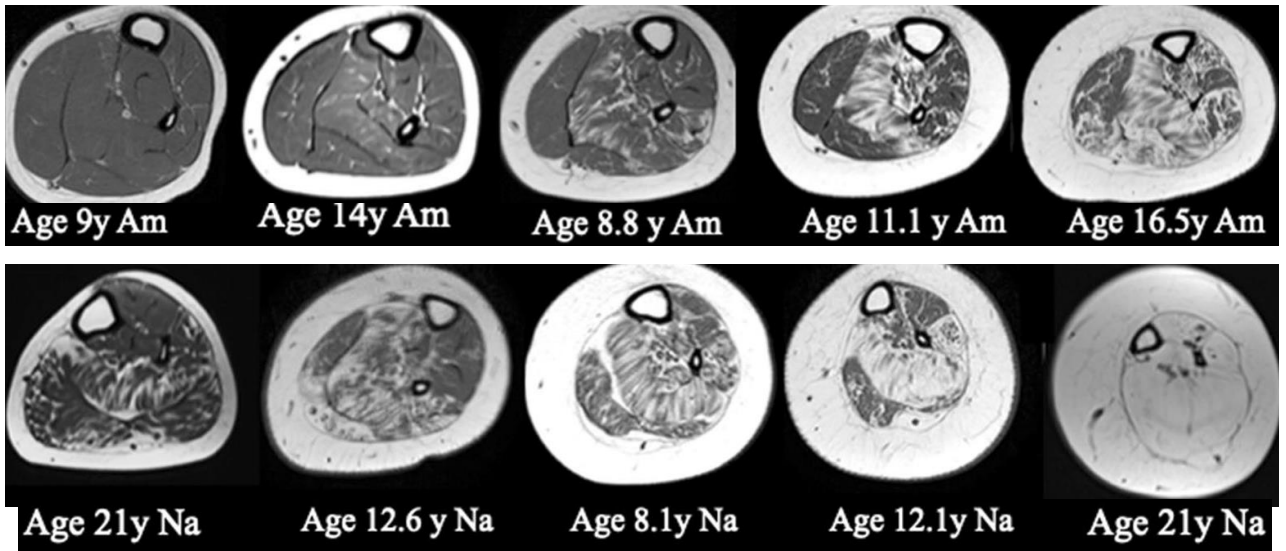
Ambulant



Non-ambulant



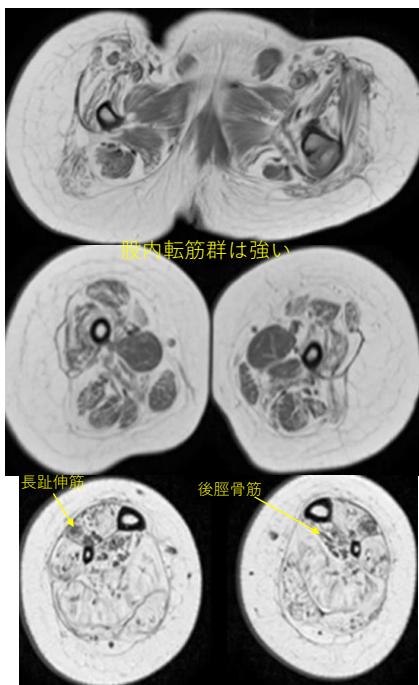
14



・ヒラメ筋は侵されやすい

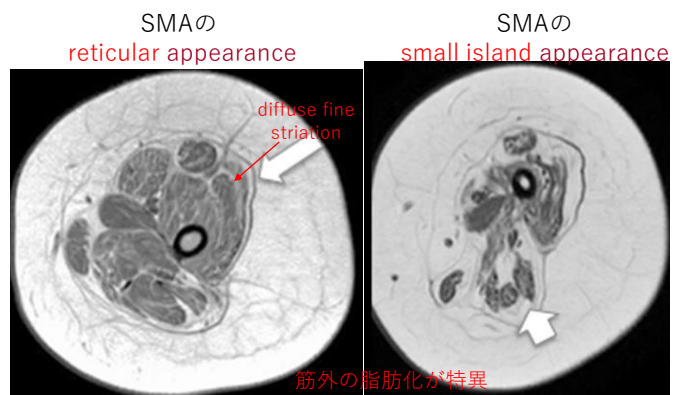
✓ ヒラメ筋は筋外と筋内で筋外で空隙化する

15

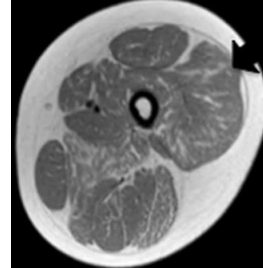


type 2では、近位より遠位の方が脂肪浸潤が強い

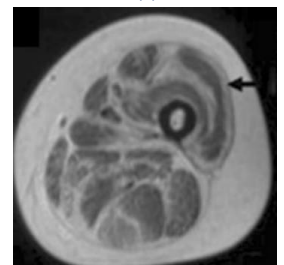
16



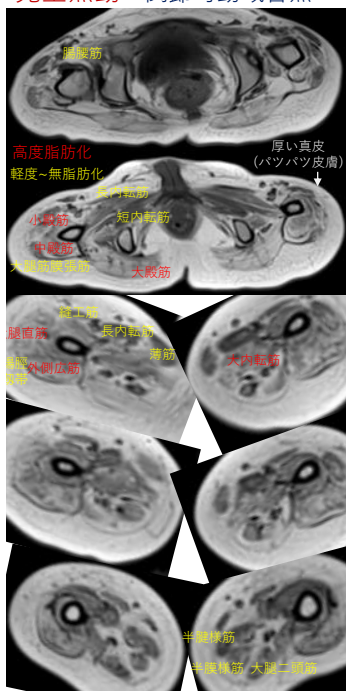
DMDの
moth eaten appearance



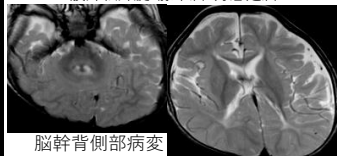
Bethlem myopathyの
sandwich appearance



完全無動・関節可動域皆無



股伸展荷重制限>股屈曲過活動
・肘半屈・手背屈
・股外転外旋・膝半屈・舟底足屈



脳幹背側部病変
白質病変

パツパツ皮膚

- ・妊娠中著変なし
- ・38w、新生児仮死なし
- ・新生児期、嘔吐と哺乳不全はあり
- ・1か月検診で、四肢屈曲位の寡動と哺乳不全で紹介
- ・腱反射は正
- ・誤嚥性肺炎を繰り返し、経管栄養・気管切開となる
- ・有意な知的発達なし

WVOX変異

ふつうのwrithing→完全無動



目は合う
強い口閉じ

5歳 筋電図
・刺入電位なしの筋
・強い干渉の筋

- 相反筋の常時筋収縮状態筋張力 + 短縮強靱線維張力の合算の完全な均衡→無動

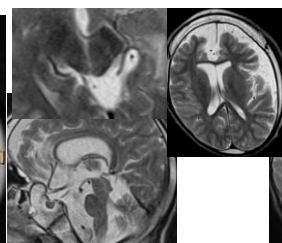
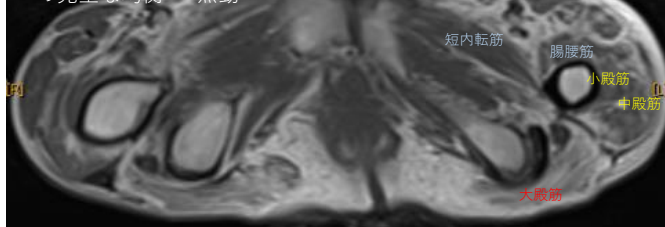
パツパツ皮膚は

神経原性筋変化に伴う筋内組織・皮下組織・皮膚組織の変化による

- ・筋内結合組織のびまん性脂肪化
 - ・皮下組織の高度脂肪化
 - ・真皮の肥厚
- SMAに似る

17

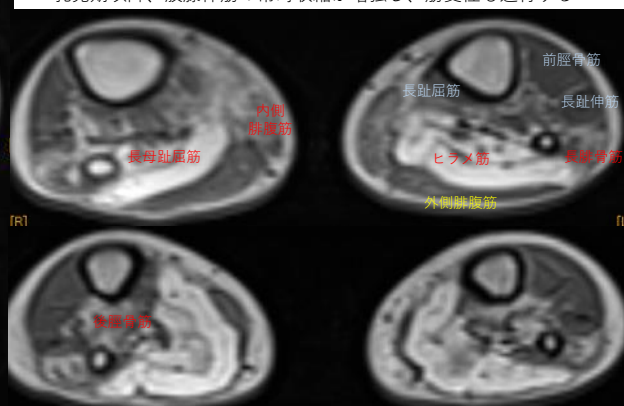
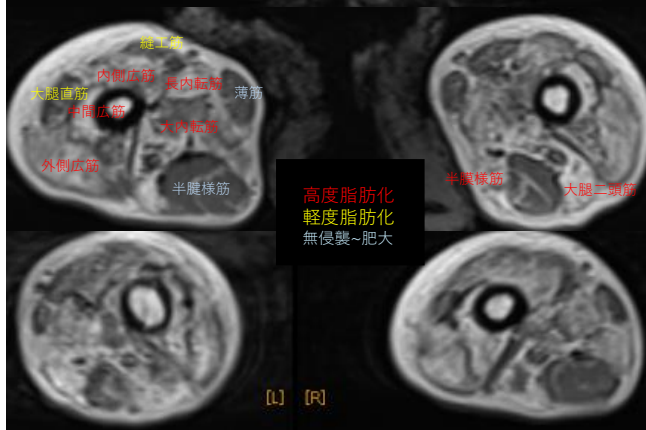
➢ 相反筋の常時筋収縮状態筋張力 + 短縮強靱線維張力の合算の完全な均衡 → 無動



SCN2A変異



- ・股膝伸展・足中間位・可動域ほぼ皆無
- ✓ 新生児期は下肢屈曲位
- ふつうのwrithing
- ✓ 乳児期以降、股膝伸筋の常時収縮が増強し、筋変性も進行する



18

横地分類A1-Cの症候

- 顔面神経核病変により、表情筋は神経原性変化に至る。筋は小径となり、筋内と皮下組織は脂肪化する
→顔は丸顔となり、皮膚はテカテカ・バツバツとなる
*上下肢の皮膚も同じようである(顔面ほど目立たないが)。これは、中脳のmesencephalic locomotor regionにより脊髄運動神経が放電できず、その支配筋が表情筋のような神経原性変化を被ったためと解す
- 動眼神経核病変により、眼球が無動化する。これにより、眼窩骨発育が阻害され、眼窩容積が眼球に比し狭小となり、眼球が突出する。眼瞼挙筋からの固有覚著減により、残遺動眼神経核から眼瞼挙筋への放電は持続する。この結果、眼瞼挙筋は短縮強靱線維化する。顔面神経核病変により、眼輪筋からの固有覚著減により、残遺顔面神経核から眼輪筋への放電は持続する。この結果、眼輪筋は短縮強靱線維化する
→閉眼不能・眼球突出となる
- 三叉神経運動核病変により、顎関節筋は神経原性変化に至る。顎関節筋からの固有覚著減により、残遺三叉神経運動核から顎関節筋への放電は持続する。この結果、顎関節筋は短縮強靱線維化し、顎は無動化する。このとき下顎挙上筋は下顎重量に対抗できない。顔面神経核病変により、上口唇挙上筋からの固有覚著減により、残遺顔面神経核から上口唇挙上筋への放電は持続する。この結果、上口唇挙上筋は短縮強靱線維化する
→開口・上口唇挙上となる