

最重度脳幹性運動障害 - 横地分類A1-C -



1

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
 - 咳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

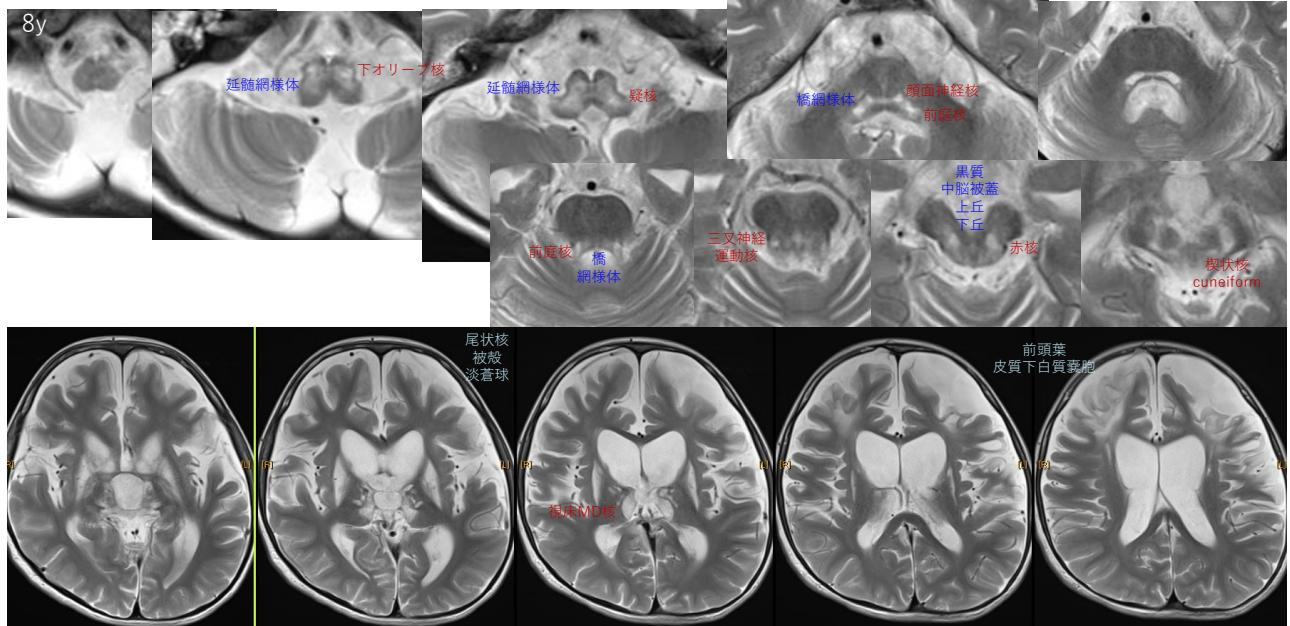
1

自発呼吸のある横地分類A1-C



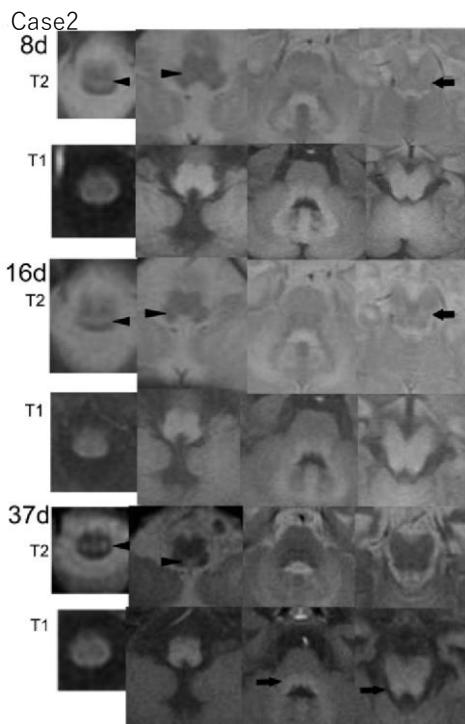
3

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

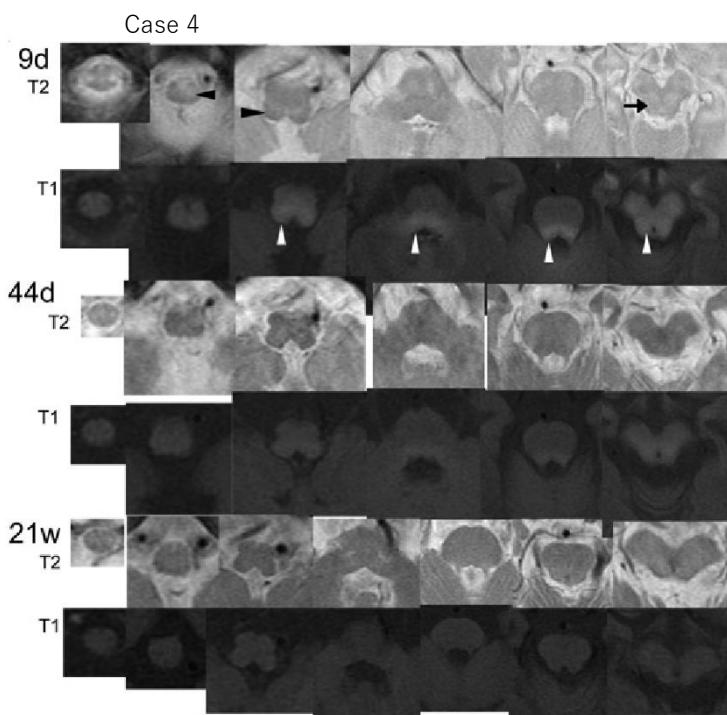
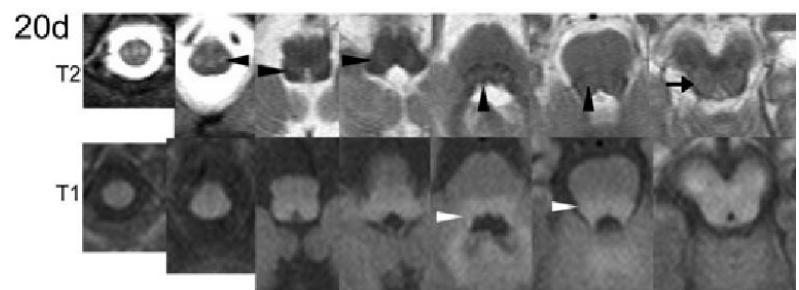
2



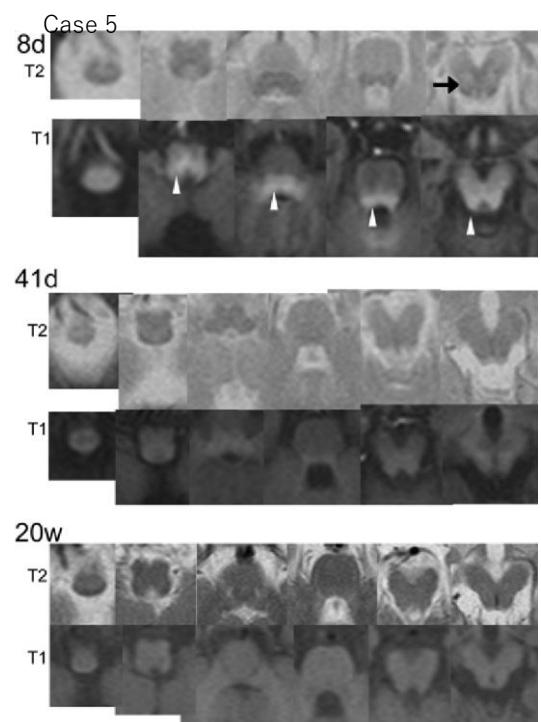
5

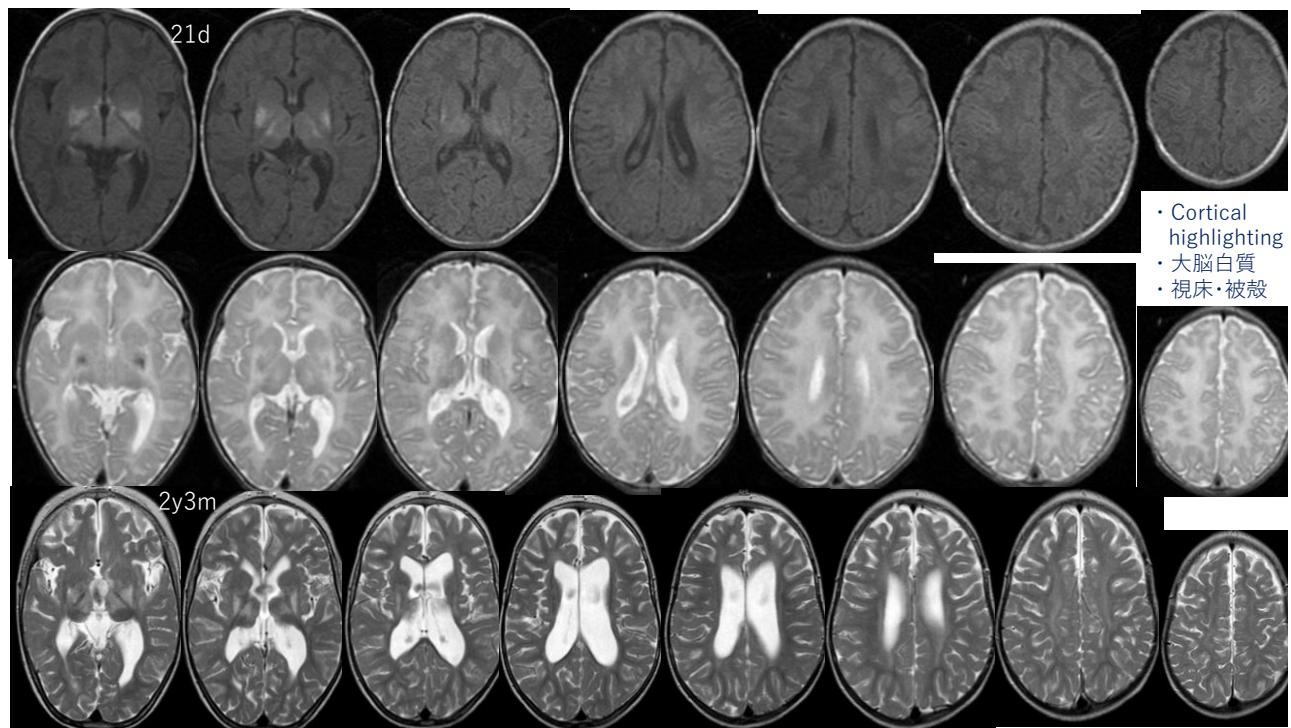
Sugiura H, et al; Magnetic resonance imaging in neonates with total asphyxia. *Brain Dev* 2013;35:53-60.

Case 3

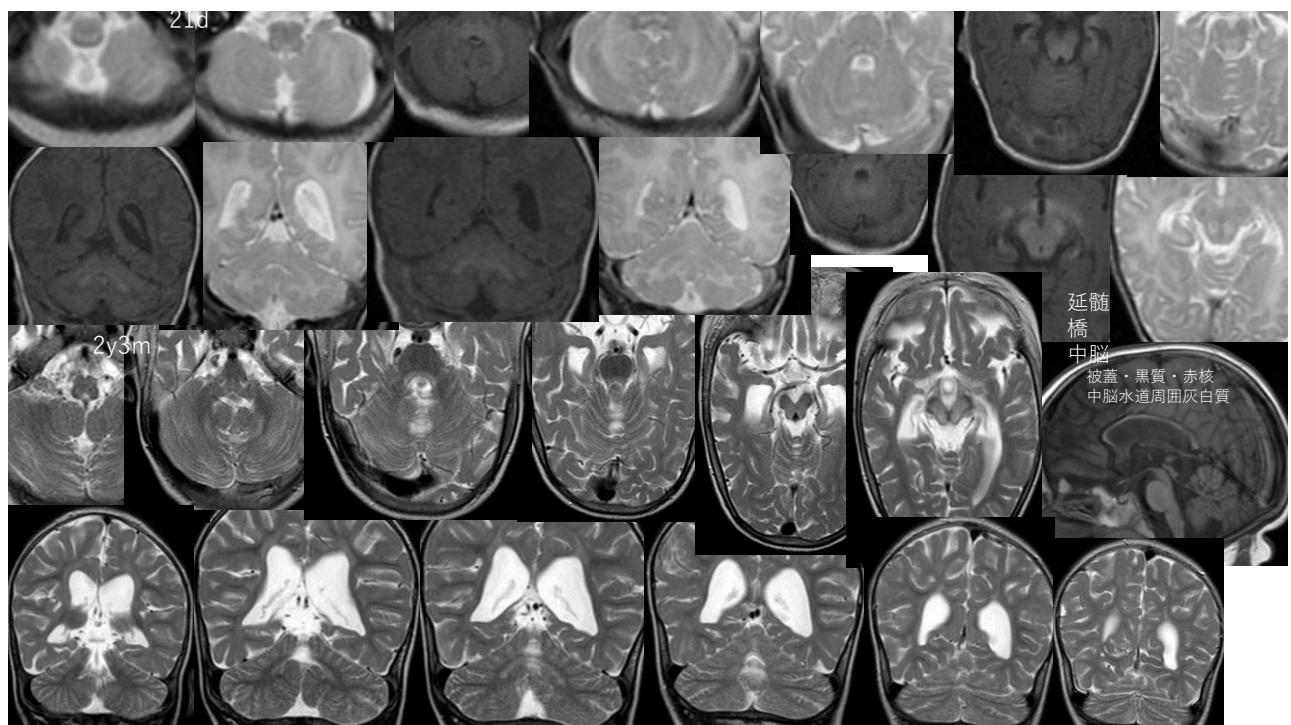


6





7



8

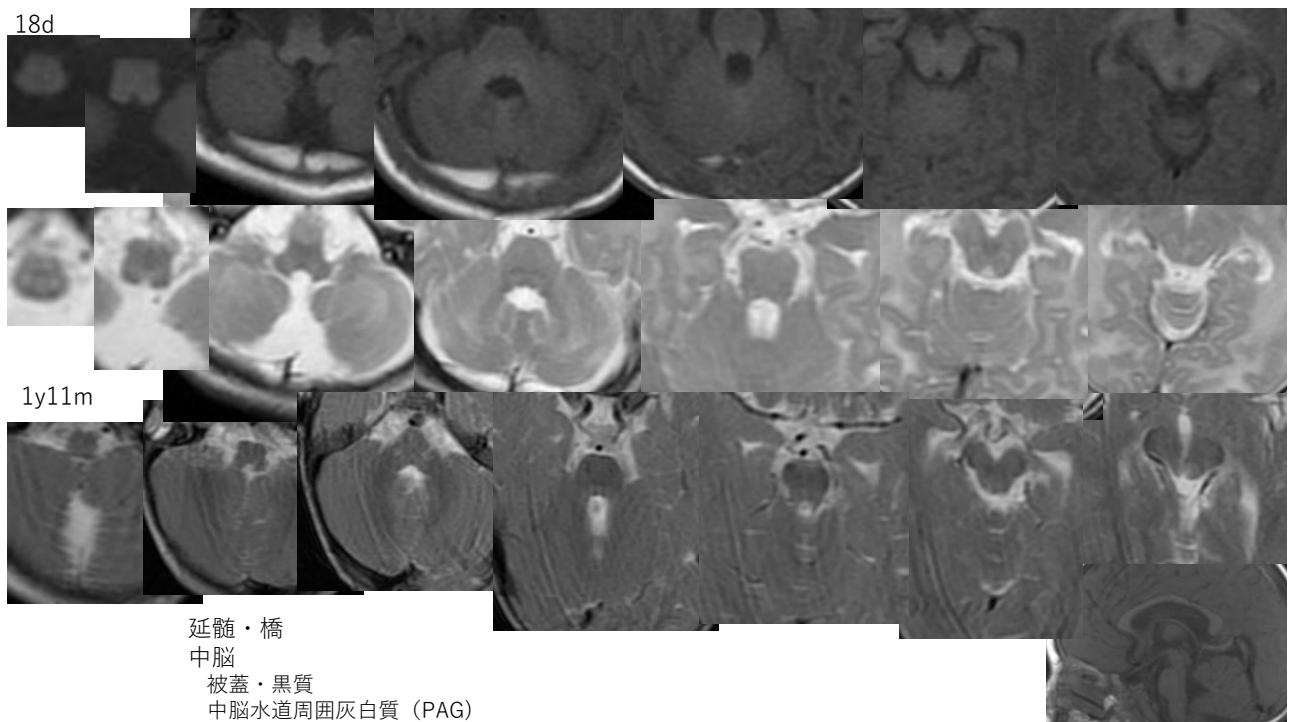
4



- ・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
- ・体幹の反りはあり
- ・目は合う

軽度の丸顔・テカテカ(パツパツ)皮膚

9



10



薄目



小さい開口
テント状上口唇



眼裂狭小

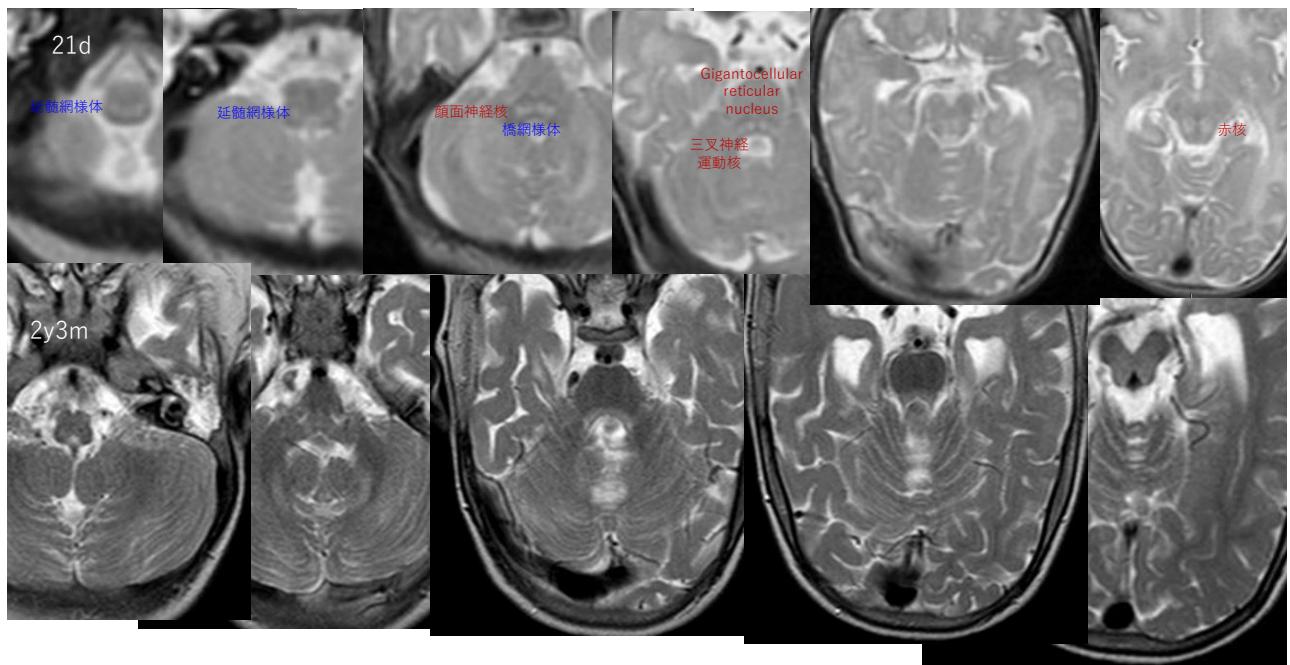


小さい開口
テント状上口唇

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

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

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

神経原性変化の筋MRI

Muscle Groups: atrophy scores

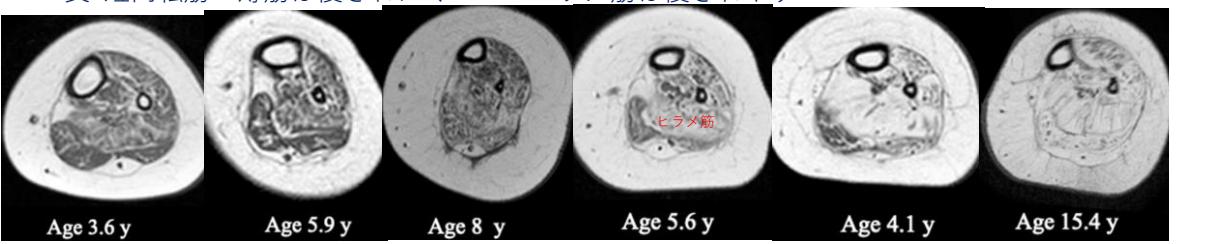
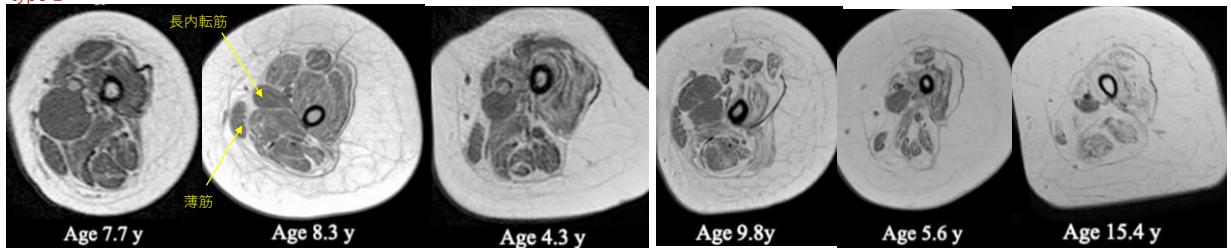
Grade 0: normal muscle

Grade 1: peripheral muscle volume loss

Grade 2: < 50% of muscle volume loss

Grade 3: > 50% of muscle volume loss

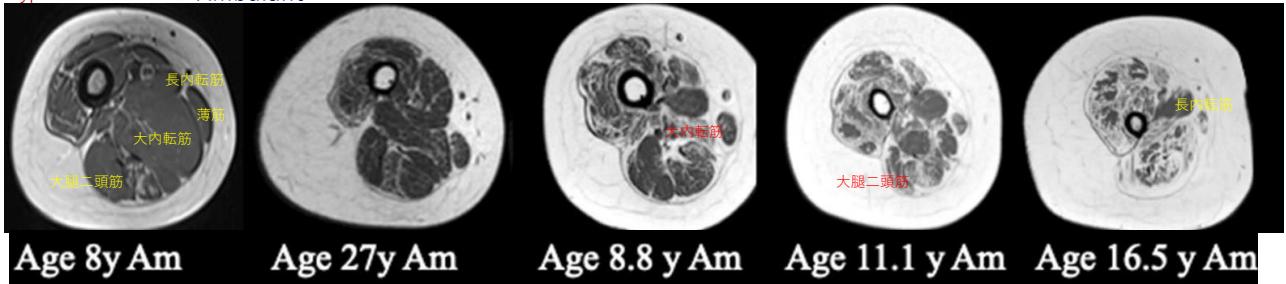
type 2



13

type 3

Ambulant



Age 8y Am

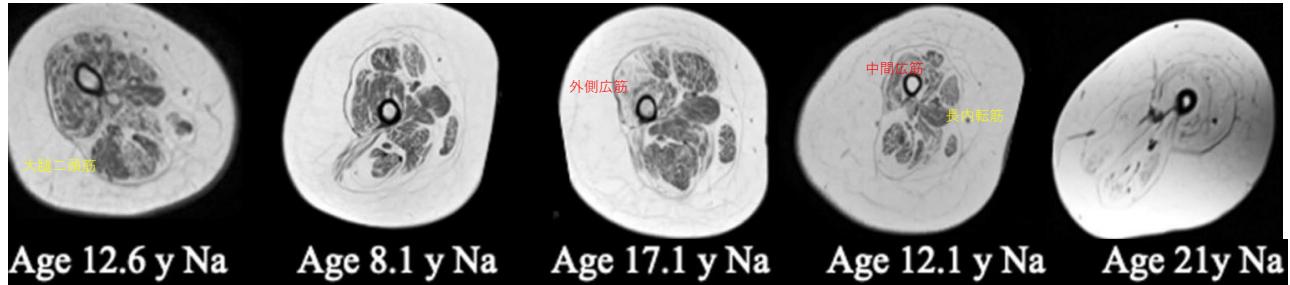
Age 27y Am

Age 8.8 y Am

Age 11.1 y Am

Age 16.5 y Am

Non-ambulant



Age 12.6 y Na

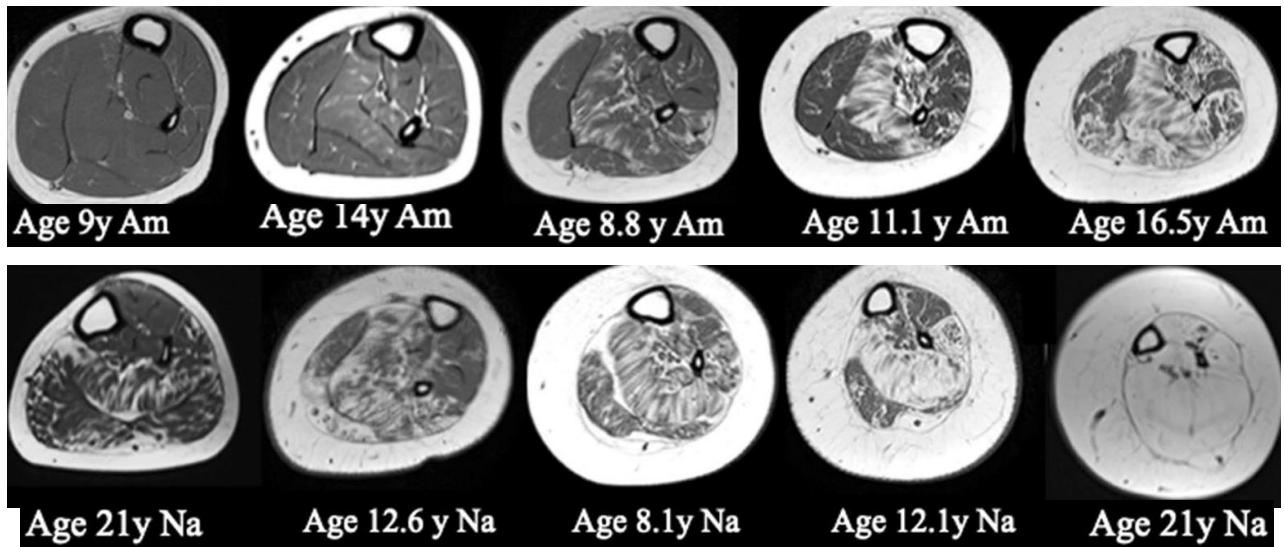
Age 8.1 y Na

Age 17.1 y Na

Age 12.1 y Na

Age 21y Na

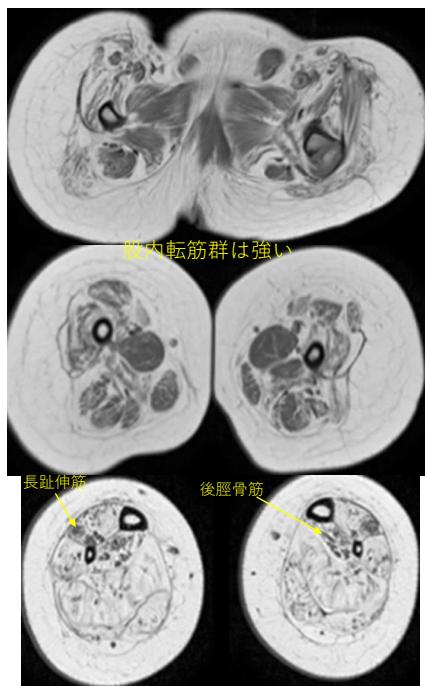
14



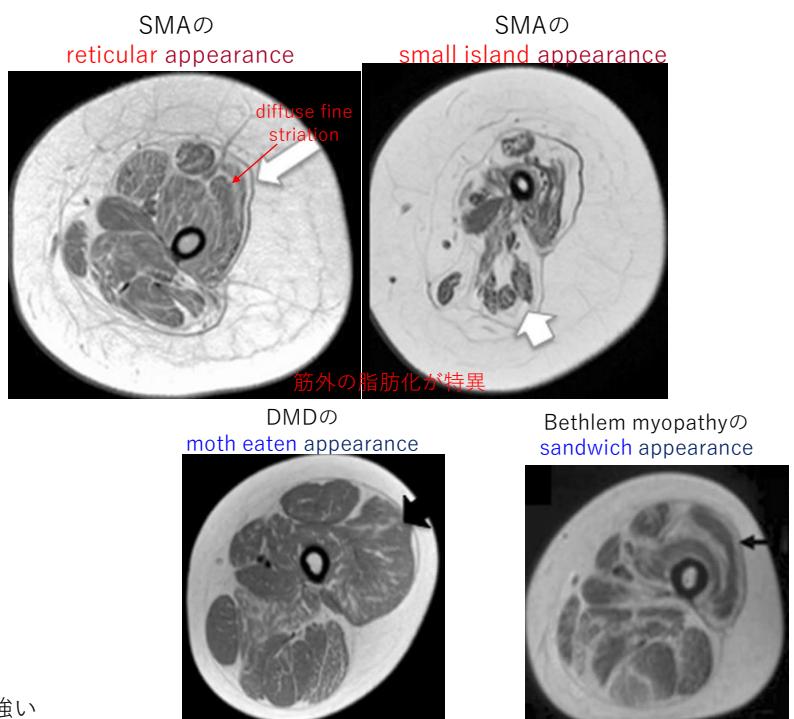
・ヒラメ筋は侵されやすい

✓ ヒラメ筋は筋外と筋内で筋外で空隙化する

15

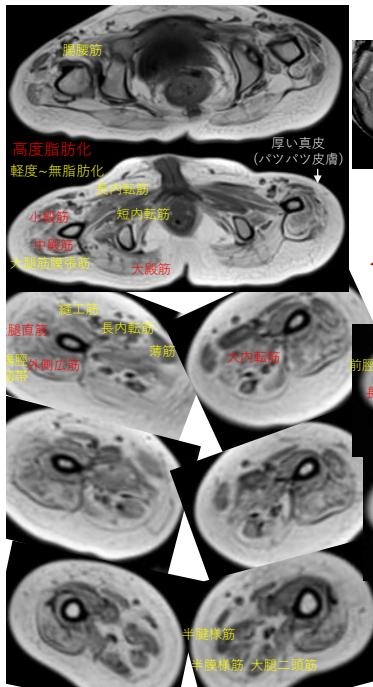


type 2では、近位より遠位の方が脂肪浸潤が強い



16

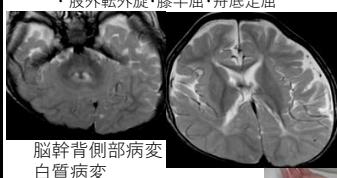
完全無動・関節可動域皆無



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

- 妊娠中著変なし
- 38w、新生児死なし
- 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

WWOX変異



パツパツ皮膚



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

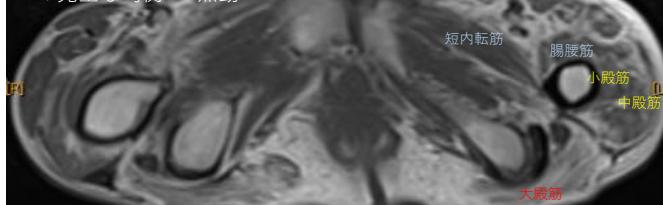
+ 短縮強靱線維張力の合算の完全な均衡 → 無動

パツパツ皮膚は

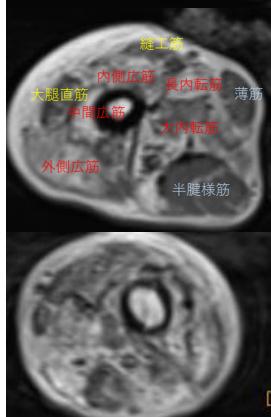
神經原性筋変化に伴う筋内組織・皮下組織・皮膚組織の変化による

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

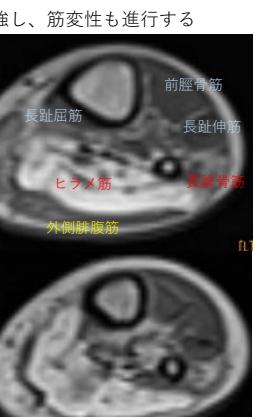
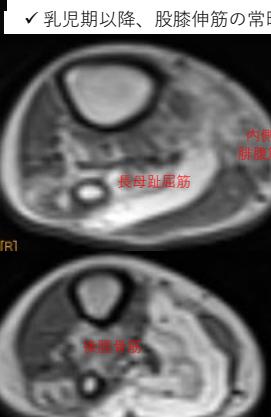
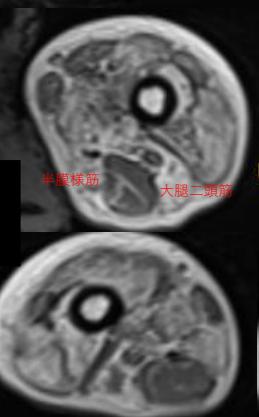


SCN2A変異



高度脂肪化
軽度脂肪化
無侵襲~肥大

[L] [R]



18

横地分類A1-Cの症候

- ・顔面神経核病変により、表情筋は神經原性変化に至る。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・パツパツとなる
*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經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、眼瞼挙筋は短縮強靭線維化する。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、眼輪筋は短縮強靭線維化する
→閉眼不能・眼球突出となる
- ・三叉神経運動核病変により、顎関節筋は神經原性変化に至る。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、顎関節筋は短縮強靭線維化し、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靭線維化する
→開口・上口唇挙上となる