

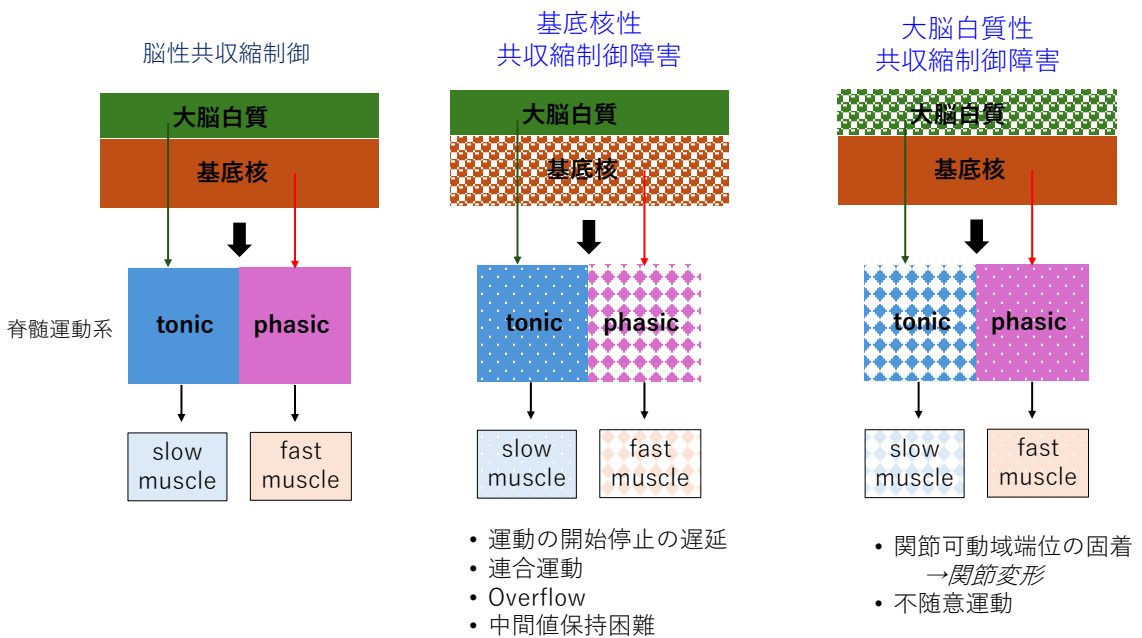


# 発達期脳性運動症候類型 の再考

横地健治

ジェローム  
「ピグマリオンとガラテア」  
(メトロポリタン美術館)

1



2

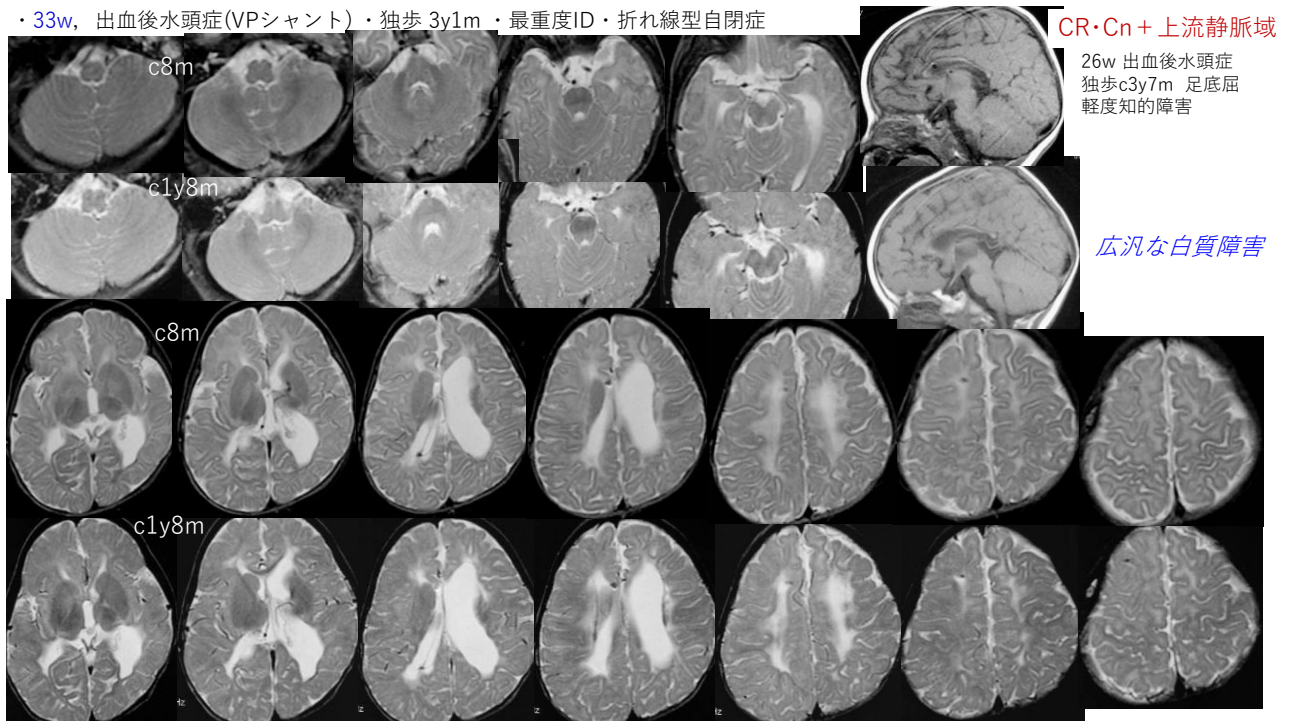
## 共収縮制御障害と 固定的足底屈



- 股屈曲過活動 + 股伸展荷重制限があり、~~股伸展荷重制限ネットワークが股屈曲過活動に対抗するため伸展を増強する~~ **体幹下肢伸展相乗運動**
  - もともと股屈曲過活動 + 股伸展荷重制限があり、生直後は股屈曲外転優位の強い共収縮があり。その後、股屈曲を凌駕する股伸展優位の共収縮が進行する。このとき足は底屈位となり、足底屈筋の弾性線維化が進むと**固定的足底屈**となる
- 固定的足底屈型(大脳白質性)共収縮制御障害**

\*周生期脳障害では広汎な大脳白質病変が認められるが、遺伝性疾患では認められない

3



4

33w, 出血後水頭症(VPシャント)・独歩 3y1m・最重度知的障害+折れ線型自閉症

c7m



c1y6m



c2y8m

足中間位と足底屈の交代



c3y11m

股膝屈曲  
股外転  
踏みしめ



足中間位と足底屈の交代



c7m

下肢  
・股屈強い [右<左]  
・股外旋強い \*左股外旋足持ち  
下肢伸展優勢 [右>左]  
・共同運動  
\*下肢屈曲共同運動が優勢 [左>右]  
上肢  
・共同運動圏内 \*伸展位多い

股外旋足持ち



c20y

足底屈歩行



アキレス腱は常時張っている

c7y5m

足底屈歩行



c4y0m

足底屈歩行



足中間位歩行



股屈曲過活動・股伸展荷重制限 > 分離運動制限 **大脳白質性共収縮制御障害**

・股伸展荷重制限・下肢伸展常時筋収縮状態と分離運動制限・下肢伸展共同運動常時筋収縮状態が進展し、腓腹筋・ヒラメ筋が持続収縮状態となる

・**固定的足底屈 尖足** 腓腹筋・ヒラメ筋が短縮し、一部が短縮強靱線維化する

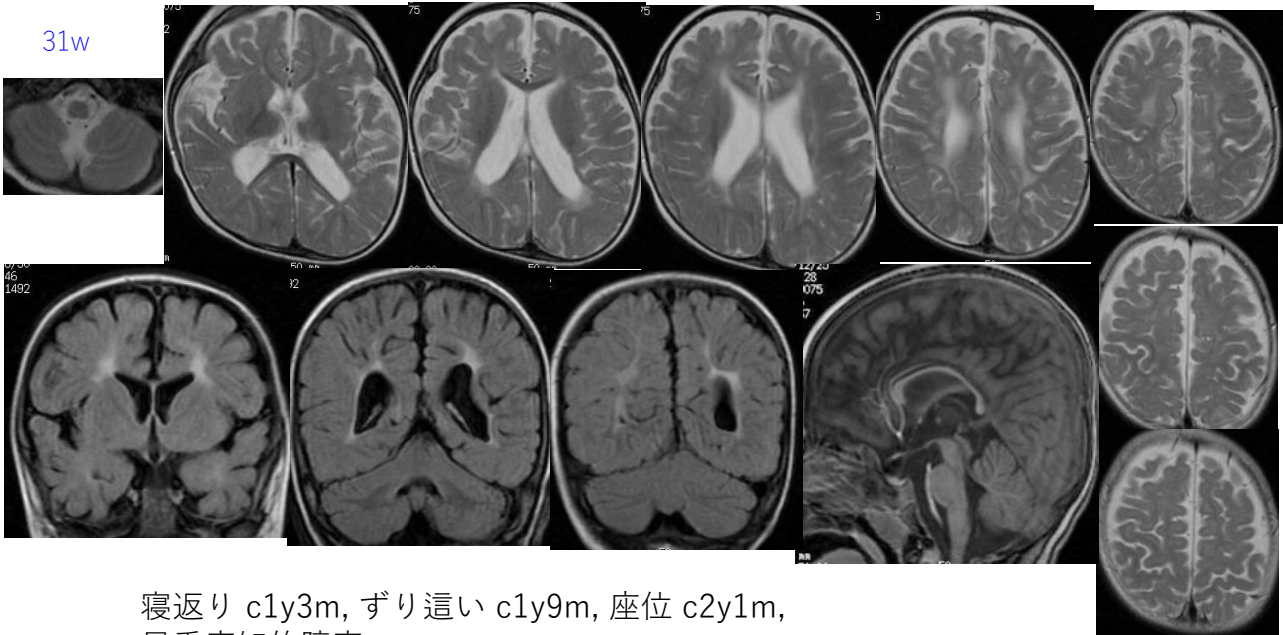
荷重能はあり 筋持続収縮状態>短縮強靱線維化

・上肢は、屈曲共同運動と伸展共同運動の中間位が多い

✓ てんかん発作直後は足中間位になる

5

31w



寝返り c1y3m, ずり這い c1y9m, 座位 c2y1m,  
最重度知的障害

6



・ 31w ・ West syndrome ・ 座位 c2y1m ・ 最重度知的障害

c11m

首だけ動く  
下肢  
・ 股屈曲・股外転外旋強い  
・ 菱形位 寡動  
・ 共同運動圈内  
\*下肢屈曲位が優勢  
上肢  
・ 寡動 共同運動圈内  
\*床着き位多い

c1y0m

共同運動

c1y10m

割座  
← 股屈曲過活動

c3y9m

股屈曲  
← 股伸展荷重制限

c4y10m

股屈曲  
← 股伸展荷重制限

c13y4m

股屈曲  
← 股伸展荷重制限

足底屈

足底屈

股外転外旋 膝屈曲

分離運動制限は軽度

四つ這いの股脛分離は下十度

分離運動制限は軽度

股屈曲膝上げ

分離運動制限は軽度

左立て膝になる

分離運動制限は軽度

背這い

背這い

股伸展位制限 > 股屈曲過活動 > 分離運動制限

- ・ 一時的に足底屈が進むが、やがて減退する  
→ 股膝屈曲・足中間位踵浮き荷重
- ・ 下肢は共同運動圈内
- ・ 上肢は共同運動圈内

7

Mowatt-Wilson 症候群

10y0m

固定的足底屈

海馬異形成

海馬異形成

脳梁後部が小さい

脳梁後部が小さい

室頂高位

室頂高位

独歩2y4m  
→ つま先歩き  
最重度ID

脳回部白質は相対的T2低信号で、皮質が厚く見える  
← 放線冠白質のT2高信号 ↑ その外側白質の容量低下

8



11m



2y1m



11m



2y1m



大脳白質性共収縮制御障害  
股屈曲過活動・股伸展荷重制限

9



7y2m



11y

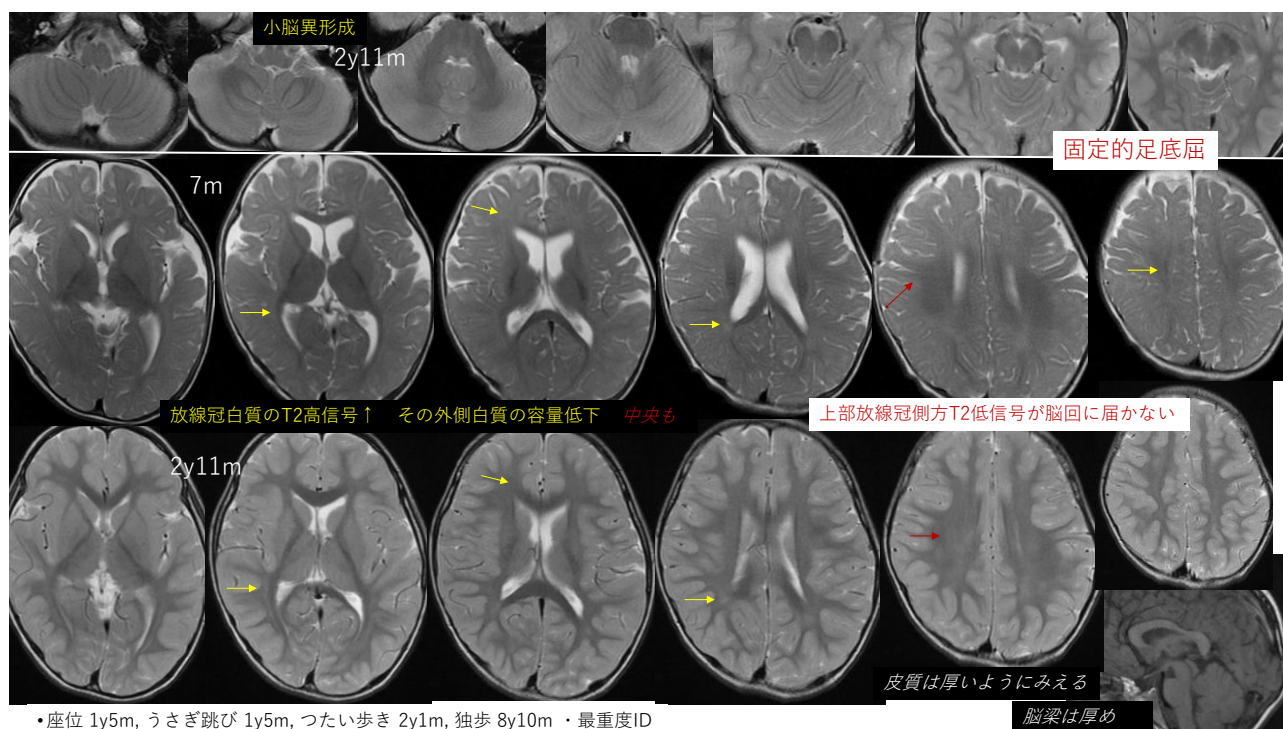
踵着きとつま先立ちの共存

つま先立ち固定

大脳白質性共収縮制御障害 股屈曲過活動・股伸展荷重制限

10





11



12



3y6m



13



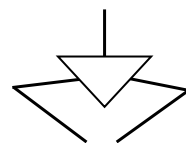
6y7m

足底屈・膝反張・床打ちつけ（わずか）  
股膝屈曲に対する対抗で、強い股膝足の伸展となる  
強い共収縮

14

## 固定的足底屈の成り立ち

- MRIからは大脳白質病変が成因として考えられる
- 乳児期は股膝屈曲位が強い
  - \* 菱形下肢は前駆症候である
- 幼児期では股膝伸展が進む \*生理的变化に対応
  - 伸展優勢の共収縮となる
- 踵着き歩行とつま先歩行と交代となる
- その後、固定的足底屈となる \*股膝屈曲は残る



股屈筋・股外転筋・膝屈筋が優勢の持続共収縮状態  
股屈曲過活動+股伸展荷重制限  
+ 固定的足底屈型  
(大脳白質性)共収縮制御障害

tonic運動系の強い共収縮制御状態のもと、下肢荷重負荷の増大に対応して、足底屈筋優勢の共収縮が強まる  
→ 足底屈筋\*が弾性線維化し固定的足底屈となる \*ヒラメ筋が主体

15

## 分離運動制限と共収縮制御障害との関係

- 分離運動の遂行にはtonic運動系は抑制されていなければならない
- 共収縮制御障害、特に大脳白質障害性共収縮制御障害があれば、完全な分離運動の遂行しづらい
- 明確な分離運動がなく、完全共同運動\*が複数回認められれば、分離運動制限ありとする

\*股関節伸展時は必ず膝関節は伸展し、股関節屈曲時は必ず膝関節は屈曲する運動しかなければ、下肢の共同運動ありとする。直線的な軌道で速い股膝伸展をし、股内転内旋と足底屈を伴うならば、完全共同運動とする。これがあれば分離運動制限ありとする。完全共同運動を満たさないものは不完全共同運動とする。これは共収縮制御障害のみでも起こりうるものとする

16



## 過剰な共収縮となる類型

### 股屈曲過活動

- ・ 屈筋優位の共収縮が経年的に進行する

### 分離運動制限

- ・ 共同運動は共収縮下にある \*伸展共同運動は共収縮が強い

### 基底核性共収縮制御障害

- ・ 意図的運動時の共収縮が主体となる

### 大脳白質性共収縮制御障害

- ・ tonic運動系の共収縮が主体となる

### 中脳性運動発現障害

- ・ 脱力下の共収縮となる

\* 股伸展荷重制限は過剰な共収縮とはならないものとする

✓ 常態として股伸展位をとることにはつながる

\* 共収縮は関節可動域制限につながる

17

**Total asphyxia 型中脳性運動発現障害**

- ・ 乳児期、下肢は股膝伸展位で固まり、わずかに動くのみである  
\*足は中間位~背屈位
- ・ 幼児期以降、下肢はより伸展位で固まり、無動である
- ・ 上肢は、乳児期、前出し伸展位だったのが、その後屈曲位に変わる
- ・ 顔面筋は無動のままである

**Total asphyxia 下肢肢位の変遷**

- ・ 2mでは右下肢のみ少し動く
- ・ 右下肢は膝反張り、足背屈外反となる
- ・ 左下肢は、膝軽度屈曲し、足内反となる

伸展優位の強い共収縮で無動

18



19

## 中脳性運動発現障害

- ヒトでも mesencephalic locomotor lesion に障害があれば、CPG の発動不全が起こるはずである。このとき筋低活動下の共収縮となる
- 中脳病変を持つものは視床基底核病変と大脳白質病変を合わせ持つ
- total asphyxia 型はほぼ無動となるものがある。寡少な筋収縮のもとで共収縮状態である
- 共収縮運動型は、基底核性共収縮制御障害と比べると、関節可動域いっぱいの端位で固まること、このとき脱力感があること、関節運動が速いといった特徴がある。これらは、CPG 発動不全の脱力があるためであろう。HIE 重症例では、このほかに大脳白質性共収縮制御障害・基底核性共収縮制御障害・分離運動制限のすべての持つ
- これらの持つ視床基底核病変と大脳白質病変の重症度では説明できない最重度知的障害を持つ。中脳は知的機能にも必須である

20

## 持続性筋過活動状態 Paroxysmal Sympathetic Hyperactivity Status dystonicus Severe Acute Motor Exacerbations

21

### 持続性筋過活動状態

1. 覚醒時はほぼ常時関節運動がみられる。その運動強度は変動している。その増悪要因は特定できないことも多い。  
\*常時筋収縮状態は、見かけ上関節安静位をとる共収縮の過剰を指している。
  2. 過活動筋の分布からは、頸体幹後屈型(反り返る)と股膝屈曲型がある。
  3. 増悪時の状態から侵害型と共存型と分ける。  
侵害型：苦悶状または不機嫌になり、頻脈・多汗となる。この状態が1日1回以上はあるものとする。さらに重症時はCK高値となることもある。これを和らげるすべはないので、たいては薬物による催眠が行われる。  
共存型：苦悶状・不機嫌にも、頻脈・多汗にもならない。
- 基底核性共収縮制御障害または大脳白質性共収縮制御障害を持つものに起こる  
\*前者は頸体幹後屈型に、後者は股膝屈曲型となる

### Paroxysmal Sympathetic Hyperactivity

1. びまん性または多巣性の急性脳疾患（代表的には、頭部外傷）で、たいていは遷延する無反応の状態 (persistently unresponsive) で起こる。
2. 頻脈・高血圧・発熱・発汗過多・dystonic posturing(反り返り)がエピソードが繰り返しみられる。
3. 各エピソードはたいていは外的刺激によって起こる(明らかな誘因のないこともある)。その起こり方は急速に突然起こることが多い。

(Scott RA, et al. Paroxysmal Sympathetic Hyperactivity. Semin Neurol 2020;40:485-491.)

22



Status dystonicus

定義

- dystoniaの最重症型 \*もともとdystoniaは軽症から重症まで多岐にわたり、変動性が大である
- 医学的緊急事態となる \*metabolic derangement, respiratory/bulbar dysfunction, fracture, and pain

原因疾患

- monogenic disorders +neurodevelopmental syndromes \*DYT-TOR1A, GNAO1, KMT2B, ARX
- dyskinetic cerebral palsy
- 代謝異常\*・脳炎の初発症状 \*glutaric aciduria type 1, Lesch-Nyhan syndrome, PKAN

Spectrum of status dystonicus

- Pre-status dystonicus
  - ・ dystoniaは増悪しているが、end organ involvement, airway compromiseはない。睡眠はいい
- Status dystonicus
  - ・ dystoniaの増悪が20分以上続く
  - ・ discomfort・tachycardia・diaphoresisがある
  - ・ ひとつ以上のend organ metabolic decompensations\*あり
    - \*hyperthermia, major electrolyte abnormalities, renal failure, myoglobinuria, elevated serum CK level
- Refractory status dystonicus
  - ・ 薬物療法に不応
  - ・ ひとつ以上のlife-threatening complications\*あり
    - \*bulbar weakness, compromised upper airway patency, exhaustion/pain, metabolic imbalances, renal or respiratory failure

23

Dystonia Severity Scale

Grade 1	Grade 2	Grade 3	Grade 4	Grade 5
comfortable	uncomfortable	irritable	distressed	decompensated
Patient sits comfortably	Irritable and unable to settle	Unable to tolerate lying still and/or sleep	Unable to tolerate lying still and/or sleep	Unable to tolerate lying still and/or sleep
Regular periods of uninterrupted sleep	Dystonic posturing interfering with sitting Patient can only tolerate lying still	No evidence of metabolic decompensation	Early end-organ/metabolic decompensation	Full end-organ/metabolic decompensation
Controlled dystonia	Intermittent dystonia	Pre-status dystonicus	Status dystonicus	Refractory status dystonicus

24

Severe Acute Motor Exacerbations (SAME)

vital signs(体温・呼吸・心拍)とbulbar function(摂食嚥下)が同時に侵される運動機能の増悪がacute/subacuteに起こり、hours-to-days or weeks続くもの

原因疾患

- Amino acid metabolism: *GCDH (glutaric aciduria type 1), ECHS1*
- Complex molecule and organelle metabolism: *DHDDS*
- Intermediate metabolic, energy substrate: *mitochondrial, creatine biosynthesis disorders*
- Synaptic vesicle and neurotransmitter metabolism: *AADC deficiency (oculogyric crises)*
- Vitamin and cofactor: *PKAN*
- Trace elements: *Wilson disease*
- Neurogenic neurodevelopmental, non-metabolic: *SCN1A, SC8A, KCNQ2, GNAO1, RHOBTB2, ATP1A3, CACNA1A*
- Other non-embolic disorders: *TOR1A*
- Cerebral palsy

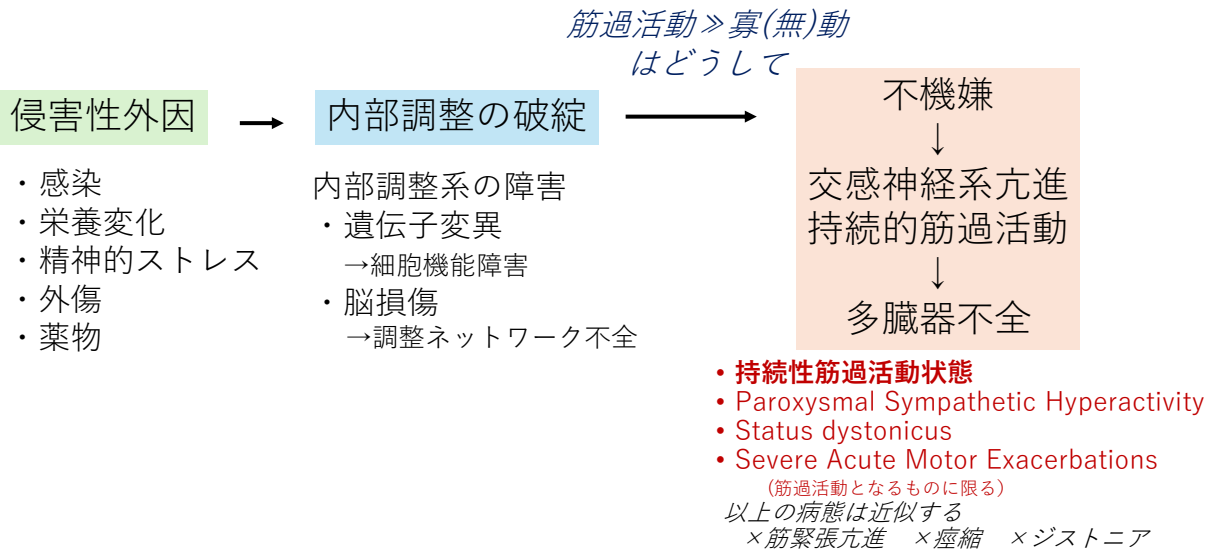
Motor phenomenology 筋活動>寡(無)動

- complex movement disorders
- dystonia
- ataxia
- myoclonus
- hemiplegia

誘因

- Catabolic state: mitochondrial metabolism, energy substrate metabolism, 核と小胞体のstress反応の統合, シナプス前の小胞膜輸送や後シナプス膜のG-protein反応に関与
- Dietary change: エネルギー産生系だけでなく、G-protein反応系に関与する
- Physical exhaustion, heightened emotion and stress: 統合ストレス反応(核・小胞体), glycosylation process(小胞体・Golgi apparatus), シナプス前後のG-protein反応に関与する
- Head trauma and medication: 上記すべてに影響しうる

25



26

Roelofs K. Freeze for action: neurobiological mechanisms in animal and human **freezing**. Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci 2017;372:20160206.

Roelofs K, Dayan P. **Freezing** revisited: coordinated autonomic and central optimization of threat coping. Nat Rev Neurosci 2022;23:568-580.

