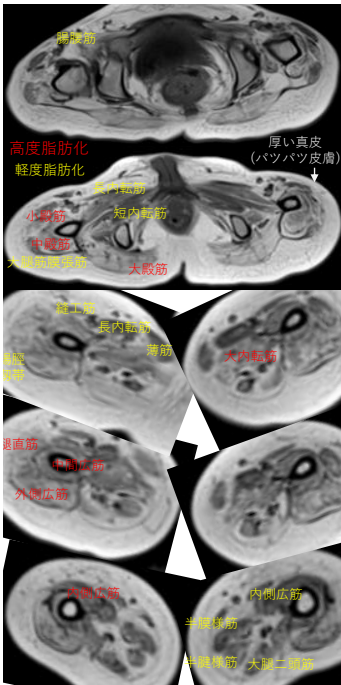


発達期脳性運動障害の 脳性ミオパチー

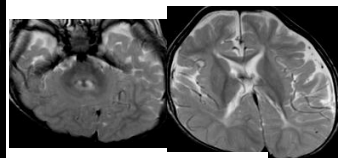
横地健治

1

完全無動・関節可動域皆無



- ・肘半屈・手背屈
- ・股伸展半外転外旋・膝半屈・舟底足



脳幹背側部病変・白質病変
股屈曲過活動
股伸展荷重制限
大脳白質性共収縮制御障害
中脳性運動発現障害

- ・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 ぶつうのwrithing→完全無動

WWOX変異



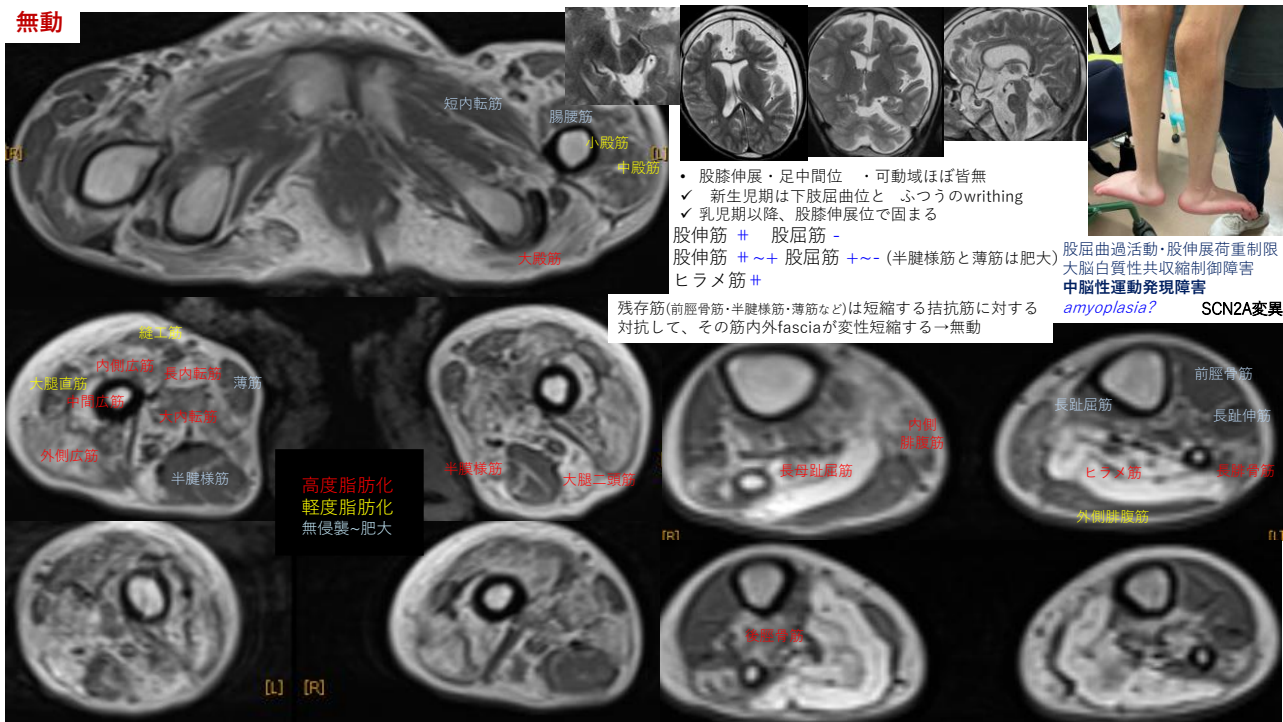
胎生期発症total asphyxia

筋脂肪化程度

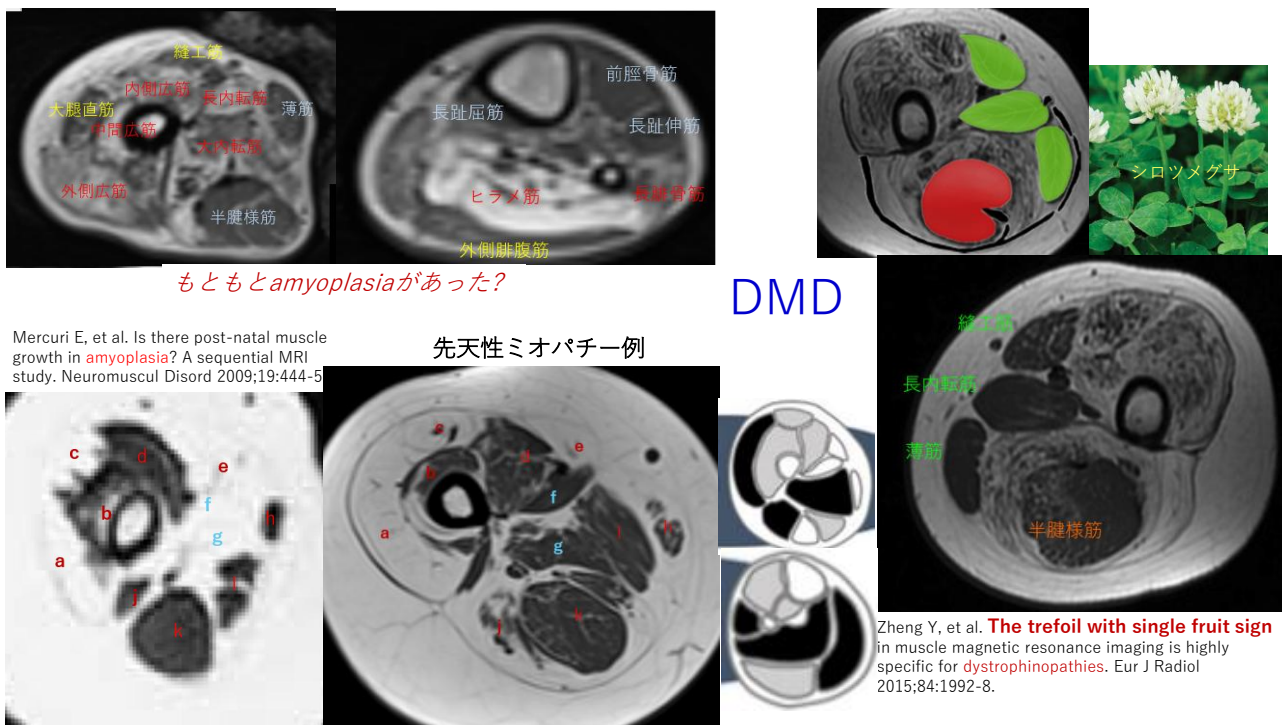
股伸筋・股外転筋 + (大内転筋 +) 股屈筋 +
→股伸展・軽度外転位の拘縮
膝伸筋 + (外側広筋が最強) 膝屈筋 +
→膝軽度屈曲位拘縮
足底屈筋 ヒラメ筋・後脛骨筋 + 腓腹筋・長腓骨筋 +
足背屈筋 前脛骨筋 +
→足中間位拘縮 *踵挙げ

- ・大半の筋は脂肪化し、その筋外fasciaと筋内線維が短縮する
- ・これにより関節は無動化する 残存筋が収縮しても関節運動は起こさない

2



3



4

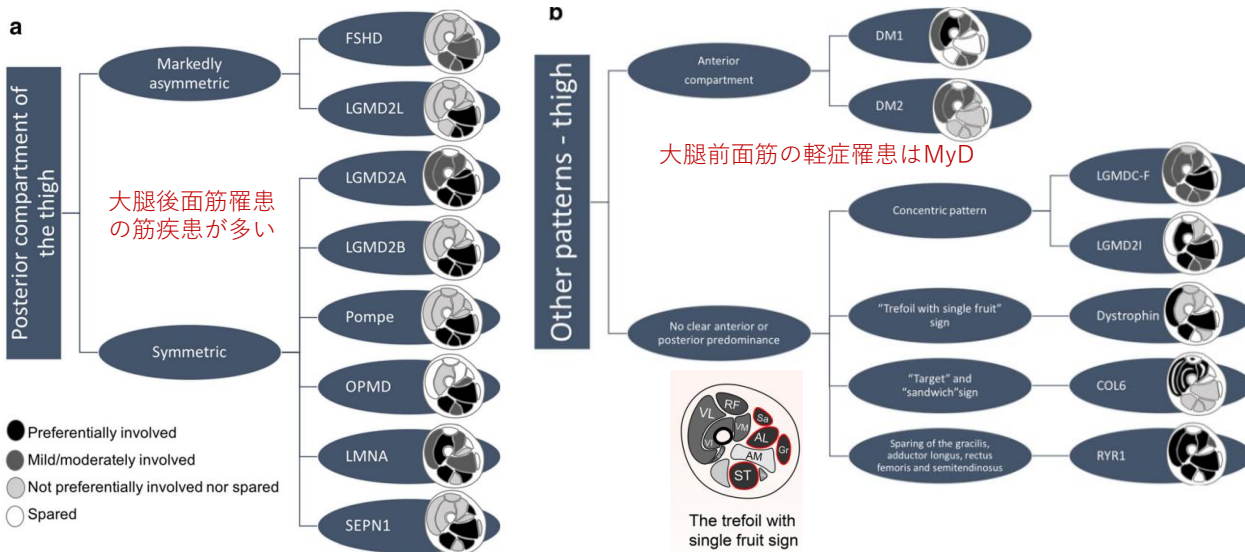
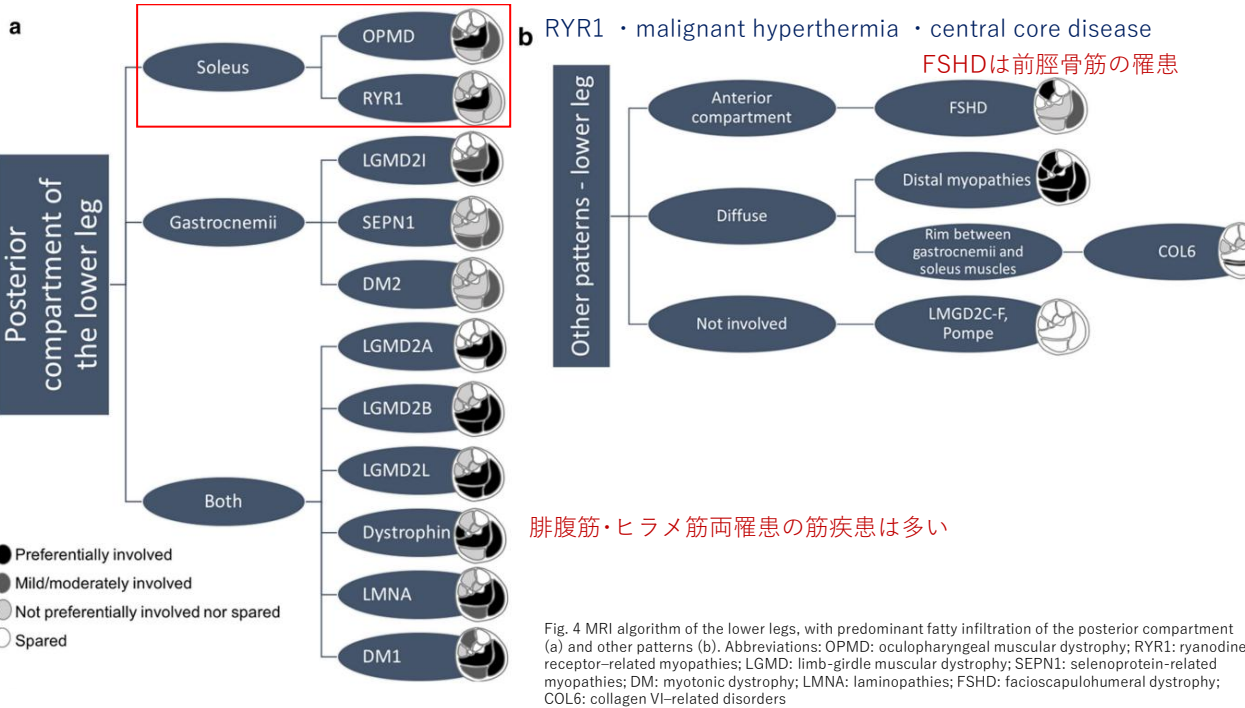


Fig. 3 MRI algorithm for the thighs, with predominant fatty infiltration of the posterior compartment (a) and other patterns (b). Abbreviations: FSHD: facioscapulohumeral dystrophy; LGMD: limb-girdle muscular dystrophy; OPMD: oculopharyngeal muscular dystrophy; LMNA: laminopathies; SEPN1: selenoprotein-related myopathies; DM: myotonic dystrophy; COL6: collagen VI-related disorders; RYR1: ryanodine receptor-related myopathies

5



腓腹筋・ヒラメ筋両罹患の筋疾患は多い

Fig. 4 MRI algorithm of the lower legs, with predominant fatty infiltration of the posterior compartment (a) and other patterns (b). Abbreviations: OPMD: oculopharyngeal muscular dystrophy; RYR1: ryanodine receptor-related myopathies; LGMD: limb-girdle muscular dystrophy; SEPN1: selenoprotein-related myopathies; DM: myotonic dystrophy; LMNA: laminopathies; FSHD: facioscapulohumeral dystrophy; COL6: collagen VI-related disorders

6

神経筋疾患と脳性ミオパチーの異同

神経筋疾患

- 筋力低下に対する脳性運動調整が起こる前から疾患特異的な個別筋線維の変性あり
- 筋力低下に対応するため伸展筋過動の神経発動が起こる。そうすると伸展筋束はより筋線維変性が進む

脳性ミオパチー

- 脳病変による易罹患筋線維の差異はありうるが、実際は微小であろう
- 運動機能低下に対応して脳神経系は伸展筋優位の筋活動を賦活するであろう。そうすると伸展筋束優位に筋線維変性が進む

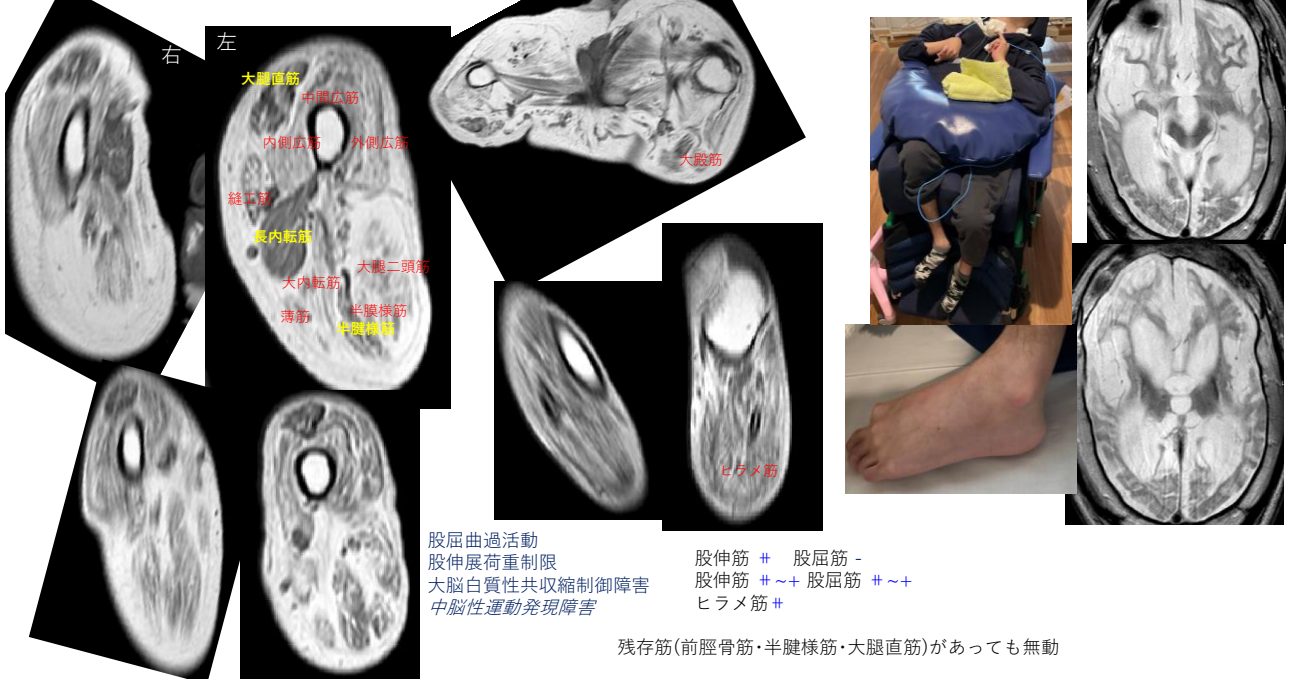
⇒両者で、同じような伸展筋束優位の筋変性がみられる

✓ DMDの骨盤前出し・つま先歩行は一部の早産白質障害でもみられる

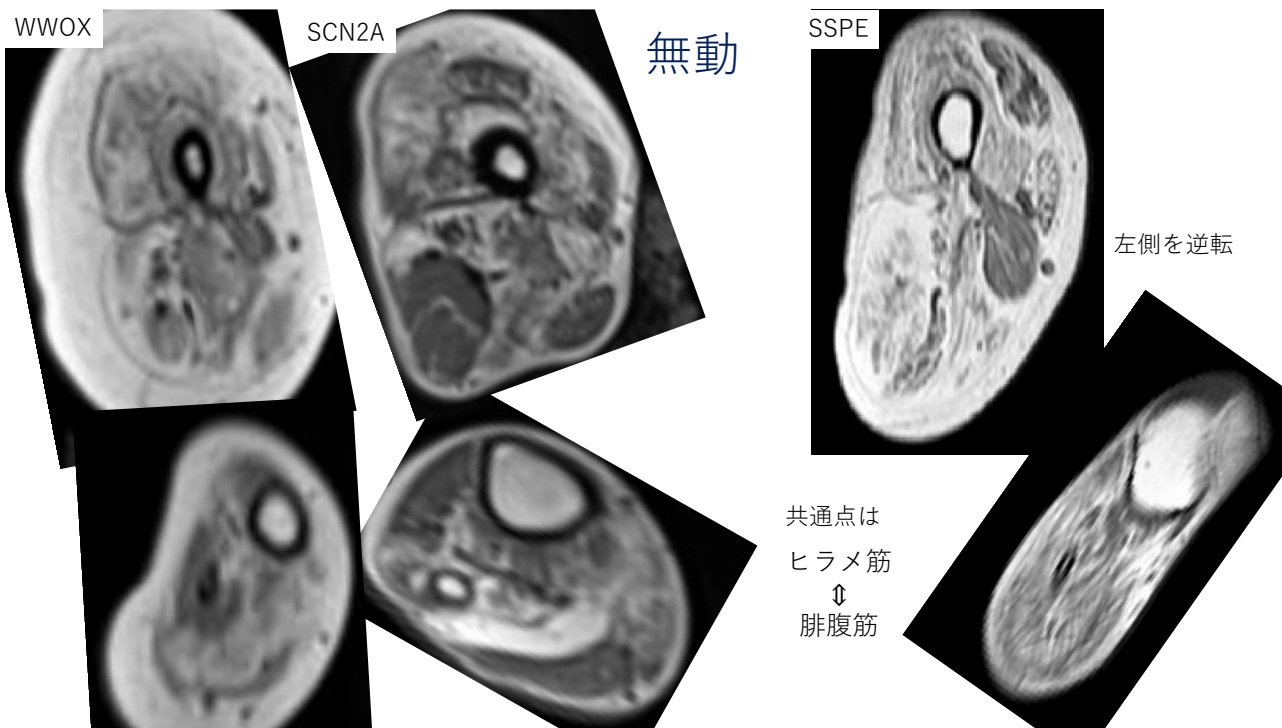
7

ほぼ無動 腱反射出ず・両肘屈・右手屈曲・左手伸展・股膝屈曲内転・両足底屈・内反 横地分類A1

SSPE

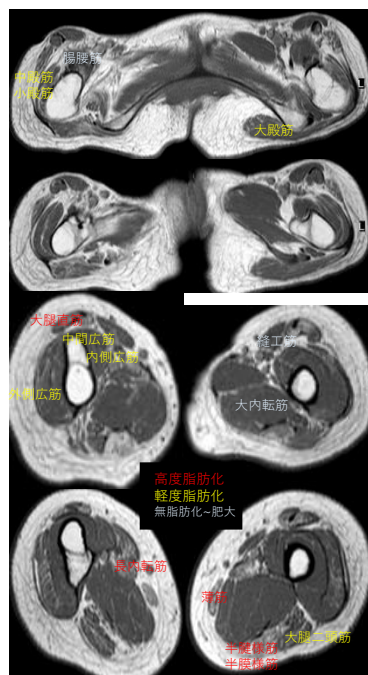


8



9

・肘屈・手屈 ・股伸展・膝伸展・足底屈



横地分類A1

股伸展荷重制限
股屈曲過活動
分離運動制限
大脳白質性共収縮制御障害

13y 急性脳症 Vanishing white matter disease



腓腹筋以外の足筋は脂肪化あり
fasciaの短縮は 足底屈筋>足背屈筋
腓腹筋のtonic contractionが荷重
→強い足底屈

股伸筋・膝伸筋屈筋とも一部脂肪化(fasciaの短縮)あり 膝伸筋>膝屈筋
*大内転筋の肥大 →膝伸展拘縮

10

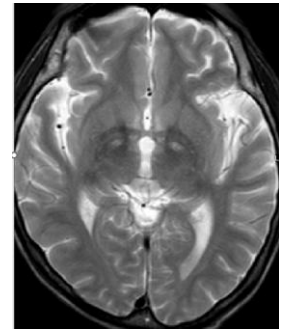
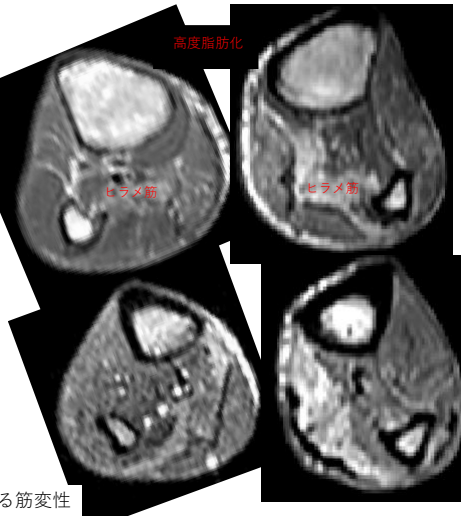
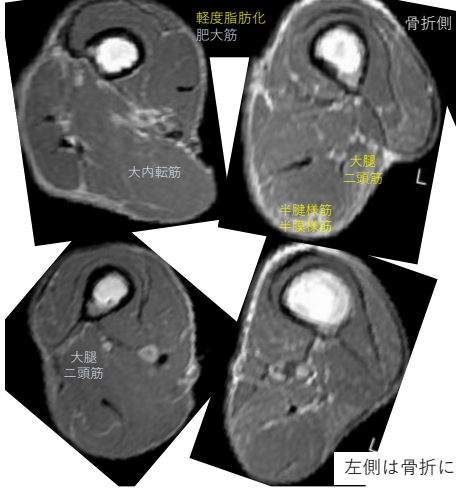
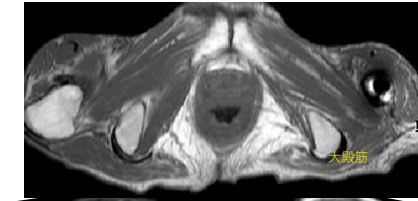
Status dystonicus

股屈曲・膝伸展・足底屈内反

横地分類A1

8m 突発性発疹で急性脳症。知的障害・運動障害・てんかんを残す。2歳で歩行可となる。40歳代から、精神運動退行し、歩行不可となる。左転子部骨折でさらに悪化する。寝たきりとなり、status dystonicusが常態化する

Status dystonicusでは筋変性しない
fasciaの変性はあり ヒラメ筋は例外で変性あり



PKAN様

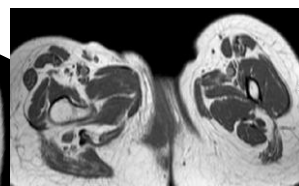
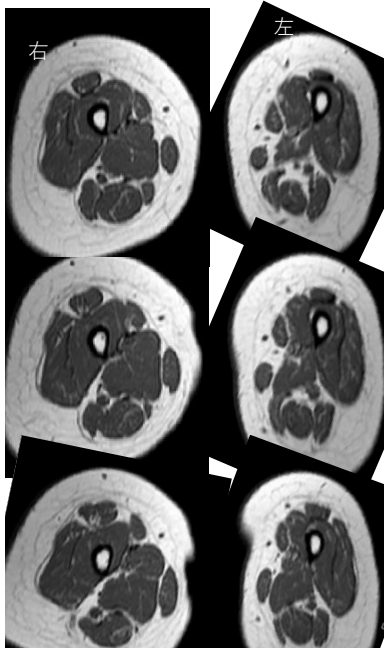
左側は骨折による筋変性

11

・股伸展荷重制限>股屈曲過活動・分離運動制限

- ・両股 屈曲拘縮
- ・両膝 屈曲拘縮
- ・両足 底屈内反拘縮

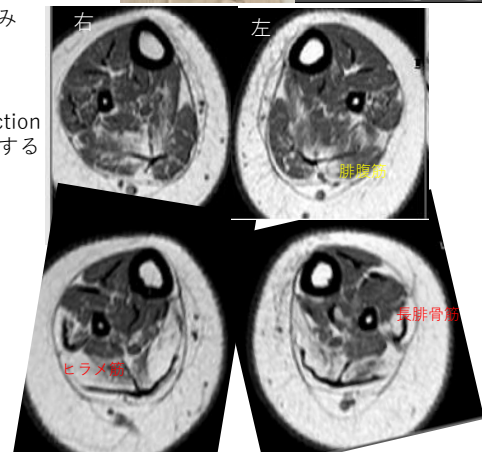
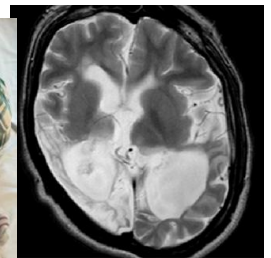
40歳代
早産脳障害 横地分類A1
38歳 急性脳症
自力摂食不能となり胃瘻



・全筋が容量低下とわずかな脂肪化のみ
高度の股膝屈曲拘縮あり

股膝屈筋slow fibersのtonic contraction
が強い→股膝屈筋fasciaが変性短縮する

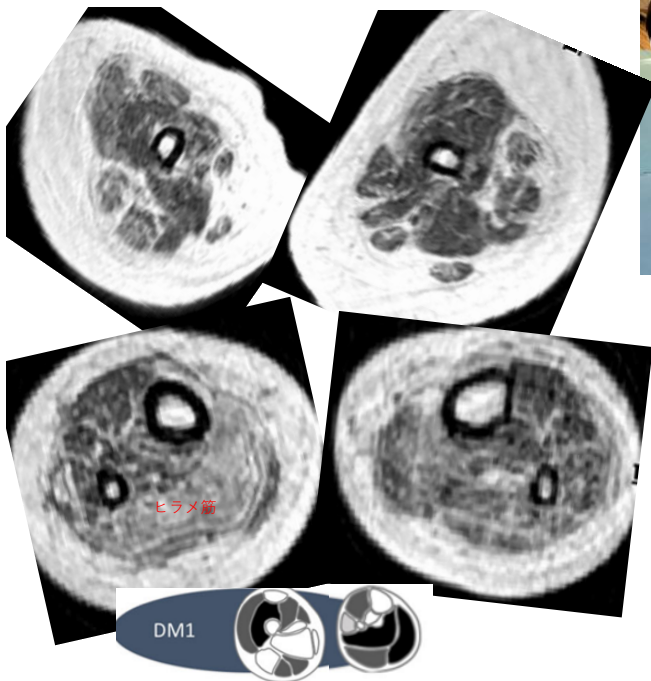
足底屈筋の変性→足底屈拘縮



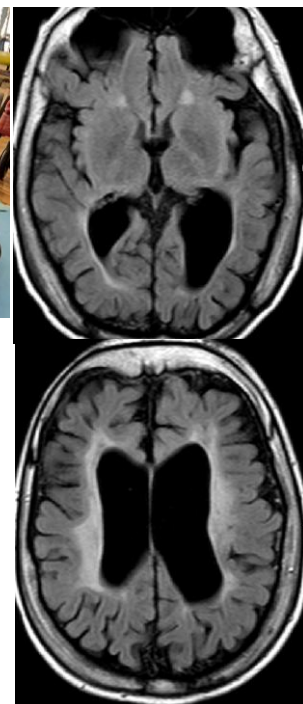
12

congenital myotonic dystrophy

横地分類B4



膝伸屈筋とも軽度脂肪化
ヒラメ筋以外は軽度脂肪化

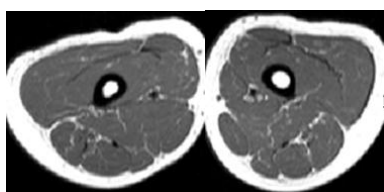


13

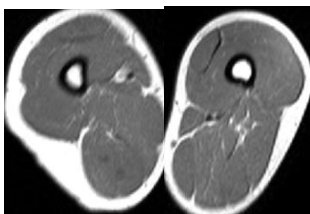
先天性非破壊性病変 7 例

横地分類

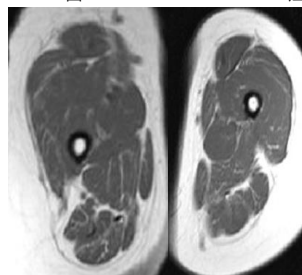
A4 Mowat-Wilson症候群



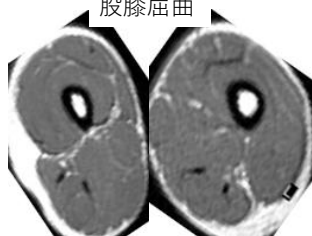
A3 前頭部低形成



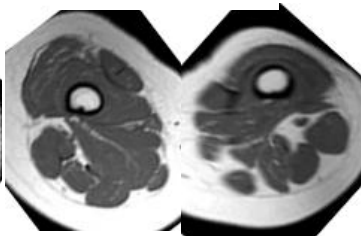
A3 盲 Hallerman-Streiff症候群 52y



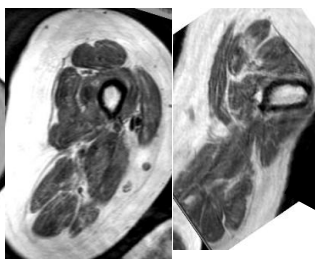
A1 脳回異形成
股膝屈曲



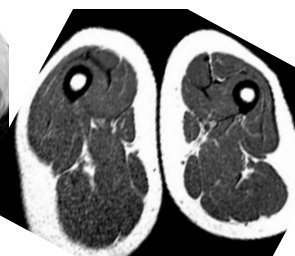
A2 胎生期白質障害



D3 大脳小脳低形成 52y



A3 前頭部低形成



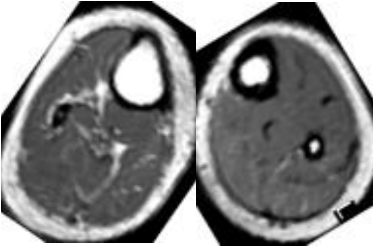
膝伸筋屈筋とも軽度脂肪化

14

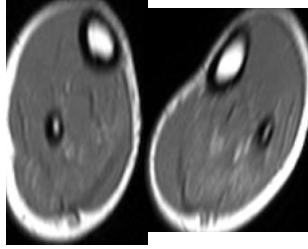
先天性非破壊性病変例

横地分類

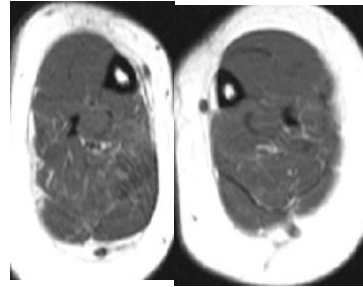
A4 Mowat-Wilson症候群



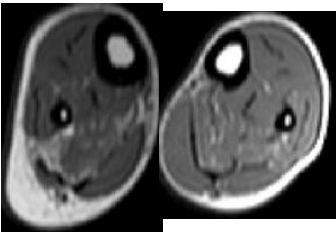
A3 前頭部低形成



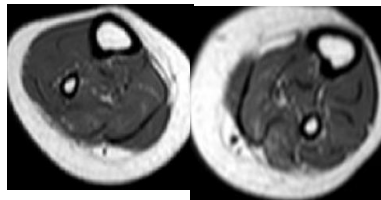
A3 盲 Hallerman-Streiff症候群



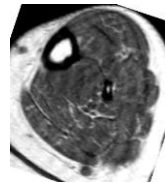
A1 脳回異形成



A2 胎生期白質障害



D3 大脳小脳低形成



A3 前頭部低形成

左なし なし

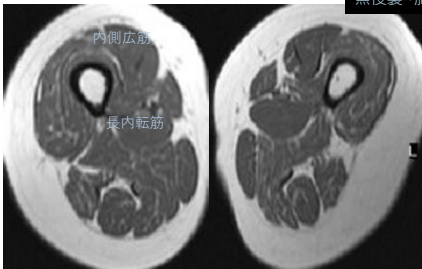
ヒラメ筋のわずかな脂肪化 後側から縮む *モメントアームが長くなり弾性線維としては有利 足背屈筋は肥大

15

胎生期破壊性病変例

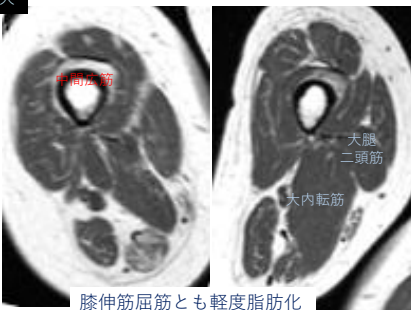
横地分類

A1 胎生期白質障害
菱形下肢



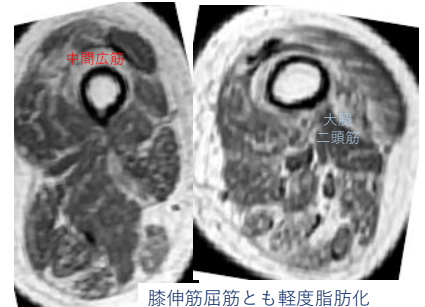
高度脂肪化
軽度脂肪化
無侵襲~肥大

A1 胎生期白質障害
分離運動制限 股膝半屈曲・足底屈

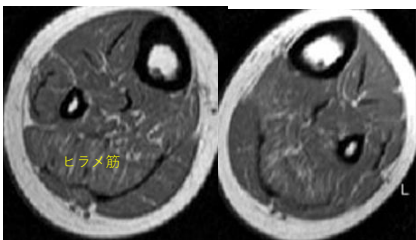


膝伸筋屈筋とも軽度脂肪化

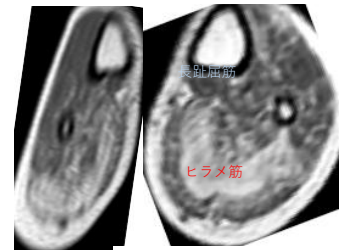
C4 Septo-optic dysplasia 裂脳症
分離運動制限



膝伸筋屈筋とも軽度脂肪化



足底屈筋背屈筋とも軽度脂肪化

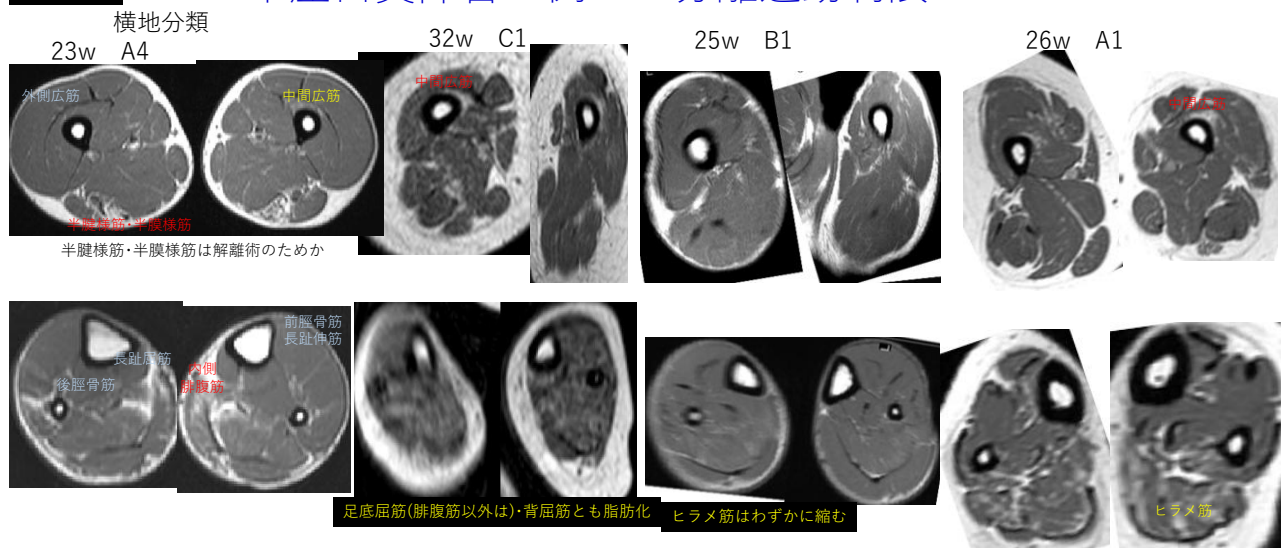


足底屈筋背屈筋とも軽度脂肪化

16

高度脂肪化
軽度脂肪化
無侵襲~肥大

早産白質障害 4 例 + 分離運動制限

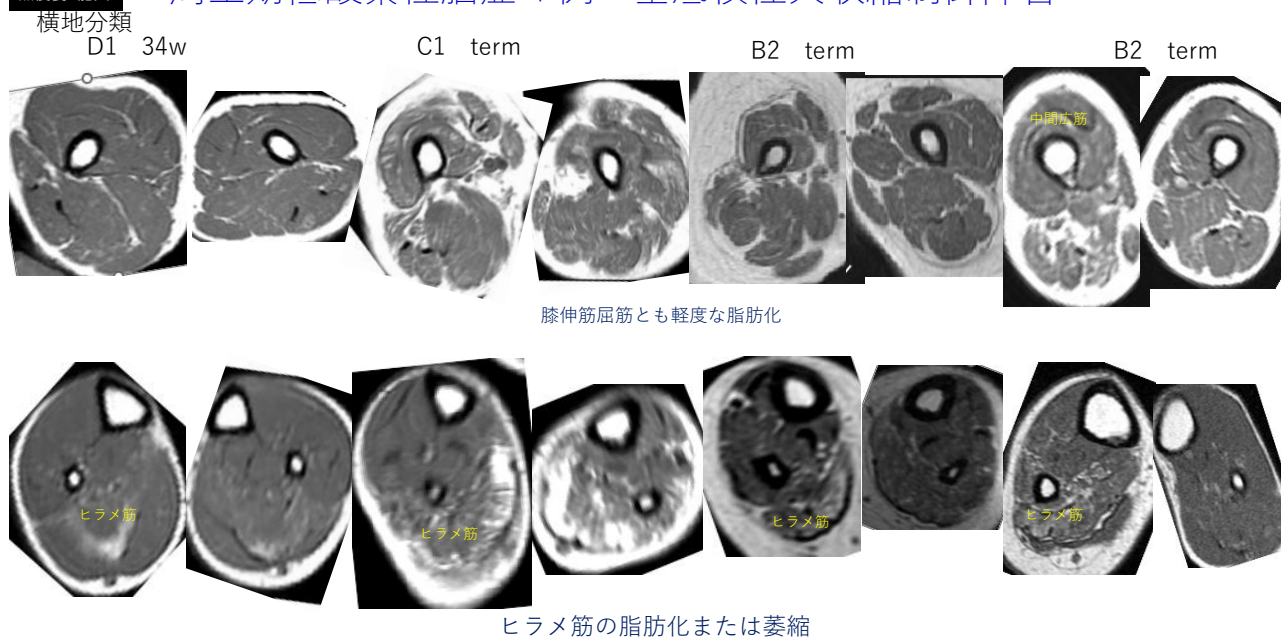


中間広筋が侵されやすい

17

高度脂肪化
軽度脂肪化
無侵襲~肥大

周生期低酸素性脳症 4 例 基底核性共収縮制御障害



ヒラメ筋の脂肪化または萎縮

18

高度脂肪化
軽度脂肪化
無侵襲~肥大

横地分類

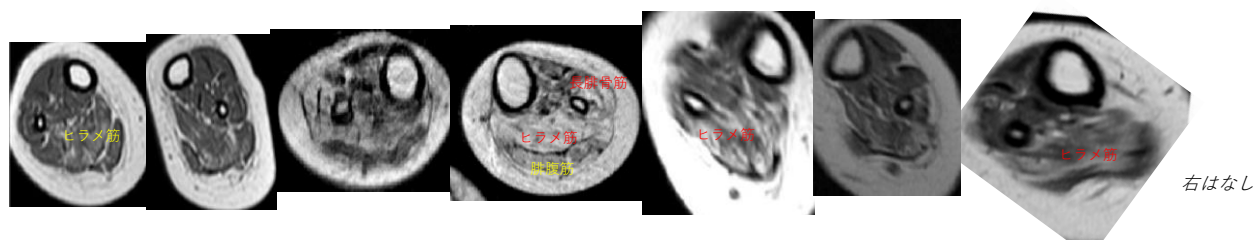
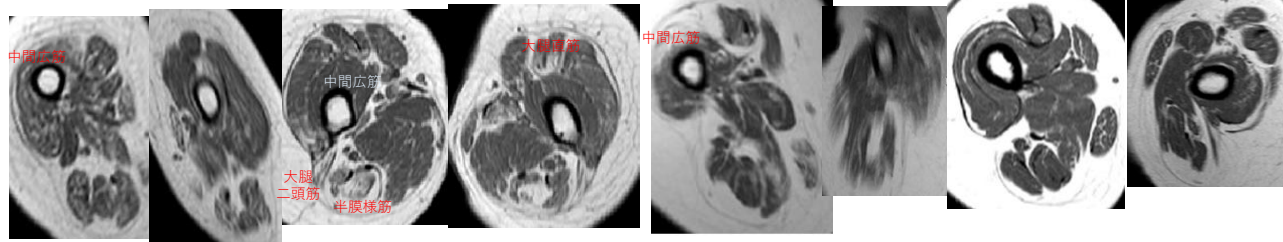
周生期脳低血流障害 + 分離運動制限

A1 多嚢胞性脳軟化

A1

A1

A1



19

高度脂肪化
軽度脂肪化
無侵襲~肥大

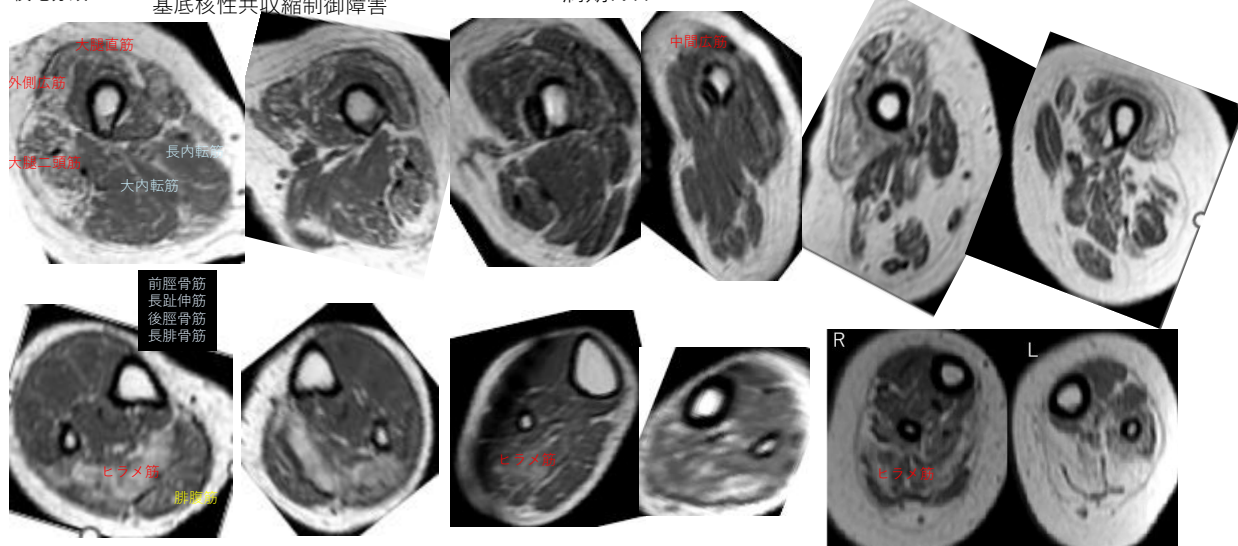
横地分類

A1 周生期静脈梗塞
基底核性共収縮制御障害

満期静脈系障害

A1 満期IVH

B1 満期IVH (視床出血)



20

発達期脳性運動障害の脳性ミオパチー

- 脳性麻痺児の多くが学齢期に運動機能は退行する。その主因はこの脳性ミオパチーであろう
- 発達期脳性運動障害では脳病変により、筋線維と組織線維(fascia)の変性が起こる。これ自体が脳性神経症候とは別に、運動時の筋力低下と相反抑制の減弱に関与しうる。また、安静時の他動的関節可動域制限(いわゆる拘縮)にも関与する。これはslow fiberのtonic contractionとfascia弾性張力の動的張力も含んだ均衡による *主動筋・拮抗筋の静的短縮の差異のみにはよらない
- 脳性運動障害による筋線維の変性は筋過剰興奮に由来するのでであろう
*Fasciaの変性・短縮はslow fiberの過収縮を前提とする
- 股膝屈曲位をとる先天性非破壊性脳病変例では、大腿筋に有意な変性所見はなし。下腿筋では、ヒラメ筋のみわずかな脂肪化あり。ヒラメ筋は後側より侵される
- 分離運動制限のある早産白質障害例(横地分類A・B,1)と基底核性共収縮制御障害(アテトーゼ)をとる周生期低酸素性障害例(横地分類A~C,1)では、大腿筋には中間広筋にのみ変性あり。下腿筋では、ヒラメ筋にのみ軽度脂肪化あり。ヒラメ筋罹患の後側優位性はある
*脳が伸展筋活動を発動したとき、単関節筋であるヒラメ筋と中間広筋は最初に反応する。そして、筋変性とfasciaの変性・短縮が最初に起こる
- 満期脳血流障害例(動脈系and/or静脈系、横地分類A・B,1)では、大腿筋には中間広筋以外の前面筋と後面筋にも変性あり。下腿筋では、ヒラメ筋以外の足底屈筋にも変性あり
- 遺伝子変異が同定されている2無動例では、大腿筋には中間広筋以外の前面筋と後面筋に広汎な変性があるが、無侵襲筋もあり。下腿筋では、ヒラメ筋以外の足底屈筋にも変性あり。1例では前面筋にも変性が及ぶ