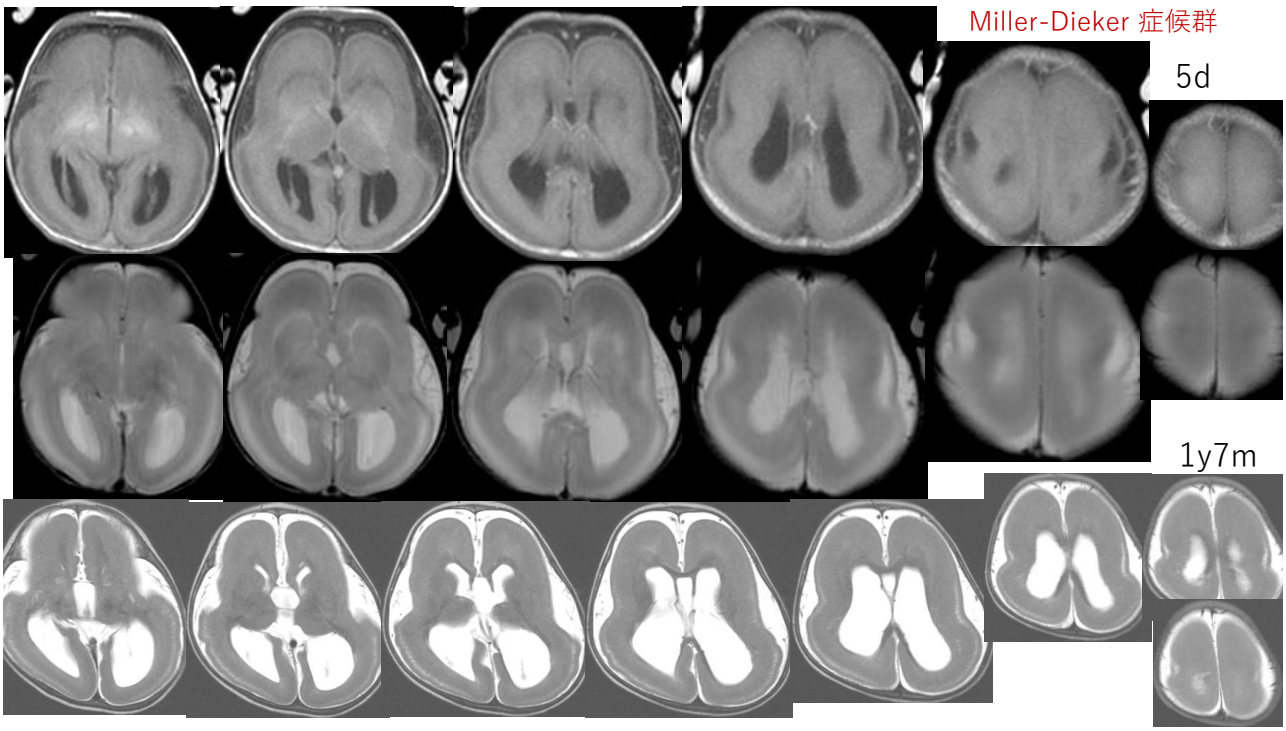
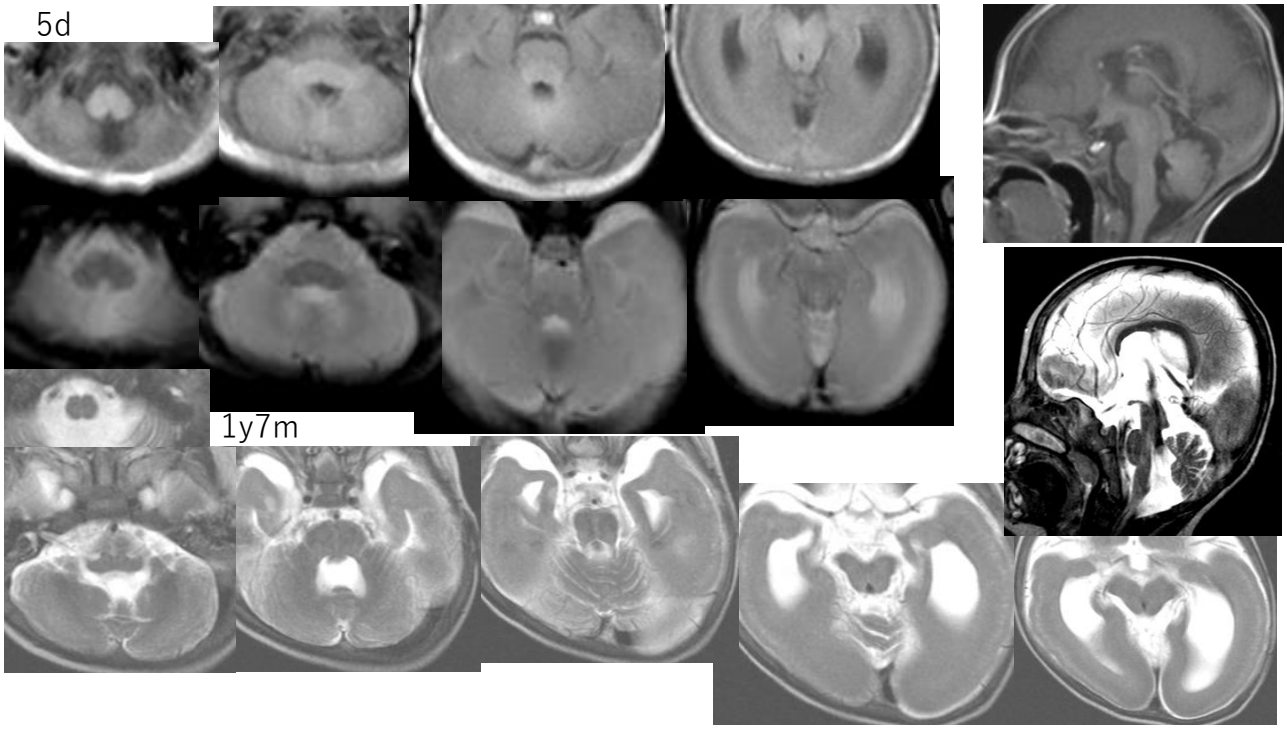
1

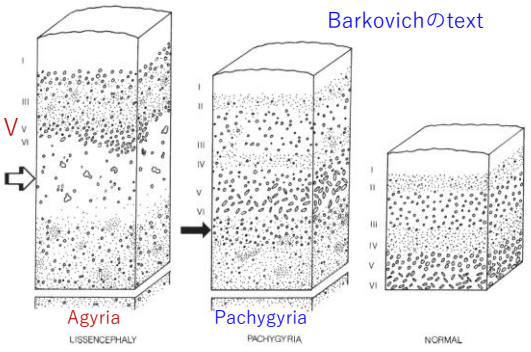


2



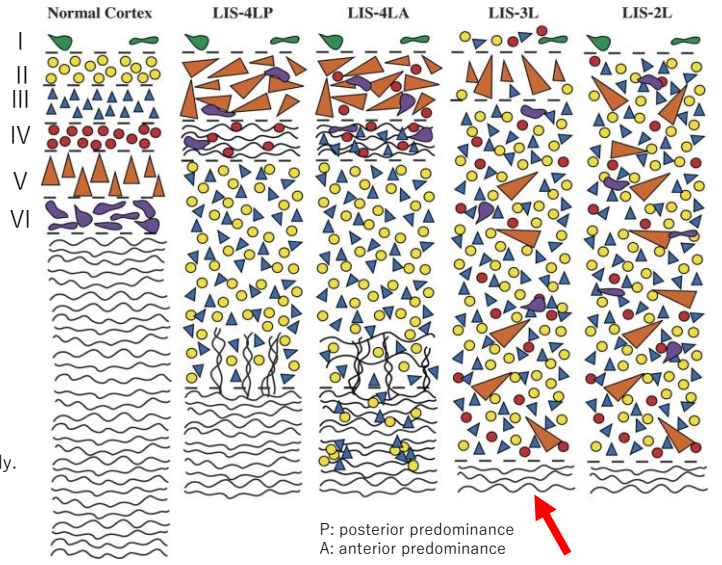
3

正常6層構造
Ⅰ: the molecular layer
Ⅱ: the external granular layer
Ⅲ: the external pyramidal layer
Ⅳ: the internal granular layer　視床からの感覚入力の受け手
Ⅴ: the internal pyramidal layer　主要な出力経路
Ⅵ: the multiform layer



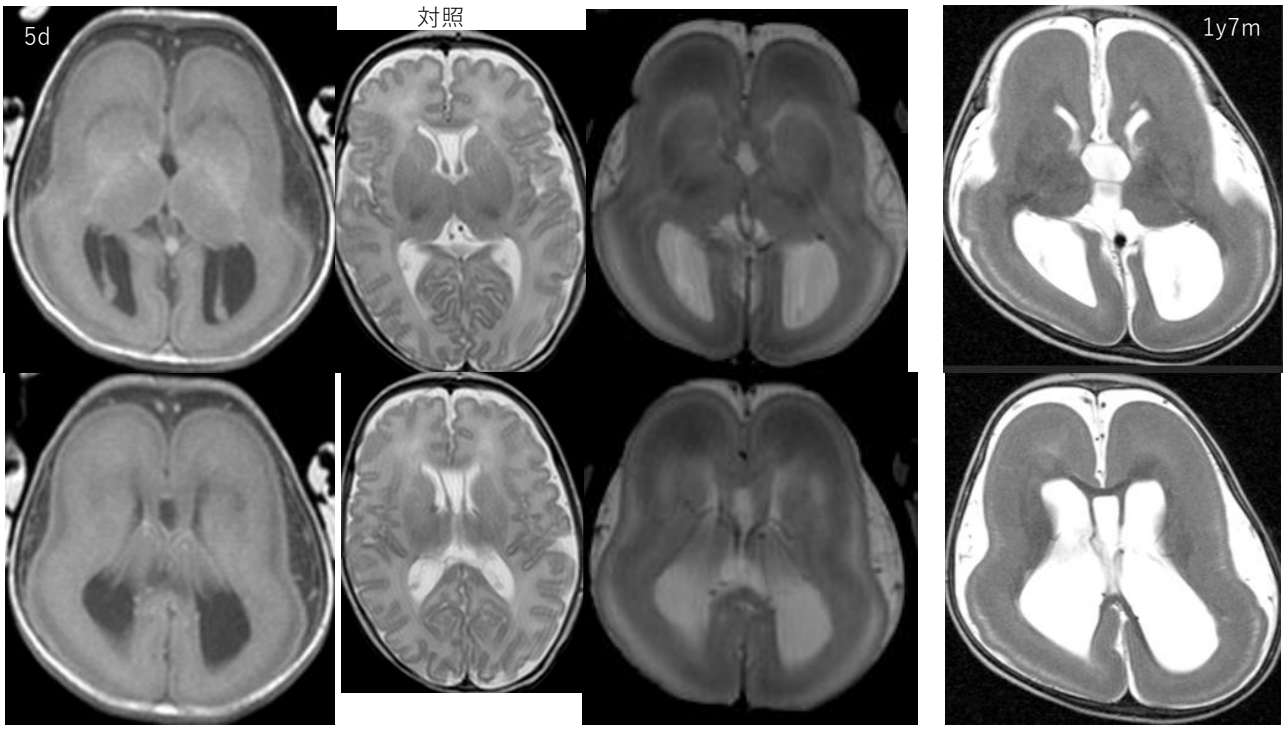
Schematic showing cortical architecture in classic lissencephaly. In complete lissencephaly (agyria), a large cell-sparse zone (*open black arrow*) separates the molecular layer (layer I) and an outer cortical layer (layers III, V, VI in figure) from a thick deeper layer of disorganized neurons. In incomplete lissencephaly (pachygyria), the outer cortical layer is thicker, the cell-sparse zone (*black arrow*) thinner, and the inner cortical layer smaller.　?

Ⅰ: Cajal-Retzius neurons (green)
Ⅱ: small granular neurons (yellow)
Ⅲ: small pyramidal neurons (blue)
Ⅳ: small granular neurons (red)
Ⅴ: larger pyramidal neurons (orange)
Ⅵ:the fusiform or multiform layer (purple)

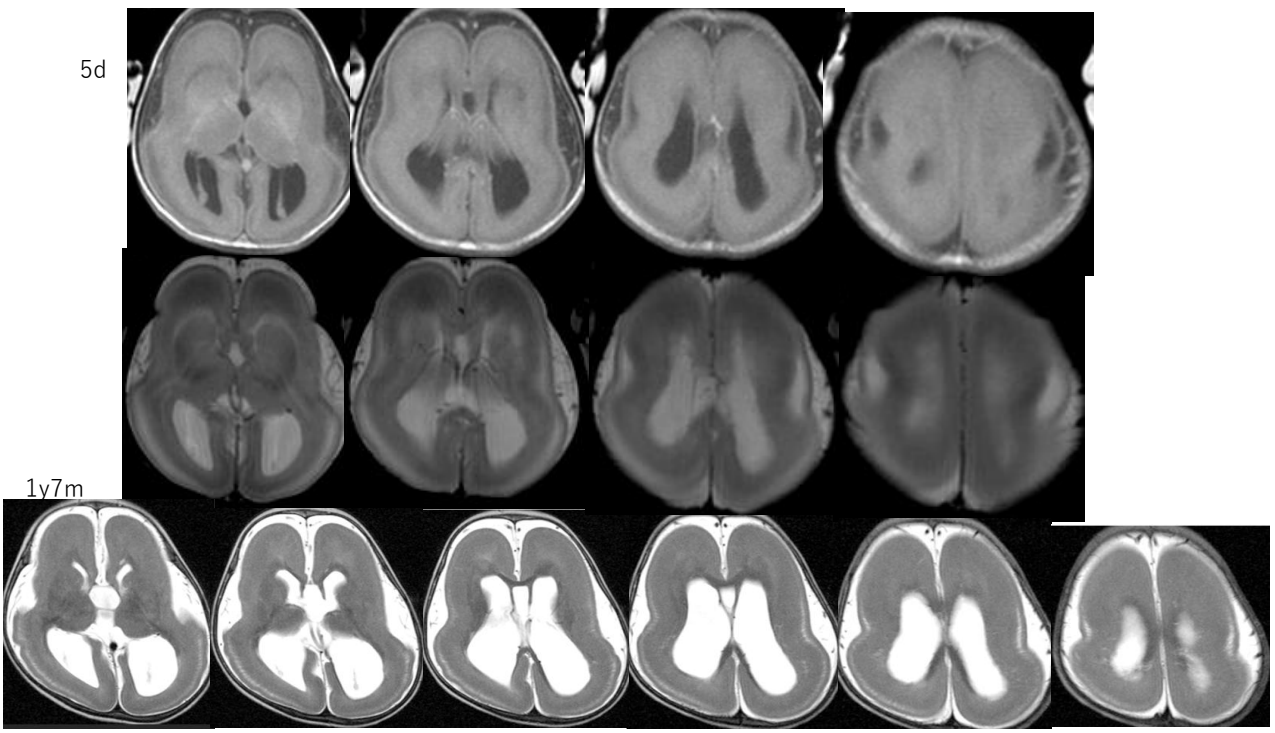


Forman MS, Squier W, Dobyns WB, Golden JA. Genotypically defined lissencephalies show distinct pathologies. J Neuropathol Exp Neurol. 2005;64:847-57.

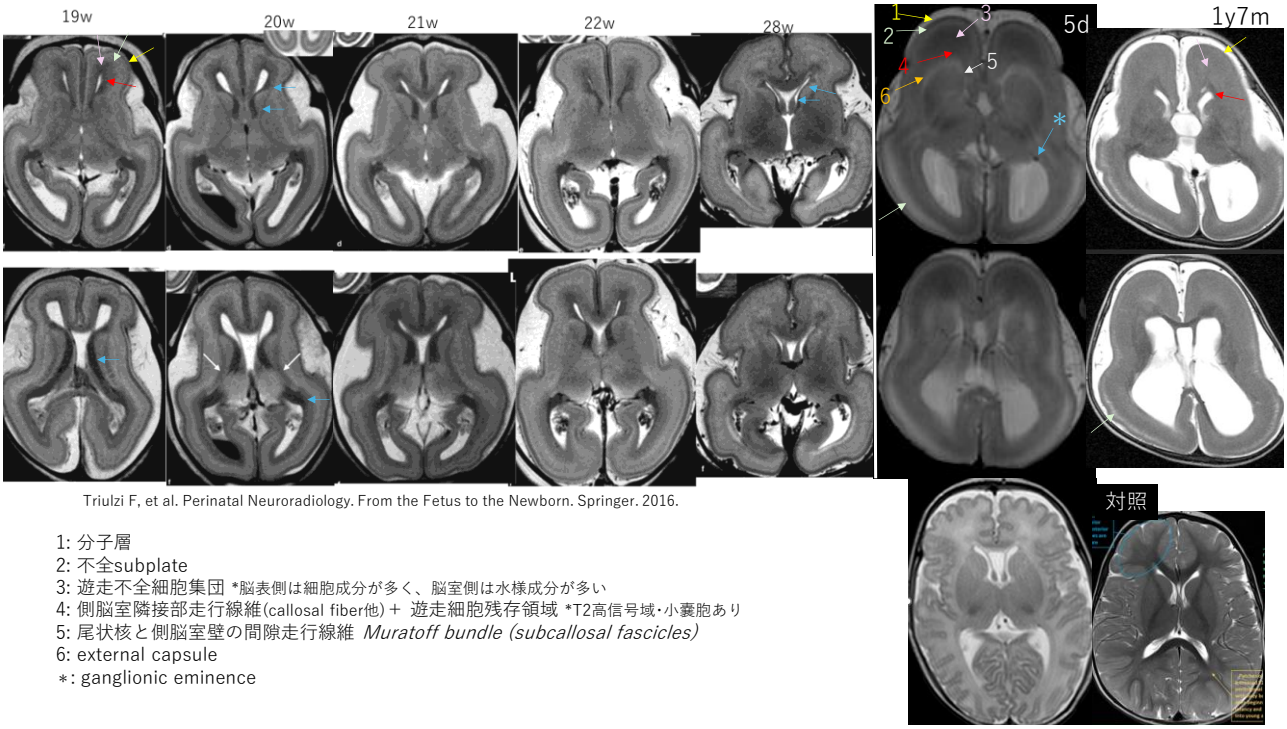
4



5



6



Triulzi F, et al. Perinatal Neuroradiology. From the Fetus to the Newborn. Springer. 2016.

1: 分子層
2: 不全subplate
3: 遊走不全細胞集団 *脳表側は細胞成分が多く、脳室側は水様成分が多い
4: 側脳室隣接部走行線維(callosal fiber他)＋ 遊走細胞残存領域 *T2高信号域･小嚢胞あり
5: 尾状核と側脳室壁の間隙走行線維 *Muratoff bundle (subcallosal fascicles)*
6: external capsule
∗: ganglionic eminence

7

White matter segment 1の神経路

Fronto-pontine pathway
Cortico-ponto-cerebello-thalamo-cortical systemの神経路

Muratoff bundle (Subcallosal fascicles)
Afferent corticostriatal pathway であり、線条体機能に関与する

Fronto-occipital fascicle (FOF)

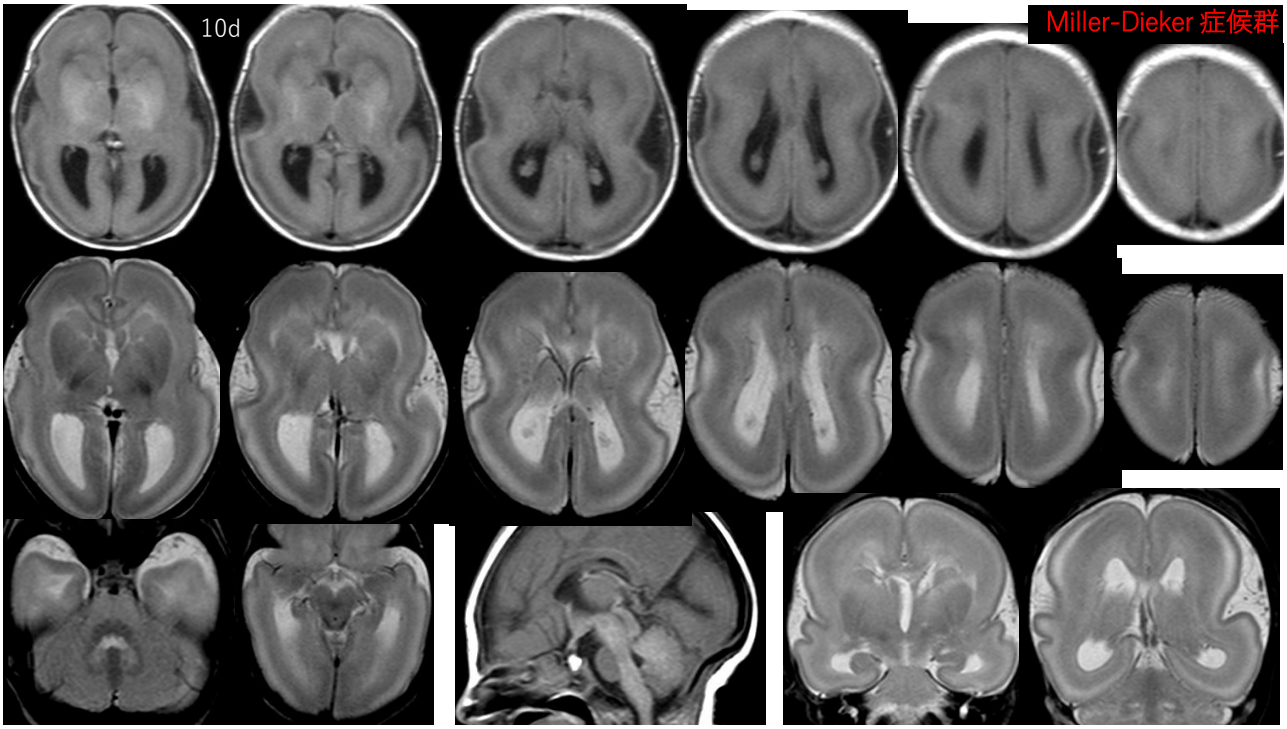
脳梁

Callosal (commissural) pathway
側方化完成前では より重要な神経路のはず

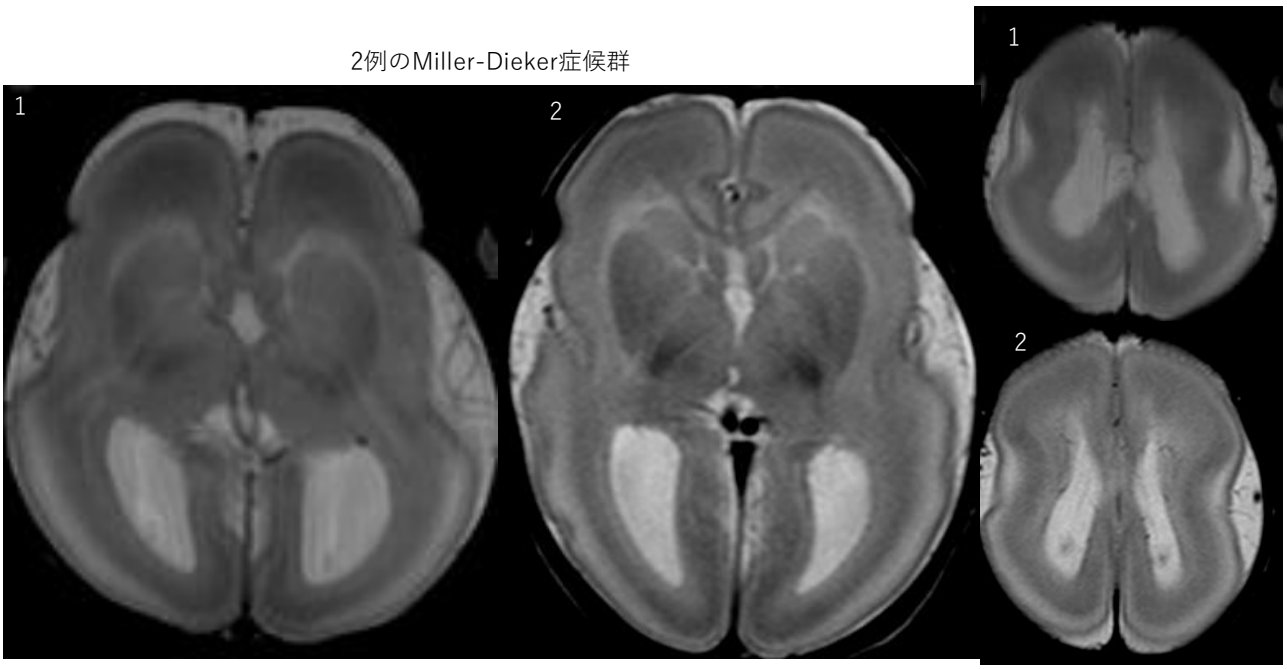
側脳室隣接部病変を持つ早産児では、この４神経路が無傷ではあり得ない

Kostović I, Radoš M, Kostović-Srzentić M, Krsnik Ž. Fundamentals of the Development of Connectivity in the Human Fetal Brain in Late Gestation: From 24 Weeks Gestational Age to Term. J Neuropathol Exp Neurol 2021;80:393-414.

8



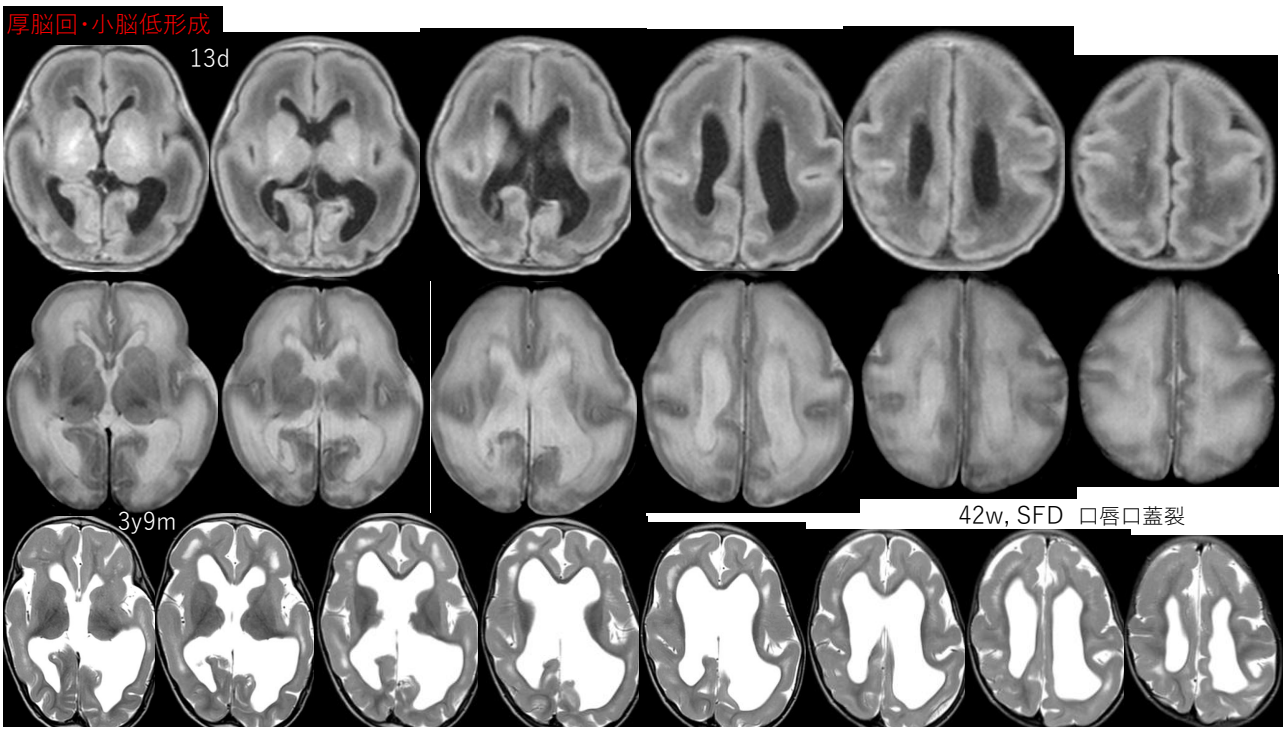
9



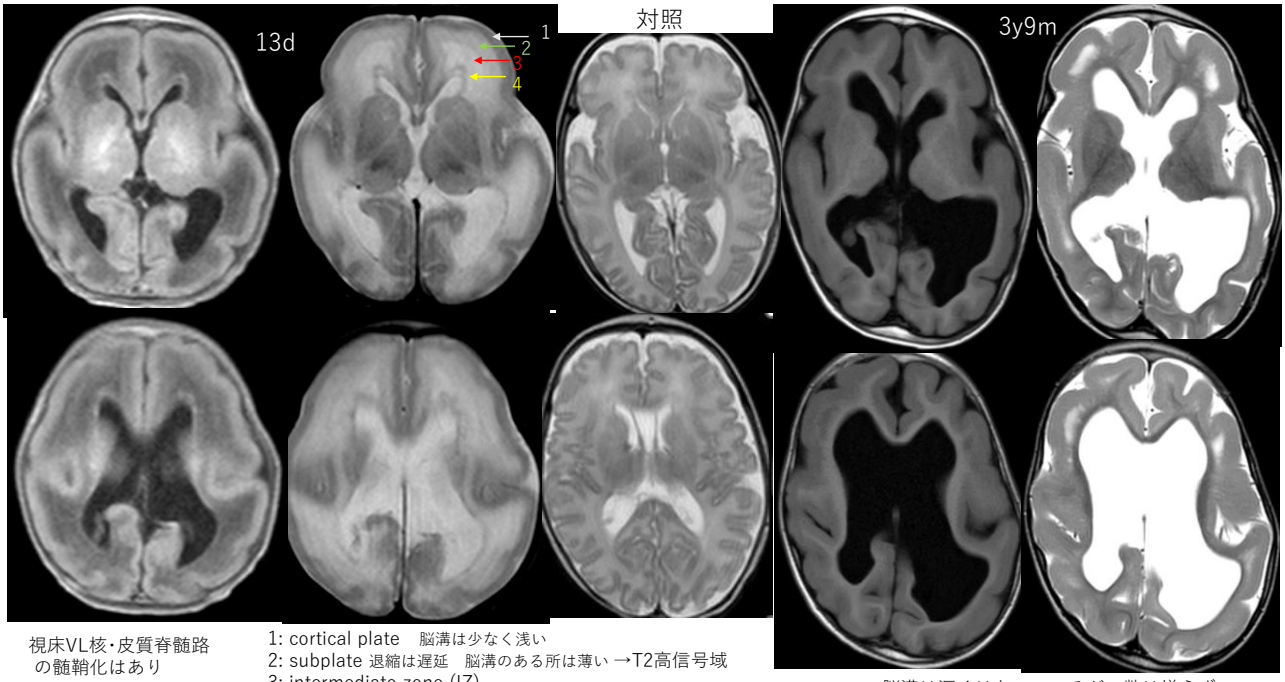
10


3y7m
下肢伸展
頚後屈と体幹伸展
5y5m
5y3m
四角
ピクピク・ピクッ
股屈曲過活動・股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害
反復増悪性筋過活動状態

11


厚脳回・小脳低形成
13d
3y9m
42w, SFD 口唇口蓋裂

12

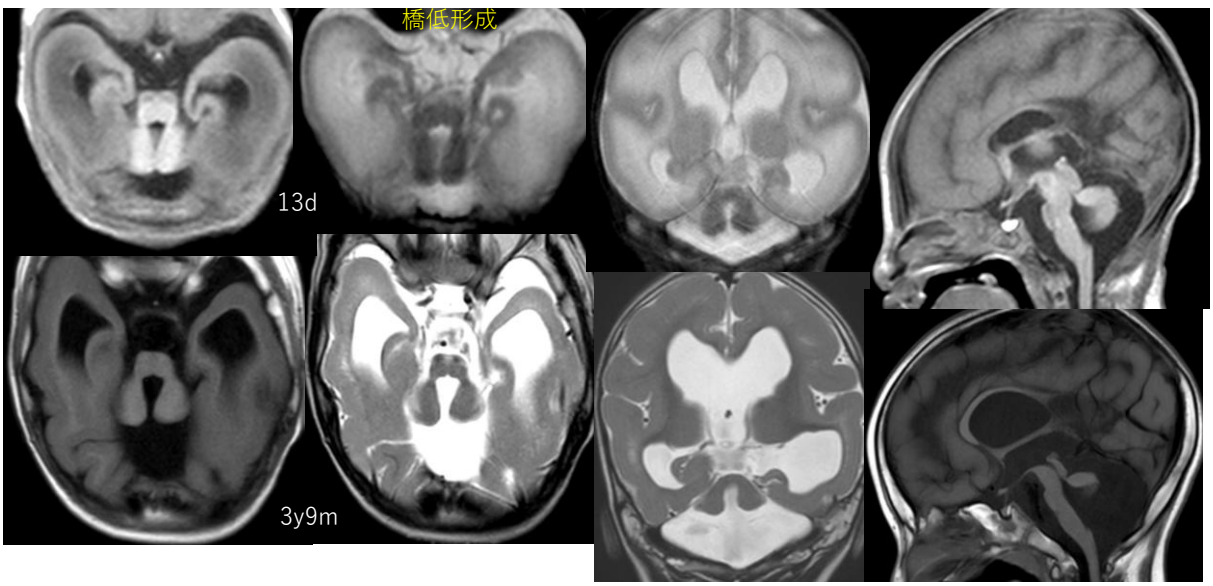


視床VL核・皮質脊髄路
の髄鞘化はあり

1: cortical plate　脳溝は少なく浅い
2: subplate 退縮は遅延　脳溝のある所は薄い →T2高信号域
3: intermediate zone (IZ)
4: 側脳室壁隣接部線維(callosal fiber他)＋ 遊走細胞残存領域

脳溝は深くはなっているが、数は増えず

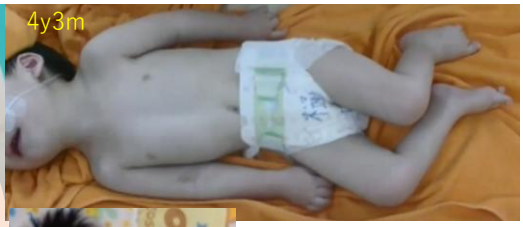
13

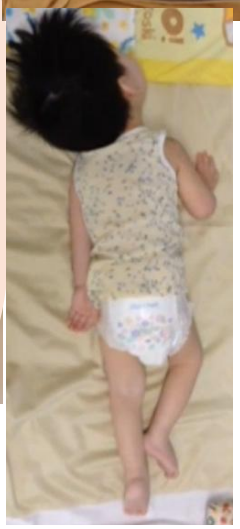


- 中小脳脚小脳半球系無形成
- 虫部無形成

✓ *下小脳脚系の過形成*

14

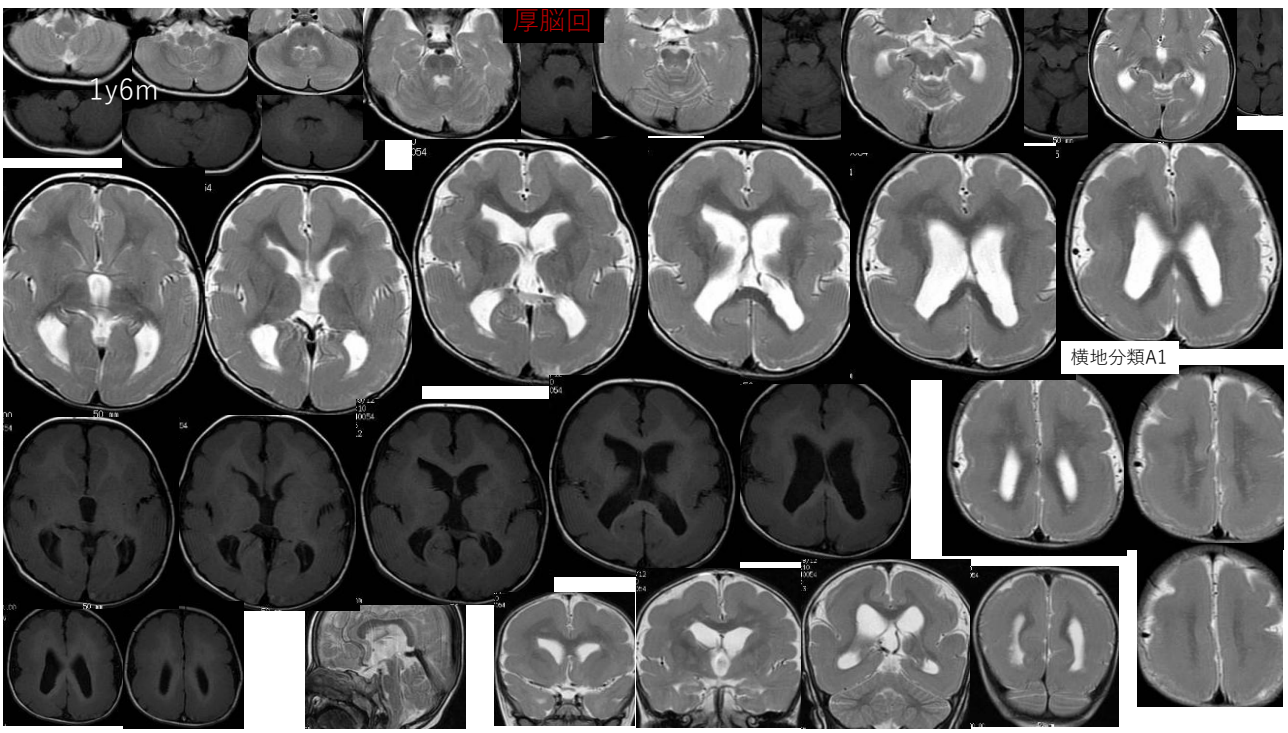




- 強い股膝屈曲と股膝伸展・頚部後屈の共存
- 強い共収縮

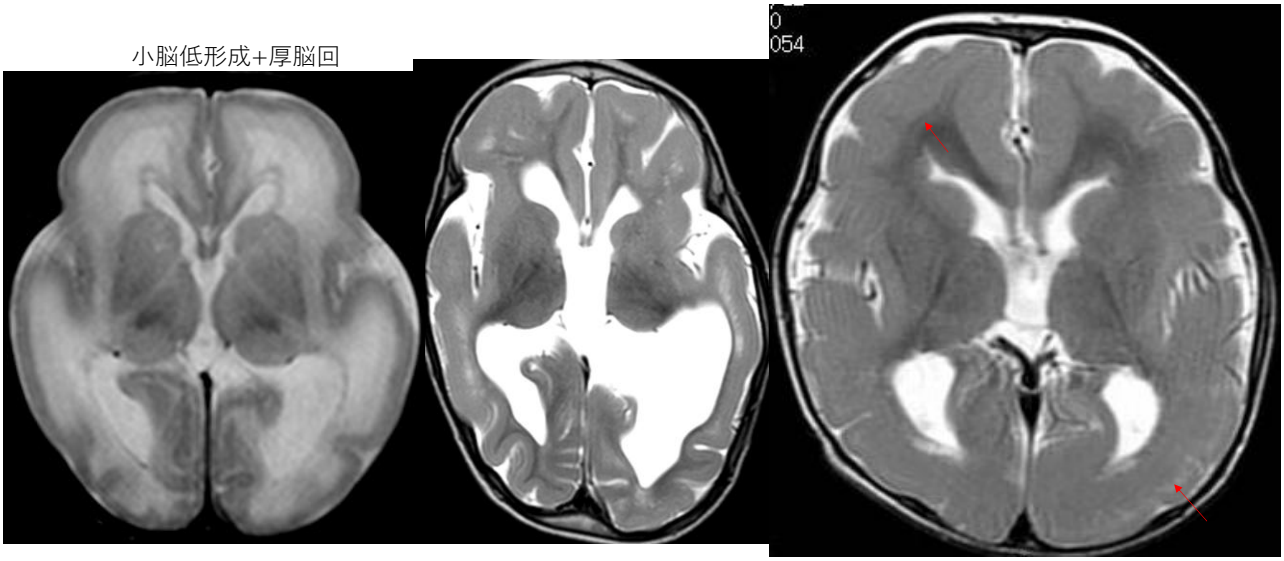
股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

15



16

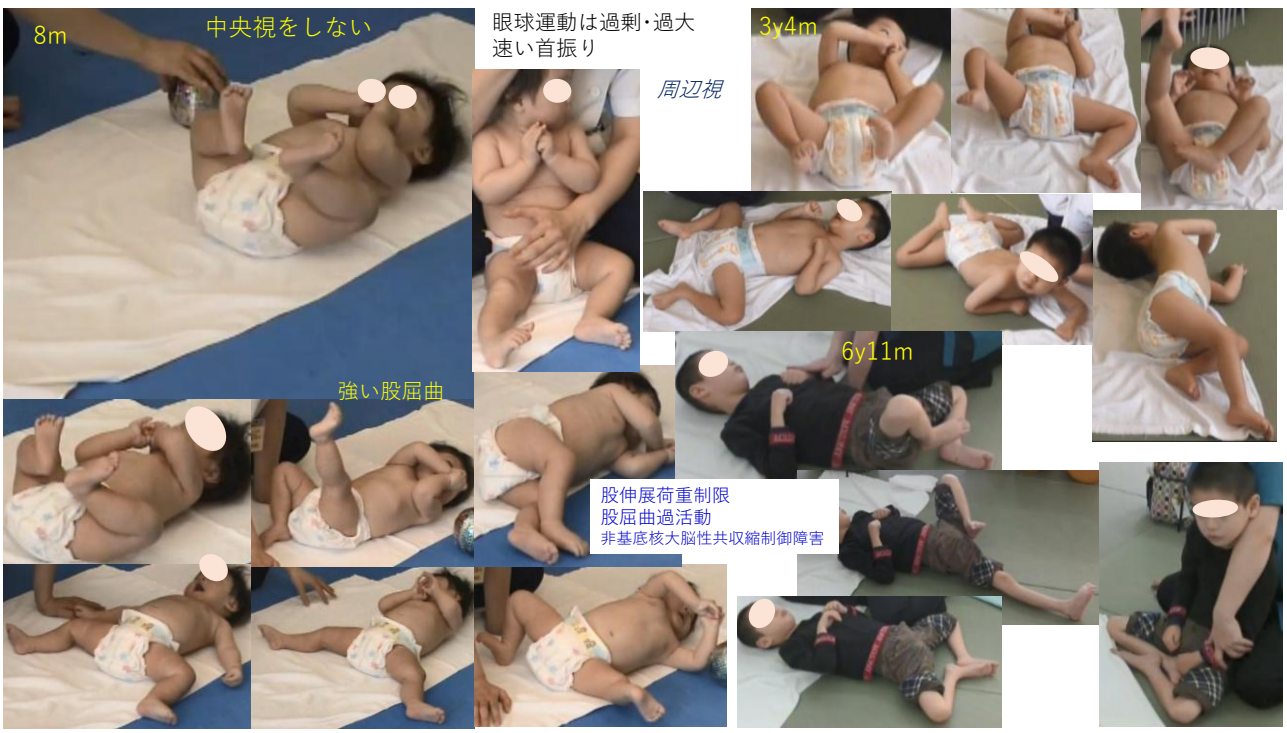
小脳低形成+厚脳回



→ subplateの遺残

前方はpachygyria
後方はagyria

17



18

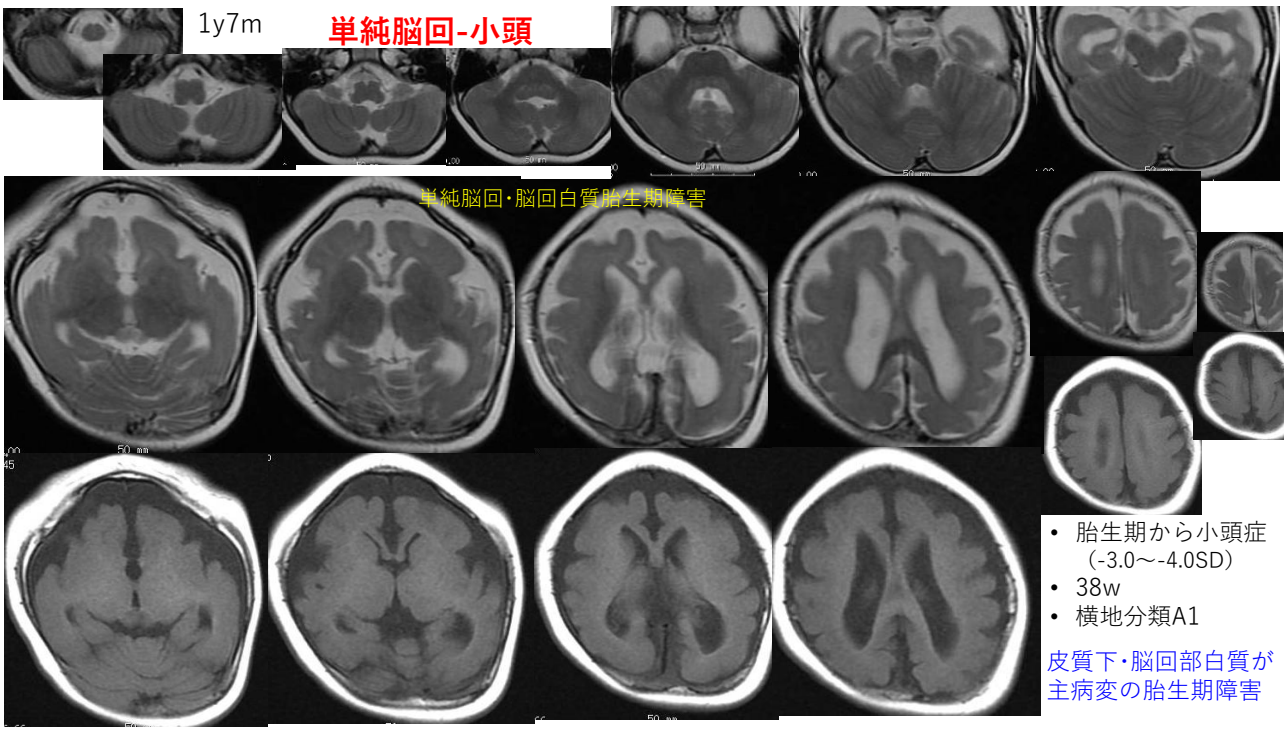
Pachgyria　手支持での坐位：8歳　最重度ID

FCMDに似る

股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

19

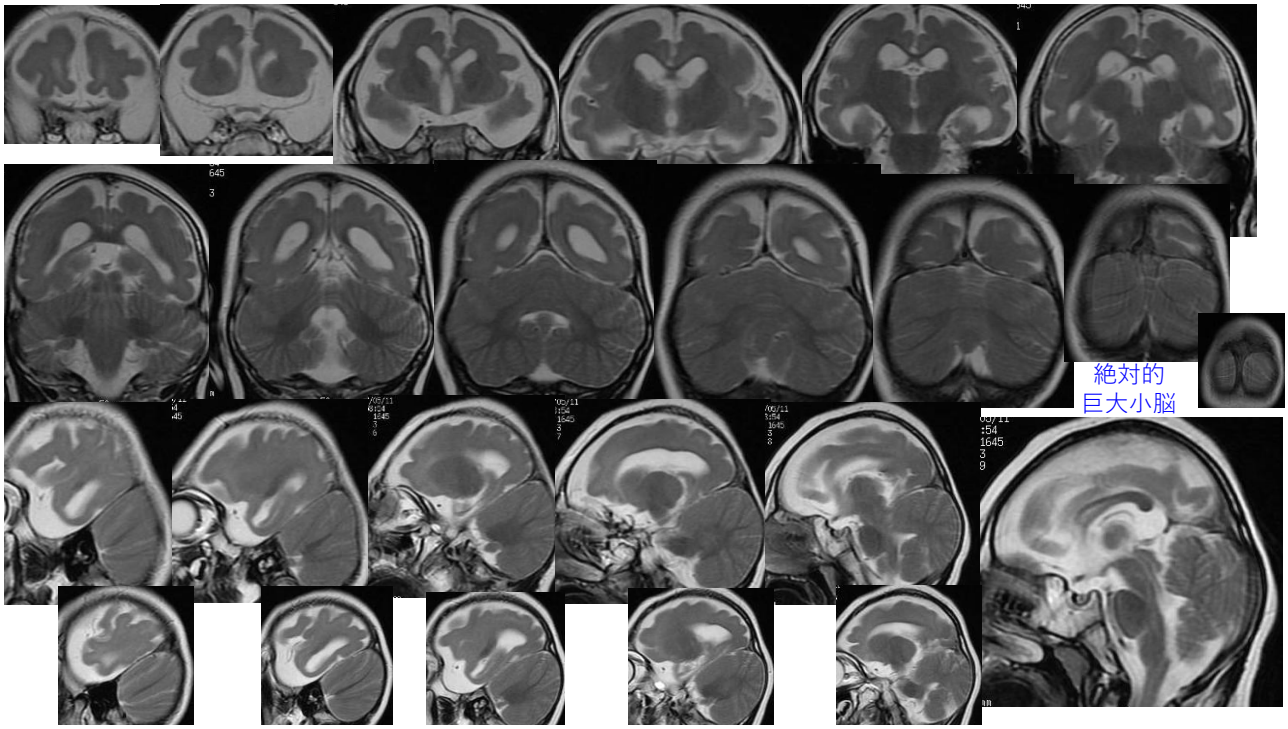
1y7m　**単純脳回-小頭**



- 胎生期から小頭症（-3.0～-4.0SD）
- 38w
- 横地分類A1

皮質下・脳回部白質が主病変の胎生期障害

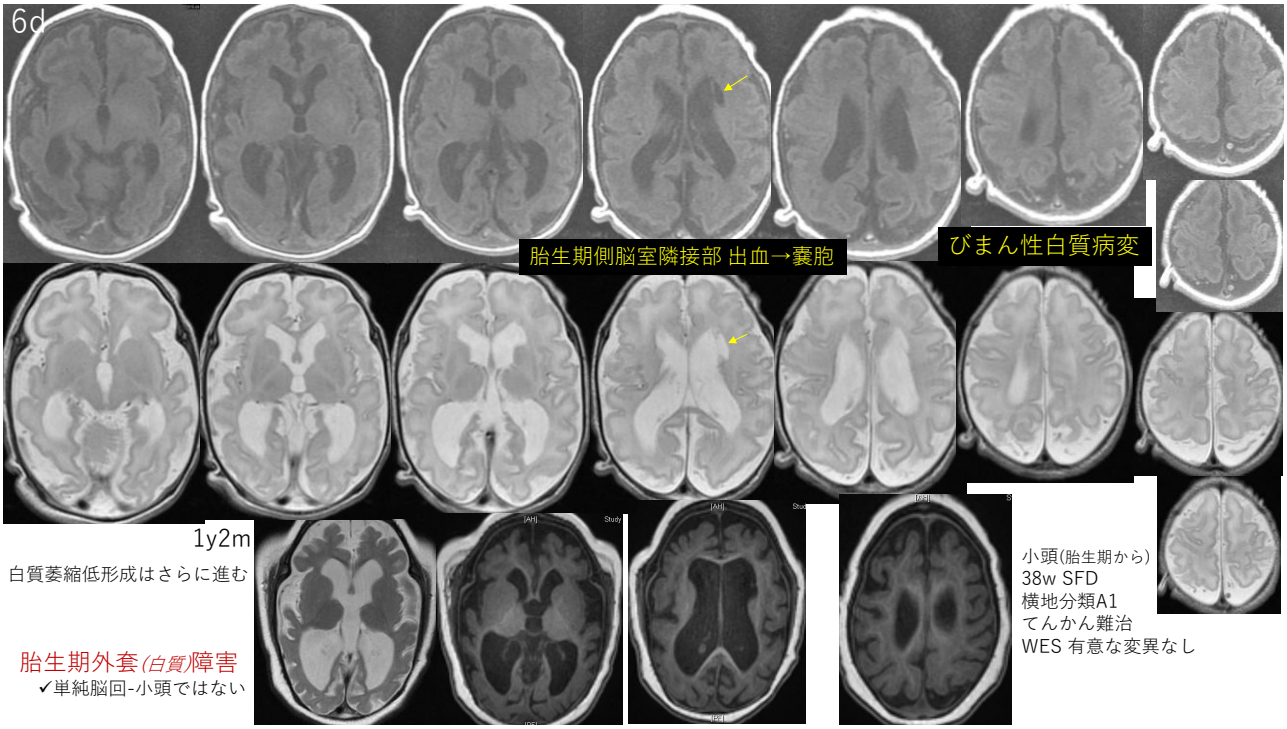
20



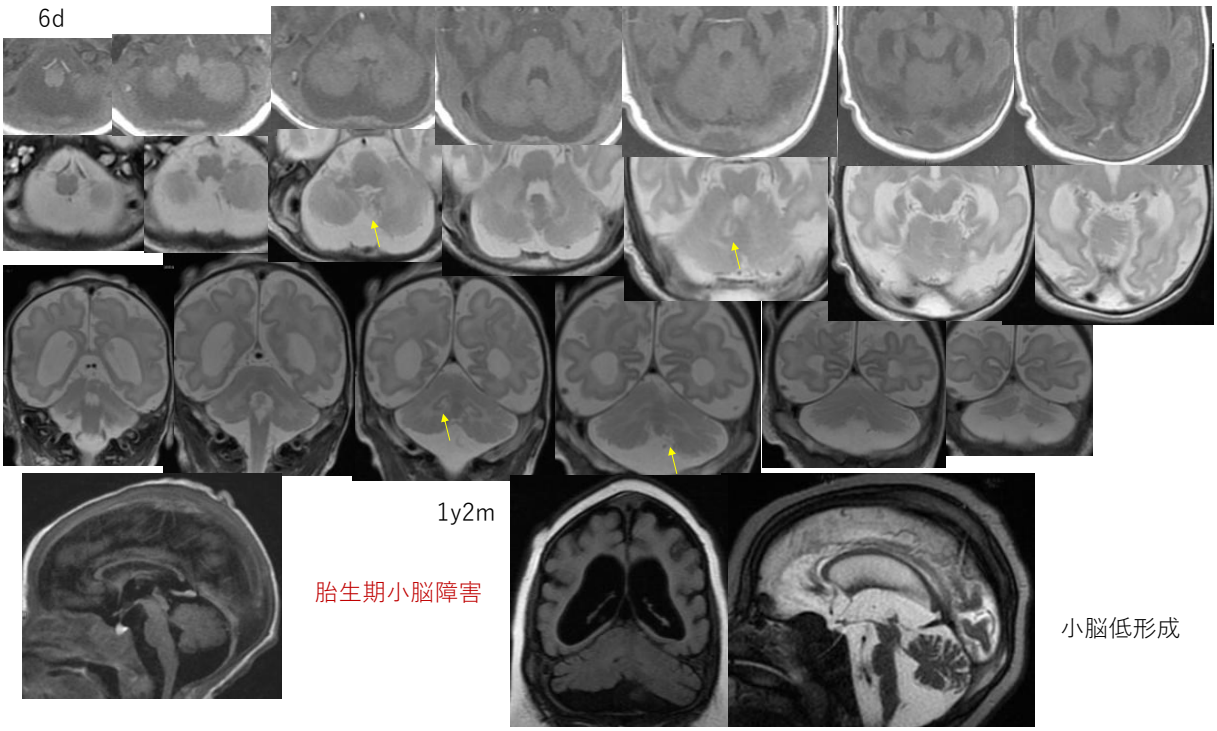
21

股屈曲過活動・股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

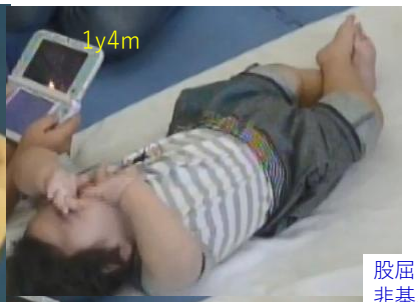
22


6d
胎生期側脳室隣接部 出血→嚢胞
びまん性白質病変
1y2m
白質萎縮低形成はさらに進む
胎生期外套(白質)障害
✓単純脳回-小頭ではない
小頭(胎生期から)
38w SFD
横地分類A1
てんかん難治
WES 有意な変異なし

23

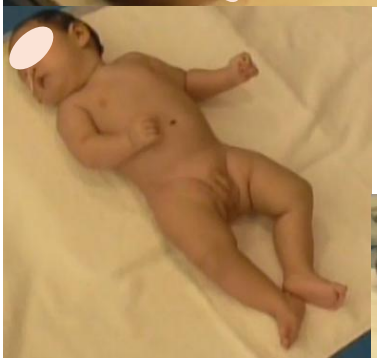

6d
1y2m
胎生期小脳障害
小脳低形成

24

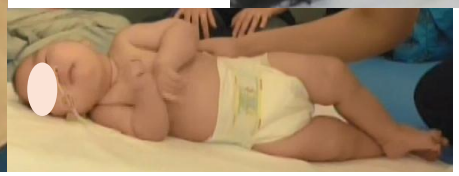


手足くねくねする
有意な視覚行動はなし

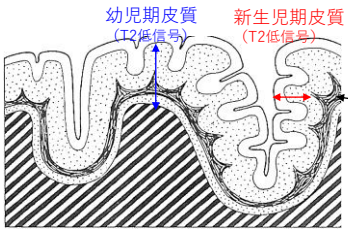
股屈曲過活動・股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害



•下肢伸展優位
•共収縮が強い
寡動



25



Polymicrogyria (PMG)

4層構造の第３層は、新生児期T2高信号で、その後髄鞘化しT2低信号となる。

Takanashi J, Barkovich AJ. The changing MR imaging appearance of polymicrogyria: a consequence of myelination. AJNR 2003;24:788-93.

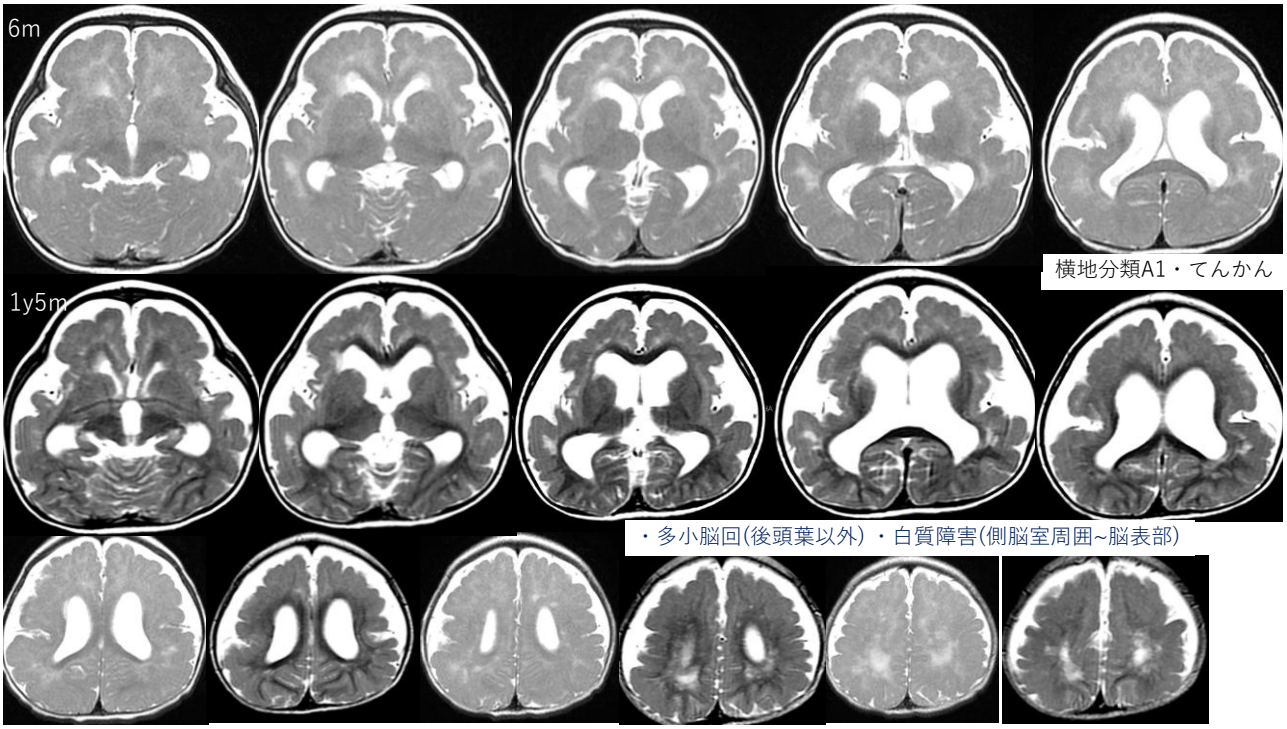
Jansen AC, et al. The histopathology of polymicrogyria: a series of 71 brain autopsy studies. Dev Med Child Neurol 2016;58:39-48.

➢ PMGは病理学上定義されたが、現在は神経画像(MRI)上の概念である

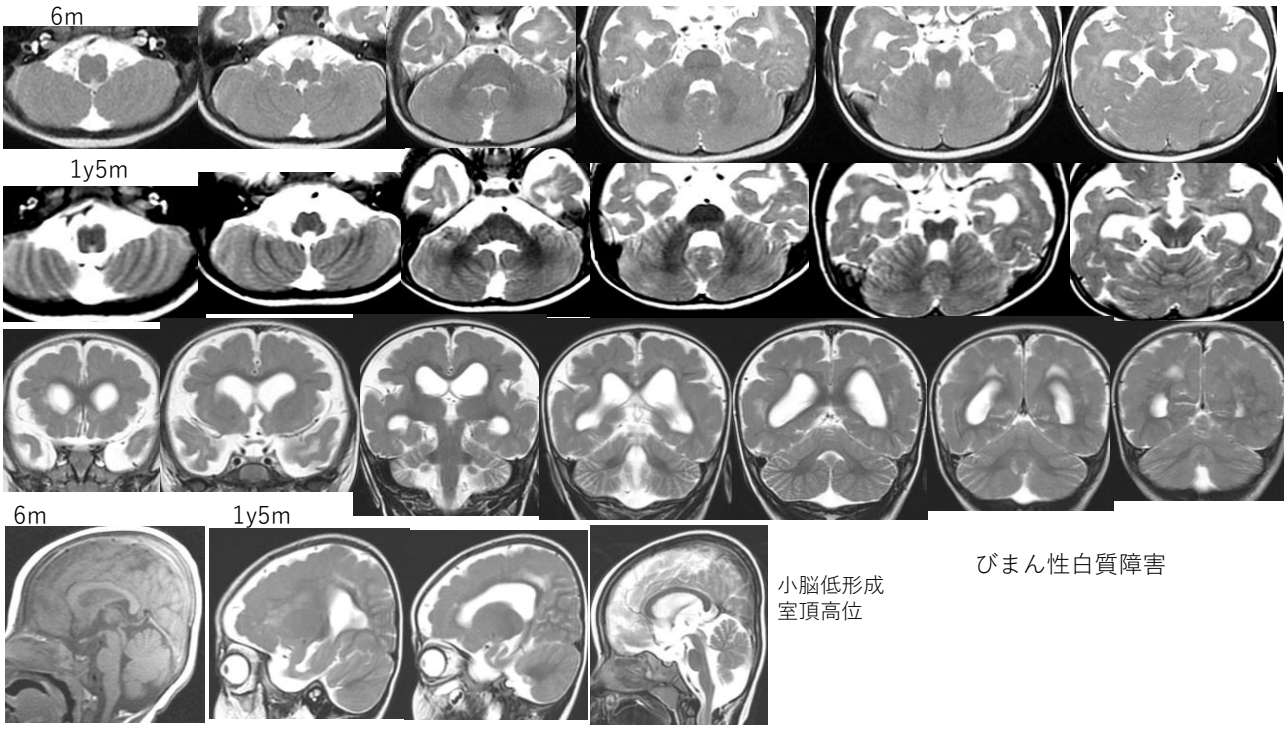
- 病因は多彩であり(遺伝子･感染･外傷･循環障害･･･)、なお未確定が多い
- 脳軟膜･脳表の異常が多い　*＊この部が脳回形成の主役かもしれない*
- 過早期脳回形成の可能性もあり
- Cortical layerによる分類はartificialである　*＊2層と４層の共存は多い*
- Cortical fusionはないことが多い
- 正常皮質から異常皮質に突然変わることも多い
- Grey-white matter junctionが明瞭でないことも多い
- 他の奇形を合併することも多い

NormanのPMG分類
- Unlayered cortex *(Two-layer)*
- Four-layered cortex
- Parallel four-layered cortex
- Miniature gyri
- Poorly laminated

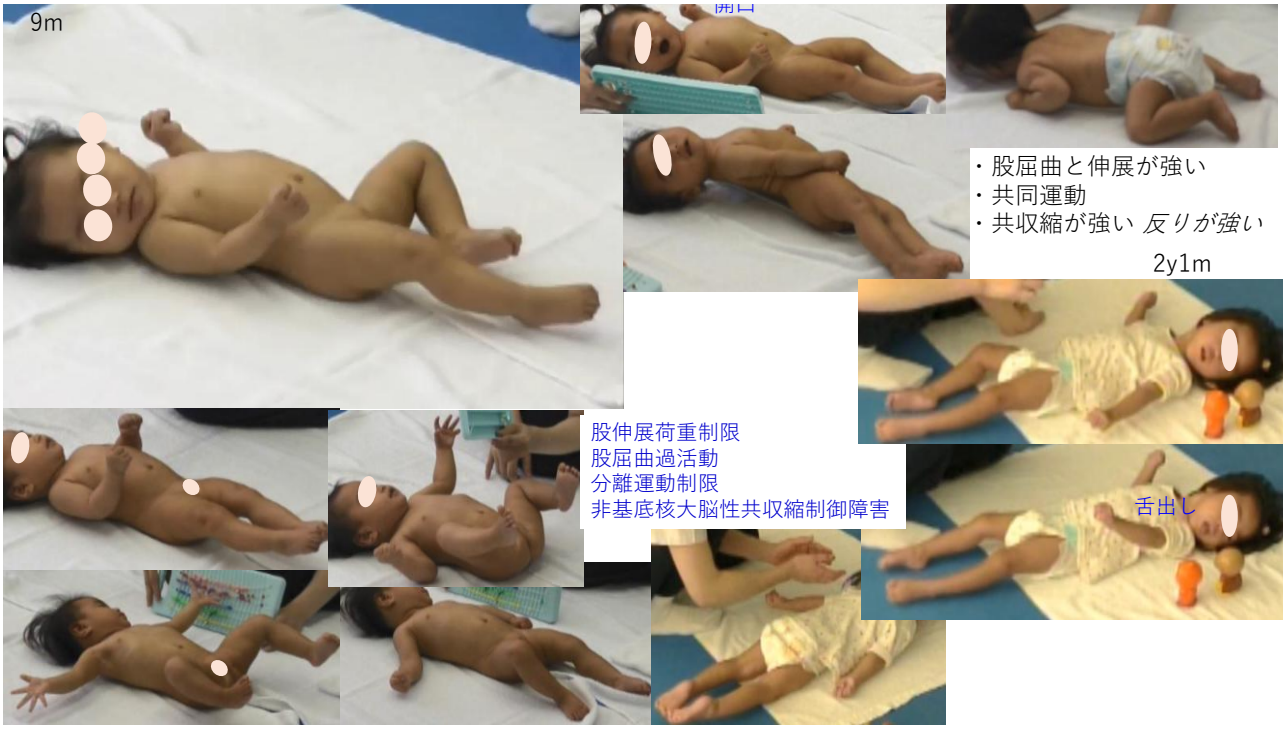
26


6m
1y5m
横地分類A1・てんかん
・多小脳回(後頭葉以外)・白質障害(側脳室周囲~脳表部)

27

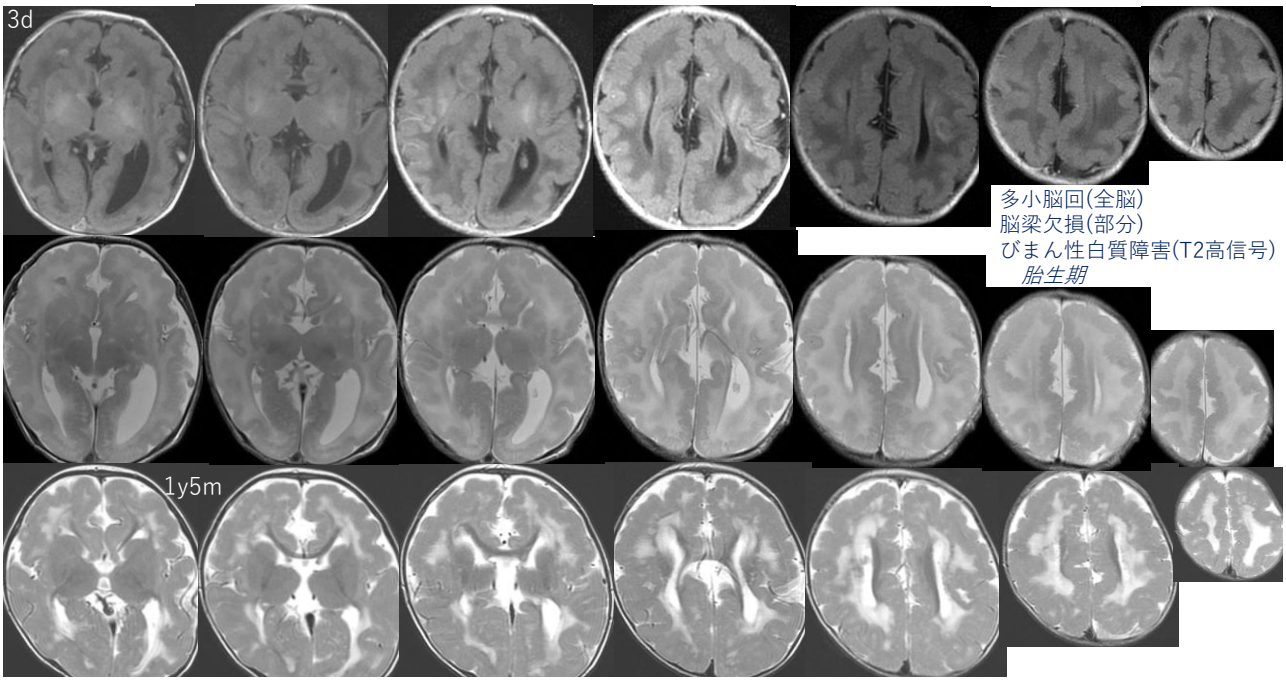

6m
1y5m
6m
1y5m
びまん性白質障害
小脳低形成
室頂高位

28

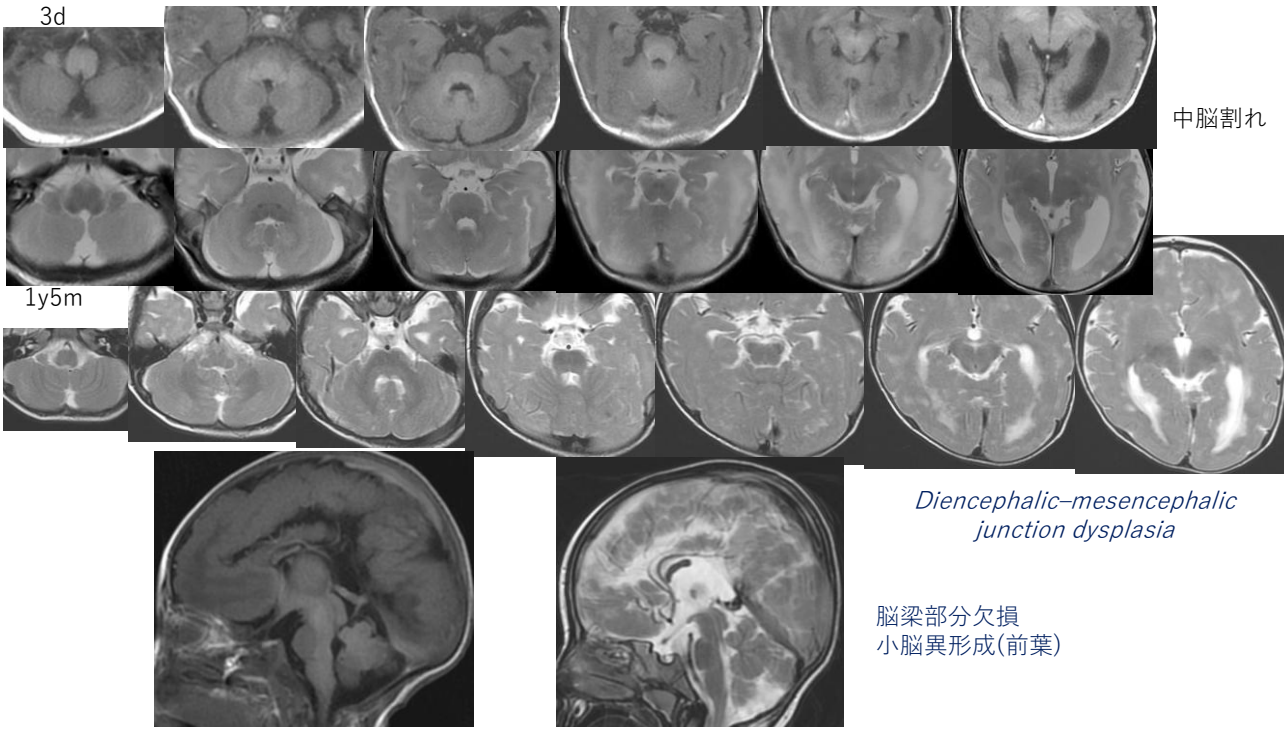


29

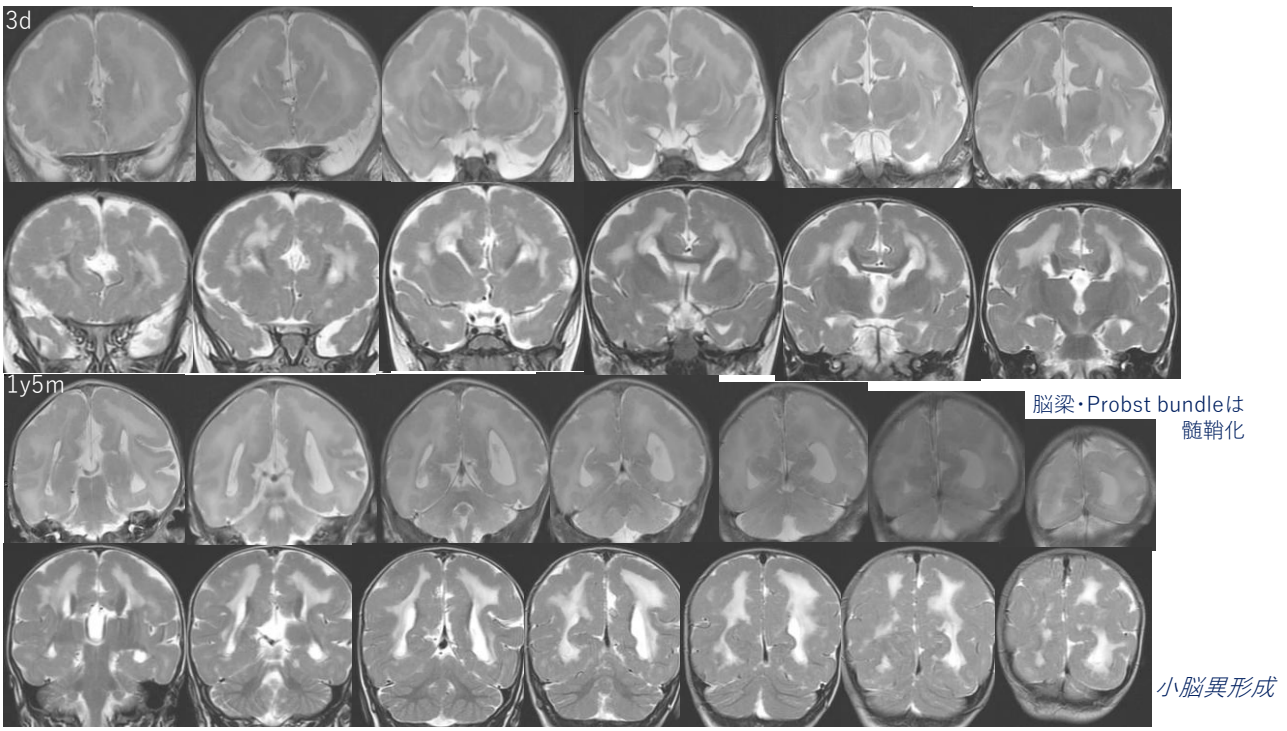
胎児期から脳梁欠損あり　周生期著変なし　4mから眼振？　座位1y8m、つたい歩き4y3m　重度ID　WESは出ず



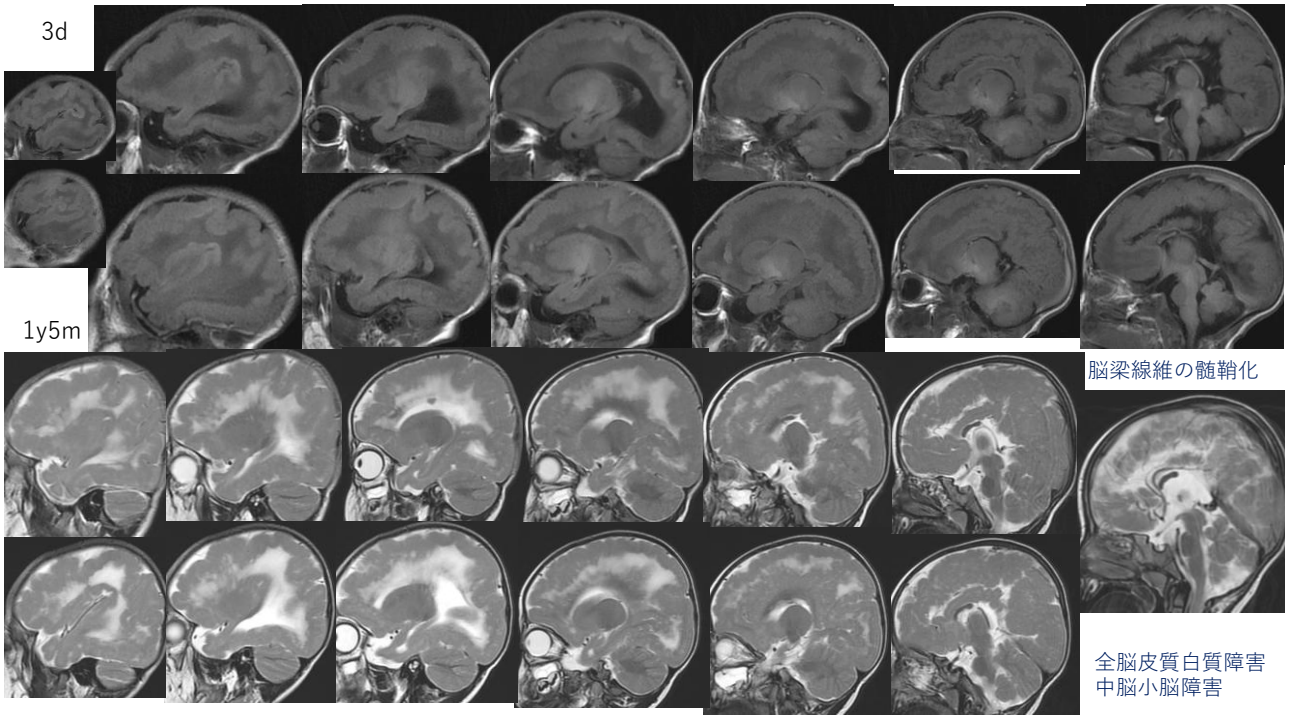
30


3d
1y5m
中脳割れ
Diencephalic–mesencephalic junction dysplasia
脳梁部分欠損
小脳異形成(前葉)

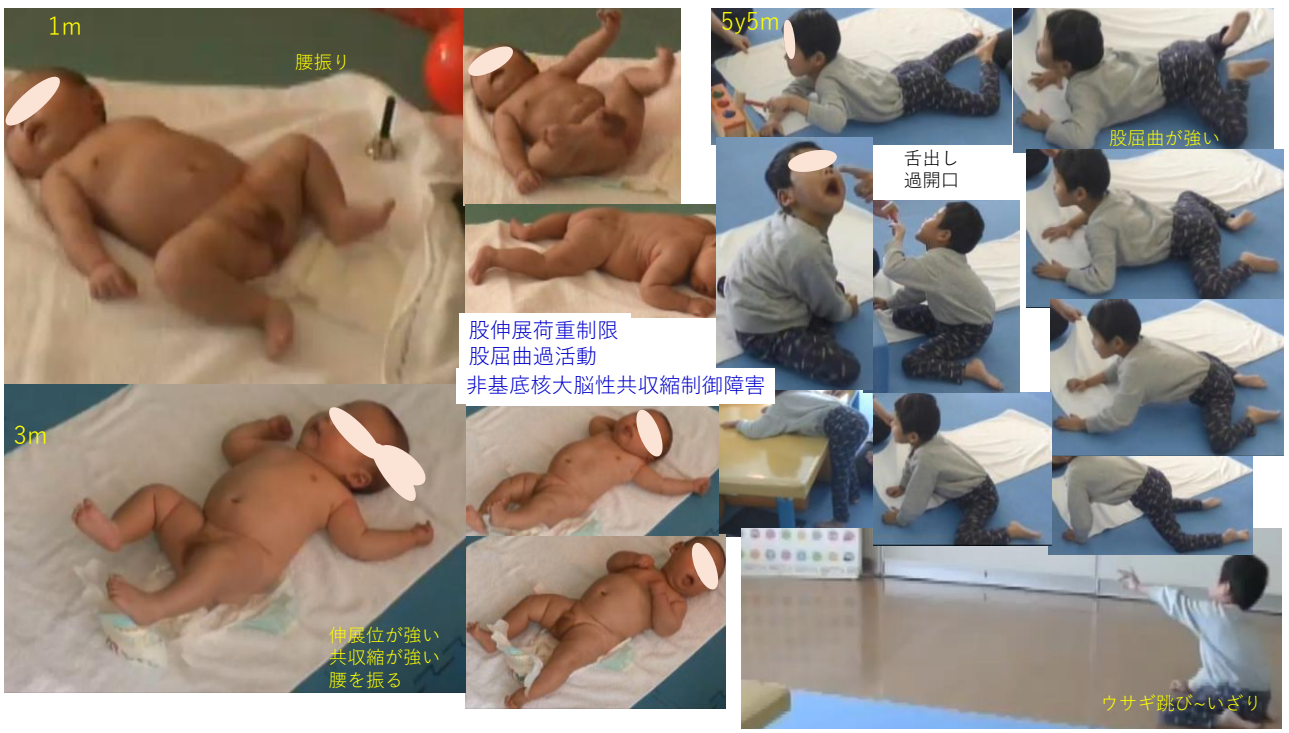
31


3d
1y5m
脳梁・Probst bundleは髄鞘化
小脳異形成

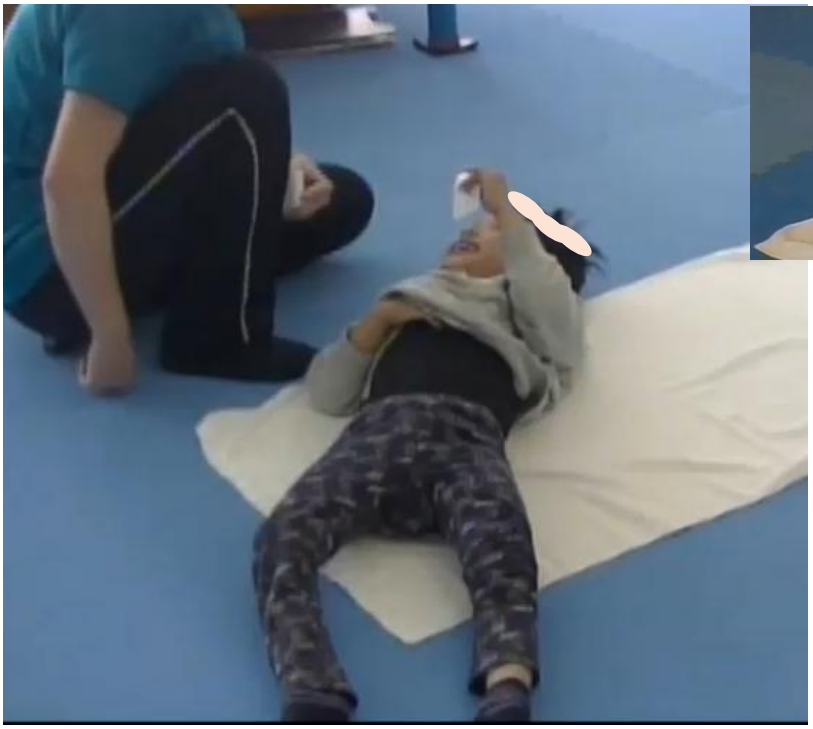
32

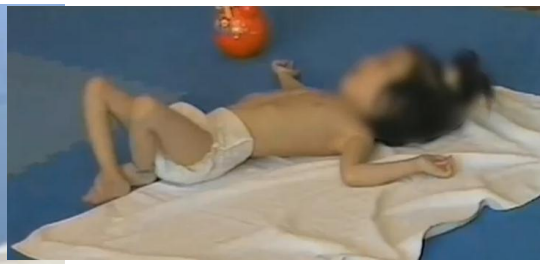

3d
1y5m
脳梁線維の髄鞘化
全脳皮質白質障害
中脳小脳障害

33


1m
腰振り
股伸展荷重制限
股屈曲過活動
非基底核大脳性共収縮制御障害
3m
伸展位が強い
共収縮が強い
腰を振る
5y5m
舌出し
過開口
股屈曲が強い
ウサギ跳び~いざり

34



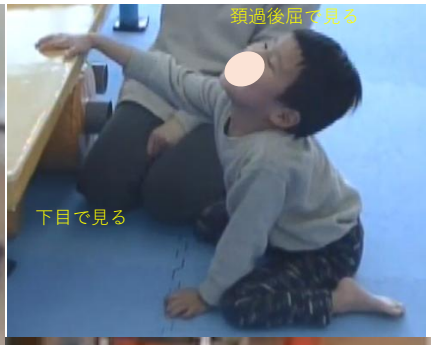


身体揺すりは早産不随意運動に似る

股伸展荷重制限
股屈曲過活動
非基底核大脳性共収縮制御障害

35

眼球は不定の方向に動く（急速相はない）
saccadic intrusion

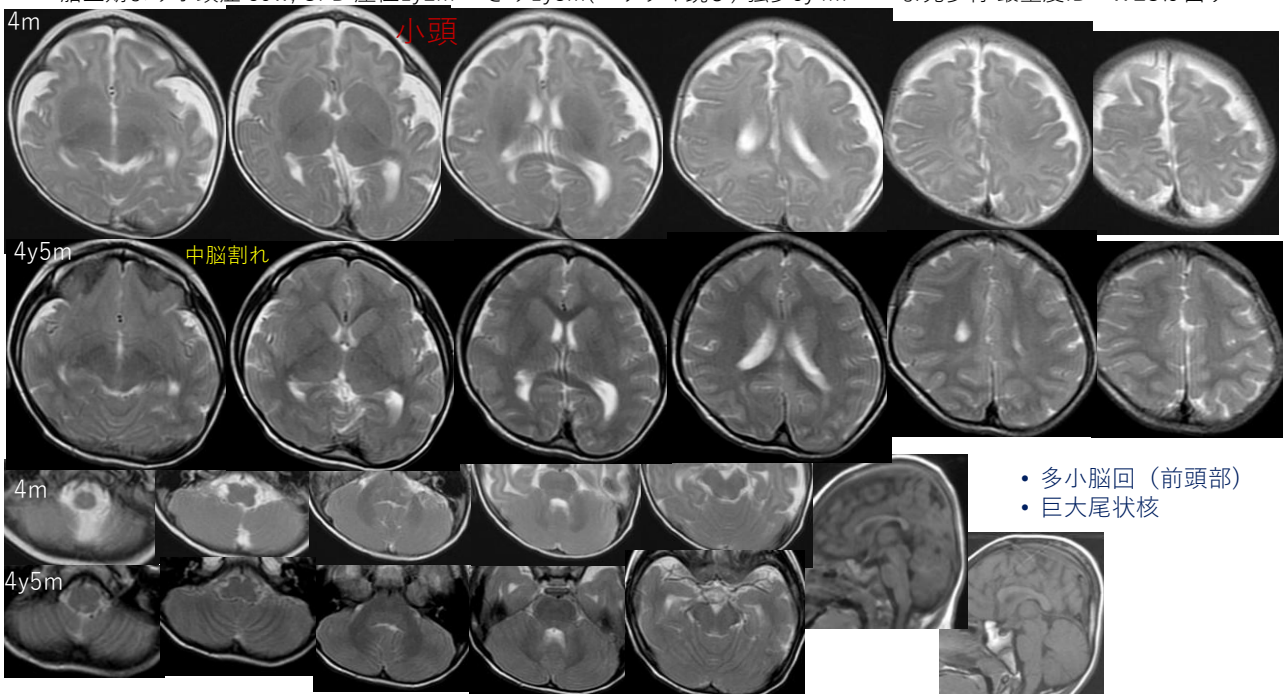


• 周辺視で見る ・動きを入れてみる

・両眼視ができない
・眼球静止位がとれない

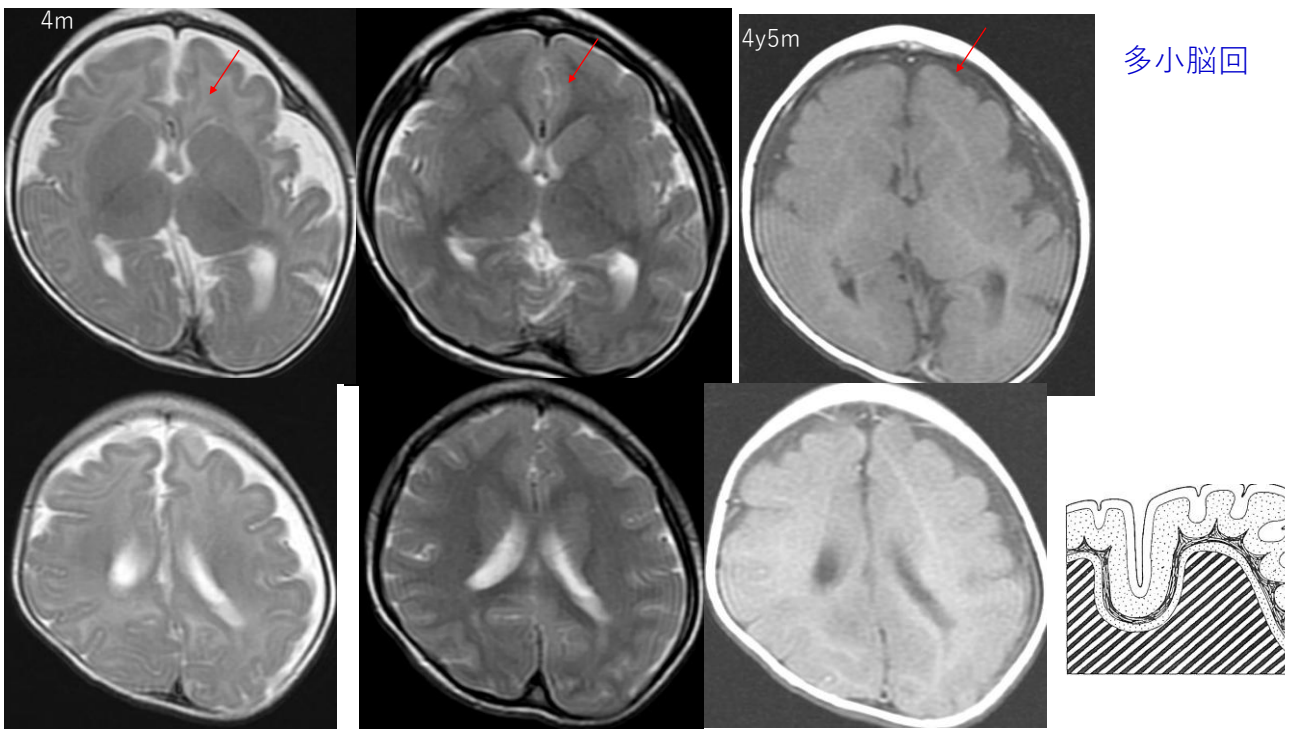
36

胎生期より小頭症 39w, SFD 座位1y2m いざり1y8m(→ウサギ跳び) 独歩5y4m →つま先歩行 最重度ID　WESは出ず



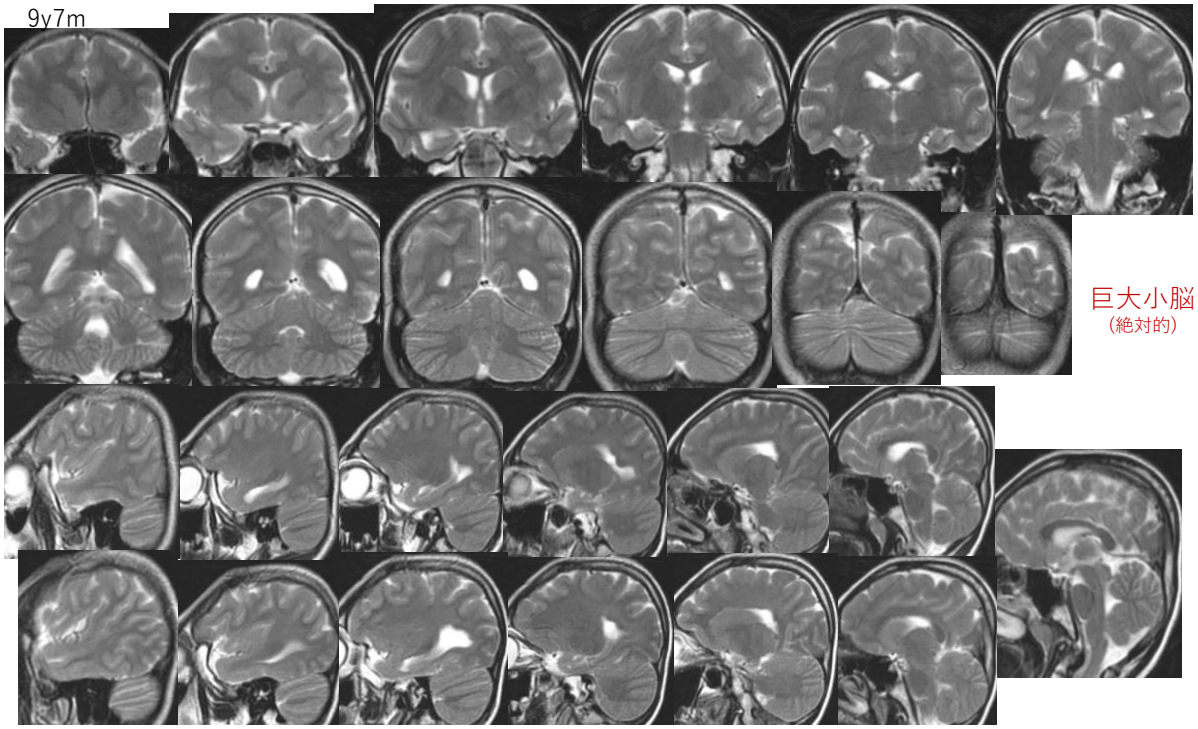
- 多小脳回（前頭部）
- 巨大尾状核

37



多小脳回

38


9y7m
巨大小脳
(絶対的)

39

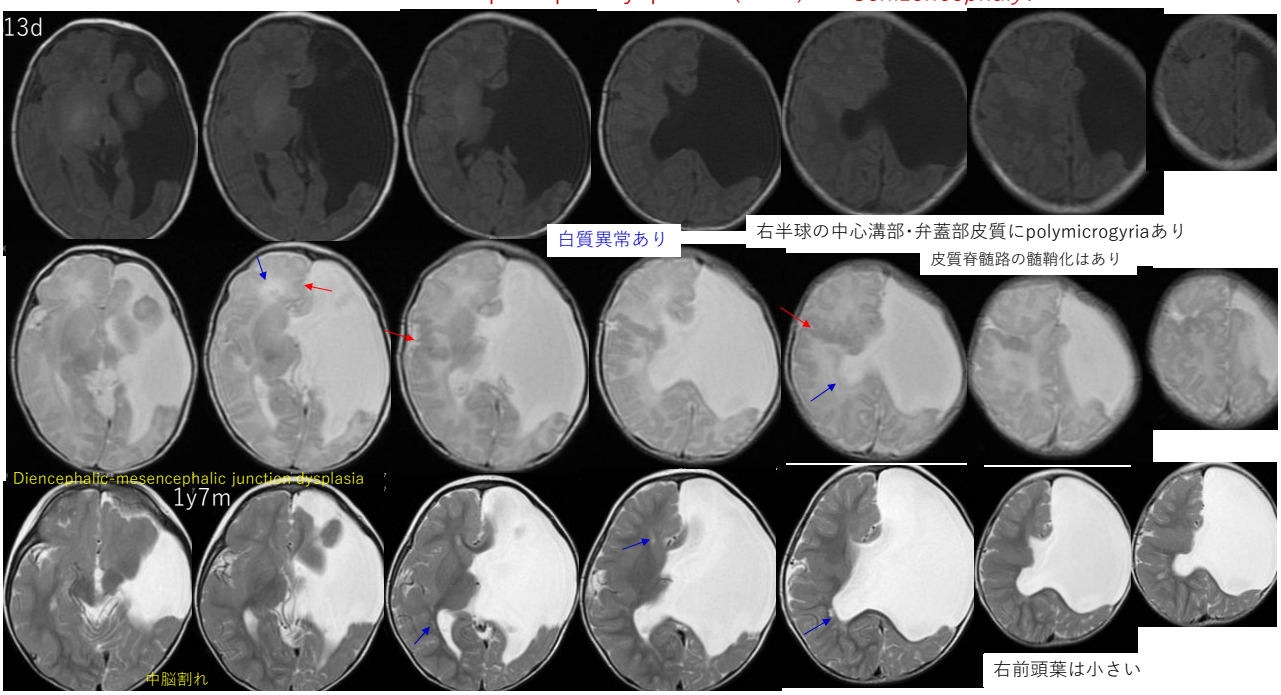

9m
ビクッと
股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害
共収縮が強い
1y3m
2y5m
8y1m
6y8m
いざり
いざり這い
左が良い
眼つぶり
舌出し
頚体幹
前屈

40

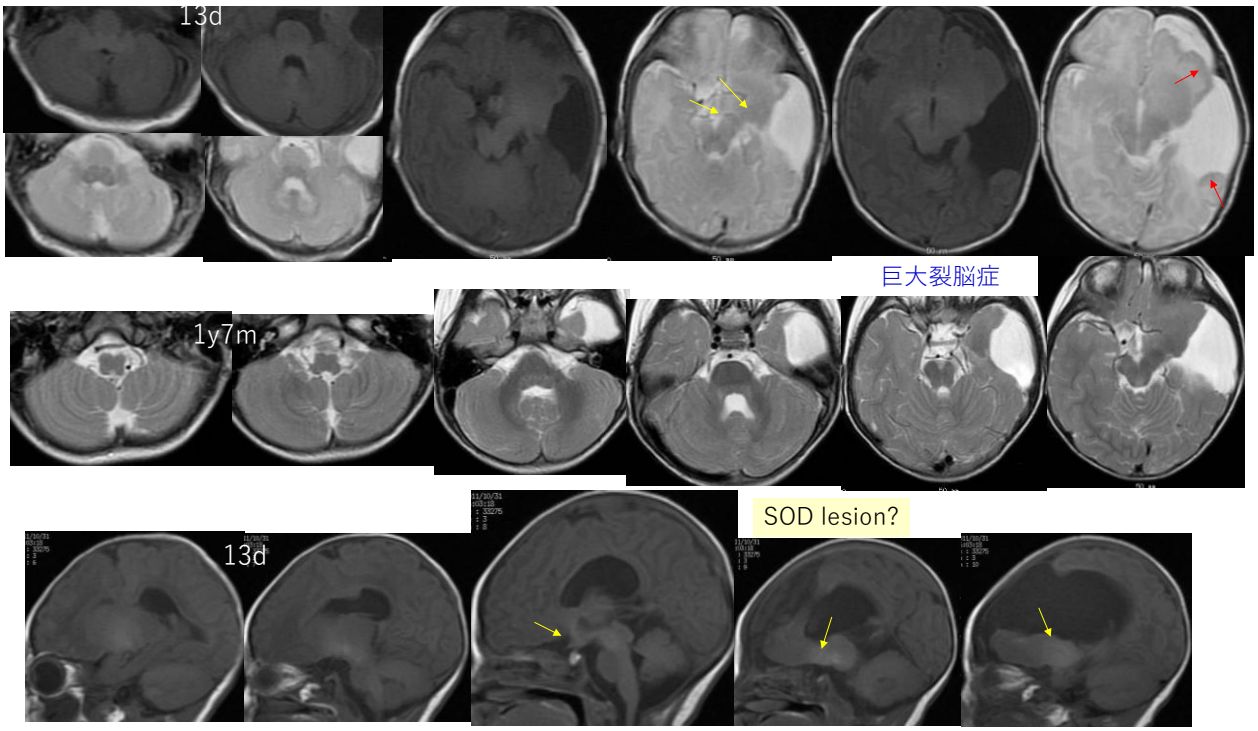
座位までの運動発達。3歳代の発達年齢

septo-optic dysplasia (SOD)

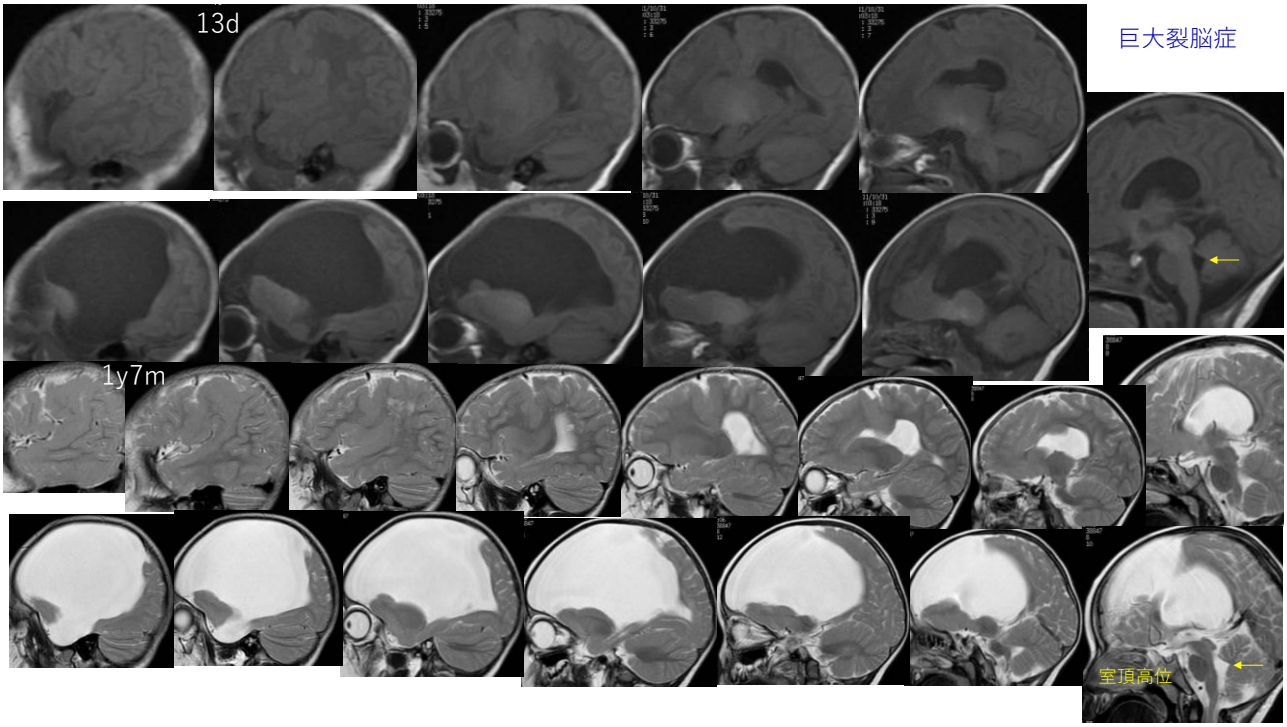
Schizencephaly?



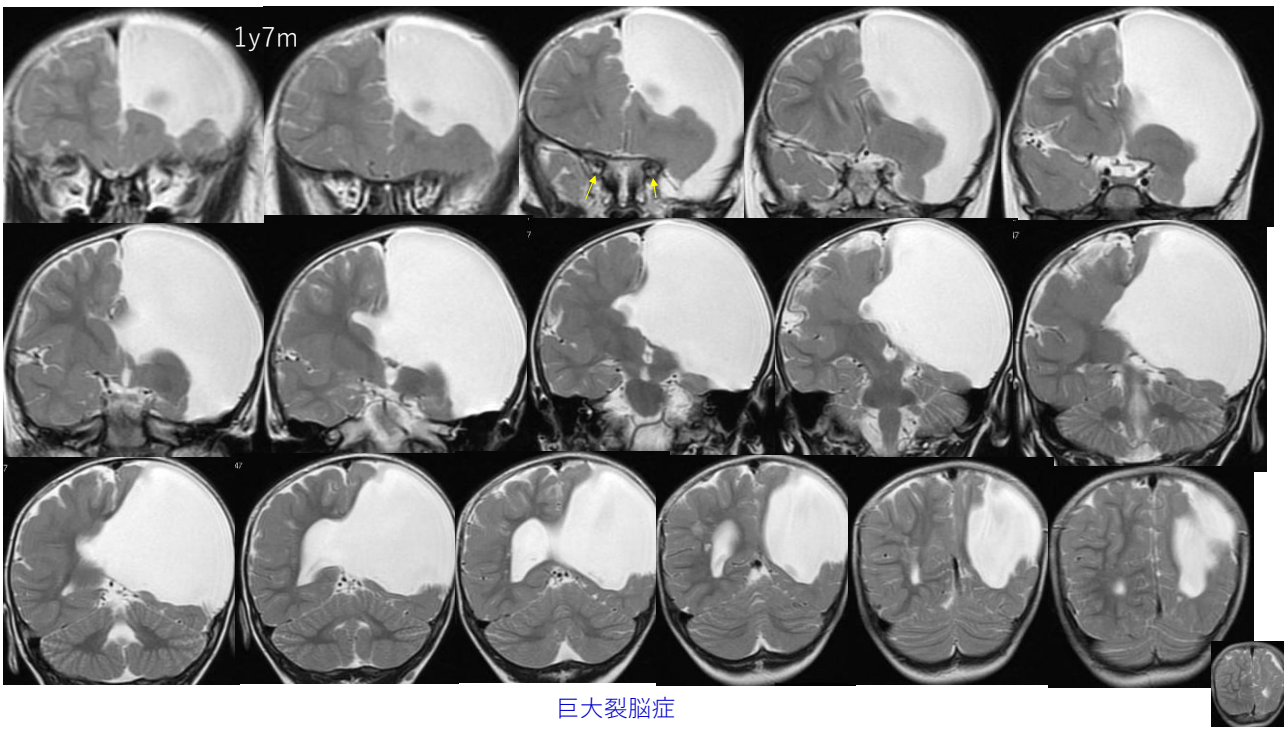
41



42



43

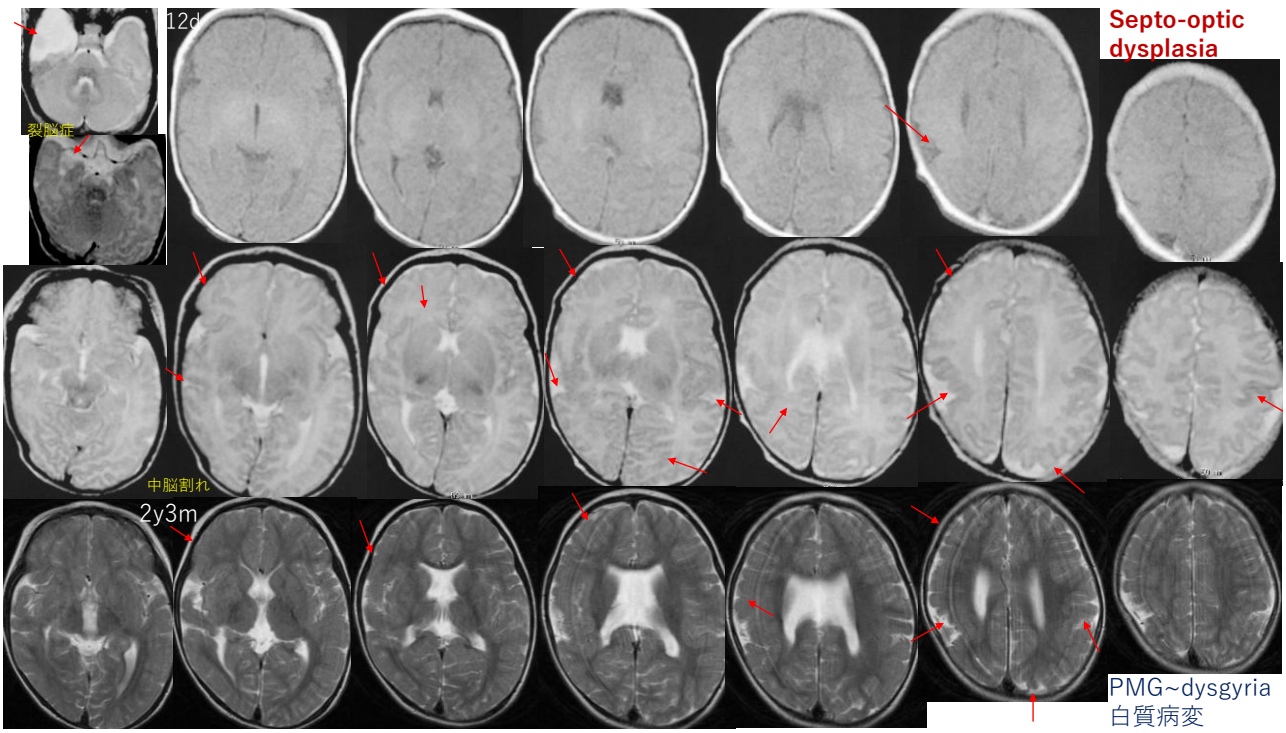


巨大裂脳症

44

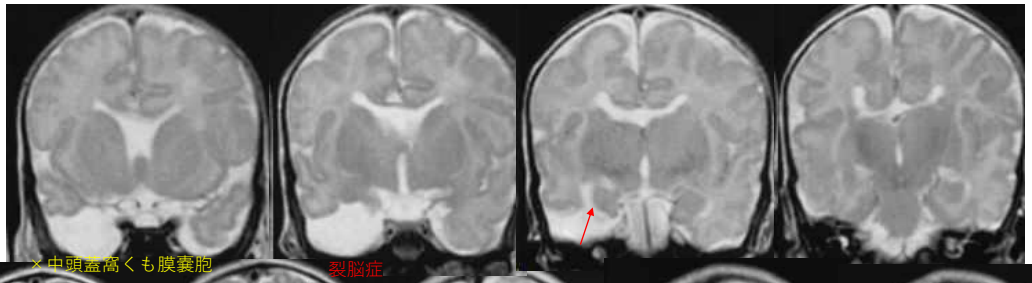

6w
薄目
下肢伸展優位
共収縮強い
11m
首振り
下見
2y0m
2m
首振り　下目
3m
6m
舌出し
横目
右を向いてから左前方に左手を伸ばす
周辺視
首振り見
足底屈
左の方が強くて、荷重は良い
股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

45

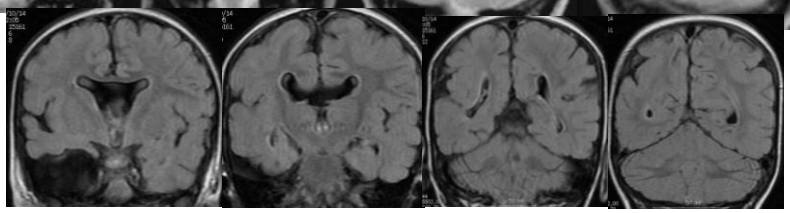

12d
Septo-optic dysplasia
裂脳症
中脳割れ
2y3m
PMG~dysgyria
白質病変

46

12d



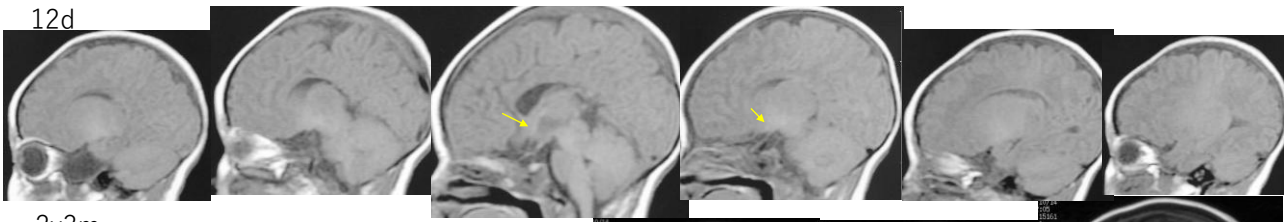
2y3m



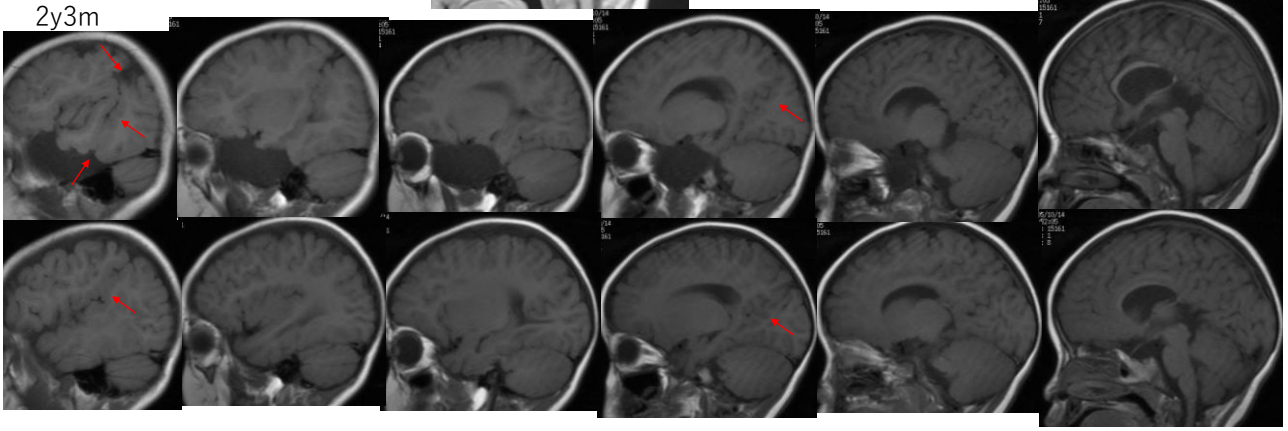
PMG~dysgyria
白質病変

47

12d

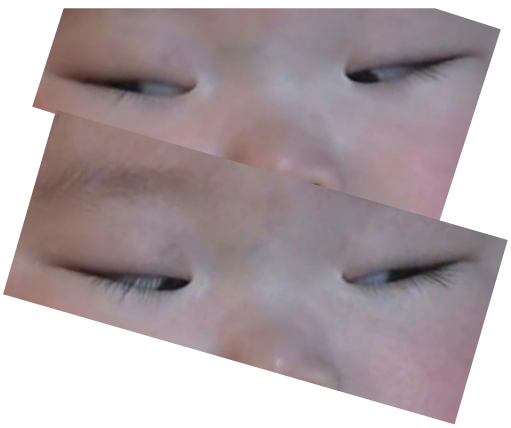


2y3m



48

49

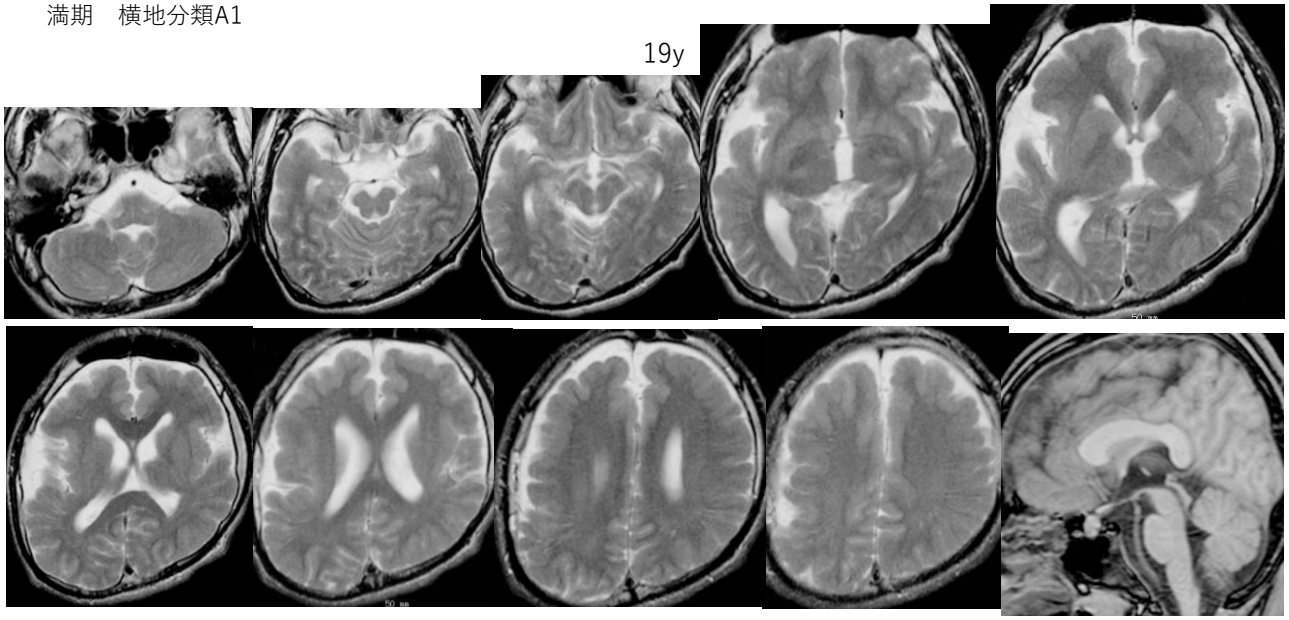


Nystagmus associated with visual loss
Paroxysmal ocular downward deviation (Yokochi)

斜め上↔斜め下　眼瞼と連動

50

満期　横地分類A1

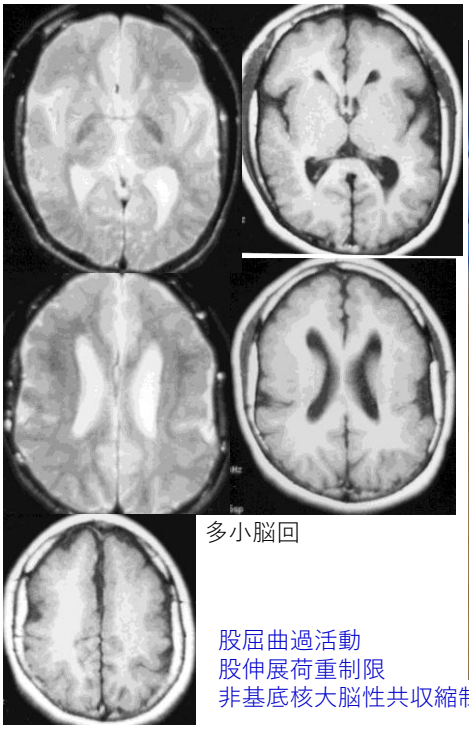


多小脳回（後頭葉以外）

51

股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

52



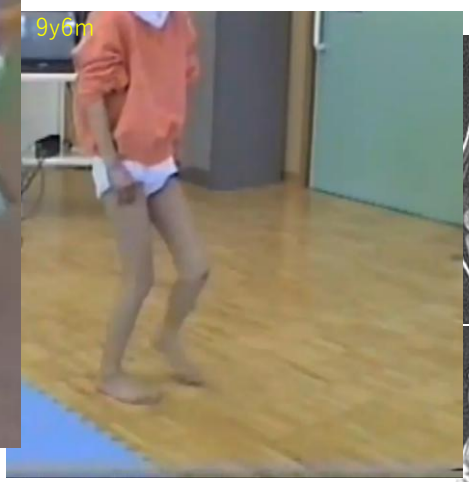
多小脳回

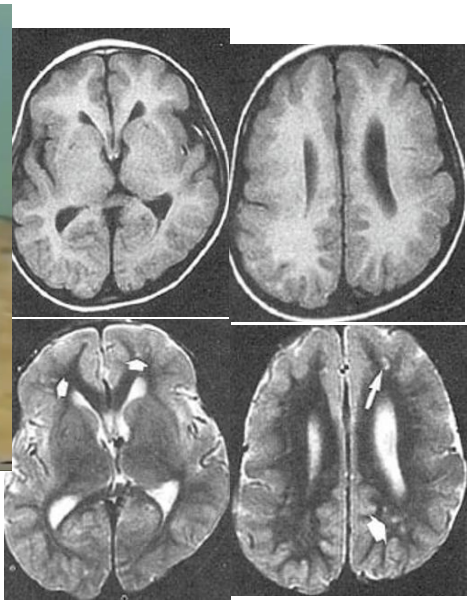
・つたい歩き 5y　・右片麻痺様　・重度知的障害

股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

53

独歩3y7m ・難聴 ・中等度ID　　×厚脳回　○多小脳回





股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

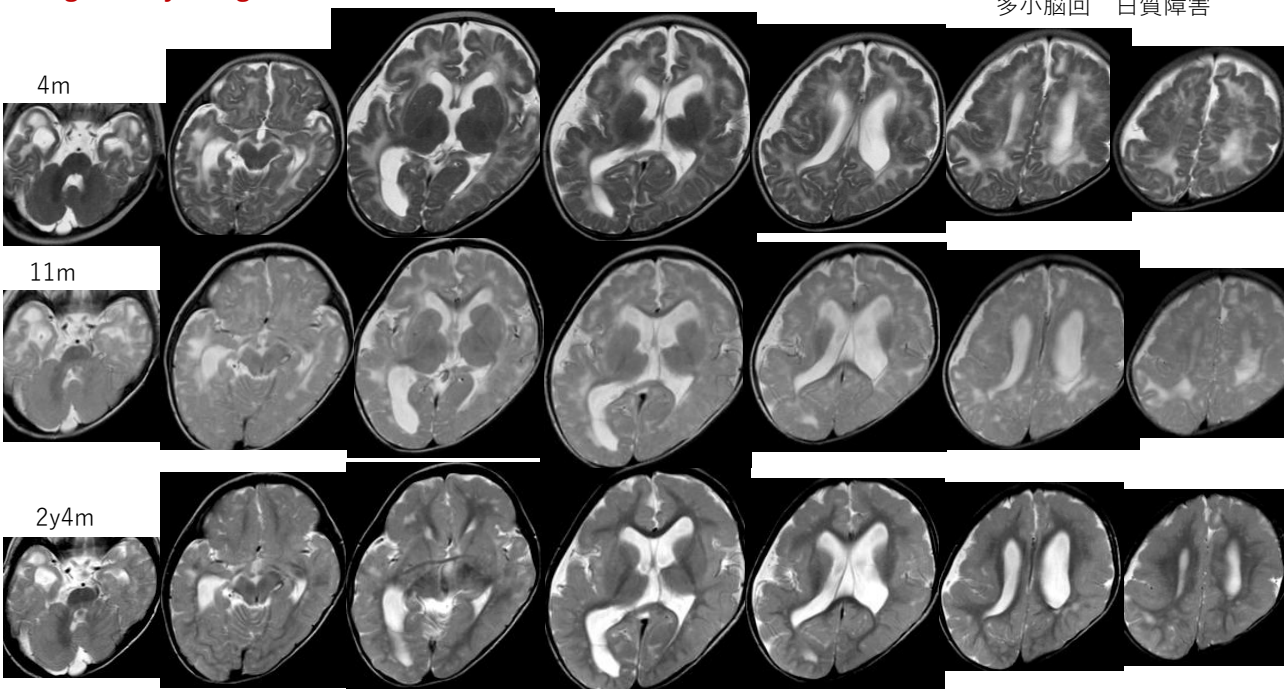
Yokochi K1, Aiba K, Kanayama M. A case with athetosis, mental retardation, deafness, and pachygyria. Brain Dev. 1991;13:365-7.

54

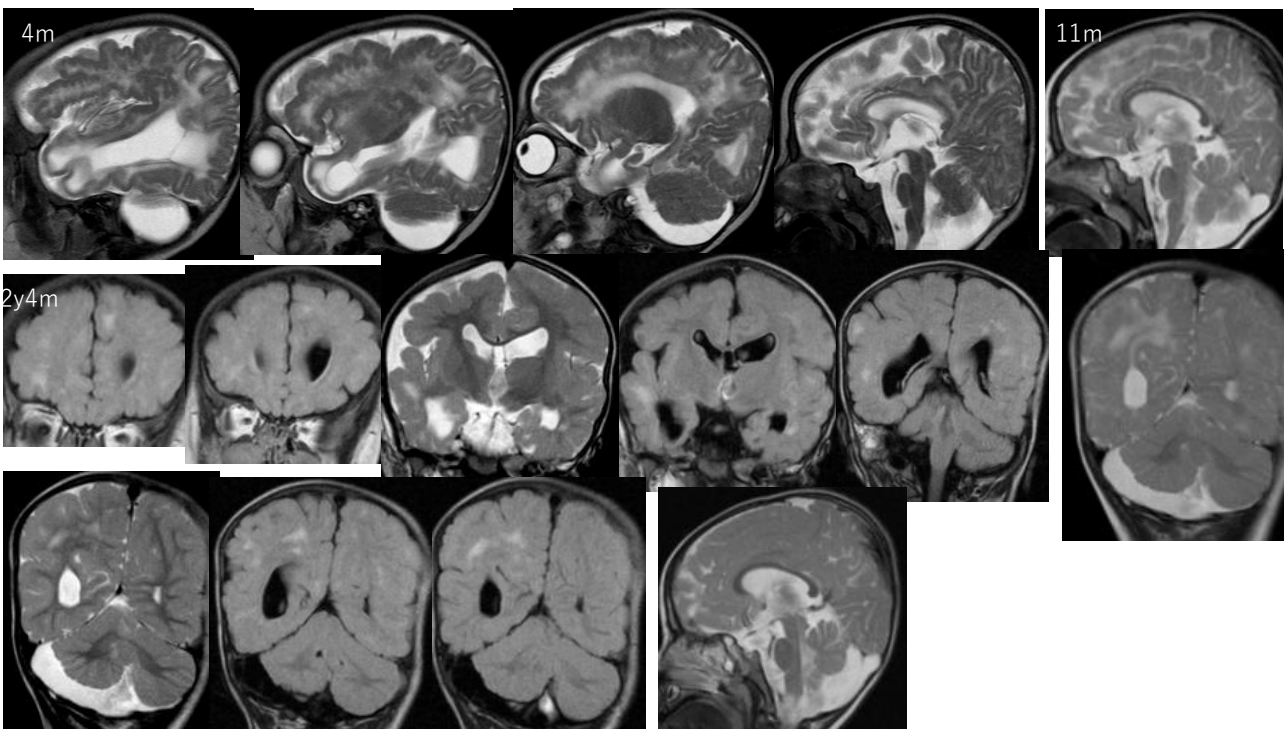
Congenital cytomegalovirus infection

始歩 3y11m　中等度ID　難聴 →人工内耳

多小脳回　白質障害



55



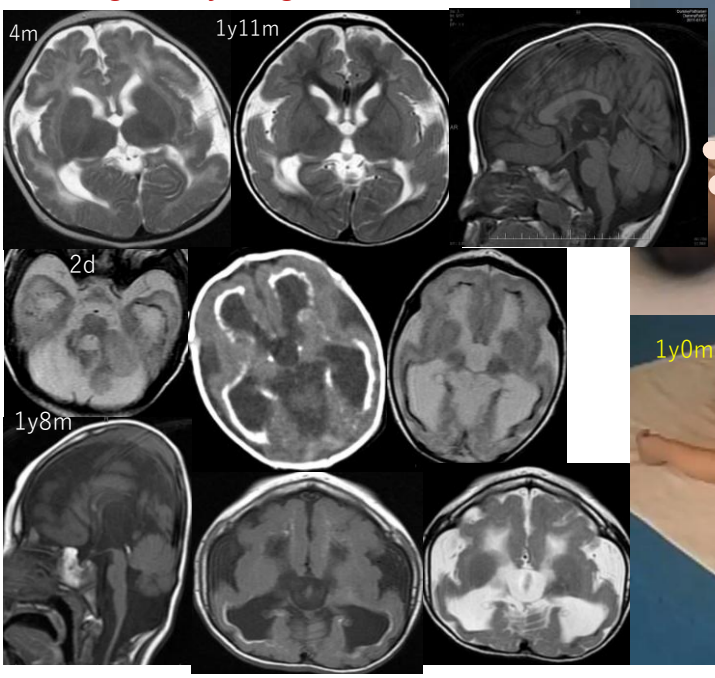
56

左が悪い
- 狭い可動域で、遅い動き
  ［共収縮］
- 非synergy（分離運動はあり）
- 股屈曲・膝屈曲
- 手拳・肘屈
- 肩内旋・前腕回内
- 開口

股屈曲過活動
股伸展荷重制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

57

重症congenital cytomegalovirus infection



股屈曲過活動
股伸展荷重制限
分離運動制限
非基底核大脳性共収縮制御障害

58

脳回形成異常の運動症候

- 脳回形成異常は、股屈曲過活動･股伸展荷重制限と共収縮制御障害の症候をとる
- これは大脳白質性共収縮制御障害と同質とみなし、両者を同一化し、非基底核大脳性共収縮制御障害とする
- 非基底核大脳性共収縮制御障害は主にtonic contractionに発現する。これに対し、基底核性共収縮制御障害は主にphasic contractionに発現する

59