

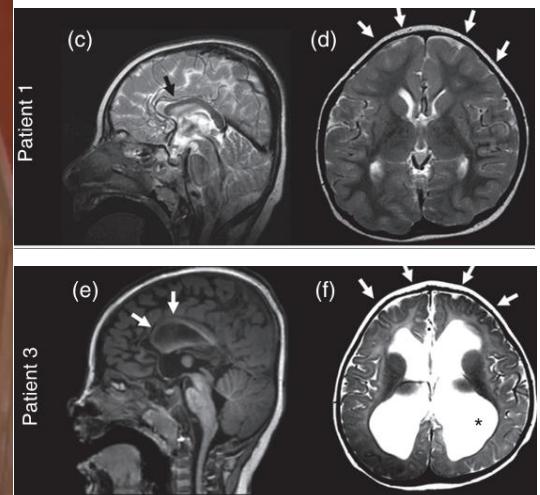


Pérez-Dueñas B et al. The Genetic Landscape of Complex Childhood-Onset Hyperkinetic Movement Disorders. *Mov Disord* 2022;37:2197-2209.

1



Cellini E, et al. The hyperkinetic movement disorder of FOXG1-related epileptic-dyskinetic encephalopathy. *Dev Med Child Neurol* 2016;58:93-7.



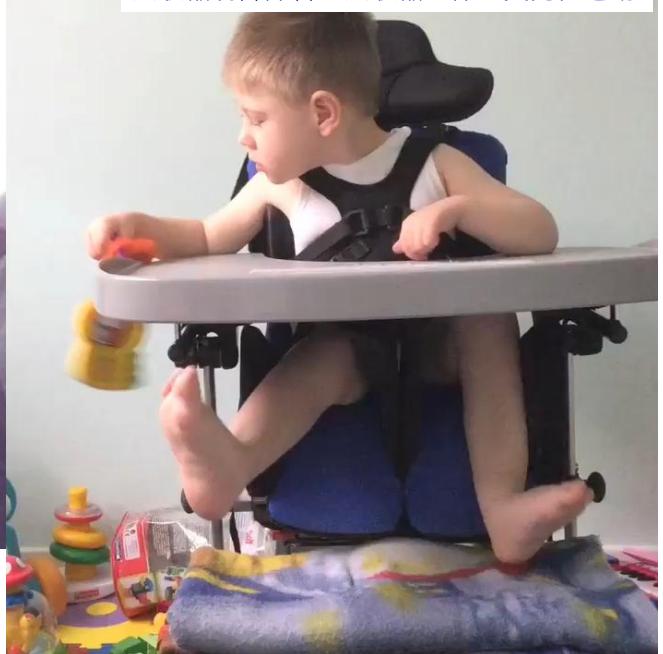
2

1

股屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害+共収縮を伴う突発性運動



股屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害+共収縮を伴う突発性運動



3

股屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害+共収縮を伴う突発性運動



4

2

Papandreou A, et al. The expanding spectrum of movement disorders in genetic epilepsies. Dev Med Child Neurol 2020;62:178-191.

股屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害 + 共収縮を伴う突発性運動

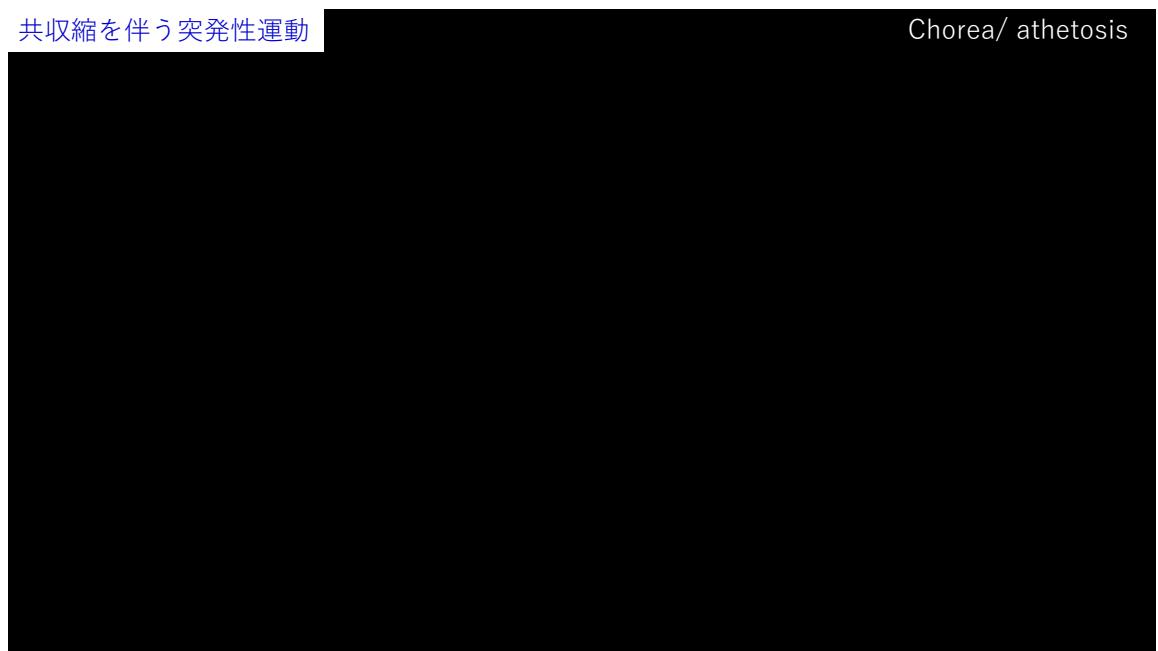


5

Papandreou A, et al. Delineation of the movement disorders associated with FOXG1 mutations. Neurology 2016;86:1794-800.

共収縮を伴う突発性運動

Chorea/ athetosis

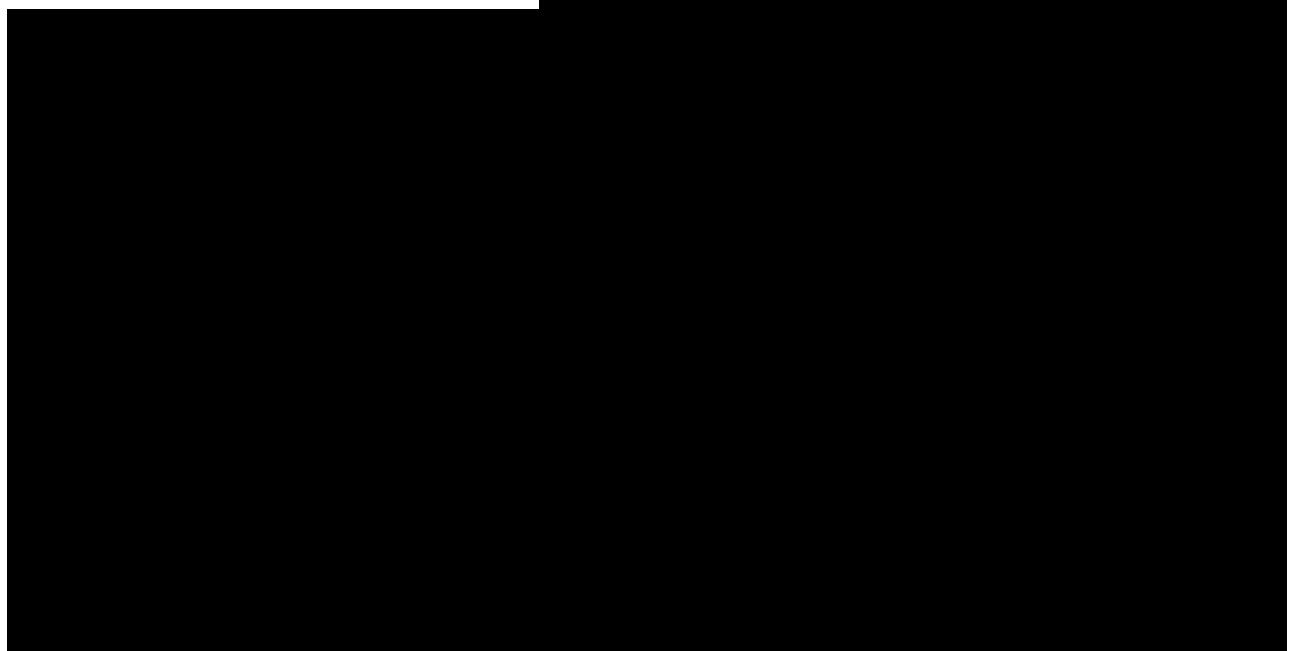


6

3

股屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害 + 共収縮を伴う突発性運動

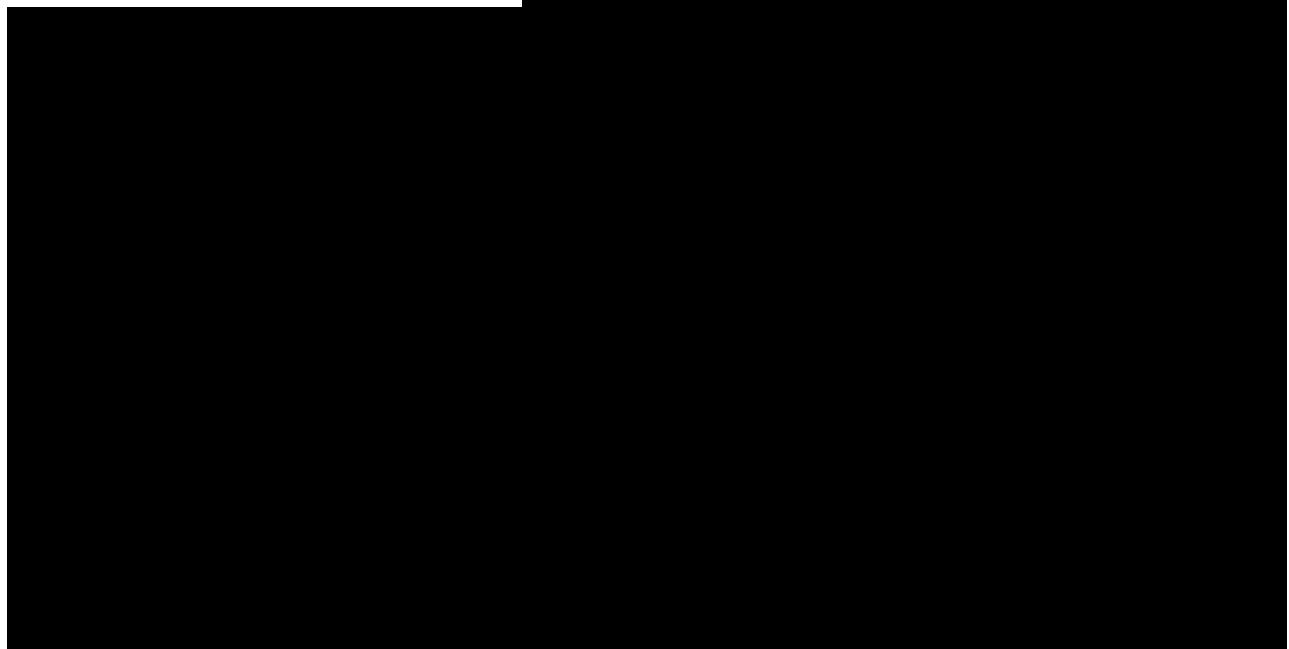
Dystonia



7

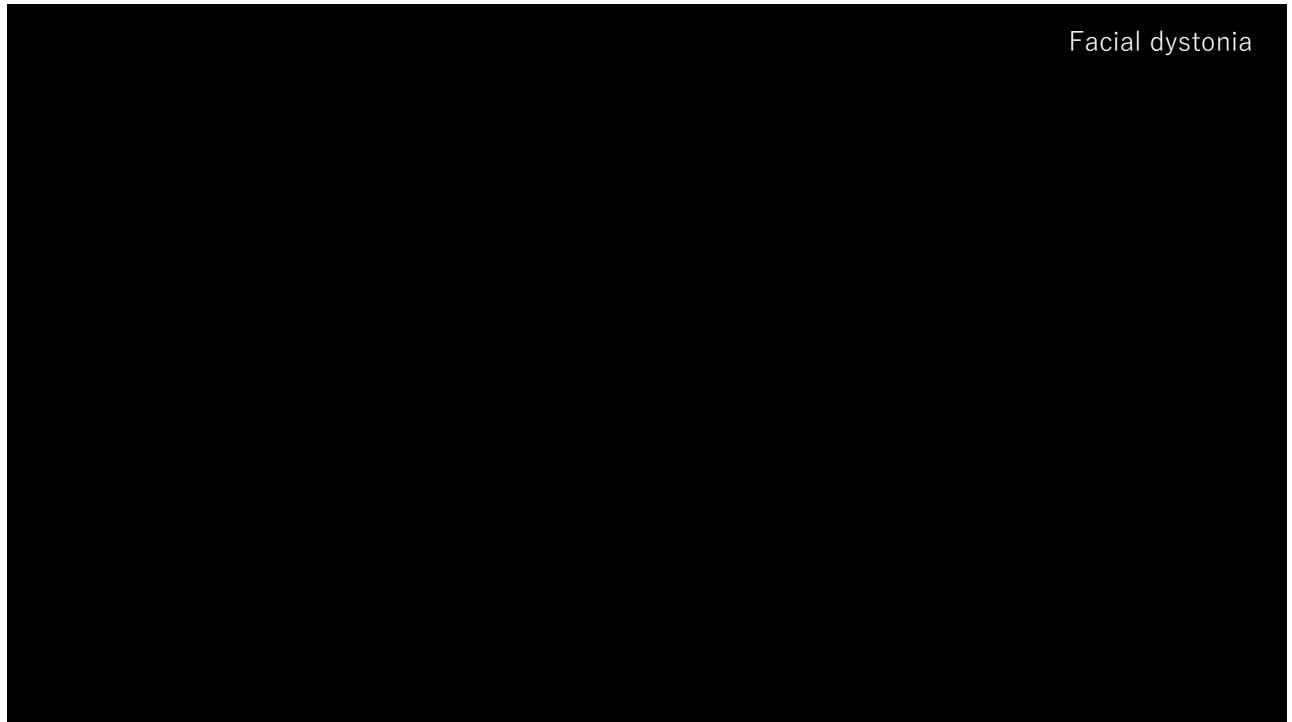
股屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害 + 共収縮を伴う突発性運動

Orofacial dyskinesia



8

Facial dystonia



9

投屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害 + 共収縮を伴う突発性運動

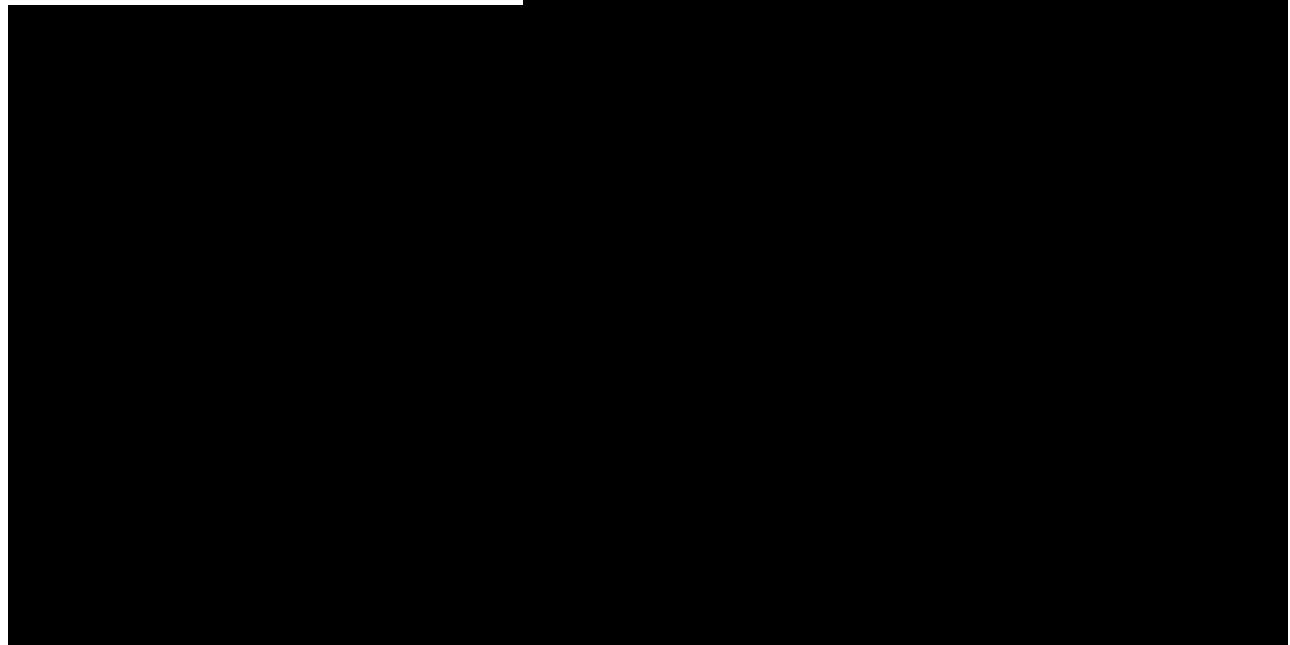
Stereotypies



10

投屈曲過活動・股伸展荷重制限
共収縮制御障害 + 共収縮を伴う突発性運動

Myoclonus and dystonia



11

不随意運動の見直し

- 不随意運動は随意を前提しているので、発達期の非随意自動運動には適用しがたい **発達期脳性非目的的突発運動**
- 随意運動が適用できる成熟神経系の不随意運動には以下の二階層がある **脳性非目的的突発運動**
 - 安静筋に対し、運動企図と無関係に、脳性に関節運動が起こる **脳性非目的的突発運動**
このとき単関節運動と多関節運動がある
 - このとき運動時共収縮がないと **脳性非目的的非共収縮突発運動**
 - 単関節運動はピクンと動き **myoclonus**となる
 - 多関節運動のうち運動範囲が小さいものはクネクネ動く **chorea**となる
 - 多関節運動のうち運動範囲が大きいものはピクッと動く **ballismus**となる
- 多関節運動時に共収縮があると小範囲のねじれの印象になり **athetosis**に包括される **脳性非目的的共収縮突発運動**
 - 運動筋に対し、その目的運動とは無関係に、脳性に関節運動が加重する **脳性非目的的共収縮突発運動**
このとき運動時共収縮がないと、関節運動の増大にも減少になる
 - * 関節運動の増大時に異常運動としてめだつ
 - このとき運動時共収縮があると、関節運動は減少し **athetosis**になる
 - * 運動企図と無関係な関節運動ではなく、目的運動に共収縮が加重するものが **dystonia**となる **共収縮制御障害**
- ✓ GONA1・FOXG1の異常運動は **共収縮制御障害**に加重する **脳性非目的的非共収縮突発運動・脳性非目的的共収縮突発運動**の枠組みで理解できる

12