

## 神経系疾患

# 遺伝性ジストニア・ハンチントン病

### 1. 概要

不随意運動であるジストニアは、手足や体の一部が自分の意図に反して繰り返し、または捻転性にパターンを持って動いてしまう病態です。このような病態が遺伝性に起こるものが遺伝性ジストニアで全ジストニアの2-3%とされます。遺伝子の見つかったものもあれば、家族内に同症があるものの、まだ遺伝子の見つからないものもあります。

ハンチントン病は、通常 30 代以降に発症し、徐々に舞踏症(手足や顔の筋肉が落ち着きなく不規則に動いてしまう)を呈する病気で、ハンチンチン遺伝子の CAG という遺伝子の一部の 3 つの塩基が通常より繰り返しの数が増えてしまう病態です。その後、知的な機能の低下を発症します。

### 2. 疫学

ジストニア全般ではわが国で人口 10 万人あたり 15 人とされますが、軽症の人も加えればさらに増える可能性があります。ハンチントン病は 0.5 人程度とされわが国では比較的稀な病態です。

### 3. 原因

直接的な原因はまだわかっていません。

### 4. 症状

上述のように、ジストニアは、手足や体の一部が自分の意図に反して繰り返し、または捻転性にパターンを持って動いてしまう病態です。頻度の高いものでは、頭部のが回旋したり倒れてしまう「痙性斜頸」や目を閉じる筋肉(眼輪筋)が普通の光でもまぶしく感じてしまうために過剰に収縮して目があけにくくなる「眼瞼痙攣」、字を書こうとすると手の筋肉が固まってかけない「書痙」などがありますが、全身の筋肉に広がるものもあります。ハンチントン病は、通常 30 代以降に発症し、徐々に手足や顔の筋肉が落ち着きなく不規則に動いてしまう舞踏症と知的な能力の低下を示します。

### 5. 合併症

全身化・重症化すると歩行が不可能になったり、日常生活に多くの障害をきたします。肺炎などを併発することがあります。

### 6. 治療法

現在、ジストニアでは抗パーキンソン病薬の1つであるトリヘキシフェニジル(アーテン)や抗痙攣薬、睡眠薬の1種であるゾルピデム(マイスリー)を用いたり、ボツリヌス毒素注射薬(ボトックス、ナーブブロックなど)を用いたりして、さらに難治性であれば脳深部刺激術などの脳外科手術が選択されます。ハンチントン病は病気の進行を抑えることは不可能ですが、対症療法としてテトラベナジンなどの内服薬があります。

## 7. 研究班

(研究代表者) 梶龍兒 徳島大学大学院医歯薬研究部臨床神経科学分野

(分担研究者) 後藤恵 徳島大学大学院医歯薬研究部難治性神経疾患病態研究分野

瓦井俊孝 徳島大学大学院医歯薬研究部臨床神経科学分野

長谷川一子 国立病院機構相模原病院神経内科

野村哲志 鳥取大学医学部附属病院神経内科

坂本崇 国立精神神経医療研究センター神経内科診療部

望月秀樹 大阪大学大学院医学系研究科神経内科学

三村治 兵庫医科大学眼科神経眼科治療学