

神経系疾患分野

ジストニア

1. 概要

大脳基底核の機能異常により、筋緊張調節のバランスが失われ様々な肢位・姿勢の異常や反復性の不随意運動を生じる症候群である。

2. 疫学

約2万人

3. 原因

画像上異常のない原発性ジストニアと、外傷や血管障害、代謝異常等に伴う続発性ジストニア、薬剤性ジストニアなどがある。原発性ジストニアには遺伝家系によることがあり、約20もの遺伝子異常が発見されている。

4. 症状

持続性または反復性の筋緊張のために、顔面・頭頸部、四肢・体幹筋の定型的な肢位・姿勢の異常や不随意運動を生じる。症状の分布により、局所性・分節性・全身性に分けられる。

5. 合併症

全身性や分節性の重症例では、嚥下・発語障害、開眼障害、脊椎の彎曲変形や筋緊張性疼痛を生じることがある。

6. 治療法

薬物治療（抗コリン剤、抗てんかん薬、レボドパ製剤など）やボツリヌス毒素の局部注射療法、定位脳手術（後腹側淡蒼球凝固術、視床凝固術、脳深部刺激療法）がある。

全身性や分節性ジストニアで症状が広範囲の場合、薬物療法は無効で、脳深部刺激療法（淡蒼球内節）が著効することが多い。

7. 研究班

ジストニア脳アトラスによる淡蒼球内節機能異常の検索と新規ターゲティング法の確立研究班