

# ジストニア

### 1. 概要

ジストニアは「反復性・捻転性の持続する一定のパターンを持った筋収縮により、特定の姿勢や動作が障害される病態」と定義される不随意運動疾患である。その背景には頭部の運動、瞬き、書字、姿勢の維持など無意識に遂行できる特定の自動プログラムの異常が想定されている。これをコントロールする脳の部位としては、大脳基底核が想定されてきたが、最近小脳などの部位の関与も報告されてきており、小脳系を含めた基底核を中心とする神経ネットワークの異常がその病態機序として考えられている。

### 2. 疫学

平成 15 年度に実施したジストニア研究班による調査では、わが国の一次性ジストニアの有病率は 13~15 人/10 万人と推定され、うち遺伝性ジストニアは 0.31 人/10 万人と推定された。

### 3. 原因

ジストニアは線条体（特に被殻）に連動する基底核回路またそれらを含めた運動ループの機能的異常によって生じる神経ネットワーク病と考えられているが、その病態生理については未解明な部分が多い。ジストニアは病因別により、原因の明らかでないものを一次性、他疾患などに続発するものを二次性（症候性）に分類され、一次性はさらに遺伝性、非遺伝性（特発性）に分類される。遺伝性ジストニアとは、我が国の定義では、DYT1 に始まる、DYT の後に番号をつけて呼称されるジストニアの総称であり、ジストニアを主要症候とする他の遺伝性疾患は含めないこととしている。しかし、いわゆる DYT ジストニアにおいても、中にはジストニア以外の多様な病態が混在するもの（例えば DYT3 など）も多く、DYT ジストニア全てを一次性とみなすことには問題がある。国外では、DYT ジストニアの一部は「ジストニア・プラス症候群」や「遺伝性神経変性疾患に伴うジストニア」などの別枠、或は二次性ジストニアとしての分類が提唱されている。二次性ジストニアとしては、パーキンソン病、脳梗塞など他疾患を原因とする続発性ジストニア、統合失調症・うつ病など精神疾患の治療薬などに関連して起こる遅発性薬剤性ジストニア、交通事故などでの外傷を誘引とした外傷後ジストニアなどがあげられる。

### 4. 症状

異常な筋緊張により筋肉が自分の意思通りに動かなくなり、異常な動作や姿勢になる。具体的には、瞼が勝手に閉じようとする、首が上下・左右に傾く或は捻れる、鉛筆やピアノ・ギター演奏など特定の動作が出来ない、体が歪む、などの症状を呈する。ジストニアの特徴として、典型的には体の一部に自身の手などで感覚入力を与えることにより症状が軽快する”感覚トリック”や朝起床後に症状が軽快する”早朝効果”がみられ、特定の動作や姿勢で症状が変動する。一般的には知的機能障害や視力・聴力など感覚機能異常はなく、死に至ることは少ない病態ではあるが、例えば音楽家のジストニアでは、これまでの半生で築き上げた習熟運動が障害され、その”職業人生”を脅かす事となり、決しておろそかには出来ない病態である。

## 5. 合併症

重症例では極度の姿勢異常により骨格変形などをきたす例もみられる。

## 6. 治療法

症状緩和を目的とした対症療法が中心となる。根治療法は無いが、症状が軽度であれば対症療法や生活指導などにて自然治癒する例もある。対症療法としては内服治療やボツリヌス毒素療法などがあげられるが、症状や病態に応じて選択的末梢神経遮断術や脳深部刺激術などの外科的治療が選択される事もある。生活習慣としては喫煙が症状を増悪させることが知られており、禁煙指導が症状改善に有効な例も多い。

## 7. 研究班

ジストニアの病態と疫学に関する研究