

告示	番号	61	神経・筋疾患
	疾病名	変形性筋ジストニー	

変形性筋ジストニー

へんけいせいきんじすとにー

概念・定義

ジストニーとは、持続性または反復性の筋収縮による異常姿勢や不随意運動を特徴とする運動異常症である。ジストニーを生じる疾患群の中で、脳の器質的病変や変性を伴わないものを一次性ジストニーと呼び、近年数多くの原因遺伝子が同定されている(DYT シリーズ)。ここでは DYT シリーズに含まれる疾患群を、変形性筋ジストニーとして取り扱う。

症状

常染色体優性遺伝性を示す疾患が多いが、その他の遺伝様式を示す疾患も含まれる。また浸透率の低さなどから孤発例も多い。多くは小児期に発症する。四肢のいずれかから発症することが多いが、体幹または顔面・頭頸部から発症することもある。症状は進行性に他の身体部位に広がり、全身性ジストニーを呈することが多い。持続性筋収縮による肢位や姿勢の異常と、反復性筋収縮による不随意運動を生じ、姿勢の維持や随意運動が妨げられる。しばしば歩行不能となり、脊柱の側彎や捻転を

伴う。まれに急激な症状の増悪により、呼吸不全・全身の消耗・横紋筋融解などを生じて、生命が脅かされることもある(dystonic storm)。通常知能は正常で、ジストニー以外の神経症状を認めないが、ミオクロヌス・パーキンソニズムなどの運動異常症を伴うこともある。また DYT シリーズには、運動やカフェイン摂取などの誘因により、ジストニーが発作性に生じる疾患群(発作性ジスキネジア)も含まれる。

治療

治療には、薬物療法(レボドパ、抗コリン剤、ベンゾジアゼピン系薬剤など)、ボツリヌス毒素療法、淡蒼球内節に対する脳深部刺激療法がある。DYT5 ではレボドパが著効するが、それ以外の疾患では通常薬物療法の効果は乏しく、日常生活に大きな制約を生じていた。しかし近年脳深部刺激療法の有効性が示され、予後は大きく改善した。脳深部刺激療法によりほぼ通常の日常生活や就学・就労が可能となる患者もいる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_20_53.html