

第1章

# 痙縮と ジストニア

## 1-1

## 1. 痙縮とジストニア

## 小児の筋緊張亢進の種類

## 要約

1. 錐体路系の障害による痙縮がある.
2. 錐体外路系の障害による強剛がある.
3. 錐体外路系の障害によるジストニアは、不随意運動の一つであるが、比較的持続の長いあるいは間欠的な骨格筋の異常収縮である.

## 解説

通常、安静時の健常児では、他動的に筋を伸張されたとき、抵抗を認めることなく筋を伸張できる。一方、筋緊張亢進とは、他動的に筋を伸張されたときに、明らかな抵抗を認識される状態をいう。小児の筋緊張亢進は、おもに痙縮、強剛、ジストニアに分類される<sup>1)</sup>。

小児の筋緊張亢進の原因は、おもに錐体路系の障害と錐体外路系の障害による。錐体路系の障害は、痙縮と腱反射亢進の陽性徴候を示し、運動麻痺の陰性徴候を伴う<sup>2)</sup>。一方、錐体外路系の障害は、強剛あるいは様々な不随意運動の要因となる。従来、rigidityの訳語には「固縮」が汎用されてきたが、日本神経学会用語委員会と日本小児神経学会用語委員会による訳語ではそれぞれ「強剛」が用いられている。ジストニアは、不随意運動の一つであり、厳密には筋緊張亢進の定義に当てはまらない。しかし、他動的な筋伸張には著しい抵抗を示し、筋収縮が比較的持続性であるため、臨床的には筋緊張亢進として認識される<sup>3)</sup>。重度の脳性麻痺児では、しばしば痙縮と強剛あるいはジストニアが混合して認められる。

## 文献

- 1) Sanger TD, Delgado MR, Gaebler-Spira D, Hallett M, Mink JW ; Task Force on Childhood Motor Disorders. Classification and definition of disorders causing hypertonia in childhood. *Pediatrics* 2003 ; **111** : e89-97.
- 2) Mayer NH, Esquenazi A, Childers MK. Common patterns of clinical motor dysfunction. *Muscle Nerve Suppl* 1997 ; **6** : S21-35.
- 3) Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia : a consensus update. *Mov Disord* 2013 ; **28** : 863-73.

## 1-2

## 1. 痙縮とジストニア

## 痙縮の定義

## 要約

1. 痙縮は、腱反射亢進を伴った筋伸張反射の速度依存性亢進を特徴とする筋緊張亢進である。痙縮は錐体路系障害の陽性徴候の一つであり、陰性徴候である運動麻痺や巧緻性の低下を伴う。

## 解説

痙縮は、筋の伸張中にみられる伸張速度に比例して増強する抵抗と、腱反射亢進やクロウヌスを伴うことが特徴的である<sup>1)</sup>。その抵抗は最初に強く、途中でガクンと抜ける相性(phasic)の筋緊張亢進を示し、折りたたみナイフ現象といわれる。痙縮は、錐体路系障害の陽性徴候の一つであり、他に腱反射亢進やクロウヌス、Babinski 反射陽性、相反性抑制の減弱による病的同時収縮なども認める<sup>2)</sup>。一方、陰性徴候には、運動麻痺、筋力低下、巧緻性の低下があり、錐体路系障害では、通常これらの両徴候を認める。痙縮によって覚醒時に持続的な筋収縮が生じると、様々な異常姿勢が出現し長期的には骨格の変形・拘縮の要因となる。

痙縮の病態生理には、おもに筋伸張反射の亢進が関与する。これは、錐体路だけでなく、網様体脊髄路などを含めた上位の運動神経系からの抑制が減弱することで、 $\gamma$ 運動神経の活動亢進、Ia 群線維終末に対するシナプス前抑制の減少、 $\alpha$ 運動神経への興奮性入力が増大と抑制性入力の減少が生じることによる<sup>3)</sup>。2歳未満の乳幼児期で、錐体路系の髄鞘化などが未発達な段階では、このような脱抑制による $\alpha$ 運動神経の活動亢進は十分に発現されない。したがって、特に早産児においては、修正月齢を考慮のうえ、痙縮を正確に評価できる時期であるかを検討することが必要である。

痙縮の評価スケールには、modified Ashworth scale (MAS) が広く用いられている(表1)<sup>4)</sup>。評価は測定手技に影響を受けやすいため、信頼性・検者間の一致性を維持するには、測定手技の標準化(他動運動の速度、被検者の姿勢や肢位など)が重要である<sup>5)</sup>。

## 文献

- 1) 長岡正範, 角田尚幸. 痙縮の神経機構. Brain & Nerve 2008 ; 60 : 1399-408.
- 2) Gracies JM. Pathophysiology of impairment in patients with spasticity and use of stretch as a treatment of spastic hypertonia. Phys Med Rehabil Clin N Am 2001 ; 12 : 747-68.

表 1 modified Ashworth scale (MAS)

0	筋緊張の亢進なし。
1	軽度の筋緊張亢進を認め、catch と消失、あるいは可動域の終末で若干の抵抗がある。
1+	軽度の筋緊張亢進を認め、catch と引き続く若干の抵抗が残りの可動域の 1/2 以下にある。
2	筋緊張亢進を可動域全域に認めるが、他動運動は容易に保たれる。
3	筋緊張亢進が強く、他動運動は困難である。
4	他動運動は不可能である。

[Bohannon RW, Smith MB. Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. *Phys Ther* 1987 ; **67** : 206–7.]

- 3) Brown P. Pathophysiology of spasticity. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1994 ; **57** : 773–7.
- 4) Bohannon RW, Smith MB. Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. *Phys Ther* 1987 ; **67** : 206–7.
- 5) 辻 哲也, 太田哲生, 木村彰男, 千野直一, 石神重信. 脳血管障害片麻痺患者における痙縮評価 : Modified Ashworth Scale (MAS) の評価者間信頼性の検討. *リハビリテーション医学* 2002 ; **39** : 409–15.

## 1-3

## 1. 痙縮とジストニア

## ジストニアの定義

## 要約

1. ジストニアは、錐体外路系の障害による、定型かつ持続の長いあるいは間欠的な骨格筋の異常収縮であり、異常姿勢あるいは異常運動の原因となる。

## 解説

ジストニアは不随意運動の一つで、持続の長いあるいは間欠的な骨格筋の異常収縮である。定型的に同一の筋群に出現し、定常的な異常姿勢あるいは反復的な異常運動を示す。ジストニアの部位を他動的に屈伸させようとするとき著しい抵抗を認める<sup>1)</sup>。その抵抗は一見強剛に似るが、強剛が速度に依存しない筋伸張反射亢進であり、ほぼ一定の抵抗を持続的(tonic)に示す鉛管様であるのに対し、ジストニアでは運動企图、情動、姿勢などによって、抵抗が大きく変動することが特徴である<sup>2)</sup>。

ジストニアの病態には、おもに大脳基底核を中心とする運動制御機構の機能異常が関与している<sup>3)</sup>。通常、協働筋の筋収縮に伴い拮抗筋が相反抑制で弛緩すべきところを、ジストニアではこの相反抑制が機能せず、拮抗筋が同時に筋収縮してしまう共収縮が起こる。成人のジストニアが初期には動作依存性を伴いやすく、局所性かつ反復性のゆっくりとした動作を伴いやすい傾向があるのに比し、小児のジストニアでは全身性の傾向があり、しばしば頸部の後屈や捻転、体幹の後弓反張や捻転を認め、随意運動や情動による増悪が著しい<sup>4)</sup>。

ジストニアの原因は、遺伝性、特発性、後天性に分類される。特発性は、原因が不明である場合で、孤発性と家族性に細分類される<sup>5)</sup>。後天性は、非遺伝性の原因を特定できる場合であり、代謝性疾患、胎児仮死、核黄疸、周生期脳外傷、薬剤性・中毒性、脳炎後遺症、脳血管障害など多岐にわたる。

全身性ジストニアの評価スケールには、Burke-Fahn-Marsden dystonia rating scale(BFM-DRS)がよく用いられ(表1)<sup>6)</sup>、小児期にも有用である<sup>7)</sup>。ただし、脳性麻痺などの二次性ジストニアでは運動麻痺や痙縮などを合併するため、スコアに影響を与え運用に限界がある。

表1 Burke-Fahn-Marsden dystonia rating scale (BFMDRS)

部位	誘発因子		重症度		重要度		計算値
目	A. 0～4	×	0～4	×	0.5	=	0～8
□	A. 0～4	×	0～4	×	0.5	=	0～8
会話・嚥下	B. 0～4	×	0～4	×	1.0	=	0～16
頸	A. 0～4	×	0～4	×	0.5	=	0～8
右上肢	A. 0～4	×	0～4	×	1.0	=	0～16
左上肢	A. 0～4	×	0～4	×	1.0	=	0～16
体幹	A. 0～4	×	0～4	×	1.0	=	0～16
右下肢	A. 0～4	×	0～4	×	1.0	=	0～16
左下肢	A. 0～4	×	0～4	×	1.0	=	0～16

合計 (最大値 = 120)

## I. 誘発因子

A. ジストニアの出現程度	B. 発語・嚥下症状の出現程度
0. なし	0. なし
1. 特定の動作でのみ出現	1. ときどき
2. 多くの動作で出現	2. いずれかの症状が頻繁
3. 手先・足先の動作あるいは時に安静時に出現	3. いずれかの症状が頻繁, 他方がときどき
4. 安静時に出現	4. どちらの症状も頻繁

## II. 重症度

目	0. なし 1. 若干, ときどき瞬目 2. 軽度, 頻回に瞬目するが, 持続的な攣縮による閉眼はない 3. 中等度, 持続的な攣縮による閉眼をみるが, ほとんどの時間は開眼している 4. 重度, 持続的な攣縮による閉眼を日中の3割以上にみる
□	0. なし 1. 若干, ときどきしかめ顔または他の動き (開口, 舌の動きなど) 2. 軽度, □の動きを日中の5割未満にみる 3. 中等度, 日中のほとんどにみる 4. 重度, 日中のほとんどにみる
会話・嚥下	0. なし 1. 若干の障害で, 喋りは容易に理解でき, またはときどきの息つまり 2. 喋りの理解はいくらか困難, または頻回の息つまり 3. 喋りの理解は著しく困難, または固形食物の嚥下が不可能 4. ほぼ完全な構音障害, または軟食物と液体の著しい嚥下障害
頸	0. なし 1. 若干, ときどき斜頸 2. 軽度だが, 明らかな斜頸 3. 中等度の斜頸 4. 重度, 著しい斜頸
上肢	0. なし 1. 若干, 臨床的には明らかでない 2. 軽度, 明らかなジストニアをみるが, 機能障害なし 3. 中等度, 握ることといくらかの指先の機能は可能 4. 重度, 有用な握りはできない
体幹	0. なし 1. 若干の傾きがあるが, 臨床的には明らかでない 2. 明らかな傾きがあるが, 立位・歩行に影響はない 3. 中等度の傾きがあり, 立位・歩行に支障がある 4. 著しい傾きがあり, 立位・歩行が不可能
下肢	0. なし 1. 若干, 機能障害の原因にならず, 臨床的には明らかでない 2. 軽度, 活発に, 介助なしで歩く 3. 中等度, 著しく歩行に支障があるか, あるいは介助を要す 4. 重度, 罹患している足で立位・歩行は不可能

[Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. *Neurology* 1985 ; 35 : 73-7.]

## 文献

- 1) Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia : a consensus update. *Mov Disord* 2013 ; **28** : 861–73.
- 2) Svetel M, Ivanovic N, Marinkovic J, Jović J, Dragasević N, Kostić VS. Characteristics of dystonic movements in primary and symptomatic dystonias. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2004 ; **75** : 329–30.
- 3) Quartarone A, Hallett M. Emerging concepts in the physiological basis of dystonia. *Mov Disord* 2013 ; **28** : 958–67.
- 4) Lin JP, Lumsden DE, Gimeno H, Kaminska M. The impact and prognosis for dystonia in childhood including dystonic cerebral palsy : a clinical and demographic tertiary cohort study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2014 ; **85** : 1239–44.
- 5) Fahn S, Bressman SB, Marsden CD. Classification of dystonia. *Adv Neurol* 1998 ; **78** : 1–10.
- 6) Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. *Neurology* 1985 ; **35** : 73–7.
- 7) Elze MC, Gimeno H, Tustin K, et al. Burke-Fahn-Marsden dystonia severity, gross motor, manual ability, and communication function classification scales in childhood hyperkinetic movement disorders including cerebral palsy : a 'Rosetta stone' study. *Dev Med Child Neurol* 2016 ; **58** : 145–53.

## 1-4

## 1. 痙縮とジストニア

## 原因不明の痙縮・ジストニアに行うべき検査

## 要約

1. MRI を行う.
2. 状況に応じて、血液・尿検査、髄液検査、遺伝子検査、知能検査、脳波検査、眼底検査、表面筋電図検査などを施行する.

## 解説

原因不明の痙縮・ジストニアを発症した小児に対し、器質的な脳病変の精査、特徴的・診断的所見の精査、あるいは発達予後予測に、MRI は必要である。すでに経頭蓋超音波像検査を受けた早期産児においても、超音波像のみでは器質的な脳病変の描出に限界があるため、MRI を施行すべきである。

MRI 以外では、患児個々の経過、臨床所見、家族歴などに応じて、身体的負担を考慮のうえ、診断的検査を順次行って確定診断に努めなければならない<sup>1)</sup>。小児期発症の痙縮・ジストニアのなかには、代謝性疾患あるいは遺伝子異常が原因である場合があり、特異的な治療が可能な場合もある。また、病態評価あるいは知的発達症やてんかんなどの合併症にも留意し、包括的な検査・治療を行うことも重要である。症候学的な非定型例の場合、たとえばジストニアにおいて間欠的で比較的早い不随意運動をみる場合や、振戦やミオクロームスなどの随伴症状を疑う場合、不随意運動の正確な評価のためには表面筋電図検査が有用である。

## 文献

- 1) Fung VS, Jinnah HA, Bhatia K, Vidailhet M. Assessment of patients with isolated or combined dystonia : an update on dystonia syndrome. *Mov Disord* 2013 ; **28** : 889-98.