

## 意外に多いジストニア

目崎 高広

(臨床神経 2012;52:1068-1070)

Key words : ジストニア, 疫学, 有病率

ジストニアは希少疾患とされる。その有病率については多数の報告があるが、必ずしも実態を反映していないと考えられる。本稿では、過去の報告、有病率推定上の問題点、また、実際の有病率が報告よりもはるかに高い可能性について概説する。

### 1. 過去の報告

一次性ジストニアの有病率は、人口10万人あたり10～20人程度とされることが多い。わが国では、長谷川らの全国調査結果7.38(うち遺伝性0.31)<sup>1)</sup>のほか、10.1以上(京都)<sup>2)</sup>、12.8(宮城)<sup>1)</sup>、15.1(秋田)<sup>1)</sup>と報告されている(いずれも人口10万人あたり)。大多数が局所性ジストニアである。

全年齢層を対象とした調査のほかに、年齢層を限定した報告もある。海外では、50歳以上の人口10万人あたり、700人以上が一次性ジストニアに罹患している可能性が示唆された。一方、わが国における15歳以下での発症例の調査では、遺伝性ジストニアの有病率は概算で人口10万人あたり0.39人であり、諸外国の数値にくらべて低かった<sup>1)</sup>。ここで遺伝性と考えられた103例のうち、DYT1は12例、DYT5は61例、DYT10は24例と、海外にくらべてDYT5(おおむね瀬川病)およびDYT10(episodic kinesigenic dyskinesia)がめだつた<sup>1)</sup>。

このほかに、薬剤性ジストニアや他疾患にともなう二次性ジストニアが加わる。

薬剤性ジストニアの多くは急性ジストニア反応または遅発性ジストニアである。急性ジストニア反応はまれな病態ではないが、罹病期間が短いため有病率への影響は小さい。遅発性ジストニアの発生頻度は、非定型抗精神病薬の普及にともなって減少したと信じられている。わが国における薬剤性ジストニアの有病率は、人口10万人あたり2.8または0.91～2.07(鳥取)<sup>3)</sup>、あるいは4.3(秋田)<sup>3)</sup>と推計された。また北海道の精神科6病院(計1,117床)の調査では急性ジストニア5例、遅発性ジストニア15例が報告された<sup>3)</sup>。

種々の神経疾患や外因による脳障害(脳性麻痺など)を原因とするジストニアもまれではなく、患者集団内での有病率は高いと考えられる。たとえば、錐体外路系を侵す神経変性疾患では、ジストニアは一般的な症状である。わが国の小児発症例

では、二次性ジストニアの原因として脳性麻痺がもっとも多く、神経変性疾患では Rett 症候群が原因の約半数を占めた<sup>1)</sup>。

### 2. 有病率推定上の問題点

ジストニアはかつて精神症状として扱われた。神経疾患であることは Marsden の報告(1976年)以後によく認知されたが、カナダでは発症から診断までに3.2人(眼瞼攣縮)または3.3人(攣縮性斜頸)の診察を受け(医師とはかぎらない)、診断までに4.5(眼瞼攣縮)または6.4年(攣縮性斜頸)を要していると報告された<sup>4)</sup>。もっとも多い誤診はストレスであり、患者自宅から診断を受けた医療機関までの距離は71.4km(眼瞼攣縮)または79.5km(攣縮性斜頸)であった。米国でも、攣縮性斜頸の診断までに平均5.4年かかり、その後治療にいたるまでに平均1年を要していると報告された<sup>5)</sup>。誤診されたままの患者、あるいは、未診断の患者が多数であると推定できる。

調査の方法としてもっとも完全と思われるのは、専門医が戸別訪問しておこなう全数調査であろう。しかし、通常は診療録による適時的調査または医療機関へのアンケートによっておこなわれる。全数調査であっても、診断精度は医師の能力に依存する。診療録やアンケートによる調査では、診断の信頼性はさらに低下する。いずれも、過小評価・過大評価ともに生じる可能性がある。

また、ジストニアの定義および分類は現在も流動的である。正確な調査をおこなうには、まず各々の定義を確立する必要がある。

### 3. 高い有病率を示唆する知見

過去の報告に基づくジストニアの推定患者数(2010年)は、EU27カ国で77,698名、米国で42,108名、カナダで4,930名であり、今後増加すると予測されている<sup>6)</sup>。この数値は Lewy 小体病や小脳失調症の3分の1前後であるが、Huntington 病や皮質基底核変性症、進行性核上性麻痺よりもやや多く、多系統萎縮症の7.6～8.1倍にのぼる<sup>6)</sup>。過去の報告が実態を正しく反映していると仮定しても、希少疾患を診療する機会の多い神経内科では、ジストニアは決してまれな病態ではない。

次に、ジストニアの有病率がさらに高いと考えられる根拠を示す。

眼瞼攣縮の有病率は人口10万人あたり数人程度とされるが、ドライアイと診断された例の8.6%が眼瞼攣縮(原著ではMeige症候群)であったとする報告がある<sup>7)</sup>。世界ドライアイ・ワークショップ(2007年)の疫学分科委員会による報告書は、ドライアイの有病率を50歳以上の年齢集団において5~30%と考えている。ここに未診断の眼瞼攣縮が多数ふくまれる可能性がある。

攣縮性斜頸はしばしば精神疾患と誤認されるため、過去の統計からもれている可能性が高い。また、肩こりを訴える患者の一部が攣縮性斜頸である可能性が指摘されている。厚生労働省の平成22年国民生活基礎調査によると、肩こりの有訴者は男性の6.04%、女性の12.98%にのぼる。ここに頭位偏倚の少ない攣縮性斜頸がふくまれるならば、有病率ははるかに高くなる。また、本態性振戦と誤診されている攣縮性斜頸が少なくないと考えられている。本態性振戦の推定患者数(2010年)はジストニアの70倍もしくはそれ以上であり<sup>6)</sup>、ここに数%の攣縮性斜頸がふくまれるだけで患者数は激増する。

体肢ジストニアでは、臨床的にParkinson病と診断されたSWEDDs(Scans Without Evidence of Dopaminergic Deficits)の体肢振戦が、実はジストニアである可能性が指摘されている。また、書痙に代表される、熟練作業にともなうジストニアは、次に示すように特定集団内で高い有病率が推定される。

音楽家のための専門外来を受診した患者の7.6%がジストニアであったとする報告がある<sup>8)</sup>。また、プロ音楽家の1%がジストニアを発症するとされる<sup>9)</sup>。演奏キャリアにかかわるため秘匿されることが多く、実数はより多いと考えられる。音楽を学ぶ学生にも発症例が少なくないが、これらは認知度がさらに低いと考えられる。

スポーツに関連するジストニアでもっとも有名な症状は、ゴルファーにみられるイップス(yips)である。個々の例については不安障害との鑑別が必ずしも容易ではないが、上級者またはプロゴルファーにおける有病率は40%以上にのぼる可能性がある<sup>10)</sup>。

以上のように、ジストニアはすべての神経内科医が遭遇しうる一般的な病態であり、決してまれではないと考えられる。

※本論文に関連し、開示すべきCOI状態にある企業、組織や団体  
報酬額：グラクソ・スミスクライン株式会社

講演料：グラクソ・スミスクライン株式会社

## 文 献

- 1) 長谷川一子(編著). ジストニア 2012. 東京: 中外医学社; 2012.
- 2) Matsumoto S, Nishimura M, Shibasaki H, et al. Epidemiology of primary dystonias in Japan: comparison with Western countries. *Mov Disord* 2003;18:1196-1198.
- 3) 長谷川一子(主任研究者). 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費 18指-2 ジストニアの疫学、病態、治療に関する研究. 平成18-20年度 総括研究報告書. 2009.
- 4) Jog M, Chouinard S, Hobson D, et al. Causes for treatment delays in dystonia and hemifacial spasm: a Canadian survey. *Can J Neurol Sci* 2011;38:704-711.
- 5) Jankovic J, Adler CH, Charles PD, et al. Rationale and design of a prospective study: Cervical Dystonia Patient Registry for Observation of OnaBotulinumtoxinA Efficacy (CD PROBE). *BMC Neurol* 2011;11:140.
- 6) Bach JP, Ziegler U, Deuschl G, et al. Projected numbers of people with movement disorders in the years 2030 and 2050. *Mov Disord* 2011;26:2286-2290.
- 7) Tsubota K, Fujihara T, Kaido M, et al. Dry eye and Meige's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1997;81:439-442.
- 8) Lederman RJ. Neuromuscular and musculoskeletal problems in instrumental musicians. *Muscle Nerve* 2003;27:549-561.
- 9) Altenmüller E. Focal dystonia: advances in brain imaging and understanding of fine motor control in musicians. *Hand Clin* 2003;19:523-538.
- 10) Smith AM, Adler CH, Crews D, et al. The 'yips' in golf: a continuum between a focal dystonia and choking. *Sports Med* 2003;33:13-31.

**Abstract****Dystonia as a common status against a common belief**

Takahiro Mezaki, M.D., Ph.D.  
Sakakibara Hakuho Hospital

Primary dystonia is believed to be rare, and its estimated prevalence is roughly around 10-20 per 100,000 in the general population. In middle-aged or elderly people, the prevalence is much higher, reported to be over 700 per 100,000. Dystonia also occurs secondarily in various conditions, as drug-induced (acute or tardive) dystonia or in association with neurological disorders.

Reported prevalence values may be underestimate. The diagnosis of dystonia tends to be delayed for several years after the onset of symptoms, or the symptoms may be left unrecognized or misinterpreted. "Dry eye" is common in the modern society and is a frequent misdiagnosis of blepharospasm. "Stiff sensation of the neck", a ubiquitous symptom among Japanese, may actually be a phenotype of cervical dystonia. A subset of "essential tremor" and tremor in SWEDDs (Scans Without Evidence of Dopaminergic Deficits) reportedly have similar pathophysiology to dystonia. Occupational dystonia is common within a specific population. About 1% of musicians may suffer from musician's dystonia, and about one-third of professional or highly skilled golfers may have "yips", possibly a representation of dystonia.

Dystonia is common against a general belief, and should be included among the differential diagnosis in patients with muscular hyperactivity and impaired voluntary movements.

(Clin Neurol 2012;52:1068-1070)

**Key words:** dystonia, epidemiology, prevalence

---