

小児期のジストニア
都立神経病院神経小児科
熊田聡子

瀬川病ならびにこれに関連する小児期発症遺伝性ジストニアの病態について、最近の知見を紹介する。

1. 原因遺伝子 *GTP cyclohydrolase I (GCH-1)* の同定後、瀬川病の臨床症状は従来考えられていたよりも多彩であることが知られるようになった。また瀬川病では進行期においても黒質線条体神経細胞の脱落を生じないと考えられてきたが、最近のドパミントランスポーター-SPECT による検討では、脱落を認める症例も存在する可能性が示唆されている。

2. 瀬川病は GCH I の低下により tetrahydrobiopterin 合成が低下し、そのためこれを重要な補酵素とする tyrosine hydroxylase (TH) が低下して発症する。TH 自体の遺伝子異常でも瀬川病と類似した dopa-responsive dystonia を生じうるが、本邦での報告例は極めて少ない。自験例を提示し、その特徴を述べる。

3. 瀬川病や TH 異常症は、被殻の投射神経細胞 (medium spiny neuron) に対する dopamine の供給が低下して生じるが、最近 medium spiny neuron における dopamine signaling の異常により生じる遺伝性ジストニアの存在が明らかとなり、ジストニアの病態における dopamine の意義が改めて注目されている。最近報告された疾患をいくつか紹介し、自験例を提示する。