

## 資料 1

### 先天性核上性球麻痺（ウースター・ドロート症候群） 診療ガイドライン（案）

#### 1. 診断・分類、鑑別

Q1：先天性核上性球麻痺の診断の具体的手順はどうすべきか？

まず臨床所見として先天性偽性球麻痺を確認し、次に頭部画像検査によって脳病変を認めないことを確認する。（グレード B）

#### 【解説】

先天性核上性球麻痺の臨床所見として特徴的であるのは、出生時からの嚥下もしくは摂食困難と、その後の精神発達において認知機能や言語理解能力と比較して優位に表出性言語発達が遅れることである<sup>4)</sup>。偽性球麻痺は随意運動と無意識的な自動運動との解離が大きく、例えば、意図せず表出される表情変化は保たれるなどの所見がみられる<sup>3)</sup>。合併症として、胃食道逆流症、誤嚥・誤嚥性肺炎、小奇形（高口蓋、顎関節拘縮、内反足など）、四肢の拘縮、運動発達遅滞、軽度四肢麻痺、錐体路症状、上肢の巧緻性低下、精神発達遅滞、知能障害、学習障害、模倣能力の低下、注意欠陥・多動性障害（ADHD）、自閉スペクトラム症、眼球運動障害、てんかん発作・脳波異常を併発することがある<sup>1)</sup>。偽性球麻痺を呈し、かつ、脳構造異常を伴う疾患との鑑別のために頭部画像検査により脳病変がないことを確認する（Q3 参照）。

Q2：先天性核上性球麻痺と鑑別されるべき疾患はなにか？

球症状を呈する重度の四肢麻痺、下位ニューロン、筋疾患、口腔・舌・咽頭の構造異常を除外する必要がある。（グレード B）

偽性球麻痺を呈する疾患として、シルビウス裂近傍領域の脳病変を示す神経細胞移動異常症（指定難病 138）および同領域の脳損傷により発症する Foix-Chavany-Marie syndrome を鑑別する。（グレード B）

#### 【解説】

先天性核上性球麻痺は、胎児から新生児期の非進行性脳障害により咽頭喉頭部（球筋）の運動障害を来し、嚥下、摂食、会話、唾液コントロールの機能が低下する。症状は成長に伴って変化するが、消失することはない。経過は脳性麻痺に似るが、上下肢の運動障害はないか、あっても軽度である<sup>1), 2)</sup>。臨床所見から重度の四肢麻痺とは容易に鑑別される。また、下位ニューロン又は筋疾患による球麻痺（舌の弱力・線維束攣縮・萎縮の存在、下顎反射の消失）や口腔・舌・咽頭の構造異常のみによる口腔機能異常（舌小帯短縮、粘膜下口蓋裂など）も除外される<sup>3), 4)</sup>。

広義の先天性核上性球麻痺は偽性球麻痺を主症状とする先天性疾患を包含する概念であり、シルビウス裂近傍領域の脳病変を伴う疾患も含める。ここで定義する狭義の先天性核上性球麻痺においては、脳病変は伴わない<sup>1)</sup>。鑑別疾患となる多小脳回（傍シルビウス裂症候群）は神経細胞移動異常症（指定難病 138）<sup>5)</sup>に分類され、構語障害や嚥下障害などの偽性球麻痺症状を伴う<sup>3), 6)</sup>。同じく偽性球麻痺を呈する Foix-Chavany-Marie syndrome は、シルビウス裂近傍領域の脳損傷によって発症する<sup>7)</sup>。いずれも、頭部 MRI による画像所見により除外することが可能である（Q3 参照）。

## 2. 検査

### Q3：先天性核上性球麻痺に必要な脳形態画像検査はなにか？

偽性球麻痺を呈し、脳構造異常を伴う疾患との鑑別のために頭部 MRI 検査が必要である。(グレード B)

#### 【解説】

先天性核上性球麻痺以外にも、シルビウス裂近傍領域の脳形成異常や脳損傷などの脳構造異常がある疾患は偽性球麻痺症状を呈する。これらとの鑑別のために、頭部 MRI 検査が有用である<sup>3), 7)</sup>。多小脳回(傍シルビウス裂症候群)は、頭部 MRI 画像にて脳溝異常パターン、皮質の肥厚、皮質白質境界不整、周囲の髄鞘化異常などの所見で診断される<sup>8), 9)</sup>。また、Foix-Chavany-Marie syndrome は、シルビウス裂近傍領域の脳梗塞などの獲得性脳損傷所見によって診断される<sup>10), 11)</sup>。

## 3. 治療

### Q4：先天性核上性球麻痺のコミュニケーション障害への対応はどう進めれば良いか

脳性麻痺児のコミュニケーション障害への対応に準じて実施されることが勧められる。(グレード C)

#### 【解説】

先天性核上性球麻痺のコミュニケーション障害は、認知機能や言語理解能力と比較して優位に表出性言語発達が遅れることが特徴である。先天性核上性球麻痺に特異的な対応方法はなく<sup>4)</sup>、脳性麻痺児のコミュニケーション障害への対応に準じて実施されることが勧められる。(脳性麻痺リハビリテーションガイドライン<sup>12)</sup>参照)

### Q5：先天性核上性球麻痺の嚥下障害の治療はどうするか

脳性麻痺児の嚥下障害の治療に準じて実施されることが勧められる。(グレード C)

#### 【解説】

先天性核上性球麻痺は、出生時から嚥下の困難さを呈する。症状は成長に伴って変化し、症状がほぼ軽快する場合もあるが、成長した後も年齢不相応な唾液コントロール障害や摂食困難を認める場合が多い。先天性核上性球麻痺に特異的な治療方法はなく<sup>4)</sup>、脳性麻痺児の嚥下障害の治療に準じて実施されることが勧められる。(脳性麻痺リハビリテーションガイドライン<sup>12)</sup>参照)

## 【文献】

- 1) Clark M, Chong WK, Cox T, Neville BG: Congenital perisylvian dysfunction - is it a spectrum? *Dev Med Child Neurol* 2010; 52: 33-39.
- 2) Clark M, Carr L, Reilly S, Neville BG: Worster-Drought syndrome, a mild tetraplegic perisylvian cerebral palsy. Review of 47 cases. *Brain* 2000; 123: 2160 - 2170.)
- 3) Braden RO, Leventer RJ, Jansen A, Scheffer IE, Morgan AT; Speech and language in bilateral perisylvian polymicrogyria: a systematic review. *Dev Med Child Neurol* 2019; 61: 1145 - 1152.
- 4) Clark M1, Harris R, Jolleff N, Price K, Neville BG: Worster-Drought syndrome: poorly recognized despite severe and persistent difficulties with feeding and speech. *Dev Med Child Neurol* 2010; 52: 27 - 32.
- 5) 神経細胞移動症（指定難病 138）；難病情報センター<http://www.nanbyou.or.jp/entry/4397>（2019/10/04 アクセス）
- 6) Leventer RJ, Jansen A, Pilz DT, Stoodley N, Marini C, Dubeau F, Malone J, Mitchell LA, Mandelstam S, Scheffer IE, Berkovic SF, Andermann F, Andermann E, Guerrini R, Dobyns WB; Clinical and imaging heterogeneity of polymicrogyria: a study of 328 patients. *Brain* 2010; 133: 1415 - 1427.
- 7) Christen HJ, Hanefeld F, Kruse E, Imhäuser S, Ernst JP, Finkenstaedt M; Foix-Chavany-Marie (anterior operculum) syndrome in childhood: a reappraisal of Worster-Drought syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42: 122 - 132.
- 8) Barkovich AJ1, Hevner R, Guerrini R; Syndromes of bilateral symmetrical polymicrogyria. *AJNR Am J Neuroradiol* 199; 20: 1814 - 1821.
- 9) Takanashi J, Barkovich AJ; The changing MR imaging appearance of polymicrogyria: a consequence of myelination. *AJNR Am J Neuroradiol* 2003; 24: 788 - 793.)
- 10) Nowak DA, Griehl G, Dabitz R, Ochs G; Bilateral anterior opercular (Foix-Chavany-Marie) syndrome. *J Clin Neurosci* 2010; 17: 1441 - 1442.
- 11) Weller J; Anterior opercular cortex lesions cause dissociated lower cranial nerve palsies and anarthria but no aphasia: Foix- Chavany-Marie syndrome and Bautomat ic voluntary dissociation revisited. *J Neurol* 1993; 240: 199 - 208.
- 12) 公益社団法人 日本リハビリテーション医学会 監修、公益社団法人 日本リハビリテーション医学会 診療ガイドライン委員会、脳性麻痺リハビリテーションガイドライン策定委員会 編集：脳性麻痺リハビリテーションガイドライン 第2版．金原出版，2014．