

## 痙攣性発声障害診療の手引き

(厚生労働省科学研究費、「痙攣性発声障害の疾患レジストリを活用した診療ガイドライン作成研究」班)

## 診療の手引き作成委員会（五十音順） 2024年5月現在

石毛美代子（杏林大学・保健学部リハビリテーション学科言語聴覚療法学専攻）  
大森露恵（杏林大学・保健学部リハビリテーション学科言語聴覚療法学専攻）  
折館伸彦（横浜市立大学医学部 耳鼻咽喉科・頭頸部外科）  
兒玉成博（川崎医療福祉大学・リハビリテーション学部言語聴覚療法学科）  
讃岐徹治（名古屋市立大学大学院医学研究科 耳鼻咽喉・頭頸部外科）  
竹本直樹（名古屋市立大学大学院医学研究科 耳鼻咽喉・頭頸部外科）  
楯谷一郎（藤田医科大学医学研究科 耳鼻咽喉頭頸部外科）  
兵頭政光（仁生会細木病院 耳鼻咽喉科）  
溝口兼司（町立中標津病院 耳鼻咽喉科）  
望月隆一（あべのハルカス坂本耳鼻咽喉科・大阪ボイスセンター）  
柳田早織（北海道医療大学・リハビリテーション科学部 言語聴覚療法学科）

令和4-5年度厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
痙攣性発声障害の疾患レジストリを活用した診療ガイドライン作成研究  
研究代表者 讃岐徹治

痙攣性発声障害診療の手引き・第1.0版 2025/2/7

## CONTENTS

1. はじめに	4
2. 定義、病態、症状、疫学、診断など	5
2.1 定義	5
2.2 病態	5
2.3 症状	6
2.4 疫学	6
2.5 診断基準と重症度分類	7
(1) 内転型痙攣性発声障害	7
(2) 外転型痙攣性発声障害	7
3.1 ボツリヌストキシン治療	9
3.2 手術（甲状披裂筋切除術，甲状軟骨形成術 2 型）	11
3.3 音声治療	15
4. 予後	17
5. 実態調査	18
5.1 レジストリ	18
5.2 アンケート調査	18
「痙攣性発声障害診療の手引き」の利益相反の開示	21
参考文献	28

## 1. はじめに

痙攣性発声障害は、声を出すために重要な内喉頭筋（声帯の筋肉）が不随意収縮により発話中に音声の異常をきたす原因不明で根本治療のない稀少難治性疾患である。内転型、外転型および混合型に分類され、内転型が多数を占める。いずれの型においても仕事や日常生活において会話が円滑に行えず、社会生活で大きな支障をきたす<sup>1</sup>。

稀少難治性疾患である痙攣性発声障害は、いまだ指定難病の指定に至っておらず患者は医療費や生活に多くの負担を強いられている (<http://sdcp.bumi2.com/>)。

我々は平成 25 年度「痙攣性発声障害の全国疫学調査」（難治性疾患政策研究事業）を実施し、調査 2 年間に 887 例の新規患者が存在し、罹病期間は平均 3 年であったが、診断までに 10 年以上の例も約 20%存在したことから、診断の難しさと認識が乏しいことが確認された<sup>2</sup>。そこで平成 27-28 年度「痙攣性発声障害の診断基準および重症度分類の策定に関する研究」（難治性疾患政策研究事業）に取り組み、世界に先駆けて診断基準および重症度分類を策定し、平成 29 年度日本音声言語医学会の承認を得た<sup>3</sup>。

その後難病克服のため患者数、患者分布の把握、その他疾患に関するデータ収集が可能な疾患レジストリの構築を目的とし平成 30-令和元年度「痙攣性発声障害疾患レジストリ開発と運用に関する研究」（難治性疾患政策研究事業）に取り組み、AMED 中村班および難病プラットフォームと連携することでプロトコルを完成させ、令和元年 9 月にレジストリを稼動させた。さらに令和 2-3 度「痙攣性発声障害疾患レジストリを利用した診断基準及び重症度分類の妥当性評価と改訂に関する研究」（難治性疾患政策研究事業）に取り組み、疾患レジストリを活用したバリデーション研究等によって客観的な評価項目として GRBAS 尺度やモーラ法を用いた方法を候補として見出してきた。

この診断基準は、病歴と患者の声の症状および鑑別診断を元に行うため客観性に欠けていることが令和 3 年度厚生労働省指定難病検討委員会で指摘されたことから、令和 2-3 度「痙攣性発声障害疾患レジストリを利用した診断基準及び重症度分類の妥当性評価と改訂に関する研究」（難治性疾患政策研究事業）によって診断基準・重症度分類の改定案を作成した。

令和 4-5 年度「痙攣性発声障害の疾患レジストリを活用した診療ガイドライン作成研究班」（難治性疾患政策研究事業）では、その診断基準・重症度分類の改定案を基にして、痙攣性発声障害の診療に携わる医師や言語聴覚士に参考にされ、患者への適切な治療の実施と予後改善への一助になることを目的として、現時点での情報をできるだけわかりやすくまとめ、痙攣性発声障害診療の手引きを作成した。

研究代表者 讃岐徹治

## 2. 定義、病態、症状、疫学、診断など

### 2.1 定義

痙攣性発声障害は、発声器官に器質的異常や運動麻痺を認めない機能性発声障害の一つで、発声時に内喉頭筋が不随意的、断続的に収縮することで発声障害をきたす疾患である<sup>4,5</sup>。喉頭の局所性ジストニア (focal dystonia) と考えられている<sup>1,5</sup>。本症は大きく内転型と外転型に分けられ、内転型では発声時に声帯が過内転して声門が過閉鎖されることで発声中の呼气流が断続的に遮断され、一方、外転型は発声時に声帯が断続的に外転して声門が開大することで、それぞれ特徴的な音声症状を呈する<sup>4,5</sup>。稀に、両者が併存する混合型もある。

本症は1871年にTraubeがspastic dysphoniaとして初めて報告し<sup>6</sup>、1968年にAronsonらが内転型と外転型の2つの病型に分類してspasmodic dysphonia(SD)という名称を提唱した<sup>7</sup>。病因は十分には解明されていないが、大脳白質における神経細胞の解剖学的異常、発声に関わる感覚-運動ネットワーク障害、中枢の神経伝達物質であるドーパミンやGABAの代謝異常などが推測されている<sup>8</sup>。

### 2.2 病態

痙攣性発声障害の正確な病態は未だ不明であるが、ポジトロン断層法、機能的MRI等の手法によりその一端が解明されつつある。Hiranoらはポジトロン断層法により発話中の痙攣性発声障害患者における脳賦活を観察し、運動のプログラミングに関与する補足運動野の活動を認めなかったことを報告している<sup>9</sup>。Tateyaらは内転型痙攣性発声障害患者に対して甲状軟骨形成術II型を施行した前後の発話時の脳賦活をポジトロン断層法により観察し、術前に見られた聴覚連合野、補足運動野、大脳基底核の活動異常が、術後は音声の改善と共に正常の活動パターンに変化していたことから、聴覚フィードバックが活動異常に関与している可能性を指摘している<sup>10</sup>。一方Daliriらは、マスクングノイズによって音声の聴覚フィードバック制御が除去された場合でも同様の活動亢進を認めること、左感覚運動皮質領域と聴覚皮質領域、および左右半球間の安静時の機能的結合が有意に高かったことから、痙攣性発声障害患者で観察される脳賦活異常は、聴覚フィードバック制御機構の過活動に起因するものではなく、むしろ体性感覚フィードバックやフィードフォワード制御機構の障害に関連している可能性を指摘している<sup>11</sup>。

またKiyunaらは内転型痙攣例発声障害患者と健常者の脳賦活を非言語タスクによる機能的MRIで観察し、内転型痙攣性発声障害患者では、小脳-基底核-視床-皮質のループ内で機能的結合の変化を認め、特に左視床と左尾状核の間の機能的結合がSpasmodic Dysphoniaの重症度と相関があったことを報告している<sup>12</sup>。一方Kanazawaらは音声聴取時の脳賦活を観察し、感覚運動野の活動異常が症状の重症度と相関を示したことを報告し、感覚運動野と視床が病態に関与している可能性を指摘しており、感覚-運動ネットワークの異常が病態に関与している可能性が示唆されている<sup>13</sup>。

また大脳基底核における神経化学的变化も報告されている<sup>14</sup>。[11C]raclopride ([11C]RAC)を用いたポジトロン断層法を用いた研究では、痙攣性発声障害患者では線条体のドーパミンD2/D3受容体の数が少ないこと、健常者と比べて非発話課題時にはドーパミン放出が多いにも関わらず、発話中はドーパミン放出レベルがむしろ低下することが観察されていることから、ドーパミン伝達の低下が症状の発現に関与している可能性が指摘されている。

また、皮質小脳/皮質脊髓路に沿った軸索密度とミエリンの局所的な減少など、脳の組織学的異常も指摘されている<sup>13</sup>。

今後の更なる病態解明が待たれる。

### 2. 3 症状

内転型痙攣性発声障害は甲状披裂筋など声帯内転筋群の不随意的、断続的収縮により、発声時に声門の過閉鎖をきたす。その結果、発声時の呼气流が断続的に遮断され、発話中の声のつまり、途切れ、ふるえ、および過緊張性または努力性の音声症状を特徴とする<sup>5,15</sup>。一方、外転型痙攣性発声障害は声帯外転筋（後輪状披裂筋）の収縮により、発声時に声門の開大もしくは声門閉鎖の緩みが生じることで、断続的な息漏れ声や声の抜け、声の裏返りなどを特徴とする。内転型では母音や有声子音の発声時に、外転型ではサ行やハ行などの音の発声時に症状が顕れやすい<sup>3</sup>。いずれの病型においても、円滑な会話が障害され、日常生活上、大きな支障が生じる。これらの症状は、電話での会話時や人前でのスピーチなど、精神的緊張やストレスを伴う場面で出現あるいは増強する場面特異性がある<sup>3,5</sup>。一方、笑い声、泣き声、囁き声などでは症状が軽減あるいは消失する。また、頸部を手で触る、ガムを噛む、首を傾げるなどの状態で発声する場合には、感覚刺激により音声症状が一時的に軽減することがある（感覚トリック）<sup>15,16</sup>。

### 2. 4 疫学

海外での痙攣性発声障害に関する疫学研究としては、Nuttら（1988）が、米国ニューヨーク州ロチェスターの全住民を対象とした疫学調査を行い、有病率が10万人当たり5.2人（95%信頼区間：1.1～15.1）と報告した<sup>17</sup>。Duffeyら（1998）は北イングランドにおける有病率が同じく0.8（0.5～1.3）人<sup>18</sup>、Epidemiological Study of Dystonia in Europe Collaborative Group（2000年）はヨーロッパ8カ国で0.7（0.5～0.9）人<sup>19</sup>、Konkiewitzら（2002）はミュンヘン市の大学病院受診者のデータを基に1.0（0.4～1.5）人と報告した<sup>20</sup>。また、Pekmezovićら（2003）は、ユーゴスラビアのベオグラードの患者データから有病率を1.1人と報告し<sup>21</sup>、Asgeirssonら（2006）は、アイスランドの社会保険サービスに基づく全国的な調査により5.9人と報告した<sup>22</sup>。このように、調査方法や地域はさまざまであるが、人口10万人あたり1.0人前後とする報告が多い（表1）。また、これらの報告では、男女比が1：1.1～1：2.4と女性にやや多く、発症年齢は35～50歳であることも示されている。

本邦においては、山崎（2001）が、全国の大学病院を対象としたアンケート調査により有病率が0.29～0.94人と推定し<sup>23</sup>、柳田ら（2016）は、北海道における患者調査を基に1.6人と推測した<sup>24</sup>。兵頭ら（2013）は、全国の主要な医療機関を対象とした全国疫学調査により3.5～7.0人と報告した<sup>2,25</sup>。また、これらの報告において、男女比は1：4.1～1：4.4といずれも女性が男性の約4倍多く、発症時年齢は31～37歳であることも示されている。海外での報告と比較すると、本邦では女性の頻度が高く、発症時年齢は若い傾向にある。病型別では本邦での疫学調査において、いずれも内転型が90～95%と大部分を占め、外転型は稀とされている。これは海外での報告とも概ね一致している<sup>2</sup>。

表1 痙攣性発声障害の疫学に関する報告

報告者	有病率 (/100,000)	男女比	発症年齢 (歳)
Nutt, et al. (1988) <sup>17</sup>	5.2 (1.1-15.1)	1:1	35
Duffey, et al. (1998) <sup>18</sup>	0.8 (0.5-1.3)	-	-
ESDE (2000) <sup>19</sup>	0.7 (0.5-0.9)	-	-
Konkiewitz, et al. (2002) <sup>20</sup>	1.0 (0.4-1.5)	1:1.3	48.0
Pekmezović, et al. (2003) <sup>21</sup>	1.1 (0.6-1.9)	1:1.6	46.3
Asgeirsson, et al. (2006) <sup>22</sup>	5.9 (3.4-9.4)	1:2.4	50.1
山崎 (2001) <sup>23</sup>	0.9	1:4.4	36.7
柳田ら (2016) <sup>24</sup>	1.6	1:4.3	32
兵頭ら (2016) <sup>2,25</sup>	3.5-7.0	1:4.1	30.9

## 2. 5 診断基準と重症度分類

厚生労働省科学研究費「痙攣性発声障害の疾患レジストリを活用した診療ガイドライン作成研究」班によって「痙攣性発声障害診断基準および重症度分類 2023 改訂版」が作成された。

以下に診断の際に参考となる所見をまとめた。

### (1) 内転型痙攣性発声障害

#### (ア) 自覚症状

圧倒的に多いのは、声のつまり、途切れ、ふるえである。これらの音声症状は、電話や人前での会話など精神的な緊張やストレスを伴う場面で悪化しやすい。高い声での発声や発話以外の発声（笑い声、泣き声など）では症状が軽減あるいは消失することがある。

#### (イ) 音声所見

母音で始まる語や接客用語など話しにくい特定の語があることが多い。「雨がやんだら海にもぐろう」や「山の上には青い屋根の家がある」などの母音や有声子音を多く含む文を音読させると音声症状を引き出しやすくなる。

#### (ウ) 喉頭所見

音声症状に同期した声帯や仮声帯の過内転がみられる。

### (2) 外転型痙攣性発声障害

#### (ア) 自覚症状

声がかすれる、抜ける、弱々しく囁き声のようになるなどである。電話や人前での会話など精神的緊張で増悪する点や、発話以外の発声で症状が軽減・消失することがある点は内転型と同様である。

### (イ) 音声所見

サ行音やハ行音など話しにくい特定の語があることが多い。「本屋と花屋は通りを隔てて反対側にあります」や「ささやくような浅瀬のせせらぎに誘われる」などの無声子音を多く含む文を音読させると音声症状を引き出しやすくなる。

### (ウ) 喉頭所見

音声症状に同期した声帯の外転や有声音生成時の声門閉鎖の遅れがみられる。

## 鑑別診断

確定診断を行う上で、鑑別すべき疾患の特徴を示す。これらの疾患と痙攣性発声障害を合併することもあるので注意が必要である。

- ・ 本態性音声振戦症：1秒間に4～10回程度の周期的な声のふるえがみられ、発話よりも母音の持続発声でふるえが顕著で、裏声発声でも声のふるえが消失しない。喉頭内視鏡所見として、痙攣性発声障害では不随意運動が喉頭に局限しているのに対し、本疾患では喉頭のみならず軟口蓋を含めた咽頭全体に振戦が及ぶことから鑑別が可能である<sup>26</sup>。
- ・ 過緊張性発声障害：喉頭およびその周辺の筋が過度に緊張するために起こる声の障害とされている<sup>27</sup>。痙攣性発声障害では音声訓練が無効であるのに対し、本疾患では一般的に音声訓練が有効とされている<sup>28,29</sup>。しかし、音声所見や喉頭所見が痙攣性発声障害と酷似しており、鑑別が困難な場合も多い。
- ・ 心因性発声障害：精神的ストレスなどの誘因が関与し、急激に発症する。痙攣性発声障害では声帯の過内転がみられるのに対し、本疾患では意図的な発声を促しても有響音が生成されず声門間隙を認めることから鑑別が可能である。
- ・ 吃音：発話の流暢性の障害とされている。音の繰り返し、引き伸ばし、ブロック（阻止）が特に語頭でみられやすい。痙攣性発声障害では、繰り返しや引き伸ばしはみられない<sup>30</sup>。また、発症時期についても痙攣性発声障害が20～30歳代で多いのに対し、本疾患はほとんどが幼児期であることから鑑別が可能である。

## 重症度分類

研究班では主観的重症度と客観的重症度の評価項目を作成し、その組合せから総合的重症度を判定する分類基準とした。

### 3. 治療

#### 3. 1 ボツリヌストキシン治療

##### 1) ボツリヌストキシン治療の歴史と位置付け

痙攣性発声障害に対するボツリヌストキシン治療は、1984年にBlitzerらにより最初に行われ<sup>31</sup>、その後、本治療の有効性が数多く報告されている。Blitzerらは1,300例（内転型82%、外転型17%）の治療経験から、内転型では有効率が91.2%、有効性の持続期間が平均15.1週、外転型では反復投与による有効率が55%、持続期間が14週と報告した<sup>32</sup>。またTischらは治療後の患者による評価ではexcellentが63.2%、very goodが18.5%、satisfactoryが14.7%、unsatisfactoryが3.5%であり、治療効果の持続は平均4.04カ月であったと報告した<sup>33</sup>。このように本治療により高い有効性が得られ、また安全性も高いことから、米国耳鼻咽喉科・頭頸部外科学会のClinical practice guideline: Hoarseness (Dysphonia)<sup>34</sup>、本邦の音声障害診療ガイドライン（2018年版）<sup>35</sup>などにおいて、本症に対して最初に考慮すべき治療と位置付けられている。

##### 2) 治療手技

内転型では甲状披裂筋が標的筋となる。前頸部より経皮的に輪状甲状間膜経由で投与することが一般的である<sup>36</sup>。この際、筋電図による持続モニターにより、標的筋を同定して注入する。他のアプローチ法としては、内視鏡による観察下に甲状舌骨間膜経由で曲げたカテラン針で注入する方法もある<sup>37</sup>。体位は仰臥位とし頸部をしっかりと伸展させ、輪状軟骨の下縁と上縁、甲状軟骨の下縁を同定する。正中より注入側へ約3mm外側で輪状軟骨上縁のやや頭側を刺入点とし、注入針を外側上方へ向けて刺入し、ゆっくりと針を進める（図1）。女性だと2.5cm程度刺入すると、甲状披裂筋の筋電反応が得られる。患者に息こらえを指示して反応が増強すれば、筋内に針先が刺入できていると確認できるので、その位置でボツリヌストキシンをゆっくりと注入する。

外転型では後輪状披裂筋が標的筋となるが、この筋は喉頭の背面に位置することから注入手技の難易度が高い<sup>36</sup>。内転型と同様に頸部伸展位を取らせた後、頸部を非注入側に回旋させる。用指的に喉頭を捻転して注入側の輪状軟骨弓から後板への移行部を同定する。その少し後方を狙って、前側方より針を刺入する。クンクンと鼻すすりをさせることで後輪状披裂筋の筋電反応が確認できたら、薬液を注入する。

本邦で痙攣性発声障害に適応のあるボツリヌストキシンは、ボトックス®のみである。添付文書上、初回投与は内転型では2.5単位、外転型では5.0単位となっている（表2）。2回目以降は、初回投与後の反応に応じて投与量を調整するが、内転型では両側投与も可能である。外転型では声帯外転障害をきたすリスクがあることから、両側同時投与は不可である。また、再投与までの間隔は3カ月以上あけることと規定されている。

なお、本治療は耳鼻咽喉科専門医もしくは脳神経内科専門医で、かつ所定の講習・実技セミナーを修了した者に限られる。

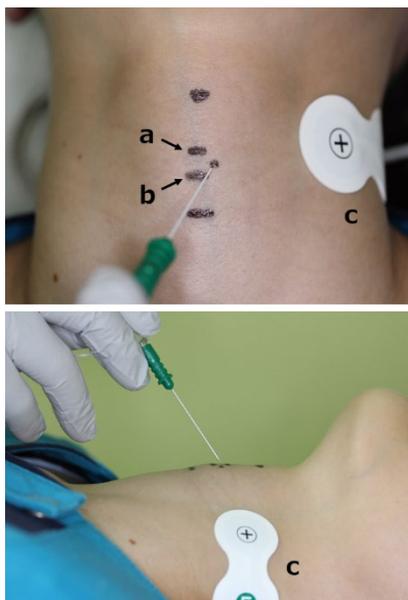


図1 ボツリヌストキシンの投与方法

輪状甲状間膜より外側上方へ向けて注入針を刺入する。

a：甲状軟骨下縁、b：輪状軟骨上縁、c：電極

表2 ボツリヌストキシンの投与量

病型	投与筋	初回投与	再投与
内転型	甲状披裂筋	片側に 2.5 単位	片側または両側に片側あたり最大 2.5 単位で適宜増減 (両側投与の場合、最大で計 5 単位)
外転型	後輪状披裂筋	片側に 5 単位	片側に最大 5.0 単位

### 3) 治療効果

本邦で実施された医師主導治験の結果<sup>38</sup>を基に治療効果を示す。内転型においては、25音(モーラ)からなる規定文(むかしあるところにジャックというおとこのこがいました)を朗読した際の異常モーラ数、および聴覚心理的評価である GRBAS 尺度の S 尺度の改善が、投与後 2 週でピークとなり、その後は徐々に減少したが、投与後 12 週までプラセボ群との間で有意差を認めた(図 2)。一方、自覚度評価である Voice Handicap Index (VHI) は投与後 4 週でピークを示し、12 週まで有意差を認めた。他覚的評価である異常モーラ数や GRBAS 尺度は投与後 2 週でピークを示すのに対し、治療後一過性に見られる氣息性嘎声のため、自覚的評価である VHI は 2 週では有意差を示さなかった。

治療に伴う有害事象として、内転型では一過性の氣息性嘎声が 77%に、液体嚥下時のむせが 41%にみられたが、ほとんどが軽度で概ね 4 週以内に軽快した。これらは、ボツリヌストキシンの薬理作用の結果として生じるものであり、実際にこれらの有害事象がみられた例の方が音声の改善効果は高かった<sup>39</sup>。

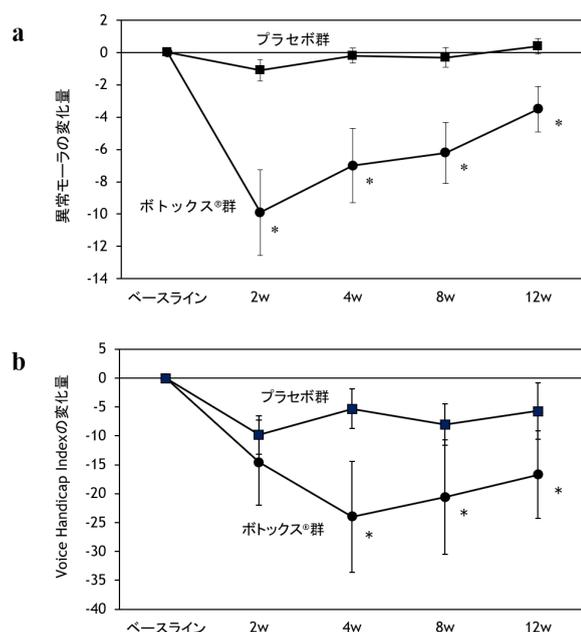


図2 ボツリヌストキシン治療後の音声指標の変化

25モーラ中の異常モーラ数（他覚的指標）は治療後、2週から12週まで有意に減少するのに対し（a）、Voice Handicap Index（自覚的指標）は4週から12週まで有意に低下する（b）。

### 3. 2 手術（甲状披裂筋切除術，甲状軟骨形成術2型）

#### 3.2.1 甲状披裂筋切除術

##### 1) 概要

内転型痙攣性発声障害に対する治療の方針のひとつとして、その原因筋である甲状披裂筋の機能低下を目的とすることが挙げられ、ボツリヌストキシン治療や甲状披裂筋切除術はこれに基づいた考えのもとに施される。これまでも甲状披裂筋の機能低下を目的とする手術としては、反回神経の切断や反回神経甲状披裂筋枝の選択的切断術などの報告があるが、手技や効果などに問題があり広くはおこなわれていない。全身麻酔下に喉頭微細手術のアプローチでおこなう甲状披裂筋切除術は1998年に小野らによって初めて報告され<sup>40</sup>、2008年にはNakamuraらが“Muta method”として報告している<sup>41</sup>。

本術式の利点は、直達喉頭鏡下におこなうことで、皮膚切開が不要で整容的に優れており、甲状披裂筋の同定が容易であることが挙げられる。また、そのコンセプトからボツリヌストキシン治療と同等の効果が得られ、なおかつその効果がボツリヌストキシン治療では3～4か月であるのに対し、半永久的に得られるという点にある。しかしながら不可逆的であるという欠点を併せ持つことから、その適応の選択には十分な注意が必要であり、ボツリヌストキシン治療を複数回おこない、その効果を十分に確認することが不可欠である。甲状披裂筋がその責任病巣であることを同定した上で、本術式の適応を決定することが最も重要である。

##### 2) 方法

以下に手術の実際を解説する。

###### 1. 喉頭展開

通常よりやや深めに直達鏡を挿入し、仮声帯を外側に圧排し喉頭室を直視できるように展開すると手術操作が確実である。

###### 2. 声帯粘膜切開（図3-①）

声帯上面外側の粘膜を切開すると甲状披裂筋（\*）が直視できる。

### 3. 甲状披裂筋の剥離 (図3-②)

声帯靭帯の外側で声帯粘膜から筋組織を剥離する。この際、声帯靭帯やそれより浅層の粘膜を損傷しないように注意を要する。外側は剥離子等で甲状軟骨の裏面を確認し、これより筋組織を剥離する。

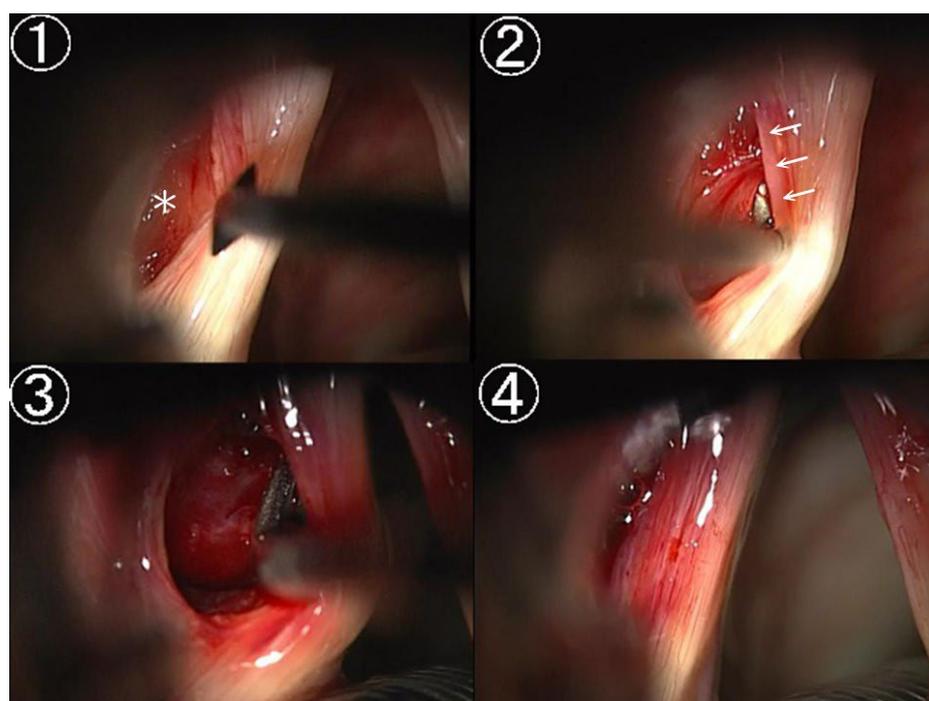
### 4. 甲状披裂筋の切除 (図3-③)

剥離終了後、鋭匙鉗子などを用いて甲状披裂筋を鉗除する。前方や外側は鉗子で甲状軟骨裏面まで筋組織を追及し、取り残しの無いように鉗除することがコツである。後方の操作では深追いすると、外側輪状披裂筋を損傷し声帯麻痺を来す危険性や、出血の可能性が高くなり注意が必要である。

### 5. 筋切除後の処理 (図3-④)

術後出血防止を目的として、創部にフィブリン糊を充填して術式を終了する。筋切除に伴う声帯体積の低下により、術後一時的に氣息性嘔声を呈することが多いが、声門の過閉鎖が軽減することで声のつまりが改善する利点もある。

図3



### 3) 効果

術後は創部の安静を保つため、約1週間の沈黙療法を要するが、音声の震えやつまりなどは速やかに改善する。氣息性嘔声はほぼ全例に認めるが1～2か月で消失する。

モーラ法による術後の音声評価をおこなった報告において、すべての症例で改善を認めている<sup>42</sup>。また、他の術式である甲状軟骨形成術2型との比較においても、同等の治療成績が報告されている<sup>43</sup>。

### 4) おわりに

本術式は特別な薬剤や医療機器を必要とすることなく、耳鼻咽喉科の基本的手術手技である喉頭微細手術としておこなえる極めて有用な術式であり、また他の治療方法と遜色ない治療効果が得られる。ただし、不逆的であるという欠点から、その適応をボツリヌストキシン治療と弊施すること

で十分検討し、慎重におこなう必要がある<sup>44</sup>。

### 3.2.2 甲状軟骨形成術2型

#### 1) 開発と経緯

甲状軟骨形成術2型は、甲状軟骨正中を垂直に切開し、切開した軟骨を外側に開大することで、発声時の声帯間の過緊張を取り除き、発声が楽にできるようにする術式であり、1998年にIsshikiらが初めて報告した<sup>45</sup>。手術の原理から内転型痙攣性発声障害に有効と考えられ、実際にその有用性が認められ、現在は内転型痙攣性発声障害に対して適応を有する術式となっている。

本術式は発表当初、甲状軟骨の固定にシリコンブロックが使用されていたが、強度不足で固定がずれることから、2004年にチタンブリッジ（The Isshiki - Yamamoto titanium bridge）が開発され<sup>46</sup>、高い効果と安定性が報告された。その後、2015年よりチタンブリッジの薬事承認に向けた医師主導型治験が開始され、2016年9月に希少疾病用医療機器に指定、2017年12月に製造販売が承認された。（ノーベルファーマ株式会社が製造販売、図4）。

図4



Sサイズ、Mサイズの個装箱にもLサイズと同様のラベルが貼付されます

それに伴い、本手術も新たな診療報酬点数（K400-3 喉頭形成術 甲状軟骨固定器具を用いたもの）が作成され、保険収載された。

#### 2) 利点

第一の利点に、局所麻酔下に行う手術であるため、術中に声の調整ができる点がある。術中に発声させて調整するため、甲状軟骨正中切開部をどの程度開大するかを患者と相談することができる。第二の利点は、長期の治療効果が期待できる点で、理論上は永続的に効果が持続する術式である。第三の利点は、可逆的という点である。術後経過観察中に声のつまりやかすれが出現した際、チタンブリッジのサイズを変更したり、抜去することができる。

#### 3) 実施施設・実施医基準

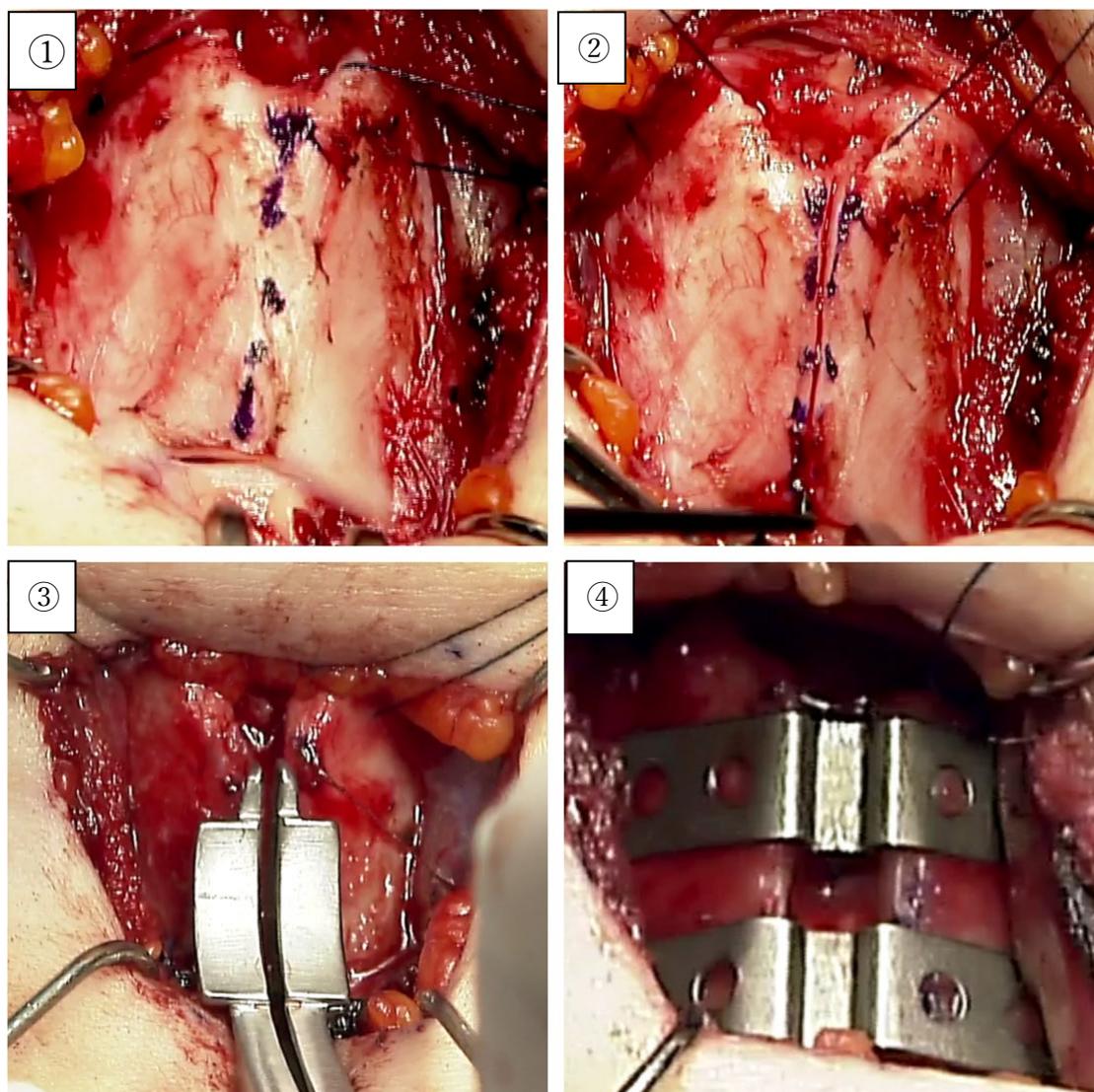
本手術には実施施設・実施医基準が定められており、基準を満たさなければ手術を実施すること

はできない。施設基準には、医師主導型治験に参加した施設、あるいは常勤の日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会専門医2名以上（うち1名は実施医基準を満たす）、かつ言語聴覚士による音声指導・音声訓練が可能な施設と定められている。また、実施医基準は耳鼻咽喉科専門医取得後5年間以上の臨床・手術経験をもつ医師で、喉頭枠組み手術を20例以上経験しており、かつ手術講習会を受講している医師と定められている。手術講習会を受講した後、実際に手術を施行している施設にて手術見学をすることで初めて、実施医の認定がなされる。

#### 4) 手術手技 (図5)

手術は一般的に、下記の手順で実施する。

図5



##### 1. 麻酔・皮膚切開・甲状軟骨の露出

局所麻酔注射のみで基本的には手術完遂可能である。

甲状軟骨上縁と下縁の中央に、長さ約3~4cmの皮膚切開を置く。前頸筋を白線で左右に分け、甲状軟骨正中の上縁から下縁までが見えるように、また甲状軟骨翼においてはチタンブリッジの固定に必要な範囲を十分に露出する。

## 2. 甲状軟骨正中切開・軟骨切開縁の剥離

切開ラインを正中からずれないようにすることが、手術の成功に最も重要な点である（図5-①）。軟骨のみを切開し、軟骨下の組織を傷つけないように注意する（図5-②）。前交連周囲は穿孔が容易に生じることから、特別な注意が必要である。

正中切開後、チタンブリッジの爪をはめ込むため軟骨切開縁裏面を剥離するが、剥離範囲は最小限に留め、前交連周囲は剥離しないように留意する。前交連周囲の剥離を避けることで同部の穿孔発生率が低下し、小さい開大幅で十分な効果が得られる<sup>47</sup>。

## 3. 正中開大・声の調整・チタンブリッジの留置

軟骨正中切開部の開大には、本手術用に開発されたスプレッダー等を用い、前交連の穿孔や甲状軟骨裏面の剥離が生じないように、慎重に操作する（図5-③）。

声を調整する際は、発声しづらい単語や文章が楽に発声できているか、音声症状が十分に改善しているかを確認する。チタンブリッジ留置前に、本手術用に開発された、仮固定用のスペーサーを用いて調整すると、サイズの決定に有用である。サイズが決定した後、上下に2個のチタンブリッジを甲状軟骨に留置した後、チタンブリッジに存在する孔部と甲状軟骨を縫合固定する（図5-④）。

## 4. 閉創・術後

出血が少なく、前交連の穿孔がなければ、通常ドレーン留置は不要である。前交連に穿孔が生じた際は、前頸筋弁を作成して穿孔部を被覆すると皮下気腫や感染の予防となる。

また術後1週間程度の沈黙が望ましい。

## 5) 有効性・安全性

治験前の時点で、術後3年間にわたり安定した症状改善効果が得られている<sup>48</sup>、術後気道閉塞症状なく、長期的な合併症を認めなかった等の報告がある<sup>49</sup>。

2015年に実施された治験では、21例を対象に手術の有効性・安全性を評価し、VHI-10は術後4、13、52週のいずれも、術前と比較し有意な改善を認めた。有害事象は19例に認められたが、ほとんどが疼痛など軽度の有害事象であった。中等度の合併症は4件、椎間板突出・不安障害・背部痛・高血圧が各1件であり、機器の不具合や、高度な有害事象は認められなかった。

また、チタンブリッジの製造販売後に術後CTにて羽部内側の孔部破断報告があり、2022年の術後患者モニタリング調査では、302例（27施設）のうち、22例（3施設）において不具合が報告された。挿入時にチタンブリッジの曲げ加工を行う際は、孔部を避けて少しずつ羽部を弯曲させること、曲げ戻しを行わないことが重要である。

## 3. 3 音声治療

### 1) 内転型痙攣性発声障害

音声治療が内転型痙攣性発声障害の診断および鑑別診断に有用であることについては専門家の間で見解が一致している<sup>27,50,51</sup>。診断に苦慮する症例や典型的な内転型痙攣性発声障害の病像と異なる症例、または初診時に内視鏡下で試験的音声治療（ハミングやチューブ発声など）を試みる方法や軟起声および話声位の変更を行うことで音声改善を認める症例などが音声治療の適応となる<sup>27,52</sup>。一般的にボツリヌストキシン治療や外科的治療を行う場合には、診断および鑑別診断の一助として音声治療が

用いられる<sup>50,53</sup>。過緊張性発声障害との鑑別診断を目的として音声治療を行い、早期に音声改善を認めた場合、過緊張性発声障害と診断することができる。音声治療の手技としては、あくび・ため息法、氣息性発声、軟起声、ハミング、話声位の調整などが用いられる。また、喉頭周囲に痛みを伴う症例に対しては喉頭マッサージを併用することもある<sup>51</sup>。

音声治療とボツリヌストキシン治療を併用した場合について、Murryらは、音声治療併用群のボツリヌストキシン治療の間隔が平均27.4週間とボツリヌストキシン治療単独群の平均14.9週間に比べて有意に長かったことを報告している<sup>54</sup>。Murryらの報告で行われた音声治療は、病態の説明、起声時の喉頭調節、呼気と吸気の調節、母音の引き延ばし、硬起声の除去などであり、ボツリヌストキシン治療後に計5回施行された。ボツリヌストキシン治療と音声治療を併用した効果についてMurryらは、音声治療が直接的にボツリヌストキシン治療の効果を増大させた可能性もあるが、発声に対して関心が向くようになったこと、音声改善に伴う心理的な影響など副次的な要因も関与しているのではないかと述べている<sup>54</sup>。一方、音声治療併用によるボツリヌストキシン治療の間隔の延長は明らかではなかったものの、音声治療併用群ではボツリヌストキシン治療の効果減弱期に一定の症状緩和が認められたとの報告がある<sup>50</sup>。

内転型痙攣性発声障害にボツリヌストキシン治療や外科的治療を適用する場合でも、それらの治療を導入するまでの一定期間、あるいはそれらの治療を希望しない、または継続できない患者に対して、音声治療は選択肢と成り得る。音声治療のみで著明な音声改善が得られる症例は少ないが<sup>55</sup>、音声治療で病態に合った発声法を習得することは、日常のコミュニケーション行動に役立つとともに、疾患や治療に対する理解を深め患者の不安の軽減に繋がり、ボツリヌストキシン治療や外科的治療へ移行する際、治療に対するモチベーションを高めることが期待される。ただし、音声治療のみで著明な音声改善が得られる症例は少ないので、明らかな効果がないまま音声治療を長期間行い他の治療を導入する時期が遅れることのないよう注意を要する。

## 2) 外転型痙攣性発声障害

外転型痙攣性発声障害に対する音声治療の報告は限られているが、話声位を下げる音声治療を行った結果、無声化、氣息性嘔声、声の減弱が著明に改善したとの報告がある<sup>56</sup>。また、音声治療で効果が得られなかった症例に対して、後頸部を指で押し上げる徒手的方法を試み、一定の音声改善が得られたとの報告がある<sup>57</sup>。

## 4. 予後

本症の自然予後に関して、明確なエビデンスはない。また、現時点で本症に対する根治的治療はない。このことは、本症の患者が長期にわたり発声障害と付き合うことを意味する。第一選択治療と位置づけられているボツリヌストキシン治療では、治療後一過性に氣息性嘔声や誤嚥がみられ、通常、治療後3~4カ月で症状が再燃してくることから、定期的な通院および反復治療が必要となる<sup>32</sup>。甲状軟骨形成術2型や甲状披裂筋切除術などの外科的治療では、術後長期にわたり発声機能の改善効果が維持されることから<sup>58,59</sup>、長期的な予後の観点からは、ボツリヌストキシン治療よりも優れている。このため、患者の社会的状況や医療経済的状況を勘案しながら、患者の希望を踏まえた治療法を選択することが望まれる。一方で、これらの外科的治療は本邦では広く実施されるようになってきたが、海外ではまだ認知度が低く、海外に向けたアピールが進められている。

新規の治療法として、近年、反復経頭蓋磁気刺激（rTMS：repetitive Transcranial Magnetic Stimulation）により発声時の音声のゆらぎや声の途切れが改善することが報告されている<sup>60</sup>。低侵襲で、中枢の病巣へ直接アプローチすることから、今後、有用な治療法になることが期待される。

## 5. 実態調査

### 5. 1 レジストリ

痙攣性発声障害は、喉頭に器質的異常や運動麻痺を認めない発声障害の一つで、発声時に内喉頭筋の不随意的、断続的な痙攣による発声障害をきたす疾患である。

しかし指定難病の指定に至っておらず患者は医療費や生活に多くの負担を強いられている。指定難病に至っていない要因の一つに診断基準の客観性に欠けていること、および長期療養が必要であることを示すエビデンスがかけられていることが挙げられており、早急にこれらの問題の解決が必要である。そこで難病克服のため患者数、患者分布の把握、その他疾患に関するデータ収集が可能な疾患レジストリの構築を目的とし平成 30-令和元年度「痙攣性発声障害疾患レジストリ開発と運用に関する研究」に取り組み、AMED 中村班および難病プラットフォームと連携することでプロトコルを完成させ、令和元年 9 月にレジストリを稼働させた。さらに令和 2-3 度「痙攣性発声障害疾患レジストリを利用した診断基準及び重症度分類の妥当性評価と改訂に関する研究」に取り組み、疾患レジストリを活用したバリデーション研究班として研究活動を行ってきた。

本研究では全国 135 医療機関の研究参加が決まり、全国 49 施設から 2024 年 3 月末までに 165 例登録された。2023 年 9 月にそれらを集計し、疫学調査、診断基準と重症度分類の感度、QOL 調査、治療歴の調査を行い、診断基準と重症度分類の改訂作業を行った(診断基準と重症度分類の項を参照)。

### 5. 2 アンケート調査

稀少疾患である痙攣性発声障害患者の生活改善への社会福祉政策や、疾患自体の理解はまだ不十分である。現時点での患者の実態とニーズをアンケート調査した。

#### 1) 方法

作成したアンケートを痙攣性発声障害レジストリ研究機関に配布した。痙攣性発声障害と診断がついた患者に調査協力いただいた。調査期間は 2022 年 12 月から 2023 年 7 月であり、有効回答数は 48 件であった。

#### 2) 結果

##### ①年齢

回答時点での患者年齢は、20 歳未満が 1 名、20 代が 8 名、30 代が 14 名、40 代が 11 名、50 代が 10 名、60 代は 0 名、70 代は 3 名、80 歳以上は 1 名であった。

##### ②性別

有効回答数は 47 名。男性 7 名で女性 40 名、男女比は 1:5.7 となった。

##### ③疾患割合

有効回答 48 名。内転型痙攣性発声障害が 37 名、外転型痙攣性発声障害が 6 名、混合型痙攣性発声障害が 1 名、その他が 4 名であった。アンケートは痙攣性発声障害と診断がついた患者に配布されているため、その他 4 名は自身が内転型か外転型か認識していない患者と思われる。その患者を抜いた 44 名中、内転型痙攣性発声障害は 84.1%、外転型痙攣性発声障害は 13.6%、混合型痙攣性発声障害は 2.3%であった。

##### ④発症年齢

有効回答 48 名。10 代が 11 名、20 代が 14 名、30 代が 12 名、40 代が 6 名、50 代が 1 名、60 代が 2 名、70 以上が 2 名であった。平均 31.44 歳、中央値 28 歳となった。

#### ⑤診断時の年齢

有効回答 48 名。10 代が 2 名、20 代が 14 名、30 代が 14 名、40 代が 10 名、50 代が 4 名、60 代が 1 名、70 以上が 3 名であった。平均 37.46 歳、中央値 35.5 歳であった。問 2 と比較すると、発症から診断にまで 6 年ほど時間を要していた。

#### ⑥診断までに通った医療機関の数

有効回答 48 名。1 ヶ所が 3 名、2 ヶ所が 9 名、3～5 ヶ所が 23 名、6～7 ヶ所が 8 名、8～9 ヶ所が 2 名、10 ヶ所以上が 3 名であった。36 名（75%）に当たる患者が、3 ヶ所以上の医療機関を受診し初めて診断されていることがわかった。

#### ⑦最近 6 ヶ月の受診状況

有効回答 48 名。月 2 回以上が 2 名、毎月が 6 名、2～3 ヶ月毎が 22 名、6 ヶ月毎が 14 名、それ以上の間隔は 4 名であった。2～3 ヶ月毎や、6 ヶ月毎が多いのは、ボツリヌストキシン注射が保険上 12 週間以上の間隔をあける必要があるため考えられる。

#### ⑧通院する上での課題・不安

有効回答数 48 名。複数選択可能な問いである。通院費の負担が 28 名、医療機関が遠いことが 27 名、公共交通機関が不便であることが 8 名、夜間休日対応が不十分であることが 5 名、治療に不満が 4 名、通院介助の人員不足が 3 名、緊急時の対応不十分が 1 名であった。患者の半数以上が金銭面と医療アクセスを課題に挙げている。

#### ⑨現在就労に関して

有効回答数は 46 名。就労中が 39 名、就労中だが一時的に休業している方が 4 名、就労していない方が 3 名であった。患者は現役世代が多いため 46 名中 39 名（85%）が疾患を抱えつつ就労していた。

#### ⑩離職に関して

有効回答数は 40 名。40 名中 14 名（35%）が離職経験ありと回答した。その 14 名中 6 名が離職の理由にコミュニケーション障害を挙げた。接客や対話の機会が多い職務においては、痙攣性発声障害が勤務の継続に大きな影響を与えていることがうかがえる。

#### ⑪疾病による収入支出の変化

有効回答数は 46 名。複数選択可能な質問である。医療費の増加が 37 名、通院交通費の増加が 24 名、収入減少が 21 名、影響がないと答えた方が 2 名であった。2 名を除くほぼ全員が支出増加や収入減少を訴えていた。

#### ⑫経済的理由による、医療サービス・生活費の節約の有無について

有効回答数は 48 名。複数回答可能な質問である。特に節約していない方が 7 名、衣類や教育娯楽費を節約している方が 28 名、交通費を節約している方が 11 名、食費や水道光熱費を節約する方が 18 名、通院回数を減らしている方が 12 名、労働時間を増やした方が 1 名であった。節約のために 4 名に 1 名は通院頻度などを減らす対応を強いられていることがわかる。

#### ⑬悩みの相談相手について

有効回答数は 48 名。複数回答可能な質問である。相談相手がいない方が 4 名いた。家族と答えた方が 31 名おり、友人知人が 25 名、医療機関が 10 名、難病支援団体が 3 名、SNS 内での仲間が 2 名いた。十分に浸透していない難病支援団体につなげる仕組みが必要である。

#### ⑭現在・今後の不安や気になること

様々な意見をいただいております、一部抜粋する。

- ・完治の見込みが立たないので心配である。
- ・病気に対する認知度が低く、周囲の理解が得づらい。
- ・もっと近隣で治療が受けられるようになりたい。
- ・この症状と一生付き合っていかなければいけないという絶望的な辛さを感じる。
- ・声のせいで新しい人間関係を構築するときに変な印象を持たれる。
- ・通院や金銭面を含めて、治療を続けられるかわからない。
- ・ボツリヌストキシン注射が高く、打つ頻度を減らしている。
- ・歌番組を見ていると自分は歌えないので悲しい気持ちになる。
- ・普通に声が出る人を見て羨ましく思う。
- ・調子が悪いときに近くの病院では相談に乗ってくれない。等

### 3) 考察

- ・アンケート対象者について

2021年に発表されたHyodoらの報告によると<sup>25</sup>、疾患割合が内転型（93.2%）、外転型（5.7%）、混合型（1.0%）であったとされる。本調査では、内転型（84.1%）、外転型（13.6%）、混合型（2.3%）となり、やや外転型が多い結果であった。男女比は兵頭らの報告では1:4.1であったが、本調査では1:5.7となり、女性がやや多い結果であった。発症年齢に関して兵頭らは平均30.9歳に対して、本調査では31.4歳と相違ない結果であった。

- ・疾患に由来する金銭面の負担について

当院でボツリヌストキシン治療を行う場合、1回の受診で5,023点となる。点数内訳は、外来診療料が74点、マイナンバー加算2点、内喉頭筋内注術が1,500点、ボトックス®50単位1バイアルが3,447点となる（2024年3月現在）。薬価が高く患者の負担に繋がっていることが伺える。設問においても医療費増加を訴える方が48名中37名（77%）、離職などを背景に収入が減った方が21名（44名）いた。ボツリヌストキシン注射が高く、打つ頻度を減らしているという声も見られ、長期に渡る適切な治療継続には支援が必要である。

### 4) まとめ

痙攣性発声障害患者の日常生活と社会福祉ニーズに関する調査を行った。患者の金銭的負担、コミュニケーション障害、病気に対する先行きの不安をうかがう結果となった。医療費助成制度の構築や、医療者のみならず一般の方への疾病の理解が望まれる。

## 「痙攣性発声障害診療の手引き」の利益相反の開示

### <利益相反開示項目／基準>

- ① 医学系研究に関連する企業・法人組織や営利を目的とした団体（以下、企業・組織や団体という）の役員、顧問職については、1つの企業・組織や団体からの報酬額が年間100万円以上とする。
- ② 株式の保有については、1つの企業についての1年間の株式による利益（配当、売却益の総和）が100万円以上の場合、あるいは当該全株式の5%以上を所有する場合とする。
- ③ 企業・組織や団体からの特許権使用料については、1つの権利使用料が年間100万円以上とする。
- ④ 企業・組織や団体から、会議の出席（発表、助言など）に対し、研究者を拘束した時間・労力に対して支払われた日当（講演料など）については、一つの企業・団体からの年間の講演料が合計50万円以上とする。
- ⑤ 企業・組織や団体パンフレット、座談会記事などの執筆に対して支払われた原稿料については、1つの企業・組織や団体からの年間の原稿料が合計50万円以上とする。
- ⑥ 企業・組織や団体が提供する研究費については、1つの企業・団体から、医学系研究（共同研究、受託研究、治験など）に対して、申告者が実質的に使途を決定し得る研究契約金の総額が年間100万円以上のものを記載する。
- ⑦ 企業・組織や団体が提供する奨学（奨励）寄附金については、1つの企業・団体から、申告者個人または申告者が所属する講座・分野または研究室に対して、申告者が実質的に使途を決定し得る寄附金の総額が年間100万円以上のものを記載する。
- ⑧ 企業・組織や団体が提供する寄附講座に申告者らが所属している場合とする。但し、申告者が実質的に使途を決定し得る寄附金の総額が年間100万円以上のものを記載する。
- ⑨ その他、研究とは直接無関係な旅行、贈答品などの提供については、1つの企業・組織や団体から受けた総額が年間5万円以上とする。

下記に、本痙攣性発声障害診療の手引きの作成に当たった委員の利益相反事項を開示します。

### <利益相反事項の開示>

申告期間：2022年1月1日～2024年12月31日

氏名（所属）	利益相反開示項目				
	開示項目①	開示項目②	開示項目③	開示項目④	開示項目⑤
	開示項目⑥	開示項目⑦	開示項目⑧	開示項目⑨	
石毛美代子 （杏林大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
大森露恵 （杏林大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
折館伸彦 （横浜市立大学）	該当なし	該当なし	該当なし	MSD 株式会社 （2022-2024年） サノフィ株式会社 （2022年）	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
兒玉成博 （川崎医療福祉大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
讃岐徹治 （名古屋市立大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
竹本直樹 （名古屋市立大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
楯谷一郎 （藤田医科大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
兵頭政光 （仁生会細木病院）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
溝口兼司 （町立中標津病院）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
望月隆一 （あべのハルカス坂本耳鼻咽喉科）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
柳田早織 （北海道医療大学）	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし
	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	

## (参考) 痙攣性発声障害 診断基準および重症度分類 2023 改訂

(厚生労働省科学研究費、「痙攣性発声障害の疾患レジストリを活用した診療ガイドライン作成研究」班)

### 概要

痙攣性発声障害 (SD) は、内喉頭筋の不随意収縮により、発話における音声の異常をきたす疾患である。症状として、多くは不随意的、断続的な発話の途絶が反復してみられる。病型は内転型、外転型、および両者の症状が混在するもの (混合型) がある。内転型は声門閉鎖筋の不随意収縮による声門の過閉鎖をきたして、「過緊張性」または「努力性」等と表現される声質と発話中の音声途絶や不自然で唐突な声の高さの変化を特徴とする。外転型は声門開大筋の不随意収縮による声門の開大をきたして、「気息性」と表現される囁き様の発声や音声途絶の反復を特徴とする。内転型が 90～95% と大多数を占め、外転型は約 5%、混合型は極めて稀である。

### 原因

原因はいまだ不明であるが喉頭を標的とする局所性ジストニアが本態であるとする見解が多い。

### 【診断基準】

#### 必須条件 (以下のすべてを満たすこと)

- 1) 発声器官に器質的病変や運動麻痺を認めない
- 2) 呼吸や嚥下など発声以外の喉頭機能に明らかな異常を認めない
- 3) 発症前に明らかな身体的・心因的な原因がない
- 4) 症状が6カ月以上持続する
- 5) ジストニアを除く神経・筋疾患を有しない

#### < 確実例 >

必須条件をすべて満たし、以下のいずれかに該当する

- 1) 主要症状を2つ以上認め、かつ「5. 鑑別疾患」を否定できる。
- 2) 主要症状を2つ以上認め、かつ「2. 参考となる所見」または「3. 発声時の所見」のいずれかを3つ以上認める。

#### < 疑い例 >

必須条件をすべて満たし、以下のいずれかに該当する

- 1) 主要症状を2つ以上認めるが、鑑別疾患を否定できない。
- 2) 主要症状を1つ認め、かつ「2. 参考となる所見」または「3. 発声時の所見」または「4. 治療反応性」のいずれかを2つ以上認める。

## 1. 主要症状

発声時、特に発話時に正常音声に混在して以下の音声症状を呈し、動作特異性、定型性、感覚トリックなどの臨床的特徴を有する。

### 内転型

- 1) 不随意的、断続的な発声時の声のつまり
- 2) 不随意的、断続的な声の途切れ
- 3) 非周期的な声のふるえ

### 外転型

- 1) 不随意的、断続的な氣息性嘔声
- 2) 不随意的、断続的な声の抜けや失声
- 3) 無力性発声（囁き声様など）

### 混合型

内転型、外転型の両方の症状を併せもつ

## 2. 参考となる所見

- 1) 話しにくい特定の語がある（内転型：母音で始まる語など、外転型：サ行やハ行など）。
- 2) 高音での発声、発話時には音声症状が軽減ないし消失する（内転型）。
- 3) 不随意的、断続的な声の翻転（声の裏返り）がある（外転型）。
- 4) 笑い声、泣き声、囁き声、裏声、歌声では主症状が軽減あるいは消失する。
- 5) 電話での会話、大人数の前で発言するなど精神的緊張やストレスを伴う場面で音声症状が悪化する。

## 3. 発声時の所見

### 1) 喉頭内視鏡所見

音声症状に同期して発声中に不随意的、断続的な声帯の内転、あるいは外転がみられる。

### 2) 感覚トリック

喉に手を当てる、ガムを噛む、首を少し傾ける、喉頭粘膜の表面麻酔などにより音声症状が一時的に軽減する。

## 4. 治療反応性

- 1) ボツリヌストキシンの甲状披裂筋／後輪状披裂筋への注入により主要症状が改善する。
- 2) 適切な音声治療を一定期間\*行っても主症状が改善しない。

\*：喉頭マッサージ、Semi-Occluded Vocal Tract (SOVT)、複式呼吸、リラクゼーションなどを1～1.5ヶ月程度(4～5セッション)

## 5. 鑑別疾患

疾患名	鑑別のためのポイント
本態性音声振戦症	音声所見は周期性(4-10Hz)がある。 母音持続発声では発話に比べて症状が顕著になる。 喉頭や咽頭全体の不随運動がある。 高音発声で改善なし。
過緊張性発声障害	一時期、寛解することがある、音声治療によって改善することが多い。 音の種類や高さに関係なく、症状を認める。 持続母音発声で声は震えない。 数唱(0-10)では音声の途絶なし。
心因性発声障害	精神的ストレスなどの誘因が関与する。 急激に発症する。 声の症状は、他の医学的疾患や精神疾患ではうまく説明できない。 音声治療、心理療法または薬物療法により正常発声の誘導が可能である。
吃音	音の引き延ばしがある。 語頭を中心に発語困難がみられる(阻止)。 音声および構音動作が途絶、音・音節・語の部分の繰り返しがある。 言い換え・置き換えがある。

<注>時に上記疾患と痙攣性発声障害が合併することもある。

## 診断基準の要約

必須条件	確実例		疑い例	
	○		○	
1. 主要症状	2項目以上		2項目以上	1項目
2. 参考となる所見	—	3項目以上	—	2項目以上
3. 発声時の所見	—		—	
4. 治療反応性	—		—	
5. 鑑別診断	全て否定	—	—	—

## 【重症度分類】

主観的重症度と客観的重症度を以下の基準にしたがって評価する。主観的重症度はVHI とあわせて、音声障害による社会的・心理的支障度により評価する。そして、両者の組み合わせにより総合的重症度分類を行う。総合的重症度分類をもって、「痙攣性発声障害の重症度分類」とする。

### <主観的重症度>

#### 1) Voice Handicap Index (VHI)

24 点以下：0点

25～49 点：1 点

50～74 点：2 点

75 点以上：3 点

#### 2) 社会的・心理的支障度

会話に支障なく、通常の世界生活ができる。 0 点

会話に支障はあるが、通常の世界生活ができる。 1 点

会話に支障があり、世界生活上何らかの制限がある。 2 点

例) 電話での対応が困難、または業務の制限がある。

会話に支障があり、世界生活上明らかな不利益がある (あった)。 3 点

例) 会話や人付き合いを避けるようになった。仕事をやめたり変えたりした。就学・就職をあきらめた。

軽 度：1) と2) の合計点が 0～2 点

中等度： 同上 3、4 点

重 度： 同上 5、6 点

### <客観的重症度>

規定文朗読、および自由会話による検者の他覚的評価により行う。規定文としては以下の文などを用いる。他覚的評価は検者による VAS (Visual analogue scale) 評価を参考にしてもよい。

#### 1) 内転型

「雨がやんだら海にもぐろう」、または「山の上には青い屋根の家がある」

#### 2) 外転型

「本屋と花屋は通りを隔てて反対側にあります」、または「ささやくような浅瀬のせせらぎに誘われる」

朗読や会話は概ね円滑で明瞭である (VAS : 0-25mm/100mm)	0 点
朗読や会話に円滑性や明瞭度をやや欠く (VAS : 26-50mm/100mm)	1 点
朗読や会話に円滑性や明瞭度を欠き、聴き取りづらい (VAS : 51-75mm/100mm)	2 点
朗読や会話の円滑性や明瞭度が著しく障害され、非常に聴き取りづらい (VAS : 76-100mm/100mm)	3 点
軽 度 : 0~1	
中等度 : 2 点	
重 度 : 3 点	

### <総合的重症度>

主観的重症度と客観的重症度の組み合わせにより、以下の表にしたがって総合的重症度を判定する。

#### 総合的重症度の分類基準

主観的重症度 (1) と 2) の合計)

	0	1, 2	3, 4	5, 6
客 観 的 重 症 度	0	軽症	中等症	
	1			
	2	中等症		
	3	重症		

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））、「痙攣性発声障害の疾患レジストリを活用した診療ガイドライン作成研究」班

研究代表者

讃岐徹治 （名古屋市立大学）

研究分担者

兵頭政光 （高知大学）  
大森孝一 （京都大学）  
香取幸夫 （東北大学）  
折館伸彦 （横浜市立大学）  
城本 修 （県立広島大学）  
原 浩貴 （川崎医科大学）  
楯谷一郎 （藤田医科大学）  
二藤隆春 （国立国際医療センター）  
本間明宏 （北海道大学）  
上野 悟 （国立保健医療科学院）  
柳田早織 （北海道医療大学）  
橋本大哉 （名古屋医療センター）  
中川聡史 （神戸医療産業都市推進機構）  
兒玉成博 （川崎医療福祉大学）  
大森露恵 （杏林大学）

研究協力者

溝口兼司 （北海道医療センター）  
西澤典子 （北海道大学）  
岸本 曜 （京都大学）  
横川泰三 （北海道大学）  
江崎伸一 （名古屋市立大学）  
竹本直樹 （名古屋市立大学）

## 参考文献

1. Ludlow CL, Adler CH, Berke GS, et al. Research priorities in spasmodic dysphonia. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2008; 139:495-505.
2. 兵頭政光, 弘瀬かほり, 長尾明日香, 他. 痙攣性発声障害に関する全国疫学調査. *音声言語医学* 2016; 57:1-6.
3. 音声言語医学会. 痙攣性発声障害 (SD) の診断基準および重症度分類.
4. Blitzer A, Brin MF, Fahn S, et al. Clinical and laboratory characteristics of focal laryngeal dystonia: study of 110 cases. *Laryngoscope* 1988; 98:636-640.
5. Aronson AE BD. Spasmodic dysphonia *Clinical Voice Disorders*: Thieme Med Publ, 2009:101-133.
6. L T. Zur Lehre von den Larynxaffectionen beim Ileotyphus *Gesammelte Beiträge zur Pathologie und Physiologie*: August Hirschwald, 1871:674-677.
7. Aronson AE, Brown JR, Litin EM, et al. Spastic dysphonia. I. Voice, neurologic, and psychiatric aspects. *J Speech Hear Disord* 1968; 33:203-218.
8. Blitzer A, Brin MF, Simonyan K, et al. Phenomenology, genetics, and CNS network abnormalities in laryngeal dystonia: A 30-year experience. *Laryngoscope* 2018; 128 Suppl 1:S1-S9.
9. Hirano S, Kojima H, Naito Y, et al. Cortical dysfunction of the supplementary motor area in a spasmodic dysphonia patient. *Am J Otolaryngol* 2001; 22:219-222.
10. Tateya I, Omori K, Kojima H, et al. Type II thyroplasty changes cortical activation in patients with spasmodic dysphonia. *Auris Nasus Larynx* 2015; 42:139-144.
11. Daliri A, Heller Murray ES, Blood AJ, et al. Auditory Feedback Control Mechanisms Do Not Contribute to Cortical Hyperactivity Within the Voice Production Network in Adductor Spasmodic Dysphonia. *J Speech Lang Hear Res* 2020; 63:421-432.
12. Kiyuna A, Kise N, Hiratsuka M, et al. Brain Activity in Patients With Adductor Spasmodic Dysphonia Detected by Functional Magnetic Resonance Imaging. *J Voice* 2017; 31:379 e371-379 e311.
13. Kanazawa Y, Kishimoto Y, Tateya I, et al. Hyperactive sensorimotor cortex during voice perception in spasmodic dysphonia. *Sci Rep* 2020; 10:17298.
14. Mor N, Simonyan K, Blitzer A. Central voice production and pathophysiology of spasmodic dysphonia. *Laryngoscope* 2018; 128:177-183.
15. 兵頭政光. 喉頭ジストニア (痙攣性発声障害) . *Clinical Neuroscience* 2020; 38: 1122-1124.
16. Hintze JM, Ludlow CL, Bansberg SF, et al. Spasmodic Dysphonia: A Review. Part 2: Characterization of Pathophysiology. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2017; 157:558-564.

17. Nutt JG, Muentner MD, Aronson A, et al. Epidemiology of focal and generalized dystonia in Rochester, Minnesota. *Mov Disord* 1988; 3:188-194.
18. Duffey PO, Butler AG, Hawthorne MR, et al. The epidemiology of the primary dystonias in the north of England. *Adv Neurol* 1998; 78:121-125.
19. Epidemiological Study of Dystonia in Europe Collaborative G. A prevalence study of primary dystonia in eight European countries. *J Neurol* 2000; 247:787-792.
20. Castelon Konkiewitz E, Trender-Gerhard I, Kamm C, et al. Service-based survey of dystonia in Munich. *Neuroepidemiology* 2002; 21:202-206.
21. Pekmezovic T, Ivanovic N, Svetel M, et al. Prevalence of primary late-onset focal dystonia in the Belgrade population. *Mov Disord* 2003; 18:1389-1392.
22. Asgeirsson H, Jakobsson F, Hjaltason H, et al. Prevalence study of primary dystonia in Iceland. *Mov Disord* 2006; 21:293-298.
23. 山崎竜一. 痙攣性発声障害の疫学的調査—アンケート調査による検討—. *音声言語医学* 2001; 42:343-347.
24. 柳田早織, 西澤典子, 畠山博充, 他. 北海道における痙攣性発声障害の実態調査. *音声言語医学* 2016; 57:391-397.
25. Hyodo M, Hisa Y, Nishizawa N, et al. The prevalence and clinical features of spasmodic dysphonia: A review of epidemiological surveys conducted in Japan. *Auris Nasus Larynx* 2021; 48:179-184.
26. Watts CaA, SN. Laryngeal function and voice disorders *Basic science to clinical practice*. New York: Thieme Publishers, 2019:28-66.
27. 柳田早織. 過緊張性発声障害と内転型痙攣性発声障害の鑑別における言語聴覚士の役割と限界. *音声言語医学* 2019; 60:305-313.
28. Kapsner-Smith MR, Hunter EJ, Kirkham K, et al. A Randomized Controlled Trial of Two Semi-Occluded Vocal Tract Voice Therapy Protocols. *J Speech Lang Hear Res* 2015; 58:535-549.
29. Watts CR, Hamilton A, Toles L, et al. A randomized controlled trial of stretch-and-flow voice therapy for muscle tension dysphonia. *Laryngoscope* 2015; 125:1420-1425.
30. 柳田早織, 城本修. 痙攣性発声障害と吃音—疾患概念と鑑別診断—. *音声言語医学* 2023; 64:172-181.
31. Blitzer A, Brin MF, Fahn S, et al. Localized injections of botulinum toxin for the treatment of focal laryngeal dystonia (spastic dysphonia). *Laryngoscope* 1988; 98:193-197.
32. Blitzer A. Spasmodic dysphonia and botulinum toxin: experience from the largest treatment series. *Eur J Neurol* 2010; 17 Suppl 1:28-30.
33. Tisch SH, Brake HM, Law M, et al. Spasmodic dysphonia: clinical features and effects of botulinum toxin therapy in 169 patients—an Australian experience. *J Clin Neurosci* 2003;

- 10:434-438.
34. Stachler RJ, Francis DO, Schwartz SR, et al. Clinical Practice Guideline: Hoarseness (Dysphonia) (Update). *Otolaryngol Head Neck Surg* 2018; 158:S1-S42.
  35. 「音声障害診療ガイドライン」作成委員会. 第5章 音声障害の治療, ①薬物治療. In: 日本音声言語医学会・日本喉頭科学会, ed. *音声障害診療ガイドライン 2018年版*. 東京: 金原出版, 2018: 40-42.
  36. 兵頭政光, 長尾明日香. ボツリヌストキシンを用いた痙攣性発声障害の治療. *耳喉頭頸* 2022; 94:54-58.
  37. 本橋玲. 内転型痙攣性発声障害に対する上甲状切痕経由声帯内注入術. *耳鼻咽喉科臨床* 2021; 114:12-13.
  38. Hyodo M, Nagao A, Asano K, et al. Botulinum toxin injection into the intrinsic laryngeal muscles to treat spasmodic dysphonia: A multicenter, placebo-controlled, randomized, double-blinded, parallel-group comparison/open-label clinical trial. *Eur J Neurol* 2021; 28:1548-1556.
  39. Hirose K, Asano K, Sakaguchi M, et al. Post-treatment clinical course following botulinum toxin injection therapy for adductor spasmodic dysphonia: Analysis of data from a placebo-controlled, randomized, double-blinded clinical trial in Japan. *Laryngoscope Investig Otolaryngol* 2021; 6:1088-1095.
  40. 小野淳二, 牟田弘, 望月隆一, 他. 痙攣性発声障害に対する新しい外科的治療法. *喉頭* 1998; 10:17-21.
  41. Nakamura K, Muta H, Watanabe Y, et al. Surgical treatment for adductor spasmodic dysphonia--efficacy of bilateral thyroarytenoid myectomy under microlaryngoscopy. *Acta Otolaryngol* 2008; 128:1348-1353.
  42. 中村一博, 渡邊雄介, 渡嘉敷亮二, 他. 内転型痙攣性発声障害に対する喉頭微細手術下両側甲状披裂筋切除術. *日本気管食道科学会会報* 2006; 57:20-27.
  43. 中村一博, 吉田知之, 塚原清彰, 他. 内転型痙攣性発声障害に対する甲状披裂筋切除術と甲状軟骨形成術2型の比較検討. *日本気管食道科学会会報* 2009; 60:231-239.
  44. 望月隆一. 甲状披裂筋切除術. *日本気管食道科学会会報* 2019; 70:304-306.
  45. Isshiki N. Vocal mechanics as the basis for phonosurgery. *Laryngoscope* 1998; 108:1761-1766.
  46. Isshiki N, Yamamoto I, Fukagai S. Type 2 thyroplasty for spasmodic dysphonia: fixation using a titanium bridge. *Acta Otolaryngol* 2004; 124:309-312.
  47. Matsushima K, Isshiki N, Tanabe M, et al. Operative Procedure of Anterior Commissure for Type II Thyroplasty. *J Voice* 2018; 32:374-380.
  48. Sanuki T, Yumoto E. Long-term Evaluation of Type 2 Thyroplasty with Titanium Bridges for Adductor Spasmodic Dysphonia. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2017; 157:80-84.

49. Mizoguchi K, Hatakeyama H, Yanagida S, et al. Perioperative complications and safety of type II thyroplasty (TPII) for adductor spasmodic dysphonia. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2017; 274:2215-2223.
50. 大塚満美子, 佐藤絵梨, 熊田政信. ボツリヌストキシン注入術と音声訓練の両方を実施した 106 症例の治療経過. *音声言語医学* 2022; 63:262-268.
51. Kodama N, Sanuki T, Miyamoto T, et al. Effects and Differences of Voice Therapy on Spasmodic Dysphonia and Muscle tension dysphonia: A Retrospective Pilot Study. *J Voice* 2024; 38:129-135.
52. 石毛美代子, 村野恵美, 熊田政信, 他 痙攣性発声障害 (spasmodic dysphonia : SD) 様症状を呈する症例に対する音声訓練の効果. *音声言語医学* 2002; 43:154-159.
53. 讃岐徹治. 音声改善手術の基本 内転型痙攣性発声障害に対する喉頭形成術. *日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会報* 2023; 126:111-114.
54. Murry T, Woodson GE. Combined-modality treatment of adductor spasmodic dysphonia with botulinum toxin and voice therapy. *J Voice* 1995; 9:460-465.
55. 石毛美代子. 音声治療の役割-内転型痙攣性発声障害に対する音声治療の実際と効果. *喉頭* 2014; 26:99-103.
56. 石毛美代子, 村野恵美, 熊田政信, et al. 外転型痙攣性発声障害に対する音声治療—1 症例の報告—. *音声言語医学* 2003; 44:172-177.
57. 佐藤絵梨, 大塚満美子, 熊田政信. 徒手的方法と装具が著効を示した外転型痙攣性発声障害疑いの 1 症例. *音声言語医学* 2018; 59:342-346.
58. van Esch BF, Wegner I, Stegeman I, et al. Effect of Botulinum Toxin and Surgery among Spasmodic Dysphonia Patients. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2017; 156:238-254.
59. Sanuki T, Takemoto N. Comparison of Botulinum Toxin Injections and Type 2 Thyroplasty for Adductor Spasmodic Dysphonia. *Laryngoscope* 2023; 133:3443-3448.
60. Prudente CN, Chen M, Stipancic KL, et al. Effects of low-frequency repetitive transcranial magnetic stimulation in adductor laryngeal dystonia: a safety, feasibility, and pilot study. *Exp Brain Res* 2022; 240:561-574.