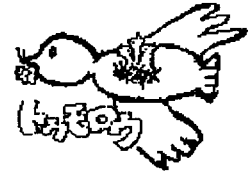


無痛無汗症ハンドブック



はじめに

無痛無汗症という病気をご存じですか。

おそらく、ほとんどの方がこの病気のことを聞いたことがないと思います。この病気は読んで字のごとく、痛覚と汗のない病気です。でも、そのためにどんなことが起こるのかは、一緒に暮らしてみないと分からないことが多いのです。

この病気の子供たちは、体温調節ができず、また、痛みや熱さ冷たさがわからないためにけが・骨折・やけど・骨髄炎などを繰り返す事があります。こんなことを聞けば、恐ろしい、大変な病気だと不安が募るのは、当然のことかもしれません。しかし、実際にこのような子供たちと関わって1年を過ぎる頃には、たいていの方はそれほど恐れることはないということを解って下さいます。

とはいえ、親もその周囲の方も目の前に無痛無汗症の子供がいて、初めて病気の理解が始まるわけです。ブランコは大丈夫か、滑り台はどうしたらいいかに始まり、体育の授業は、体育祭は、遠足は、修学旅行はどうしようと悩みはつきません。何がどの程度できるかはその子供の、その時の状態によって違います。ただ、そこに人の手と目と心があれば、多くの子供はたいていのはできるものです。

今回、無痛無汗症の子供に関りをもつ人々に少しでも役に立てるようにと、この冊子をつくりました。無痛無汗症とはどのような病気か、どのようなトラブルが起こりやすいか、それを防ぐためにどう対処すればよいかなど、なるべく具体的な内容を中心にまとめてみました。今後皆さまのご意見を頂いてさらに改善していきたいと思えます。

この子供たちが周囲の皆さんのご理解を得て、楽しい日常生活、学校（幼稚園・保育園）生活を送れるように心から願っています。

無痛無汗症とは

先天性無痛無汗症は遺伝性感覚自律神経ニューロパチー（HSAN）のIV型

病気の特徴：末梢神経の病気で、感覚神経、自律神経が主に障害される病気で、先天性のものです。痛覚、温度覚が障害されるために、痛みを感じない、熱さを感じない、汗をかかない（少しかく場合もあり、個人差がある）などの症状が現れます。

痛みを伝える神経線維および汗腺を分泌する神経線維がないか、減少していることが原因とされています。汗腺はあります。

I. 主な症状

1) 全身の痛みを感じない、熱い冷たいがわからない（わかりにくい）。

⇒そのために骨折や外傷、やけど、自傷（舌や唇、指などを噛んだり、頭や足などを

強くうちつけたりする)などを繰り返しておこします。

2) 汗をかかない(かきにくい)。

⇒体温調節ができず、特に夏の暑さや蒸し暑さにより高熱が続き、寒い時期は血管の収縮がうまくできず低体温になることがあります。

⇒この体温の異常のため元気がなくなったり哺乳力や食欲の低下、不機嫌、睡眠障害をおこすことがあります。また進行すると意識の低下やけいれんなどいわゆる脳症の症状を起こすこともあります。

3) 自律神経症状として、体温調節の異常、血圧の異常などを呈することもあります。

4) 知能障害を伴うことが多いが、軽度から中程度です。正常であることもあります。とくに多動の傾向をもつことが多くあります。

このことが、危険なことや、火傷などを理解することが難しく外傷の原因となったり、繰り返す原因にもなっています。

5) 触覚、視覚、聴覚など他の感覚は異常ありません。味覚、嗅覚については個人差がありますが、異常はないとされています。

内蔵の痛みはやはり障害されており、腹痛などの症状が見落とされる危険性があります。

6) 保護や安静を保つことが難しく、常に骨や関節に過大な負荷がかかるために、骨折や関節が破壊されたり(シャルコー関節)、骨髄炎を繰り返します。

7) 汗をかかないために、皮膚が乾燥、角質化しやすい傾向にあります。

II. 無痛無汗症児の成長過程と障害

本症では痛みを感じないこと、知能低下の多いことから、二重に体を守ることができず容易に損傷しやすく、また本人からの訴えがありません。幼少時から成長につれて様々な障害がみられます。特に関節破壊の問題が大きく、身体機能を障害してしまい、危険に常にさらされています。

成長期以後の状態は把握できていませんが、トイレなどでは立つことができるように運動機能を細く長く保つのがよりよいと考えられてきています。そのためには予防を重視して、多方面の関連する人が協力して総合的に長期的な観点から対応することが大切だと思われます。成長期毎の特徴について以下に述べます。

1. 0～1歳のころ

原因不明の発熱により、注射などに反応が少なく泣かないなどで気が付かれ、多くの場合1歳前に診断がつけられています。熱性けいれん(熱にともなう痙攣)が約半数の子供にみられます。ときに体の筋肉の緊張が低下しており、そのために歩き始めが遅れたり、走るのが下手だったりすることがあります。

歯の生える時期に、歯への不快感やこだわりが強く、指先を噛み切ったり、舌を噛み切ったり、口腔内の粘膜を傷つけたりします。この時期のもっとも大きな問題となっています。

2. 2歳ごろ～

1歳半から2歳ごろまでに歩行を開始し、走りをはじめることが多いのですが、運動が激しくなるにつれ、この頃から転倒や飛び降りなどで外傷を生じることが多くなってきます。骨折や脱臼、あるいは捻挫で靭帯が伸び関節がぐらぐらする場合がありますが、痛みがないため、そのまま走り回ったり、飛び跳ねたりしていることが多く、さらに症状を悪化させてしまいます。ギブスや装具での保護により、無理な姿勢で他のところに繰り返しの異常な負担が増加し、新たな損傷を引き起こすことがあります。また、安静を保てずギブスのなかでも動かしてしまい、骨癒合に時間がかかりやすく、その間に骨や筋肉の萎縮を生じてきます。このことが新たな骨折の原因になることがあります。さらには骨髄炎の原因になっています。

ギブスが外れ自由になると、嬉しくて飛び回り、委縮して弱っている骨が折れてしまうのです。幼児期から学童期にかけて、骨折—治癒—骨折の悪循環に陥って、運動機能が急速に低下してしまう恐れがあります。この時期は自由に走り回ることへの願望が強く、ストレスを貯めやすい状態にあります。

火傷や皮膚の外傷も多くなり、しかも繰り返すために、皮膚の瘢痕化や深部組織の障害も起こることがあります。

多動や自傷行為、拒否を示すことがあります。

3. 10歳ごろ～

この頃には多動が減り、精神的に安定しやすくなるので、外傷は減る傾向にあります。座位姿勢をとる時間が長くなり、体幹の筋肉の防御が弱いため時に脊椎の関節障害（いわゆるシャルコーズパイン）を生じて、脊髄が圧迫され、下肢の麻痺や膀胱直腸障害を起こすことがあります。

関節の障害、繰り返す骨折、骨髄炎などから次第に歩行が困難となり、車椅子での生活が多くなります。

Ⅲ. 日常生活の注意と対処

1. 体温調節に気をつけて下さい。

- ・室温、湿度をエアコンなどで調節して下さい。
- ・夏期は、戸外ではアイスノンやぬれタオルを使ったり、シャワーなど水浴びをさせるとよいでしょう。
- ・発熱予防にクールベストが有効かもしれません。
- ・水分摂取を十分させて下さい。
- ・個人差がありますが、夏期は外での活動が制限される場合が多いです。
- ・冬期は、衣類で調節し、低温やけどに注意しながらカイロや湯たんぽを使用してください。

2. 自傷行為の予防をして下さい。

- ・壁や床のクッションを考慮して下さい。

・歯を丸く削ったり、歯にプロテクターを付けて舌や口のなかを傷つけないようにしたり、手袋などで手指を保護したりしていますが、それらがきちんとなされているか確認して下さい。

・ストレスをためることにより、外傷、自傷が多くなりますので、ストレスを発散させるように、楽しい経験をさせたり、生活のリズムを整えるように心がけて下さい。

3. けが・やけど・凍傷に注意して下さい。

・身体、関節を痛めないように気をつけながら運動させて下さい。プールなど水中の運動が良いとされています。

・足を保護するような丈夫で衝撃を吸収しやすい靴を使用し、必要に応じてヘルメットやサポーターなどで頭や肘、膝を保護して下さい。

・高いところから飛び降りたり、落ちたりしないように注意して下さい。

・熱さが分からないので、ストーブや熱湯の取り扱いに注意して下さい。

・冷たさも分からないので、凍傷にも注意して下さい。

・砂遊びのあとは、手洗いをきちんとさせて下さい。

・靴のなかに砂が残っていると傷の原因になります。

・危険なこと・物などについて、本人に教えていくようにして下さい。

・本人が危険を自覚できないような場合は、目をはなさないようにして下さい。

4. 皮膚の保湿や保護、虫歯予防をして下さい。

・クリームなどを使用して、皮膚の乾燥やひび割れを予防して下さい。

・傷の治りが悪いので、小さな傷でも消毒をして下さい。

・歯磨きは本人がやる時は強く磨きすぎないように気をつけて、必ず仕上げ磨きをして下さい。嫌がる場合は楽しくやれる工夫をして下さい。

5. 感染や骨折・脱臼の兆候を早めに見つけて下さい。

・顔色（唇の色）や機嫌が普段と違うときは注意し、保護者に連絡して下さい。

・必要により熱（体温）を測って下さい。

・腫れたり赤くなっている、熱をもっているところがある場合や手足を動かさない場合などは、骨折や脱臼を疑い、保護者に連絡するとともに整形外科を受診してレントゲン検査をうけるようにさせて下さい。応急処置として、湿布などをして安静にさせて下さい。

6. その他のお願い

・食事のとき、中身が熱くなりやすい餃子や揚げ物などに注意して下さい。

・歯がない子供や入歯を使用している場合、硬いものは細かくきざむなど手を加えて下さい。

・車椅子を使用している場合は、手を挟んだりしないよう気をつけて下さい。

IV. 検査

特殊な検査（診断をつけるためにする検査）

- 1) 末梢神経伝達速度：神経の中の電気刺激の伝わり方をみる検査。無痛無汗症では、末梢運動神経の伝達速度は正常で、感覚神経の伝達速度は正常か軽度低下していることが多い。
- 2) 発汗試験：ヨード・デンプン反応を利用して、発汗の有無を調べる検査。無痛無汗症では、ほぼ全身で発汗を認めないことが多い。
- 3) 末梢神経の組織検査：踵の近くの神経の一部を採って、その組織を顕微鏡で調べる検査。無痛無汗症では、無髄繊維が減少または欠如し、小径の有髄繊維が減少していることが多く診断的な意義が高い。
- 4) 皮膚生検：皮膚の一部を採って調べる検査。無痛無汗症では、汗腺は数や形に異常はない。

V. 症状にあわせて行う検査

(1) 骨折の疑いがある時

- ①単純X線検査：撮影は容易であるが、骨折線が認められないからといって、骨折を（レントゲン）否定できない。四肢のみにとらわれず、胸腰椎に骨折を起こすこともあるので留意する。
- ②シンチグラム：単純X線でわかりにくい骨折の存在がわかる。骨折が新鮮なものか、（骨シンチ）陳旧性のものかの判断ができる。撮影には鎮静が必要である。

(2) 急性骨髄炎、その他の感染が疑われる時

- ①血液検査：末梢血白血球数（WBC）、CRP、血沈で炎症の程度を判断する。敗血症が疑われる場合は、血液培養（動脈・静脈）をおこなう。
- ②単純X線検査：初期には異常が認められないことが多い。
- ③骨シンチ：ごく初期に異常を示すので、早期診断に役立つ。
- ④骨MRI：初期から異常を示すことが多い。

(3) 自律神経障害が疑われるとき（立ちくらみ、車酔い、嘔吐など）

- ①起立負荷試験：臥位、立位などでの脈拍、血圧、心電図などを検査する、起立性低血圧の検査。その他、自律神経の機能検査もある。

(4) 手足の潰瘍や末梢循環不全がある時はサーモグラフィーも役に立つ。

(5) 腹部膨満、排尿障害がある時

- ①腹部のレントゲン写真
- ②レノグラム：腎機能の評価
- ③尿管造影、腹部エコーなど

(6) 低体温やショック症状（意識がはっきりしない、動かなくなる）を繰り返す時

①副腎や甲状腺などの内分泌機能の検査

(7) けいれん（熱性あるいは無熱性）を起こした時

①脳波（けいれんの診断に役立つ）

②頭部CT - MRIなど

(8) 発達の遅れ

①発達検査：津守式発達検査、K式発達検査、

②知能検査：田中-ビネー式、WISCなど

Q & A コーナー

特に質問の多かったことについて、具体的に考えてみました。

Q 1. ストレスをためさせない方法は？ 自傷行為が激しいときはどうしたらよいでしょう？

A：まず生活リズムを整えること、とくに睡眠時間は重要でしょう。患児の好きなことを一緒に楽しんでやって下さい。

電動車椅子や乗馬で自分の好きなところへ移動できるとストレスが発散されるようです。

それでも自傷行為が激しいときは、抱きしめて落ち着かせるとか、車椅子などで外に連れ出して車や電車を見せてやるなど気分転換すると良いでしょう。

Q 2. どんな運動をさせればよいでしょう？ 身体をいためない運動とは？

A：飛び降りる、ジャンプする、走っていて急に止まるなどの運動は、膝や足首の関節をいためやすいので避けて下さい。

格闘技はやめたほうが良いでしょう。

水中での運動は、体重の負担が少ないのでおすすめです。

乗馬は、姿勢をよくしたり情緒を安定させたりする効果もありそうです。

Q 3. 食欲がないときはどう対応したらよいでしょう？

A：偏食、むら食いの子供が多いです。まずは、好きなものをすすめて下さい。水分は十分摂らせて下さい。元気がない、おしっこの量が少ないなど脱水症状が疑われるときは、医者に診てもらい場合によっては点滴をしてもらいます。

Q 4. 内科的な病気のみわけかたは？

A：機嫌が悪い、顔色が悪い、食欲がない、眠らないなど普通の子供と同じです。痛

みを感じることはできなくても、不快感を表現することができます。時にはそれを「痛い」と言うこともあります。

Q 5. 姿勢が悪いのはどうしてでしょう？

A: 筋肉の緊張が低下していて、からだのやわらかい子供が多いです。毎回注意を促し、場合によっては体を支えてやるクッションのような物を使います。

Q 6. 骨折を繰り返すのは、骨が弱いせいでしょうか？

A: 元々骨が弱いということではなく、運動制限が続くなかで骨も支える筋肉や組織も弱くなっていってしまうと考えられます。

また、骨折しやすいのは、痛みを避けるための自然な反応がないのでまともに衝撃を受け続けた結果といえるでしょう。

Q 7. 知能障害のレベルはどれくらいでしょうか？

A: 正常な人から重度の人まで個人差が大きいです。ボーダーラインといわれる軽度の人と中等度（IQ50くらい）の人が多いです。

Q 8. てんかんと関連はありますか？

A: いまのところはっきりしたものはありません。

Q 9. 遺伝する病気でしょうか？

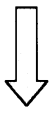
A: 劣性遺伝（両親とも原因遺伝子をもっている場合に現れる）と考えられますが、その確率は高くないと思われます。研究がすすめば、出生前に診断をつけることができるようになるでしょう。

厚生省心身障害研究「ハイリスク児の健全育成システム化に関する研究」

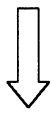
分担研究「小児の運動性疾患の介護等に関する研究」班会議

分担研究班長：二瓶健次

無痛無汗症の会「トゥモロウ」



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用 論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



はじめに

無痛無汗症という病気をご存じですか。

おそらく、ほとんどの方がこの病気のことを聞いたことがないと思います。この病気は読んで字のごとく、痛覚と汗のない病気です。でも、そのためにどんなことが起こるのかは、一緒に暮らしてみないと分からないことが多いのです。

この病気の子供たちは、体温調節ができず、また、痛みや熱さ冷たさがわからないためにけが・骨折・やけど・骨髄炎などを繰り返す事があります。こんなことを聞けば、恐ろしい、大変な病気だと不安が募るのは、当然のことかもしれません。しかし、実際にこのような子供たちと関わって1年を過ぎる頃には、たいていの方はそれほど恐れることはないということを解って下さいます。

とはいえ、親もその周囲の方も目の前に無痛無汗症の子供がいて、初めて病気の理解が始まるわけです。ブランコは大丈夫か、滑り台はどうしたらいいかに始まり、体育の授業は、体育祭は、遠足は、修学旅行はどうしようと悩みはつきません。何がどの程度できるかはその子供の、その時の状態によって違います。ただ、そこに人の手と目と心があれば、多くの子供はたいていのはできるものです。

今回、無痛無汗症の子供に関りをもつ人々に少しでも役に立てるようにと、この冊子をつくりました。無痛無汗症とはどのような病気か、どのようなトラブルが起こりやすいか、それを防ぐためにどう対処すればよいかなど、なるべく具体的な内容を中心にまとめてみました。今後皆さまのご意見を頂いてさらに改善していきたいと思えます。

この子供たちが周囲の皆さんのご理解を得て、楽しい日常生活、学校(幼稚園・保育園)生活を送れるように心から願っています。