

平成8年度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：小児の運動系疾患の介護等に関する研究

先天性無痛無汗症検診報告

無痛無汗症児の成長過程と整形外科的障害

研究協力者 君塚葵 心身障害児総合医療療育センター

要約：直接検診を行った先天性無痛無汗症の整形外科的な診察結果を症例毎に重症度が異なり一概に論じられない点もあるが年齢、成長過程に応じて検討して、全体傾向を検討した。進行性にてあり、長期的かつ心身の全体を把握しての総合的な関節破壊への予防がたいせつであり、関連への理解と協力がふかけつである。そしてそのためには高度な医療対応が必要であることも判明した。起立あるいは歩行不能となった直接の関節破壊（シャルコー関節）は、脊椎破壊による対麻痺と両側膝関節破壊であった。後者は足部変形あるいは股関節脱臼との関連もみられ、全体との関連で個々の関節の適切な対応配慮が早期より必要で、広範なレベルでの本症への理解が要請される。

見出し語：無痛無汗症、シャルコー関節、関節障害、骨折

（はじめに）

本症では痛みを感じず、知能低下の多いため体を守れず容易に損傷しやすく、本人からの訴えがありません。幼少時から成長につれて関節破壊を含めて様々な身体機能の進行性の障害が見られます。

2歳頃までには歩行を開始し、次第に運動が激しくなり転倒や飛び降りなどで骨折、捻挫を繰り返しますが、体重がかけられればどんどん使ってしまいますし、かばいながらの無理な姿勢での運動は他のところに負担を増し、運動機能が急速に低下してしまう危惧があります。幼少時に走り回った記憶があり、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く、多動や拒否が見られます。

10歳頃になりますと、ふつう多動も減り精神的に安定しやすくなり、同時に外傷も減ってきますが、座位姿勢の時間が増し、体幹筋の弱さなども加わり防御もないため時に脊柱の関節損傷を生じて、脊髄が圧迫されて下肢や直腸膀胱障害を起こすことがあります。（いわゆるシャルコーズパイン）

末永く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。そのためには関節破壊の予防を重視し、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をすることが大切と考えられます。

（対象）

そこで、先天性無痛無汗症の患者男14人、女10人、計24人の直接検診報告では、年齢が1.5才から23才でしたが、年齢別に活動の少ない3才以下の7人、活

動が活発になる4-7才までの6人、多動が減少し始める8-14才までの7人、骨の成長が終息する15才以上の4人、の、4つのグループに分けて検討しました。

（移動方法）（図1）

全24人の調査時の移動方法は、普通歩行が10人、装具歩行が3人、車椅子が10人、痙攣を合併しているため寝たきり1人であった。年齢別に見ると、3才以前では、普通歩行と車椅子が半数ずつであるが、その後、年齢が上がると装具歩行が増加する。しかし15才以降、大多数が車椅子になった。

（骨折や脱臼など）（図2）

骨折や脱臼をおこした人は19人（79%）であった。初回骨折、骨髄炎の受傷年齢は3-4才が多く、比較的男子に多く見られる。

骨折は3才以下では、約半数に見られたが、4才以上では、ほぼ全例に生じていた。

骨髄炎は8才以降、増加していた。股関節脱臼は、5例あり、男女の発生率に差は見られなかった。初回脱臼の受傷年齢は、男子が3才以下、女子は10才以上であった。

外反等の関節動揺性は、14人（58%）に見られた。男子の発生率が比較的高く、年齢別では、15才以上の全例に見られた。

Charcot関節は、男子8人、女子4人の計12人（50%）に見られた。足関節が5人、膝関節が3人、脊椎が2人、足部1人、肘関節が1人であった。3才以下では、足部に見られたが、4才以降では、足関節に出現して、更に年齢が上がると、膝関節に出現した。

脊椎は13才に生じた例があった。

(部位別) (図3) (図4) (図5)

部位別に関節動揺性を見ると、男子9人中膝が5人と多く、足部2人であった。女子では、膝2人、足関節1人、両方共が1人であった。年齢分布では、3才以下では、足部に見られたが、4才以降では、膝関節、足関節に多く見られた。

股関節の脱臼は24例中5例にみられ、男子3例はいずれも3歳以下で生じていた。

脊椎の変形は8人(33%)に見られ、側弯が5人、後弯が2人、脊椎迂り症が1人であった。後弯の2人は、脊髄損傷を合併していた。側弯等の脊椎変形は4才より既に出現し、15才以上では高率に見られた。シャルコー脊椎で脊髄損傷で脊椎の手術を受け児が2名いた。ともに骨癒合して手術自体は巧く予定通りにいったが、1名は手術時点での感染を合併していたこともあって麻痺の回復は見られず、他の1名はすぐに手術を受けたこともあって、かなり良好な麻痺の回復が見られている(この例は検診後再度シャルコーズパインを呈し再手術となる)。

この足関節の症例は、脛骨遠位骨端線に亀裂骨折が生じ、一時骨端部は著明な骨吸収に陥るが、再び修復された。関節軟骨は残ったが、明らかな変形が生じた。この症例も右側の足関節の骨端線に高度な骨吸収と軟骨部の増大が生じた。左側は距骨の骨壊死があった。修復がおこったが、右側では脛骨側の骨端線は閉鎖して、内反変形が生じた。

本症例では、結局両側とも、Charcot関節になったが、左側は、内反尖足拘縮があるため、右側を荷重肢としていた。そのため右側の膝関節に過度のストレスが加わり、脛骨近位内側部に新たな骨折が生じた。このように足関節と膝関節は互いに関節症の伸展に密接に関係すると思われた。

本疾患では、子供が活発に動きだす4才前後に骨折が頻回に発生すること、年齢が長じてからは、病識がでてくること、幼少時は足部に異常をきたし、次第に足関節、膝関節へと広がっていくことを考え合わせると、幼少時において歩行時の足部および足関節への注意が最も大切である。従って、装具療法においては、足部、足関節では、衝撃を吸収、分散させること、膝関節では、アライメントを補正し、応力の集中を防ぐこと、股関節では、病的脱臼を防御することを考慮する必要がある。外力により足部や足関節の骨端線を損傷すると、骨壊死が生じ、そ

の後、修復されるが、骨端線の早期閉鎖がおこるため、足関節の内反変形が生じる。そのため、膝関節の動揺性が増大して新たな障害を引き起こすことが推測される。

脊椎のCharcot関節は10才以降、脊髄損傷が発生する恐れがあること、その発症は急激で、予測が難しいなど、困難な点が多い。側弯の防止や重篤な脊髄損傷の発生防止に今後十分注意を払わねばならない。

(対応)

予防的にかなり対応していると感じられた。歩行可能例でも車椅子併用例が比較的多く、下肢装具例がその分少ないと感じられた。また、車椅子の予防的かつ長期間の利用例が見られた。装具については効果があるものも確認されたがその機能および使いやすさ、副作用などが問題ととらえられ、今後の大きな課題である。

(その他)

幼少時より脊柱側弯が1例に見られその原因はいままでとはことなるものと考えられた。この例は知能の障害を伴わないが、大学病院で全身の骨の形成異常があると指摘されている。

小児の骨折後は普通、骨折のない反対側よりも長くなるが1例で3cmも長くなっている小児がいると話された。(このふたりは今回ともに本人不参加であった)

引き続いて検診できた1例でわずかな所見であった膝関節の変化が進行していてx線写真でも明らかなものとなっていた。

一人は知的障害がないようで、二重瞼で笑顔のみられる12歳児がみられた。

(まとめ)

以上の結果をまとめると、1) 幼少時には独歩であるが、15才以上では車椅子での移動になる。2) 4才以前に初回の骨折、脱臼が多い。3) 骨折、骨髄炎は男子に多く見られ、8才以上で急増する。4) 股関節脱臼は5人(21%)に見られ、急激な発症であった。5) 関節動揺性は、14人(58%)に見られ、Charcot関節は12人(50%)に見られた。いずれも幼少時には足部に、年齢が上がると、足関節、膝関節におこってくる。6) 脊椎変形は4才頃よりすでに出現して、10才以降、麻痺症状を引き起こす恐れがあると推測された。7) 装具については今後の大きな課題である。

関節の弛緩性がどのように関節破壊に関与するの

か、弛緩性は知的障害によくみられるがそれとの差がみられるのか、関節弛緩性の基盤に筋の低緊張があるのか、弛緩性と立位や座位での不良姿勢との関係さらには不良姿勢が知的障害にみられる不良姿勢と差があるのか、シャルコー関節の予防に基本となるこの弛緩性へ対応はあるのかなどが、検診を通じて考えさせられた。

予防の重視ではなにが重要なのか、今後の積み重ねの成果を踏まえて具体的なマニュアル作成が望まれる。全体的な総合的な対応の中で整形外科的にはまず乳幼児の外反足にたいする靴の選び方・靴の補正、その他の装具の予防的な利用、主治医との連携の在り方などがあげられる。

図1

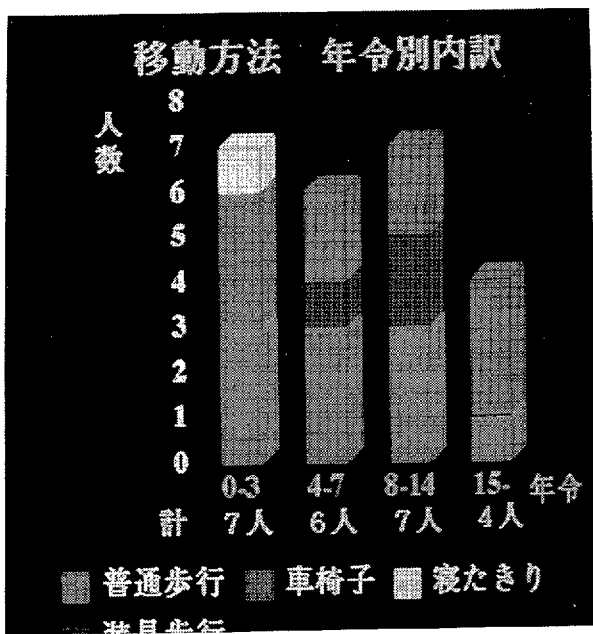


図2

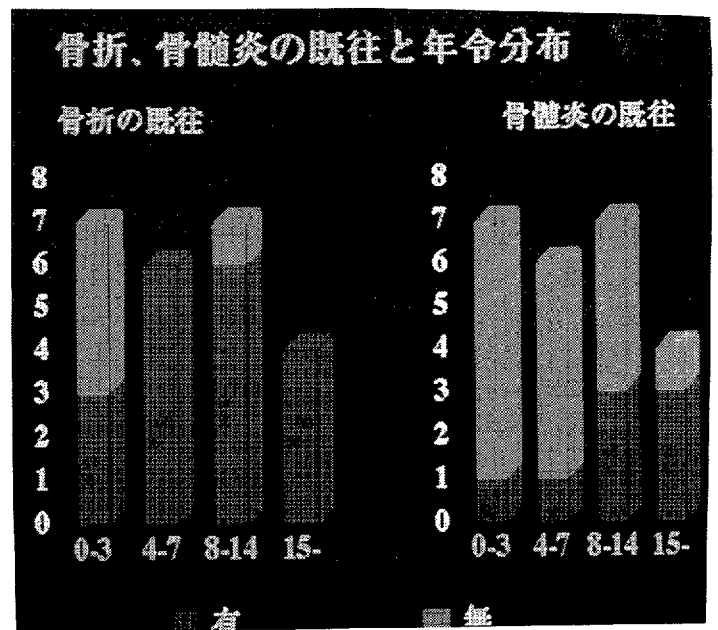


図3

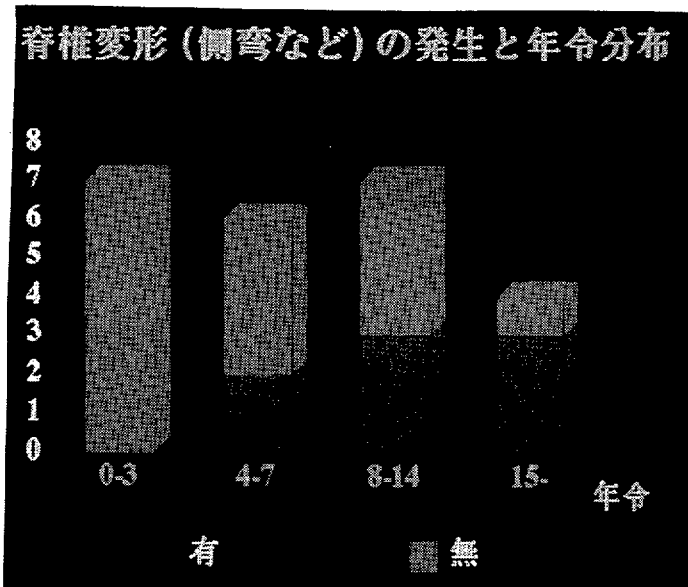


図4

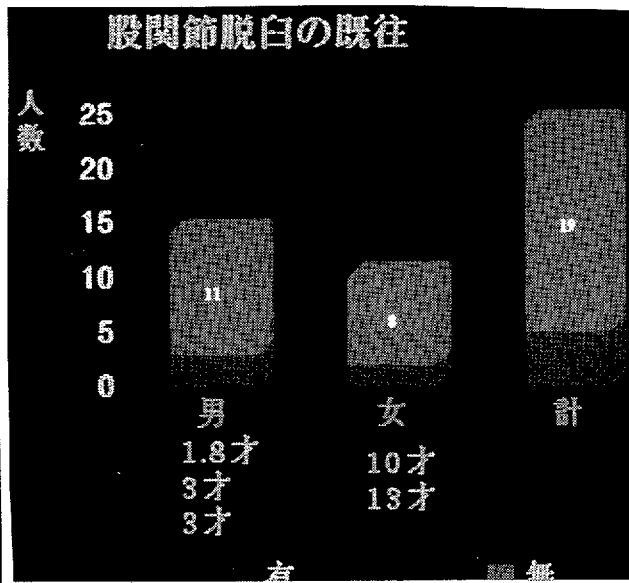


図5

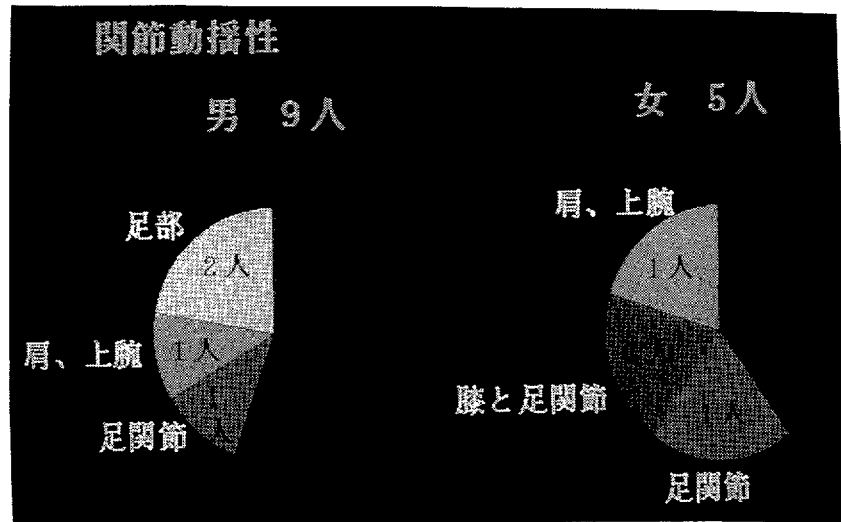
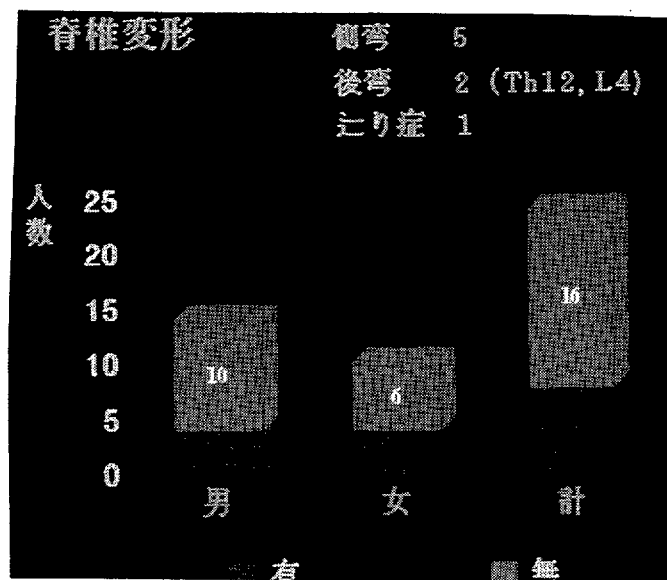


図5





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



要約：直接検診を行った先天性無痛無汗症の整形外科的な診察結果を症例毎に重症度が異なり一概に論じられない点もあるが年齢、成長過程に応じて検討して、全体傾向を検討した。進行性にてあり、長期的かつ心身の全体を把握しての総合的な関節破壊への予防がたいせつであり、関連メンバーの理解と協力がふかけつである。そしてそのためには高度な医療対応が必要であることも判明した。起立あるいは歩行不能となった直接の関節破壊(シャルコー関節)は、脊椎破壊による対麻痺と両側膝関節破壊であつた。後者は足部変形あるいは股関節脱臼との関連もみられ、全体との関連で個々の関節の適切な対応配慮が早期より必要で、広範なレベルでの本症への理解が要請される。