

先天性無痛無汗症の実態
(分担研究：小児運動系疾患の介護等に関する研究)

分担研究者：二瓶健次1) 国立小児病院神経科

研究協力者：三宅捷太2)、粟屋豊3)、君塚葵4)、池田正一5)

「要旨」 1、33例の先天性無痛無汗症の実態調査を行った。27例については実際に診察を行った。2、無痛、無汗が特徴的な障害であるが、その他の感覚については保たれている。3、けいれん、軽度の精神発達の遅滞を示す例が多く、中枢神経系の関連も示唆された。4、無痛にともなう合併症として、舌、口腔内外傷、骨折、骨髄炎、シャルコー関節、皮膚外傷、皮膚火傷が挙げられるが、これらが繰り返され、しかも重篤であることが問題であり、日常生活が著しく障害される。歯科、整形外科、皮膚科の専門的な熟練した対処が必要である。5、無汗による合併症として、体温調節障害、とくに夏季の異常高体温がある。保温のためのジャケットなどの開発が必要である。

見出し語：無痛無汗症、実態、シャルコー関節、外傷、

「目的」先天性先天性無痛無汗症は古くから知られている疾患ではあるが、その数が少ないこと、単に痛みと汗をかかないというだけの単純な疾患と認識されていたということにより、医療面、社会面でその重要さにあまり注目されていなかった。それゆえ、疾患のもつ様々な問題点の深さを認識するものは患者とその家族、主治医に限定されており、その実態はこれまで殆ど知られていなかった。

今回、この先天性先天性無痛無汗症が日本にどれだけの患者が存在し、どの様に診断され、どの様な経過をとり、どの様な問題点を抱えているかを明らかにし、それに対してどのように対処していくか、とくに合併症に対する対処予

1) 国立小児病院神経科、2) 横浜療育園、3) 聖母病院小児科、4) 心身障害児総合医療療育センター、5) 神奈川県立こども医療センター 歯科

防法の確立を目的として研究を行った。

「対象と方法」平成5年5月に本症の患者の会が設立された。最初の呼びかけではわずか3名であったが、急速に会員が増加し親の会が設立される頃には33家族に増加していた。これは従来の文献として報告されている数より多いものであった。平成7年現在ではさらに増え45名が会員として登録されている。

この親の会に対してアンケート調査を行った。今回の様に親の会へのアンケートの利点として、医療側へのアンケートに比べ回収率が良いこと、本症の様に合併症が問題になり、生活上のことも含めた調査が必要である場合はより詳細な調査が可能であること、本症の様に総括的に見る主治医が居ないことが多い場合など医療側へのアンケートでは解答では得にくいなどが挙げられる。

アンケート内容は別紙のごとくで、診断までの経緯、診断時期、症状、合併症、日常生活の問題点などを調査した。

親の会に所属する患者を実際に面接し、診察することによりより実態に迫ろうとした。全国から集まった27名の患者について、小児神経科医、整形外科医、歯科医、発達心理士、装具士などが実際の患者を診察をした。

「結果とその考察」

研究スタート時の29例についてアンケート調査を行った。29例の内訳は男18例女11例で年齢は2-23才であった。この中に兄弟例2組含まれている。

症状に気付いた年齢と診断された年齢は一定しないが表1に示すごとくで、0-3月が12例でほぼ半数を占め、生後3-6月が3例、6-12月が5例で、全て1歳未満に異常に気付かれている。

異常と気付かれた症状は、注射などのに対して反応がない、外傷や火傷にもあまり泣いたりしない、指や舌、口腔内を咬んで傷つけることが多い、原因不明の発熱などが挙げられる。

診断された時期は、ばらつきがあり、表1に示すように、0-3月が5例、3-6月が2例、6-12月が7例、12月以後が5例と、症状に気付かれるより、診断の時期は遅れる傾向にある。

発達歴については（表2）、在胎週数は平均38.5週（37-41週）、出生時体重は平均2643g

（2450-3710g）でとくに異常は認められない。運動発達について見ると（表2）首の座りが平均4.1月（3-6月）、坐位保持可能が9.0月（7-15月）、歩行が17.8月（14-28月）と坐位、歩行と月令が進につれての発達道標が遅れる傾向にある。これは本症に見られる、筋緊張の低下、知能発達の遅れとも関連しているものと考えら

れる。

今回多くの患者を同時に診察したが、顔貌が類似していることに気付かれた。アーモンド様の顔貌で、やや眼かの開大があり、眼瞼がはれぼったく、顎が比較的小さい傾向が見られた。本質的な特徴であるのか、二次的な特徴なのか、今後詳細に検討する予定である。

体重は-1.5から+1.5σまで広く分布し一定の傾向は見られなかった。しかし、1歳以下では低い体重の傾向が見られたが、これは口腔内損傷による栄養摂取の減少が起因している可能性がある。

身長は年齢とともに-2σを下回る例が多くなる。これは下肢の骨折や外傷による骨折による変形が一部影響していると考えられる。

頭囲は全体的に小頭の傾向を示したが、-2σ以下を示すものは2例に過ぎず、病的な小頭症少ない。

乳児期の筋緊張については、低下を認めたとする例が15例で約半数に見られ、正常が11例、こわ信が2例、不明が1例で筋緊張低下を示す例が多かった。

無痛無汗にとくに関連しない既往について見ると、熱性けいれんが29例中17例（58.6%）に既往があり、これは通常の小児に見られる熱性けいれんの頻度（6%程度）に比べ極めて高い値である。てんかんは29例中5例に見られた。これも一般よりは高い頻度である。泣き入りひきつけは3例に見られた。

予防接種の既往については、表3に示すように、半数以上はポリオ、3混、BCG、麻疹などが接種されていたが、とくに発熱、痙攣などの副作用は認められていない。

主な症状については、表4に示すように、舌

を咬む、指を咬むなどの自傷行為が殆ど全ての例に見られた。舌や口腔内の自傷行為は歯がはえはじめる頃から見られ、口腔粘膜、舌、口唇などを咬みちぎるほどの傷であることが多く、炎症や潰瘍を作っている（研究協力者の神奈川県立こども医療センターの歯科池田により詳細が報告されるので、別報告を参照すること）。骨折が23例に、皮膚の可能も23例、火傷が19例に見られ、痛みを感じないための外傷がいかに多いかを知ることができる。しかもこれらの皮膚、骨などの外傷や火傷は障害が深く繰り返し、かつ治りにくいのが特徴である。

この他、角膜損傷も4例に、白内障が1例にみられたが、いずれも外傷性のものと考えられる。例数が少なかったのは、恐らく、眼科的検査があまりなされていないためではないかと考えられる。実際はもっと多いのではないかと思われる。

体温の異常を示す例も多いのが特徴であり、夏期に高体温となることが最も重大な合併症である。また、寒い時期に低体温になってしまう例も見られた。高体温となることは発汗が障害されているための体温調節ができないためにおこるものである。低体温についてはその原因は不明であるが、自律神経系の異常が関与している可能性がある。夜尿、夜泣きもみられているが、発汗がないために熱がこもって夜間の不穏状態が原因している可能性が強い。

感覚の障害に関して見ると、表5に示すごとく、痛覚のなんらかの障害を示している。痛覚に関して定量性がないので、どの程度障害されているのかは判定することはできないが、痛みへの反応が鈍いことは確かである。温覚についても低下があると答えた例が10、軽度の低下と

答えた例が16例でほぼ全例に温覚障害が認められた。それに比して、触った感じに対しては、少し悪いと答えた例が4例で、あると答えた例が25例で触った感じは保たれていると考えられる。同じ様に、くすぐりにも反応すると答えた例が25例であった。味覚障害がある答えた例が1例、軽度ありとする例が7例で、なしが19例であった。味覚に関しては、プライマリーの障害と考えるよりは、痛覚、温覚の低下が味覚に二次的に影響を与えている可能性がある。涙の分泌異常がないと答えた例が25例であった。この他、聴覚、視覚などの感覚については異常を認めない。このことから、基本的には痛覚、温覚の障害で他の感覚系は保たれているといつてよい。

発汗異常（低下）については、26例にあると答えており、3例がはっきりしないと答えている。発汗が低下しているために皮膚の乾燥がみられることが多い。

実際に知能検査を施行した22例についてみると、3-4歳の平均IQが73.5と軽度の低下があり、6-12歳で平均46.6、13歳以上で39.4と次第にIQの低下がはっきりとしてきている。しかし、知的には問題のない例も見られている。

アンケートの上では、現在の状況で、精神発達障害があると答えた例が、11例、軽度と答えた例が9例、ないと答えた例が6例であった。いずれにしても、強い知的障害を見ることはないが、77%になんらかの遅れに気付かれたいる。また多動を示す例が多く、6例に多動があり、10例に軽度に見られる、8例になしと答えている。67%に多動傾向を認めている。

現在の生活環境についての調査では表6に示すように、まず患児の教育環境については、小

学校で普通学級が6例、心障学級が4例、養護学校が7例で、中学校では普通学級が0、心障学級が1例、養護学校が7例であり、心障、養護に通う例が多かった。これは知的な面だけでなく、無痛症にともなうシャルコー関節、骨髄炎などを繰り返すことによる関節や骨の障害で補装具、車椅子生活が余儀なくされるための、生活介助などのハンデも大きな要因となっていると考えられる。

車椅子を使用している例が調査では11例と約半数であるが、これは調査時の年齢が低い例が多いため、年齢が高くなるとシャルコー関節などの合併症の程度が強くなるので、車椅子への移行の率は高くなるであろう。

骨折、皮膚の化膿、骨髄炎などの合併症については表8に示すように、骨髄炎は1-5回、皮膚の化膿は0-10回、骨折は1-20回と繰り返すことが特徴である。シャルコー関節も殆どの例で見られる重大な合併症であるが、班員の君塚によって別に報告されるので参照されたい。

「全体的考察」

今回の調査で始めて我が国の先天性無痛無汗症の多数例の実態が明らかにされ、幾つかの新しい知見も得られた。今までに報告されたいより多くの患者が存在すること。平成8年3月の時点では45例が知られているが、実際はその2倍程度はいるのではないかと想像される。今後さらに調査を続けたい。

従来、本症は末梢神経の疾患と考えられていたが、今回の調査で知能障害、痙攣を呈する例が高率に見られたことは、単に末梢神経の問題ではなく、中枢神経系の障害も有していることが考えられ、無痛、無汗による二次的な現象なのか、本質的な障害なのか今後の検討が必要で

ある。

無痛による合併症に関しては、舌、口腔粘膜の歯による損傷の問題、火傷、外傷による重篤な皮膚損傷の問題、無痛、外傷による骨折、関節障害などの整形外科的問題が大きな問題であった。

無汗による合併症としては、体温調節の異常、即ち発汗ができないために夏期の体温異常上昇があり、これによる急性脳症を起こし重篤な脳障害あるいは死亡する例があるほどである。また、寒冷時にも体温の低下する例があり、これは発汗障害によるとするよりは、自律神経の障害が起因しているかもしれない。

いずれにしても、これらの無痛、先天性無痛無汗症化にともなう合併症は患者の日常生活を著しく障害しており、さらには生命の危機にもさらされていることである。合併症の対処と予防、即ち介護をどの様にして行くかと云うことが原因の究明と共に急がれている。

表1 症状に気付いた時期と診断時期

	0--3--6--12-(月)			
気付いた時期	12	3	5	0
診断時期	5	2	7	5

表2 先天性無痛無汗症の発達

在胎週数	平均38.5週 (37-41週)
出生体重	2643g (2450-3710g)
頸座	平均4.1月 (3-6月)
座位	9.0月 (7-15月)
歩行	17.8月 (14-28月)

表 3 先天性無痛無汗症の予防接種歴

予防接種	実施	副作用
ポリオ	22	0
BCG	19	0
3混	16	0
麻疹	20	0

表 4 主な症状

	あり	なし
舌を咬む	27	0
指を咬む	25	3
骨折	23	4
骨髓炎	12	16
皮膚化膿	23	4
火傷	19	?
角膜損傷	4	25
白内障	1	25
体温異常	18	
夜尿	19	8
夜泣き	14	?



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



「要旨」1、33例の先天性無痛無汗症の実態調査を行った。27例については実際に診察を行った。2、無痛、無汗が特徴的な障害であるか、その他の感覚については保たれている。3、けいれん、軽度の精神発達の遅滞を示す例が多く、中枢神経系の関連も示唆された。4、無痛にともなう合併症として、舌、口腔内外傷、骨折、骨髄炎、シャルコー関節、皮膚外傷、皮膚火傷が挙げられるが、これらが繰り返され、しかも重篤であることが問題であり、日常生活が著しく障害される。歯科、整形外科、皮膚科の専門的な熟練した対処が必要である。5、無汗による合併症として、体温調節障害、とくに夏期の異常高体温がある。保温のためのジャケットなどの開発が必要である。