

先天性無痛無汗症にみられる痙攣発作の実態
(分担研究：小児運動系疾患の介護等に関する研究)

研究協力者：粟屋豊

無痛無汗症の会に参加する会員（患者の親）に対して、けいれん発作の実態についてアンケート調査等施行。45人全員から情報が得られた。発熱時けいれんは20例（44%）と極めて高率にみられ、その40%が6か月未満発症、30%が5歳以上発症。通常の熱性けいれんの年齢分布と異なり、特に乳児期早期発症例が多かった。発熱の程度は、40～42°Cの高熱例が大半を占め、発作総回数は1～2回が84%を占めた。これらの事は本症が乳児期早期から高熱を伴いやすい事と相関し、また38°C台では発作はおこらず、さらに総回数が多いことは、けいれん閾値が低い事を推測させた。下記の一部の発達退行（急性脳症）例を除くと発作予後は悪くなかった。けいれん後退行が4例（9%）にみられ（3例高熱時1例無熱時）急性脳症が疑われていた。内3例はけいれん重積症で発症しており、痙攣及び、発熱のコントロールの重要性が示唆された。

てんかんの発症頻度は、7例（16%）と高率で半数は発作が頻発し、難治例であった。2歳までに大半が発症しかつ典型的な熱性けいれんの既往は無かった。以上の所見から、精神遅滞、多動の合併とともに本症が中枢神経の障害も伴っていることが示唆された。

無痛無汗症、Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy、熱性けいれん、急性脳症、てんかん

無痛無汗症は、『無汗症を伴う先天性感覚性ニューロパチー』のことで、1951年世界に先がけて西田ら¹⁾が発表。稀な疾患で報告は欧米では著者の集めたもので十数編、一方本邦のものは、小児科、整形外科、麻酔科、歯科などから、地方会報告例なども含めると50-60と欧米に比べ比較的多くの報告が見られる。²⁾しかしこれらもほとんどが1-2例の症例報告で、多数例の分析は、欧米、本邦含め全くな

されていない。本疾患は最近、遺伝性末梢神経疾患としてさらにHereditary Sensory and Autonomic NeuropathyのIV型として分類されるようになった。³⁾組織学的に温痛覚を司る小径有髄線維と無髄線維の欠如ないし減少、及び汗腺やその周囲の血管を支配する交感神経線維の欠如が報告されている。⁴⁾これら末梢神経の異常のみならず、精神遅滞や多動など中枢神経障害を伴う事が最近報告されている。

聖母病院 小児科

無痛無汗症の患者・家族会が世界に先がけて1993年本邦で設立され、現在会員は47人。我々は小児科・小児神経科医などとしてその活動に協力してきた。実態調査^{5) 6)}を行うなかで、末梢神経のみならず中枢神経の異常—精神遅滞や多動—の合併率が高いこと、及び熱性けいれんをはじめてんかんなどの合併も高い事が予測されたので今回、『けいれん発作の実態』についてアンケート調査を実施した。

対象：無痛無汗症の会（トゥモロウ）患者会員47人中無汗のない無痛症の双生児を除く45人の親。

方法：アンケート郵送（1996年2月実施）

内容：泣きいりひきつけ、熱性けいれん、てんかん発作などを年齢順に、自由筆記；時間、症状、発熱の有無、薬品名、病院名など。さらに脳波、CTの結果、精神遅滞、多動の有無、現在の処遇状況など。

結果：返答数41（91%）返答のなかった人には、親に電話アンケートを施行して45人全員の情報を得られた。必要例には親ないし主治医に問い合わせをした。

患者性別年齢別分布：表1。男女比は3：2

1) 泣きいりひきつけ、熱性けいれんについて
泣きいりひきつけは、5例（11%）にみられた。6か月から3歳まで毎日数回／9か月か

表1 性別年齢別分布

歳	0-5	6-10	11-15	16-20	21-33	計
男	8	4	8	4	3	27
女	8	1	4	3	2	18
計	16	5	12	7	5	45

ら1歳7か月の現在まですでに数十回／2か月までに5～10回など回数の多い例が3例にみられた。

熱性けいれん（発熱時けいれん）は20例（44%）と高率にみられた。

発症年齢は

0～1か月；2（10%）

1～6か月；6（30%）

6か月～1歳；3（15%）

1～2歳；3（15%）

5～6歳；4（20%）

6歳以上；2（10%）

6か月未満発症が8例、全体の40%と高率、一方5歳以上も30%で、通常の熱性けいれん（FC）発症時期⁷⁾と異なっていた。

新生児けいれんは4例（9%）（2例有熱、1例無熱、1例不明）にみられた。

FCの総回数は

1回のみ；13（65%）

2回；4（20%）

5-6回以上；3（15%）

1～2回例が85%と大多数を占めた。

けいれん時の発熱程度は

38～39°C：0

39～40°C：4（29%）

40～41°C：3（21%）

41～42°C：3（21%）

42°C以上：4（29%）

不明：6

通常のF C時の発熱程度⁹⁾に比べ有意に高熱である点(40-42°Cが7割を占め)注目される。特に38~39°C程度で発作が起らない事即ちけいれん域値が低くないことが類推された。

熱性けいれんのみられた季節は様々で、体温の上がりやすい夏に集中はしていなかった。熱性けいれんの持続時間は、2例の重積状態を除くとみな数分以内であった。

けいれん後発達退行がみられたのは4例(9%)有熱性3例(42、41.6、40°C)発症年齢はそれぞれ(8か月、8か月、1歳2か月)無熱性1例(1歳6か月)で、急性脳症が疑われている。

けいれん時間は1例以外はすべて1時間以上のけいれん重積症であった。

有熱性3例の発作予後は比較的良好で、現在発作はなく2例では投薬も中止している。

2) 無痛無汗症にみられるてんかんの特徴

7例(16%)男4:女3

発症年齢	6か月~1歳	4
	1~2歳	2
	7歳(LGS)	1
現在の発作頻度	数回/日	3*
	1~数回/月	1**
	数回/年	1***
	なし	2

*West症候群1, Lennox-Gastaut 症候群(LGS) 1, シリーズ形成の強直発作1

**強直+ミオクロニー+部分発作

***急性脳症後遺症による強直発作

以上難治例が半数にみられた。

現在抗痙攣剤服用者 7(16%)

このうち1名は発作はないが脳波異常などに対し幼児期より投薬されていた。

他に症状からはてんかん発作が疑われるが、専門医に見てもらっていない例が2例見られた。

他に『転倒による頭蓋内出血後脳症』が1例みられた。本症は精神遅滞と多動を伴うため、外傷の危険があり、しかも無痛のため発見が遅れることがあるので注意を要する。

以上泣きいりひきつけ、熱性けいれん、てんかん発作のいずれか既往にあるものが33例(73%)なし12例(27%)であった。

まとめと考案

本症にみられる発熱時けいれんは、その後も無投薬で無熱けいれんは発症しておらず、広義のF Cと判断された。一般にF C発症率は5-10%といわれるのでその数倍も高率でかつ低年齢発症が多いのは、本症の場合無汗症のため高熱になる頻度が高く、しかも低年齢ほどなりやすいことが挙げられよう。しかしF Cの回数が大半が1~2回でとどまっているのは、発熱時すぐに体を冷やすなどの対策が取られるようになるためと、39~40°C以上の高熱時のみ誘発され、けいれん閾値が低くないためと推測された。

てんかんと診断された例が7例(16%)とやはり高率(一般は0.7%位)であり、その発症は半数が1歳未満、2歳までに85%と早期でありかつ全例典型的なF Cの既往を認めなかった。また半数で発作が頻発し難治例であった。急性脳症が3例(7%)に見られ、いずれも2歳未満発症であった。

以上の所見から、精神発達遅滞、多動の合併とともに、本症が中枢神経の障害も伴っている

ことが強く示唆された。そして本症のフォローアップの上で脳波検査は重要であると思われた。

文献

- 1)西田五郎他：全身無汗症。最新医学 6:1100-1104, 1951
- 2)栗屋 豊他：無痛無汗症の臨床遺伝学的研究—本邦72例の集計。日児誌 99:141, 1995
- 3)Dyck, P.J. :Neuronal atrophy and degeneration predominantly affecting peripheral sensory and autonomic neurons. Vol. 2, Dyck, P.J, et al eds., WB Saunders, Philadelphia, p1557, 1984
- 4)二瓶健次：無痛症について。日本医事新報 3640:24-28, 1994
- 5)二瓶健次他：先天性無痛無汗症の実態。日児誌 99:141, 1995
- 6)蓮見元子他：先天性無痛無汗症の精神発達について。日児誌 99:142, 1995
- 7)山磨康子他：熱性けいれんの定義と疫学。福山幸夫編、熱性けいれん—最近の考え方—3-21, 日本小児医事出版社、東京、1991
- 8)大塚親哉：発熱とけいれん。New Mook小児科、2:43-50, 1992



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



無痛無汗症の会に参加する会員(患者の親)に対して、けいれん発作の実態についてアンケート調査等施行。45人全員から情報が得られた。発熱時けいれんは20例(44%)と極めて高率にみられ、その40%が6か月未満発症、30%が5歳以上発症。通常の高熱性けいれんの年齢分布と異なり、特に乳児期早期発症例が多かった。発熱の程度は、40~42の高熱例が大半を占め、発作総回数は1~2回が84%を占めた。これらの事は本症が乳児期早期から高熱を伴いやすい事と関連し、また38°C台では発作はおこらず、さらに緯回数が多くないことは、けいれん閾値が低くない事を推測させた。下記の一部の発達退行(急性脳症)例を除くと発作予後は悪くなかった。けいれん後退行が4例(9%)にみられ(3例高熱時1例無熱時)急性脳症が疑ねれていた。内3例はけいれん重積症で発症しており、痙攣及び、発熱のコントロールの重要性が示唆された。

てんかんの発症頻度は、7例(16%)と高率で半数は発作が頻発し、難治例であった。2歳までに大半が発症しかつ典型的な熱性けいれんの既往は無かった。以上の所見から、精神遅滞、多動の合併とともに本症が中枢神経の障害も伴っていることが示唆された。