無痛無汗症の死亡例の検討

（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[1)]
共同研究者：橋本俊顕[2)]、皆川公夫[3)]、久保田雅也[4)]、徳弘悦郎[5)]、長谷川章雄[6)]、船曳哲典[7)]
1)聖母病院小児科、2)国立精神神経センター小児神経科、3)北海道立小児総合保健センター小児科、4)東京大学小児科、5)小田原市立病院小児科、6)同病理科、7)横浜市立大学小児科

【要約】無痛無汗症の死亡例8例を検討した。発症年齢では全例6歳未満で特に3歳未満に多かった。昨年報告のけいれん重積症（ＳＣ）後遺行4例も全例2歳未満で、治療が遅れれば死亡していた可能性がある。１例以外は病院到着時に Dead On Arrival （DOA）に近い状態であった。ＳＣを伴う例が多く、本症の乳幼児期では、感染を契機にＳＣや急性脳症様症状で急死、ないし重度脳障害を残す例がある事を認識し対処すべきである。

【見だし語】無痛無汗症、けいれん重積症、急性脳症、DOA 死亡例

【目的】無痛無汗症（本症）はHereditary sensory and autonomic neuropathy（ＨＳＡＮ）のⅣ型に分類され、１９５１年西田らが初めて報告、１９９３年患者会が作られ、１９９６年その責任遺伝子が犬童らにより特定された。本邦では我々の調査で既に８０人位患者同定され[1)]ＨＳＡＮのなかでは頻度がやや多く、かつ外国と比しても多いようである。本症は末梢神経障害のみならず、精神遅滞、多動、けいれんなど中枢神経障害を高率に伴い、それが本症の治療や介護に多くの困難をもたらしている。我々は一昨年はけいれん発作の実態を、昨年はＳＣ後遺行を呈した例をそれぞれ報告したが本年は、死亡例を分析した。

【対象・方法】『無痛無汗症の会』に参加する本症５６例中死亡2例、兄弟（本症罹病）の死亡4例、文献[2)]等死亡例2例計８例。検診会などでの親からの問診と主治医からの情報

【結果】（次ページ表参照）男5、女3、死亡時年齢は3カ月から5歳まで（3歳未満6例）。死亡時期は１９８０－８５；３、８５－９０；２，９０－９５；１、９５－；２。既往疾患では、てんかん発症例が2例あり共に点頭てんかん。他に2か月前発症の急性脳症１例。全例死亡前に発熱などの感染がみられた。病院到着時ＤＯＡないしそれに近い例が5例と他に入院後数時間で急速に悪化例2例、他はＡＣＴＨ治療中に肺炎で徐々に悪化し死亡した１例。

詳細な経過判明例は5例あり、内3例は症状からけいれん重積症ＳＣを伴っていたと判断された。脳症既往例は一旦歩けるまで回復していたが、転倒、頭部打撲を契機に脳ヘルニアとなり死亡。点頭てんかんの一例は、頭を床に打ちつける自傷行為が激しいときに発症。ＣＴスキャンで両側前大脳動脈と一側中大脳動脈の脳梗塞と判明。上述の２例は外傷性脳障害の可能性がある。

詳細な経過の不明な３例は、いずれも１５年以上前の死亡でかつＤＯＡに近い状態のため、死因はははっきりしなかった。死亡時本症に気付かれてない例が3例みられた。剖検例は2例で、１例はＳＣによると思われる急性無酸素性脳症、１例は死因不明[3)]であった。

【考案】本症５０例中乳幼児期から強い運動、知能障害を有す例が4例（8%）にみられ、全例ＳＣ後に発達退行を示したことを昨年報告した。全例８－１８か月という脳の発達期にＳＣが見られ、治療が遅ければ今回の例のように死亡に至った可能性もある。今回の例でもみられたが、ＳＣであることを、親も看護婦・医師も初めは気付かれず、対応が遅れがちであった。

本症は熱性けいれん[4)]やてんかんの頻度も高く、かつけいれんの治療を早期に施行せぬとＳＣになりやすいと考えられ、乳幼児期の感染、発熱時の早期からの十分な対処が重要と思われた。ふだんからの小児科、小児神経科医のフォローも必要と思われた。

【文献】

1)粟屋　豊：先天性無痛無汗症　小児内科 28 （増刊号）184-190, 1996
2)船曳哲典他：先天性無痛無汗症の１例　小児科診療 51;1037-1040, 1988
3)Kawashima K, Hamano K, et al:Two sisters showing congenital insensitivity to pain with anhidrosis including one autopsy case. Brain & Dev. 9:235, 1987
4)粟屋　豊他：先天性無痛無汗症にみられる有熱けいれんの実態について　小児科診療 50;2342-44, 1997

Yutaka Awaya et al. Clinical study of dead cases with congenital insensitivity to pain with anhidrosis

無痛無汗症死亡例－－８例一覧

症例	性	家族歴	死亡年齢 (y：m)	診断年齢 (y：m)	神経症状	ＤＯＡ	感染	死因	剖検
1	F	妹	0：3	0：0.5		－増悪	＋	不明	＋
2	M	－	0：6		West synd.	－	＋	肺炎(ACTH 中)	－
3	F	－	1：10	1：2		＋	＋	ＳＣ，脳症	－
4	M	－	2：3	0：8		＋	＋	ＳＣ，脳症	＋
5	M	妹	2：6	2：6	急性脳症 (2：2)	－増悪	＋	頭部打撲／脳浮腫	－
6	F	妹	2：6	1：10		＋	＋	不明	－
7	M	－	3：6	0：8	West synd.	＋	＋	脳梗塞	－
8	M	姉	5：0	1～2？		＋	＋	不明	－

ＤＯＡ＝Dead on Arrival　－増悪：入院後増悪

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】無痛無汗症の死亡例 8 例を検討した。発症年齢では全例 6 歳未満で特に 3 歳未満に多かった。昨年報告のけいれん重積症(SC)後退行 4 例も全例 2 歳未満で、治療が遅れれば死亡していた可能性がある。1 例以外は病院到着時に Dead On Arrival (DOA)に近い状態であった。SC を伴う例が多く、本症の乳幼児期では、感染を契機に SC や急性脳症様症状で急死、ないし重度脳障害を残す例がある事を認識し対処すべきである。