

「先天性無痛無汗症の足部障害に関する研究」

分担研究者 君塚葵
研究協力者 三輪隆

研究要旨 足部の障害を検診あるいはX線像より、病態を把握できた14例22足の障害について、病態および関節破壊の予防を含めた対応についての検討を行った。早期より高度の変形が生じ、年齢とともに隣接関節に拡大して行き、好発部位が認められ足各部の異常の発生によって立位歩行の妨げとなっていることが判明した。各自の処方された装具を基本として、予防のための要点として、余り無理な矯正はしない、下肢全体のバランスを考えて強固な装具にしない、肌に優しく快適で傷つけにくいものであること余り無理な矯正はしない、下肢全体のバランスを考えて強固な装具にしない、肌に優しく快適で傷つけにくいものであることが必要なことが判明した。

A. 研究目的

先天性無痛無汗症は、遺伝性末梢神経障害(HS AN type 4)に分類され、感覚自律神経の障害により、温痛覚の消失、無汗を特徴として精神遅滞を合併する稀な疾患である。常染色体劣性遺伝が考えられ、本邦ではおよそ100人ほどの患者がいるとされている。痛覚が消失しているため骨折や脱臼を繰り返し、やがてシャルコー関節になる。病変は進行性であり年長となるにつれて歩行できなくなることが多い。本症では、幼児期には足部、中足骨や足根骨、特に踵骨や距骨の骨折とそれに伴う距踵関節の障害が多い。またこの時期から股関節の脱臼が始まる。学童期になると足関節の骨端線骨折のため著明な内外反変形が生じる。また膝関節の動揺性は増大し、内外果の陥没や骨壊死が見られる。

青少年期では股関節の骨頭はやがて壊死になって脱臼は恒久的になる。上肢では肘のシャルコー関節が比較的多い。稀に脊椎のシャルコー様変化で後弯、滑りが起こり脊髄損傷を来す例もある。このように年令と共に関節の破壊が進行する疾患であるので、歩行能力を維持するためには膝や足関節をシャルコー関節にしないことが重要である。

どのように関節の破壊が進んでゆくのかに関して、昨年度の研究より、足部から始まりやすいことが判明しているため、足部障害の実態と予防についての対応を確立することも目的とした。

B. 研究方法

対象症例は 直接検診した症例およびX線を入手できた症例、14例(22足)であった。男9例、

女5例で両側8例、片側6例、年齢は3-35才であった。X線上の所見からアキレス腱付着部の骨が嘴状に突出する変形、距踵関節部の変形、脛骨遠位骨端線骨折、距骨の骨破壊、中足骨骨折、舟状骨骨折、距骨頭や頸部骨折に分類した。全14例の概要は表の如くで、それぞれの変形が重複するものもあった。

C. 研究結果

アキレス腱付着部の骨が嘴状に突出する変形が6例(9足)に見られた。単独例と距踵関節部の変形を合併するものがあった。この骨折は3才より見られ、半数近くが外傷の記憶がなく偶然に発見された。数回に渡り踵骨後方に亀裂が生じ、アキレス腱に引き上げられて嘴状に突出したと考えられた。

距踵関節部の変形は4例(5足)であった。この変形は、距踵関節に過剰な負荷がかかることにより生じ、踵骨側の軟骨下骨の陥没や骨透梁像が見られた。単独例と、アキレス腱付着部の嘴状突出を合併したものがあった。

脛骨遠位骨端線の骨折が5例に見られ、うち4例は距骨体部の骨破壊を合併していた。6-8才で発症して飛び降りの動作などで受傷したが、なかには疲労骨折のようにわずかな亀裂から始まるものもあった。骨折線は脛骨の中央部で、垂直方向の外力により生じたと考えられた。

距骨体部の骨破壊は脛骨遠位骨端線の骨折に合併したもののほかに単独に起こったものが3例あった。全例、骨壊死は距骨体部の外側部に生じた。中足骨骨折は主に母指の第1中足骨に好発し、

2-3才から発症した。第1契状骨や舟状骨骨折、距骨頭、頸部骨折などいずれも母指側に多く見られた。

D. 症例

症例1は8才の男子であるが、脛骨骨端線中央部に亀裂が生じ次第に広範囲に破壊吸収された。長期間かかって修復されたが骨端部は破壊され距骨は高度に変形した。

症例2 8才の男子であるが、右側は高度の内反変形、左側は距骨の変形と関節裂隙の狭小化が見られた。

症例3 この症例も足関節の骨折で、修復後の内反変形が強い右側では膝の大腿骨内果に陥没変形をきたした。左側はほぼ中間位で膝の変形はなかった。足関節部での変形が膝の負担を増大させたと考えられた。

以上まとめると、本症の足部病変の特徴は、3-4才で踵骨の嘴状の突出や距踵関節の変形が始まる。8才頃より脛骨骨端線骨折がおこり距骨の破壊を生じてシャルコー関節になっていく。

先天性無痛無汗症の病因は不明であるが、1996年犬童らは、血族結婚のある症例で、神経成長因子(NGF)の高親和性受容体、トラックA

(tropomyosin-receptor kinase) 遺伝子異常を証明した。痛覚が消失しているため無防備に外力に晒される上に訴えないため、きづかれにくい。

将来的に歩行能力を維持する為には、骨折の早期発見と確実な固定、免荷、ギプス除去後の再骨折を防ぐ慎重な後療法などに注意しなければならない。関節部の変形や不安定性に対して装具療法を行う。年少児では足部の変化が多く足底装具やインソールが適用であるが、比較的症状が軽いため装具を装用することは少ない。10才前後になると、足関節の関節動揺性の程度に応じて靴型装具や短下肢装具を使う。年長者になると、車椅子を主体とした生活であるが、足部だけでなく膝関節や股関節の障害も起こるため多くは長下肢装具や膝装具を使用する。

踵骨の変形に対する足底装具、内側を保温性のよい材質で被っている。右側の短下肢装具は、くるぶしの部分を十分に除圧して上下のプラスチックで固定している。

足関節のシャルコーで内踝に褥瘡がある。短下肢装具では内踝を除圧して下腿前面にプラスチックのカバーをつけている。内面はクッションラバーで被われている。

右膝はシャルコー関節のため座骨支持付きの長下

肢装具を使い、左足部の距踵関節の変形に対して足底装具を着用した。内面は柔らかな素材で弾力性のあるプラスチックを使用した。

19才の男子、膝、足関節は著明なシャルコー関節であるが、靴型装具を使い独歩可能である。変形はそのままにして外側にヒールをつけて支持させている。

E. 結論

予防のための装具作製上の問題点は、病変を早期に把握し、今後の見通しの上に立って、無痛のため装具の接触や圧迫による切り傷や褥瘡がしやすい、触覚が過敏で接触物をいやがる、無汗のため皮膚は乾燥して亀裂を起こしやすい、関節弛緩やシャルコー変形が早期からある、年少者で精神発達の遅れや多動が見られるなどである。さらに本疾患は全身の感覚障害なのでひとつの関節を固定した場合隣接する関節へ過剰な負担を来す恐れがある。従って余り無理な矯正はしない、下肢全体のバランスを考えて強固な装具にしない、肌に優しく快適で傷つけないものであることが望ましい。また現在は障害が起こってから装具を使用しているが、本症は年令と共に変形をおこしていくため、今後は予防的な装具治療の可能性と装具の開発が必要であろう。

F. 学会発表

第14回 日本義肢装具学会 14号
58-59頁 1998.



研究要旨 足部の障害を検診あるいはX線像より、病態を把握できた14例22足の障害について、病態および関節破壊の予防を含めた対応についての検討を行った。早期より高度の変形が生じ、年齢とともに隣接関節に拡大して行き、好発部位が認められ足各部の異常の発生によって立位歩行の妨げとなっていることが判明した。各自の処方された装具を基本として、予防のための要点として、余り無理な矯正はしない、下肢全体のバランスを考えて強固な装具にしない、肌に優しく快適で傷つけにくいものであること余り無理な矯正はしない、下肢全体のバランスを考えて強固な装具にしない、肌に優しく快適で傷つけにくいものであることが判明した。