

小児の運動性疾患の介護等に関する研究班

無汗型外胚葉形成不全症の自然歴とその年齢別介護の研究

研究協力者 栗屋 豊 聖母病院 小児科

分担研究者 二瓶健次 国立小児病院 神経科

要旨

無汗型外胚葉形成不全症の自然歴とその年齢別対策を自験及び文献例から検討した。

1. 早期診断、対策により乳児期の「不明熱、易感染、摂食障害」などの危機を乗りきり、さらに夏場のうつ熱対策を工夫することが極めて重要で、その後は、症状が一部改善する。
2. 歯牙異常+皮膚・粘膜とその付属器の異常（毛、汗腺、皮脂腺、粘膜分泌腺）による各科にわたる症状が有り、小児科医はそのコーディネーターの役割も求められる。
3. 義歯の定期的交換などができぬと、摂食障害や顎骨発育不全に伴うcosmeticな問題も増悪するなど、早期の対策が極めて重要。
4. 暑い時期のクーリング対策をエアコンなどの設置も含め十分することにより、多飲、多尿習慣や夜尿なども改善が可能かもしれない。
5. 心理、社会的、職業的リハビリ対策も必要で、その推進のためには、アメリカにあるような患者団体ができるとよい。その萌芽がみられる。

見出し語：外胚葉形成不全症、自然歴、うつ熱、多飲、多尿

外胚葉形成不全症（異形成症）（Ectodermal dysplasia:ED）は、外胚葉由来の諸組織の発生または形成の異常を有す先天性の疾患である。人口10万人に1人程度の頻度といわれ、その症状の組み合わせにより、多くのサブグループ、症候群に分類されている。今回そのなかで頻度が一番多く、概念も明確でかつ介護上も大きな問題を有す、X染色体劣性の無汗性ED（XAED）のnatural history（自然歴）をあきらかにし、それにもとずきQOLを重視した年齢別の介護；トータルケアガイドラインの作成を試みた。

A 症例提示（1）；9歳男児

生後5カ月、紹介入院；主訴；原因不明発熱、無汗、掻痒性皮疹；既往歴；生下時より頭髪、眉毛がほとんど無く、皮膚乾燥。日令10より不明発熱で保育器に2カ月まで収容される。唾液、涙液分泌も減少。家族歴；母が低汗、

歯の欠損あり。精査により母を保因者としたXAEDと判明。その後現在までに11回入院。（1歳までに8回、その大半が肺炎、特に誤嚥性肺炎。最終入院；3歳1カ月。合計入院日数は98日）；中胚葉由来と考えられる粘液腺分泌障害も加わり、易感染、体重増加不良などが乳児期はめだつが、早期診断と生活指導により医療的問題は減少することが期待でき本例もそうであった。

症例提示（2）；49歳男性

家族歴では、母が歯の欠損と頭毛が細い。兄と弟が共に、2カ月以内に死亡。40週2400g、正常分娩。不明発熱ですぐに国立病院に1カ月入院。生後14カ月、体重増加不良（わずか3400g）、発熱精査のため大学病院に入院。精査の結果AEDと診断。その後、食事や生活の工夫で徐々に発育、発達が改善、幼稚園、小学校とすすみ、義歯も挿入。中学入学

後、一時的じめもあつたようだが、すぐ立ち直り、高校時代は体調を上手にコントロールでき、精勤賞をとつたという。高卒後就職。冷房が発達していない当時特に夏季の長時間労働は不可能、また「多飲、頻尿、扇子であおぐ」などが怠けていると誤解されたり、“うつる病氣”と敬遠されたりで、職場を変えざるを得なかつた由。40歳頃からは、自宅療養と福祉活動中心の生活である。気温が上昇する6~9月には、発熱、めまい、脱力感などが出現し、日常生活が著しく制約をうけ、通院もおぼつかなくなるという。

本例の多飲・頻尿・多尿の実態を明らかにするため、この1年間春夏秋冬各10-30日、1日飲水量（食事以外の）、尿量、尿回数を調査した。その平均値は

飲水量：	夏	>	冬	>	秋	>	春
(ml)	3803		3580		3070		3037
尿量：	夏	>	春	>	秋	>	冬
(ml)	3297		3094		2903		2753
尿回数：	夏	>	春	>	秋=冬		
	25		24		18		

と多飲、頻尿・多尿がはっきりみられた。夏については汗が出ないため、冷たい水分を頻回に飲むことにより、体温調節をしていることまた他の季節でも、唾液分泌不良のため、頻回に水分をとっていることが推察された。多尿のため、夜間覚醒も毎晩2-3回みられた。1回尿量は最大400mlと特に少量ではなく、頻尿の原因は、多尿そして多飲にあると考えられた。多飲、頻尿は学校や職場で不利になるとともに、睡眠にも影響する。小児のEDで、ここまで高度の通年性の多飲、頻尿例を経験していない。即ちエアコンのなかつた時代の生得的な飲水習慣の影響が考えられた。現在ではエアコンなどの上手な使用により、多飲習慣を防げよう。

B 文献検討：

1) 本邦におけるED文献例の検討；医学中央雑誌の1987-1999年の13年間のEDに関する報告数は184件、毎年7~21件、平均

14件。他のタイプのEDを除き、XAEDを扱つた論文が、109件、年平均8.4件であつた。報告領域別に分類すると、皮膚科29、小児科と歯科・口腔外科が共に28、でこの3領域で、全体の78%を占めた。他に麻酔科9、看護3、内科、耳鼻科、形成外科、リハビリ科が各2などであつた。このように多くの科にわたる疾患で、総合的な検討と、他方コーディネーター的役割を果たす専門家の必要性がうかがわれた。

2) XAEDの自然歴とその年齢別対策について；図のようなシェーマが試作できた。

症例2の兄弟のように以前は、感染や、摂食障害、発育障害で早期に死亡する例もみられたと思われる。早期発見、早期診断・治療と家族への指導、環境調整などで発育障害を防止、学童期¹⁾以降は本人への指導とあいまって環境整備と社会の理解で、就職、などにもつなげていく必要がある。その推進のためには、アメリカにできている National Foundation for Ectodermal Dysplasia (NFED) のような、専門家と結びついた患者団体ができるとよい。現在日本でも、患者会が結成準備されている。

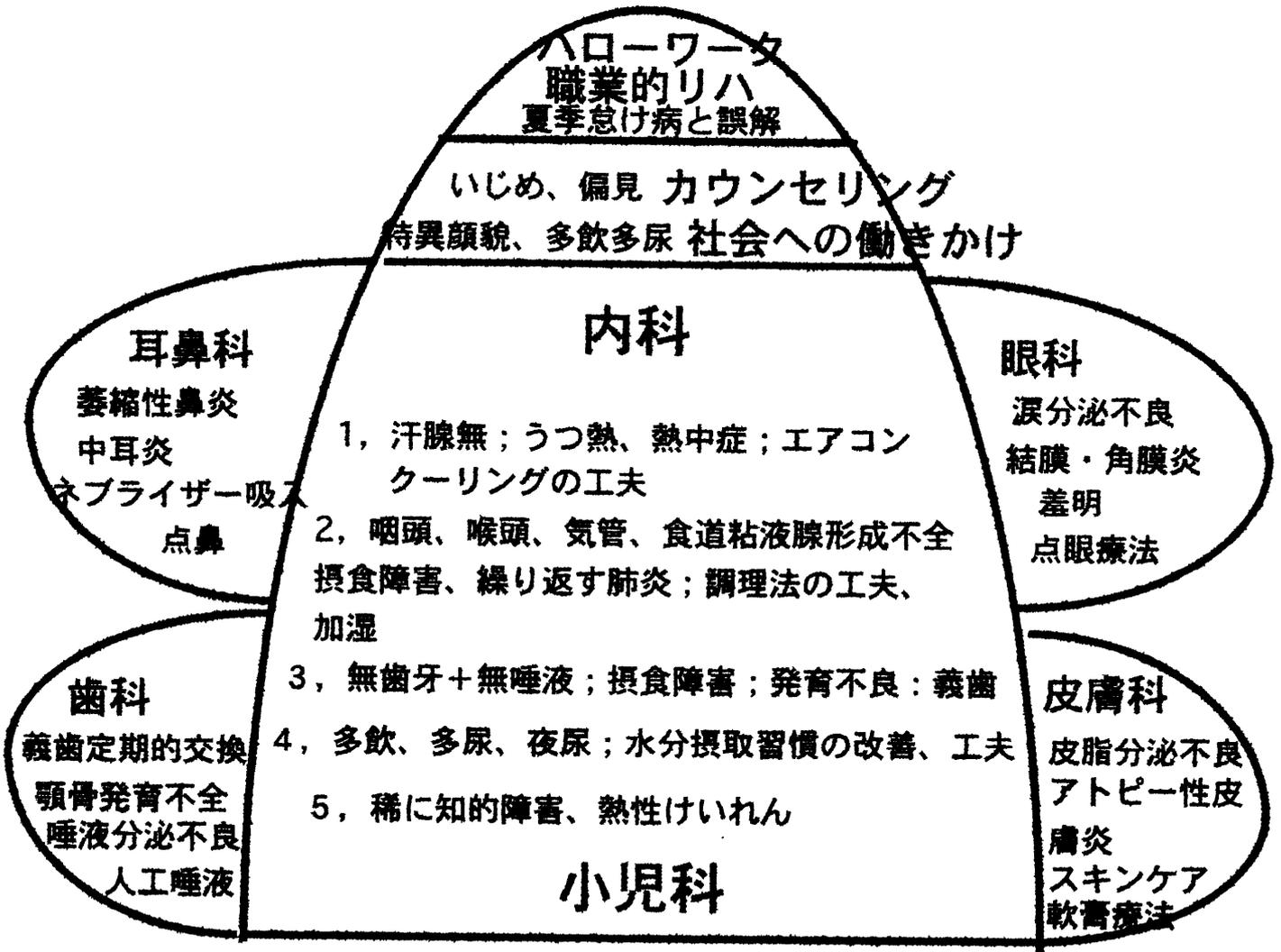
C 考察

XAEDは先天性疾患で、根本的治療法が無く、比較的稀な疾患でかつ各科に渡る症状のため、受持医が個々に対症療法を行つてきたと思われる。中心的に扱う科が無い現状では、早期診断を下した小児科医が、自然歴に基づき総合的なケアのコーディネーターの役割を果たすべきと思われた。無痛無汗症も類似点を有す疾患であるが、本介護班のテーマの一つに取り上げられ、研究が進むとともに、発足したばかりの患者会の積極的な活動と相まって、施策がかなり前進してきた。本疾患でもそのような発展が望まれる。

参考文献

1) 安部奈生他、外胚葉形成不全症児の学校生活における対応、小児保健研究；58；88-92、1999.

外胚葉異形成症の症状、合併症とその対策



0002 聖母病院小児科

↓ **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

無汗型外胚葉形成不全の自然歴とその年齢別対策を自験および文献から検討した。

1. 早期診断、対策により乳児期の「不明熱、易感染、摂食障害」などの危機を乗りきり、さらに夏場のうつ熱対策を工夫することが極めて重要で、その後は、症状が一部改善する。
2. 歯牙異常+皮膚・粘膜とその付属器の異常(毛、汗腺、皮脂腺、粘膜分泌腺)による各科にわたる症状があり、小児科医はそのコーディネーターの役割も求められる。
3. 義歯の定期的交換などができぬと、摂食障害や顎骨発育不全に伴う cosmetic な問題も増悪するなど、早期の対策が極めて重要。
4. 暑い時期のクーリング対策をエアコンなどの設置も含め十分することにより、多飲、多尿習慣や夜尿なども改善が可能かもしれない。
5. 心理、社会的、職業的リハビリ対策も必要で、その推進のためには、アメリカにあるような患者団体ができるとうい。その萌芽がみられる。