

別 2 厚生科学研究費補助金総括研究報告書

## 厚生科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）

### 主任研究報告書 先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究

主任研究者 二瓶健次 国立小児病院神経科

研究要旨 まれな疾患である先天性無痛無汗症の実態と患者の真のニーズを知り、生活援助のための指針を作成するために直接総合診察システムを確立して、班員の小児神経、整形外科、歯科、発達心理、補装具、介護、看護、保健などの専門家がこれに当たった。従来考えられた以上に重篤な合併症、生活上の問題点が明らかとなった。口腔内外傷は重篤で、早期の保護プレートが必要であり、顎の発達の、整形外科的には間接、骨の保護のための装具の必要性とその入念なチェックが必要であること。知的障害、多動を示す例が多く、外傷、火傷の予防の教育が難しいこと。合併症の予防のための生活の援助についても面接や訪問により明らかにした。また、親だけでなく、園や学校、施設でもこのような疾患のガイドラインができることが要望されていた。

#### A、研究目的

先天性無痛無汗症は先天的に痛覚、発汗が障害されているために、口腔内外傷、皮膚外傷、骨折、骨髄炎、火傷、などを繰り返し、時には重篤な合併症を引き起こすことがある、また関節障害を合併することが多く、殆どの例で車椅子生活が余儀なくされる。知的障害、多動を合併しているので、危険を教えることも困難で火傷や外傷、骨折の予防が極めて困難である。また、発汗障害のために、外気温度に影響を受け、気温の上昇に対して熱中症、急性脳症などの致命的な合併症も起こりやすい。

これらの合併症を予防するためにも総合的な生活の援助が必要である。しかし、まれな疾患のために、それぞれの医師が本症を経験することが少ないために、どのような合併症があり、どのように対処すればよいかなど、適切な生活アドバイスをすることが難しい。

先天性無痛無汗症の診療に携わる各領域の医師やパラメディカルの人々がどのように生活指導す

るかを身をもって体験するために、定期的に患者、親が1箇所に集まってもらい、直接診察し、親からもその生活状態を聴取するシステムを作成した。対象：先天性無痛無汗症の親の会のメンバーを対象とした。現在50家族が登録されており、全国に散在している。

#### B、研究方法

全国の先天性無痛無汗症の親の会の総会（年1回）の際に患者と家族に広い診察スペースに集まってもらう。小児神経科、整形外科、歯科、皮膚科の専門医、補装具専門家、看護婦、学校関係者、臨床心理士などが患者を総合的に診察、問診、検査、相談を行う。その結果は診療データとして蓄積しておく。

#### C、研究結果

1) 直接診察、面接システムの作成：本症のように数の少ない疾患に対して、われわれは直接診察をし、患者や家族とも面接を行い、その

問題点を明らかにするために患者と親ならびにそれぞれの分野の専門家が一堂に集まるシステムを開発した。これにより今まで知られていなかった問題点が明らかにされた。

- 2) 整形外科的検討：実際の症例についてのシャルコー関節症などに対する補装具の適応と問題点を明らかにした。痛覚がないために補装具が合わなくても訴えがないために傷を作りやすいので詳細な検討が必要である。また、本症の30%に股関節脱臼があり装具や手術に対して抵抗性を示し難治性であった。
- 3) 歯科の問題点について：生後6ヶ月頃から乳歯の萌芽にあわせて、口腔内外傷が見られ、これに対しては保護プレートを着用させることが有用である。9例の本症の歯列模型を作成し検討した。歯冠形態異常が1例に見られた。歯列不正、不正咬合が見られた。
- 4) 日常生活に影響のあるさまざまな合併症を有する本症において適切な生活指導のガイドラインを求める声が養育に携わる親から、専門家や親の会「トモ叻」によせられている。訪問による面接を10例に対し行い、生活の諸側面（体温調節、口腔・食事、排泄、骨・関節、皮膚・外傷、遊び、家族生活、その他）における問題と対処方法を調査した。その結果、児の幼児期、学童期の多動で知的障害群、骨・関節障害の多発群などの共通傾向を検討し、児の成長に伴う将来を見越したガイドラインの必要を裏付ける示唆を得た。
- 5) 先天性無痛無汗症（本症）では、夜尿・昼間遺尿や頻尿が高率にみられ、これらは患者の社会的自立に悪影響をもたらすとともに、家族の負担を大きくさせていること、さらに夜尿・遺尿の頻度が本症に合併する知的障害の程度と相関している。その原因の解明と対策作りのために、飲水行動、排尿行動の実態調

査を行った。その結果春から秋の気温上昇期の体温調節のための生得的な多飲が、重要な因子と考えられた。日常生活指導が重要である。

- 6) 無痛無汗症児の知能について診察とアンケートを用いて検討した。知能発達（IQ23から100）個人差があるが、遅滞が見られかつ発達の伸び悩みが見られた。進行性の遅滞か否かは今後さらに綿密的な検討をすることでより明らかになると思われる。知能発達は繰り返す外傷とも関連しており、骨折や火傷、舌噛み、指噛みなどの危険をどのように教えていくかが大きな問題となる。そのためにも児の知能程度あるいは行動特徴などを把握しておく必要がある。また今回感覚についてのアンケートを行ったが、こうした結果は児の生活指導に役立っていくものと考えられる。
- 7) 無痛無汗症患者への生活支援に工夫している点・困難な点・成功した点についての療育・教育関係者へのアンケート調査を行った。親の了解を得て施設に親より依頼して施設から直接回答を頂く複雑な調査方式であったにもかかわらず、50.7%の高率な回答率であった。施設側の本疾患の療育への強い関心があったと思われた。回答は教師を中心に指導員・保育士・保健婦・療法士と多職種にわたり、多くの専門家が対応していた。
- 8) 無痛について・無汗についてさらに精神的安定に向けて施設職員から、実践に基づく工夫とのみでなく失敗談を含め、多くの示唆に富む意見を頂戴した。また、施設職員が家族との連携をまず第一と考えて種々の連絡・話し合いをし、病気のことと危険性について研修していることが理解された。今後は家族向けのみでなく、施設の職員にとって役立つ手

引書を作成する必要を痛感した。

#### D, 考察, E 結論

先天性無痛無汗症は、痛覚、熱感覚の消失、発汗障害という人間の基本的な防御機構の障害による疾患であるが、これまでその症例が報告されることが少なく、その実態は殆ど知られていなかった。親の会が設立されて以来、従来考えられていた以上に多くの例が知られるようになり、われわれが行っている直接総合診察システムによって、これまであまり知られていなかった様々な合併症、問題点も明らかになった。とくに重篤な口腔内外傷、繰り返す骨折、骨髓炎、重症火傷、関節障害、歩行障害、痙攣、知能障害、多動、異常体温上昇、熱中症、自律神経症状など極めて多彩である。この中には生命的な危険を伴うものも多い。

しかし、これらの合併症も日常生活での適切な援助によって予防可能であるものが多く、今後様々な分野からのデータを蓄積して、患者のニーズに合った生活支援のためのガイドラインを作成していく。

別 3 厚生科学研究費補助金分担研究報告書

厚生科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）

分担研究報告書 先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究

先天性無痛無汗症の総合検診システムに関する研究

分担研究者 二瓶健次 国立小児病院神経科

研究要旨：まれな疾患である先天性無痛無汗症の患者や家族に対して実際に役に立つ生活指導をするために、全国に散在する患者を「親の会」の総会の時に集合してもらい、各領域の専門医師、臨床心理士、補装具専門家、ナース、保健婦、教師が同時に診察、問診、評価を行うシステムを親の会の協力で開発した。これにより、短期間にこれまで専門の医師でも経験することがない疾患数多く診察することができ、疾患の実態、患者や親の本当に求めているニーズを知ることができ、生活支援に役立たせることができた。この方法は今後他の希少疾患の生活援助のためにも有用である。

A、研究目的

先天性無痛無汗症は先天的に痛覚、発汗が障害されているために、口腔内外傷、皮膚外傷、骨折、骨髄炎、火傷、などを繰り返し、時には重篤な合併症を引き起こすことがある、また関節障害を合併することが多く、殆どの例で車椅子生活が余儀なくされる。知能障害、多動を合併しているため、危険を教えることも困難で火傷や外傷、骨折の予防が極めて困難である。また、発汗障害のために、外気温度に影響を受け、気温の上昇に対して熱中症、急性脳症などの致命的な合併症も起こりやすい。

これらの合併症を予防するためにも総合的な生活の援助が必要である。しかし、まれな疾患のために、それぞれの医師が本症を経験することが少ないために、どのような合併症があり、どのように対処すればよいかなど、適切な生活アドバイスをすることが難しい。

先天性無痛無汗症の診療に携わる各領域の医師やパラメディカルの人々がどのように生活指導するかを身をもって体験するために、定期的に患者、

親が1箇所に集ってもらい、直接診察し、親からもその生活状態を聴取するシステムを作成した。対象：先天性無痛無汗症の親の会のメンバーを対象とした。現在 50 家族が登録されており、全国に散在している。

B、研究方法

全国の先天性無痛無汗症の親の会の総会（年 1 回）の際に患者と家族に広い診察スペースに集ってもらおう。小児神経科、整形外科、歯科、皮膚科の専門医、補装具専門家、看護婦、学校関係者、臨床心理士などが患者を総合的に診察、問診、検査、相談を行う。その結果は診療データとして蓄積しておく。

C、結果、D、考察

一人の先天性無痛無汗症の患者を、小児神経科、整形外科、皮膚科、歯科、発達心理、補装具専門家、看護婦、などがそれぞれ集中的に毎年 10 人から 20 人を診察あるいは面談することにより、それぞれの科が抱える本当の問題点を明らかにす

ることでき、その対処についても具体的な方法を見出すことができ。

小児神経においては、これまで本疾患が末梢神経レベルの疾患と考えられていたが、発達の遅れ、痙攣（てんかん）などの中枢神経系の障害も高率に合併することが明らかとなった。自律神経障害も多いこと、急性肺症、熱中症などの重篤な合併症があり死亡の要因になっていることなども明らかになった。

整形外科的には、幼児期から骨折、骨髄炎の合併が多くなり、学童期には多くの例がシャルコー関節となり、車椅子生活になる。関節の保護のために適切な補装具が必要である。

歯科的には、とくに乳児期に舌、口唇の自傷、抜歯などの行動が多く、この時期に無対処の場合は口内の舌、歯、口唇は著しく障害される。この対処が大きな問題であり、口内装具により合併症を軽減することができる。

皮膚科的には、発汗がないために皮膚が乾燥すること、皮膚外傷が繰り返すことが問題となり、皮膚のケアが重要である。

補装具については、痛覚がないために、成長に合わせた装具の工夫と充進をしなければ、装具が当たる場所への外傷が問題となっている。

発達心理学的にはほとんどは、知能の遅れが殆どの例に見られ、しかも多動傾向がある。このために痛みや火傷の危険性を教えることが難しく、教育効果が少ないために、外傷、火傷の再発を繰り返す原因となっている。いかに教えるかということがこれからの問題となる。

学校教育としては、知的障害、多動が問題となるが、学校内での外傷、火傷を少なくするために、運動制限、行動制限をどうするか、体育がどの程度まで可能か、発汗が見られないために運動や暑い日の過ごし方をどうするかなどが問題となった。

従来先天性無痛無汗症は患者数が少なく、専門家でも殆ど診察する機会が少なかった。従って経験から患者への適切な指導をすることが難しく、成書を模索しながら行うのが常で、しかも成書にもその記載は殆どなく役に立たないのが現状であった。今回われわれが行っている、集中的な各科専門家による診察、面接は短期間に大きな成果を上げることができ、また1例の診察では気がつかれなかった症状や問題点も何例か集めて見ると新たな問題点として浮き上がって来ることも多く、合併症の対処や早期予防にも役に立ち、患者が求めていることを知ることができる意義ある試みである。

これらのデータを基にして、生活支援、学校、社会での支援に対して、よりきめの細かいガイドラインを作成したい。

## E、結論

- 1) 先天性無痛無汗症の患者を集めて集中的に、各領域の専門家による診察、検査、問診、相談を定期的に行っている。
- 2) 従来あまり知られていない新しい問題点が明らかになった。
- 3) 今後の生活の援助の基盤したい。

厚生科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）  
分担報告書 先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究

先天性無痛無汗症患者の下肢装具製作における経験について

分担研究者 君塚葵 心身障害児総合医療療育センター

研究要旨：先天性無痛無汗症4例の装具製作の経験について検討した、それぞれ、症状も使用目的も異なり作製上、様々な問題点や、困難を要することもあり、一例一例、細かな配慮が必要である。装具装着後は患部等の状態を常にチェックし症状を悪化させないように注意をすることが大切である。今後もひとりひとりの症状、目的に適合する、よりよい装具作製のため、様々な配慮・工夫をしていかなければならない。

A、研究目的

無痛無汗症は全身性の無痛覚・無発汗、及び知能障害を主徴とする遺伝性疾患で、遺伝性運動感覚ニューロパチと遺伝性感覚自律神経ニューロパチに分けられます。

臨床症状としては、無痛に伴う合併症として、口腔内外傷、骨折、骨髄炎、シャルコー関節、皮膚外傷、火傷などが挙げられます。

本症患者の下肢病変の治療、および症状の悪化を防止するために、下肢装具を製作しその効果をみる事を目的します。

B、研究方法

実際に経験した4症例について検討した。

C、研究結果

症例 1)

17才男性、鼻と背の一部に発汗をみるがⅡ型の典型例であり、知的障害が強い、体格良好で歩行能力が高くとして走りまわられる点、右第5趾の潰瘍および骨髄炎、右中足骨骨折、右膝外反変形、両内反足、両変形性足関節症（シャルコー関節）等、病歴がある、最近7年間で装具製作があたり、両足袋型装具・両靴型装具・右長下肢、左短下肢装具を作製更新しました、下肢関節保護と歩行アライメントの改善が得られている。

症例 2)

17才女性、歩行可能で知的障害軽度な例で、その後専門学校に入学した、右母趾足底MPJの潰瘍の保護的治療とする、難治性で冬期に悪化する特長がみられた右足袋型装具を作製し良い方向に

症例 3)

9才男性、野球をしていて、左母趾潰瘍を繰り返し、右母趾潰瘍を生じ、スニーカーの底をロッカーソール加工した両足底装具を成し、改良が得られた、現在二足目を製作中です

症例 4)

16才男性、知的障害は軽度で歩行している例であるが右膝シャルコー関節に手術（関節切除術・変形矯正骨切り術）を行った、左足関節シャルコー関節を伴い、右長下肢装具・左短下肢装具を製作し右膝関節変形の進行を防いだ。

その作製方法

補装具作製上の問題点としては、本症患者の補装具製作例が少なく、一般的な装具製作方法では、不十分な適合となりやすく、知的障害の為、装具の受け入れができなく、全身の関節が異常に柔らかく、局所のみ対応では身体他部への負担が異常となってしまう事がある、ただ立位時と歩行時のアライメントの相違により適合が必ずしも装着続かない事などがある

探型には、他部への負担を増悪させないように、強い矯正を行わず、荷重を多くかけないで足底面のアーチ形状を出し、陽性モデルの修正は、足関節の盛り修正・潰瘍部位の免荷盛り修正をし、アーチの形状はそのままとする、作製には、PEライト・サーマルコルク・POフォーム・スーパープラスト等の熱可塑性材質を120度程で加熱し、モールド型のインサートを作り、トリミングの時に免荷部位の穴あけ加工を行なう。内革の縫い目はアキレス腱や踵に圧力が伝わらない



ように、調整します、また内革の上に豚めめ等を覆うと堅くなり、足関節や、足甲などがすれて傷になりやすい為、内革と豚めめ革の間に、スポンジがP Oフォームなどを入れて、クッション性をいかにし、足部全体を覆い、この時接着面が堅くなるのを防ぐため、接着ボンドは使用せず、ラバーかラバーボンドを使用する、長下肢装具の場合も、大腿コルセットの内側に、ウレタンかスポンジを張り、革・軟性ポリエチレンと半月で強度をつける。

装具の足底面は、凹凸を無くし平らにしロックソールにします、立位で正常でも、歩行時に、尖足になる場合には、底面を舟状形にし、フレアーをつけて安定させる。

フレアーは、足底面を広くするだけでなく、足継手頂点より足底面まで、足関節の内外反を防ぐ事もできます。

#### D、考察

病による足部麻痺患者の靴型装具・足袋型装具の製作にあたってきました、その経験により、糖尿病の末梢神経障害により、痛みをあまり感じない点で無痛無汗症の症状と類似していることもあり、糖尿病患者の補装具製作法を、応用・工夫ができました、ただ立位時と歩行時のアライメントの相違により適合がわずかに、仮合わせ等、数回におよぶこともあり、また患者が無痛の為、予想外の動きをする場合があります、頑丈過ぎずは、かえって症状を悪化させることもあるということもありました

膝・足関節のシャルコー関節は、長期間の固定が必要となるため、ギプスによる固定よりも、補装具による、固定・免荷・保護ができるように考えなければなりません

症状や使用目的により、補装具や、既製品の改善・

改良が可能などうか、考慮・工夫をして、よりよい装具が製作できるのではと考へ

平成2年のころ・平成4年のころ・平成8年ころ  
仮合せ・現在の型(完成品)

まとめ

先天性無痛無汗症の4例の装具製作の経緯について述べてきました

#### E、結論

それぞれ、症状も使用目的も異なり作製上、様々な問題点や、困難を要することもあり、一例一例、細かな配慮が必要でした、

装具装着後は患部等の状態を常にチェックし症状を悪化させないように注意をすることが大切と考えます、

今後もひとりひとりの症状、目的に適合する、よりよい装具作製のため、様々な配慮・工夫をする必要性を感じました。

#### 参考文献

- 1) Orthopedic Aspects of Congenital Insensitivity to pain  
Thoms D. Greider, M. D.
- 2) 無痛無汗の会「トウモロウ」  
無痛無汗症トアック : 1997

厚生科学研究費補助金 (障害保健福祉総合研究事業)  
分担研究報告書 先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究

先天性無痛無汗症の歯科的所見  
—歯列石膏模型分析—

分担協力者 池田正一 神奈川県立こども医療センター歯科

### 研究要旨

先天性無痛無汗症の歯科的な問題として、舌や口唇、頬粘膜の咬傷、手指の咬傷、齶蝕や歯周疾患に起因した上下顎骨髄炎、外傷による裂傷や顎骨骨折などが挙げられる。特に生後6ヶ月ごろから最初の乳歯が萌出し、それに合わせて舌や口唇、頬粘膜の咬傷が始まり、このような咬傷は本症のすべての患者に認められる。最近ではこれらに対し、保護プレートを作製し装着させ、咬傷および歯の早期喪失の予防を図ることが奨められている。今回、先天性無痛無汗症児男児6名、女児3名計9名から得られた歯列模型を用いて、本症児の歯冠形態、歯冠幅径、咬合状態、歯列長径、歯列幅径などを把握するために、調査・計測を行い以下の結果を得た。1. 歯冠形態異常が認められたのは1名で、右側下顎乳側切歯および乳大歯の癒合歯であった。2. 歯冠幅径は乳歯では2SD以上小さいのは2名6歯、2SD以上大きかったのは1名4歯であった。また永久歯では2SD以上小さいのは1名4歯、2SD以上大きかったのは2名7歯であった。3. 歯列・咬合状態は、永久歯列では、上下顎叢生1名、上下顎叢生、過蓋咬合1名、上顎叢生1名であった。混合歯列では、上顎叢生1名、過蓋咬合1名、交叉咬合1名であり、下顎永久前歯未萌出の1名を除き、永久歯列、混合歯列の全員に何らかの歯列不正、不正咬合が認められた。

### A、研究目的

先天性無痛無汗症の歯科的な問題として、舌や口唇、頬粘膜の咬傷、手指の咬傷、齶蝕や歯周疾患に起因した上下顎骨髄炎、外傷による裂傷や顎骨骨折などが挙げられる。特に生後6ヶ月ごろから最初の乳歯が萌出するが、それに合わせて舌や口唇、頬粘膜の咬傷が始まり、このような咬傷は本症のすべての患者に認められる。そこでこれらに対し、保護プレートを作製し装着させ、咬傷および歯の早期喪失の予防を図っている。しかし保護プレートの問題点として、破損および歯の萌出に伴いプレートが合わなくなってくるため、度重なる再作製が必要であること、また長期にわたるプレートの使用で歯列、歯槽部の発育を抑制してしまう可能性があることなどが挙げられる。しかし乳歯を早期喪失することにより、咀嚼能率の低下、また永久歯の萌出スペースの不足を引き起こす事も当然予測されることであり、プレートを十分な管理

の元に使用していくのが良いと思われる。今回、先天性無痛無汗症児男児6名、女児3名計9名から得られた歯列模型を用いて、本症児の歯冠形態、歯冠幅径、咬合状態、歯列長径、歯列幅径などを把握するために、調査・計測を行った。

### B、研究方法

歯列模型の計測部位は、乳歯列期については日本小児歯科学会の計測基準を用い、混合歯列期および永久歯列期については、歯列幅径は上下顎各乳歯および永久歯の左右舌側歯頸最下点距離を、歯列長径は左右中切歯唇面を連ねた線と左右第二乳臼歯遠心面あるいは左右第一大臼歯近心面を結んだ線間の距離を計測した。

### C、研究結果、D、考察

歯列模型所見として、1. 歯冠形態異常が認められたのは1名で、右側下顎乳側切歯

および乳犬歯の癒合歯であった。2. 歯冠幅径は乳歯では2SD以上小さいのは2名6歯、2SD以上大きかったのは1名4歯であった。また永久歯では2SD以上小さいのは1名4歯、2SD以上大きかったのは2名7歯であった。3. 歯列・咬合状態は、永久歯列では、上下顎叢生1名、上下顎叢生、過蓋咬合1名、上顎叢生1名であった。混合歯列では、上顎叢生1名、過蓋咬合1名、交叉咬合1名であり、下顎永久前歯未萌出の1名を除き、永久歯列、混合歯列の全員に何らかの歯列不正、不正咬合が認められた。乳歯列の2名はいずれも下顎乳前歯2本早期喪失しているが、正常咬合を示していた。症例8および9については乳歯萌出期より舌咬傷予防のための保護プレートを使用している症例である。本症が歯列、咬合の異常を来す原因として、乳歯の早期喪失による歯槽骨発育不全、痛み感覚欠如による著明な咬耗にみられるような強度の咬み込による咬合高径の減少、前歯部突出や臼歯部叢生などが考えられる。そこで今後継続して歯列、咬合の成長発育を観察していく予定である。

#### E、結語

今回の調査において、下顎永久前歯未萌出の1名を除き、永久歯列、混合歯列の全員に何らかの歯列不正、不正咬合が認められたが、今までに無痛無汗症児の歯列矯正についての報告は見当たらない。歯の移動時の何らかの感覚が生じた時それを受容できるか、また齶蝕についての徹底的な管理が必要であること。さらに本人の歯列を治したいという意思も重要なことであり、必要なことであると思われる。

最初の乳歯萌出期より長期にわたる歯科管理により、歯を早期に喪失することなく、健

全な歯列、咬合状態を保ち、さらに健全な口腔機能が発揮できるよう本症にあった方法論を確立したいと考えている。

#### 参考文献

- 1) 日本小児歯科学会：日本人の乳歯歯冠並びに乳歯列弓の大きさ、乳歯列咬合状態に関する調査研究、小児歯誌、31:375-388、1993.
- 2) 古沢博行：混合歯列前期を中心とした側方歯群部の歯列、歯槽部、口蓋の成長発育、歯科学報、80:1337-1415、1980.
- 3) 鈴木千枝子：混合歯列前期を中心とした切歯部の歯列・歯槽部の成長発育、歯科学報、82:1005-1057、1982.
- 4) 高野博子：混合歯列中期における切歯部の歯列・歯槽部の成長発育、歯科学報、84:735-797、1984.
- 5) 関口 浩：混合歯列中期を中心とした側方歯群部の歯列、歯槽部、口蓋の成長発育、歯科学報、86:1463-1555、1986.
- 6) 久保寺友子：混合歯列後期から永久歯列初期における側方歯群部の歯列、歯槽部、口蓋の成長発育、歯科学報、88:801-903、1988.
- 7) 中川さとみ：混合歯列後期から永久歯列初期における切歯部の歯列・歯槽部の成長発育、歯科学報、89:299-407、1989.
- 8) 堀川早苗：同一小児における側方歯群部の歯列、歯槽部、口蓋の成長発育に関する累年的研究—乳歯列期から永久歯列期まで—、歯科学報、92:1409-1516、1992.

共同研究者：久保寺友子

神奈川県立こども医療センター歯科

結果

歯列模型所見

1. 歯冠形態異常

癒合歯 1名(Na.8)

2. 歯冠幅径

- ・乳歯 2SD以上小さい: 2名 6歯(Na.4、Na.6)  
2SD以上大きい: 1名 4歯(Na.7)
- ・永久歯 2SD以上小さい: 1名 4歯(Na.2)  
2SD以上大きい: 2名 7歯(Na.3、Na.5)

3. 歯列・咬合状態

- No.1 上下顎叢生 (永久歯列)
- No.2 上下顎叢生、過蓋咬合 (永久歯列)
- No.3 上顎叢生 (永久歯列)
- No.4 上顎叢生 (混合歯列)
- No.5 過蓋咬合 (混合歯列)
- No.6 (下顎前歯未萌出、混合歯列)
- No.7 交叉咬合 (混合歯列)
- No.8 正常咬合 (乳歯列)
- No.9 正常咬合 (乳歯列)

4. 模型分析(1)

		No.1	No.2	No.3	No.4	No.5	No.6	No.7
唇 齡		15Y10M	12Y5M	12Y0M	9Y0M	8Y11M	6Y0M	7Y11M
歯 齡		IVA	III C	IVA	IIIB	IIIB	II C	II C
上 顎	歯列長	0.9*	-2.9	-1.1	-0.2	-4.9	0.6	-0.5
	幅径							
	3-3	-1.2	-1.2	-0.1	-4.3		-2.1	-2.8
	4-4	-0.4	-4.7	-1.4			-1.5	-2.4
	5-5	-0.4		-1.8			-0.8	-1.6
6-6	1.9	-4.2	-1.7	-2.6	-2.8	-0.9	-1.2	
下 顎	歯列長	-0.5*		-1.8	-1.9	-2.6		-3.0
	幅径							
	3-3	-0.9	-0.9	-3.2	-1.1			
	4-4	-2.3	-0.9	-2.1	0.04			-0.3
	5-5	-1.2		-1.5			-0.2	
6-6	-0.1		-1.6	-0.5	1.6		0.8	

Standard by Pediatric Dentistry, Tokyo Dental College

(SD)

\*Standard by

Otsubo (SD)

模型分析(2)

		No.6	No.7	No.8	No.9	
唇 齡		3Y0M	5Y11M	5Y1M	2Y3M	
齒 齡		IIA	IIC	IIA	IC	
上 顎	齒列長徑	A-Cc	-2.3	-0.5	0.2	
		A-E	-0.3	-0.6	-1.5	
		A-E <sub>D</sub>	-0.1	-0.04		
	齒列幅徑	Cc-Cc	-1.3	-0.5	-0.3	
		C <sub>L</sub> -C <sub>L</sub>	-2.1	-2.3	-1.5	
		D-D	0.2	-0.4	-1.5	-2.0
		D <sub>L</sub> -D <sub>L</sub>	-0.6	-1.6	-1.0	-2.6
		E-E	-0.1	-0.2	-0.3	
		E <sub>L</sub> -E <sub>L</sub>	-0.4	-1.0	-0.7	
下 顎	齒列長徑	A-Cc			-1.8	
		A-E			-1.9	
	齒列幅徑	Cc-Cc		-1.2		-1.0
		C <sub>L</sub> -C <sub>L</sub>		-2.8		0.1
		D-D		-0.6	-0.6	-0.9
		D <sub>L</sub> -D <sub>L</sub>		-1.7	-0.8	-1.3
		E-E	0.4	0.8	0.7	
		E <sub>L</sub> -E <sub>L</sub>	0.2	0.2	0.4	

Standard by The Japanese Society of Pediatric

Dentistry (SD)

厚生科学研究補助金 (障害保健福祉総合研究事業)

先天性無痛無汗症の生活援助に関する研究

先天性無痛無汗症の飲水、排尿行動の問題点とその対策

分担研究者 栗屋 豊 聖母病院 小児科

研究要旨：先天性無痛無汗症（本症）では、夜尿・昼間遺尿や頻尿が高率にみられ、これらは患者の社会的自立に悪影響をもたらすとともに、家族の負担を大きくさせていること、さらに夜尿・遺尿の頻度が本症に合併する知的障害の程度と相関していることが昨年度の研究でわかった。今年度は、さらに原因の解明と対策作りのために、飲水行動、排尿行動の実態調査を行った。その結果春から秋の気温上昇期の体温調節のための生得的な多飲が、重要な因子と考えられた。夏場エアコンなどを上手に使うとともに、個別的に本症にみあった対応策を、家庭のみならず学校などでも工夫することにより、多飲習慣などを防止でき、結果として患者・家族のQOLの向上が可能と考えられた。

見出し語：先天性無痛無汗症、夜尿、昼間遺尿、頻尿、飲水行動、多飲習慣

#### A、研究目的

先天性無痛無汗症は、痛みや熱さ冷たさがわからず、骨折や火傷、自傷行為を繰り返し、また発汗神経や血管運動神経が先天的に障害されているため、汗がかねず皮膚の温度調節ができず、容易に高体温や、低体温になる。さらに多動や精神遅滞を伴うこともあり、患者教育に困難を有し、多方面からの生活援助を早期に開始するか否かで予後が大きく変わる疾患である。我々は本症の親の会設立以来、協力して各種実態調査を施行し、患者・家族のQOL向上のための対策を検討してきた。

昨年度は日常介護上大きな問題となる自律神経の関与する排尿・排便の実態について調査した。

1) その結果夜尿残存率は極めて高く、(7歳の時点で男71%、女24%、平均50%；日本人の平均の数倍以上) また昼間遺尿や頻尿例も高率で、これらは児の社会的自立に悪影響をもたらすとともに、家族の負担を大きくさせていることが、うかがわれた。また急性脳症などの二次的合併症な

どがなければ、尿意、便意はみられると考えられた。合併する精神遅滞の程度と夜尿、昼間遺尿の率は相関していた。今年度は、夜尿や昼間遺尿の原因の更なる解明と対策作りのために、飲水行動、排尿行動の実態を調査した。

#### B、研究方法

無痛無汗症の親の会会員（以下会員と略）及び患者に対しいくつかの調査を組み合わせて実施した。

1) 飲水量-尿量アンケート調査：1999年4月下旬-5月上旬；親の会会報にて、食事以外の飲水量と尿量を4日間正確に計量カップやおむつの重量などから測定する調査を依頼。

2) 関東甲信越地区会員で家庭訪問による面接調査の承諾をいただいた10例：1999年8月。田中、吉見両班員、浜刃、宮岡研究協力者による、「日常生活の諸側面における問題と対処」の実態調査のなかで、飲水、排尿調査もあわせて施行。さらにその後電話でその詳細を問い合わせた。

3) 会員への排尿・排便アンケート調査の続行：

1998年5月以降実施中。

4) 患者早朝尿の比重、浸透圧調査。1999年の「第6回無痛無汗症シンポジウム兼検診会」(5月9日、山中湖にて)の際早朝尿の採取できた症例6例

5) 部分尿崩症を疑われた症例提示2)

### C, 研究結果

1) 調査協力者; 9人、有効回答日数;

18日。患者年齢; 11カ月・28歳、0・3歳; 4人、3・10歳; 2人、10・15歳; 0, 15・28歳; 3人。気温は最低-最高各平均が14℃-20℃。この時期既に多飲+多尿傾向を有する例が2例みられた。1例は2歳女児; 4日間の食事以外の平均飲水量、尿量が各1195ml, 1938ml。アクエリアスを好んで、毎回200mlずつ飲んでいた。もう1例は15歳男児。他に多飲のみが1例、28歳男性。夏は多飲、多尿となるとの記載が3例他にあった。10歳未満例6例全例、夜間はおむつ使用であった。

2) 結果は表参照(調査3の会員アンケートと電話の問い合わせ結果を加味し面接調査に加筆修正)。患者年齢は5歳から28歳までで、男6, 女4。食事以外の飲水量は夏では極めて多い2000ml以上が3例、やや多いと思われる1000(・2000)mlが3例、やや少ないから普通量と思われるものが4例みられた。この4例は、対象群のなかでは年少と考えられた。夏の飲水の内訳としては、冷たい麦茶が全例、さらに牛乳や、アイソトニック、ジュースの他氷片をかじるが、6例に見られた。真水は少なかった。冬は夏に比し、摂取量は少なかった。

排尿回数には夏は、多飲例では20回以上と頻尿例が見られ、学校や社会生活を送る上でハンディになることが予想された。また1例以外夜間も排尿がみられ、睡眠への影響や、家族への影響も考

えられた。冬は頻尿例は少ないものの、夜間の排尿例は6-7例でみられた。尿瓶を使う例がみられた。症例3では、1年前のアンケートでは、尿回数が夏は20回にも及んでいたが、今回は10回以下であった。夏場はエアコンの入る病院院内学級に入級でき、しかも本人が無理をせず、暑く感じたら休みをとるなど工夫がすすみ、冷たいものの多飲が減り、食欲が増し食事がとれるようになり、結果として多尿もなくなったためと思われる。

3) 4歳以上の本症を有する親を対象のアンケート調査: 対象52名中48名回答。尿回数10回以上例が夏では、13例(27%)、冬では、6例と頻尿例が夏に多くみられた。夜間の排尿は夏は89%の症例にみられ、平均2.1回(1・6回)、冬も81%に平均1.9回認められ、睡眠への影響と介護する家族の負担が予想された。

4) 無痛無汗症5例の尿浸透圧は265・53-3mOsm, 尿比重は1.010・1.016とすべて濃縮されていないうすい尿であった。一方発汗異常のない無痛症の1例の尿は、886mOsm, 1.030と濃縮されていた。上述の無痛無汗症の1例をさらに9月に3日間、早朝尿を検査したところ、421・822mOsm, 比重は1.012・1.023と5月の時よりやや濃いものの、やはり850mOsm以上の正常の濃縮尿ではなかった。多飲に伴う低浸透圧尿と考えられた。

5) 症例は調査2)の症例10で、8歳時火傷から骨髓炎になり2月下旬切断をうける。術後尿量増加(1500・4000ml/日)に気づかれ、テグレートールなど投与も尿量不変。翌年6月・10月骨髓炎、尿崩症の精査、治療のため東京医科歯科大に入院。入院中の尿量は1500・5000ml/日。水制限試験、pitressinテスト等で正確なデータがえられず、pitressin注射後浸透圧などの上昇などから、部分尿崩症の疑いとして、DDAVPの点鼻療法を施行。尿量が1000・2000ml

に減少。1年で治療を中止するものの、尿量増加なく、その後再発はないとのことである。多飲との鑑別が難しい症例と思われた。

#### D, 考察夜尿

頻尿が高率にみられ、その一つの原因が多飲によることが、飲水行動調査と尿比重などから判断された。多飲は自閉症や精神障害者などでときに報告があるが、本症の場合は、発汗がないため夏場の時期の体温調節のために生得的に身についた行動と思われた。しかし年少例などでは夏場でも必ずしも多飲となっていない。これは早期診断を受け早期から、夏場の対策を実施—即ちエアコンや水シャワーの利用などを家庭でまた地域でも上手に使い、一方冷たい水をがぶ飲みするのではなく、氷片などを使うことにより、多飲—多尿—頻尿のサイクルを絶ち切れているのであろう。

園、学校、施設などでは、本症患者の飲水・排尿行動を考慮し、気温が高くなる5・10月頃までは、必要により氷片摂取を認めたり、トイレの近くの教室を考慮したり、エアコンやシャワーの設置などを配慮する必要がある。

同じ無汗症を有する外胚葉形成不全症成人例(49歳男性)の飲水量—尿量調査を各季節ごとに行った。その結果極めて強い多飲—多尿パターン〔夏の飲水量平均3800ml—尿量3300ml〕を示したが、本症に比べると暑い時期以外にも多飲がみられた。その原因としては唾液分泌不足があり、年中口唇を湿らせる必要があることがまず考えられた。またエアコンの普及していない時代の症例で、多飲習慣が身につけてしまったことも考えられた3〕。

#### 【文献】

- 1) 栗屋 豊他。小児の運動性疾患の介護等に関する研究〔分担研究者；二瓶健次〕：先天性無痛無汗症における排尿、排便の実態について。平成10年度厚生科学研究〔子ども家庭総合研究事業〕報告書〔第3／6〕1999：196-197
- 2) 岩川小児科 岩川善英先生よりの私信
- 3) 栗屋 豊。小児の運動性疾患の介護等に関する研究〔分担研究者；二瓶健次〕：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。平成11年度厚生科学研究〔子ども家庭総合研究事業〕報告書、印刷中。



厚生科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）

先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究

先天性無痛無汗症の発達心理学的検討

分担研究者 白川公子 国立小児病院発達心理室

研究要旨：無痛無汗症児の知能について診察とアンケートを用いて検討した。知能発達（IQ23から100）個人差があるが、遅滞が見られ、かつ発達の伸び悩みが見られた。進行性の遅滞か否かは今後さらに縦断的な検討をすることでより明らかになると思われる。知能発達は繰り返す外傷とも関連しており、骨折や火傷、舌噛み、指噛みなどの危険をどのように教えていくかが大きな問題となる。そのためにも児の知能程度あるいは行動特徴などを把握しておく必要がある。また今回感覚についてのアンケートを行ったが、こうした結果は児の生活指導に役立っていくものと考えられる。

A、研究目的

先天性無痛無汗症は温痛覚、発汗障害を伴う遺伝性感覚自律ニューロパシーである。けいれんや知能障害、行動異常を伴うことも多い。しかし今までに無痛無汗症児の知能障害について、発達経過や行動特徴など詳細に検討した研究は見当たらない。そこで3回の検診会で発達・知能検査や質問紙による発達調査を行うことができたので、その結果について報告し、無痛無汗症児の行動特徴や発達経過、日常生活での関わり方について言及する。

B、研究方法

発達・知能検査の対象は無痛無汗症と診断された生後7ヶ月から24歳までの35名（男児24、女児11）である。検診会において発達・知能検査を施行した。

発達・知能検査として3歳以上の児には田中ビネー知能検査、それ以下の児には新版k式発達検査を用いた。

さらに検診会前にアンケート調査を行い38名

の回答があった。アンケート内容は発達歴、各症状および多動、自傷といった問題行動の出現時期、生活の自立、感覚について、簡易知能検査で母親に回答してもらった。

C、研究結果

【1】発達・知能検査から見た発達の特徴

1. 発達・知能検査によるIQ、DQ分布

田中ビネー知能検査および新版k式発達検査を施行した35例の個別IQ、DQを見ると、無痛無汗症児の中にはIQ100と正常発達のものからDQ23の大きな遅れを示すものまで個人差が見られた。軽度の遅れであるIQ（DQ）70以上の児を年齢別に見ると11歳以降は1例もなかった。知能発達は11歳以降伸び悩み、多くは7、8歳レベルの発達段階に留まっている。

さらに縦断的に発達の経過を観察できた7例について、IQ（DQ）の変化は7例のうち2例はIQの上昇が見られた。5例は横ばいあるいはやや低下傾向があったが、有意な差異とは言えない。

発達検査の各課題の成功率を見ると、課題の難

易度が増すにつれて、課題の成功率は徐々に低下している。特に「数概念」については習得が難しい子どもが多く、児童期や青年期になっても、理解できる子どもはほとんどいない。

## 2. 人物画検査から見た発達の特徴

3~5歳では、人物画を描けず、なぐり描きの子どもが多く、概して描画の発達には遅れがあることがわかる。6歳以降、人物画を描けるようになって、個人差は大きい。

年齢の大きい子どもの人物画を見ると、頭と胴体のバランスが悪く、ものを見る力が不十分で幼いという特徴がある。

## 【2】アンケートから見た発達の様相

### 1. 発達歴

発達の平均月齢は、「首のすわり」= 44ヶ月、「おすわり」=82ヶ月、「はいはい」=10ヶ月、「つかまり立ち」=126ヶ月、「一人歩き」=18ヶ月であった。

栄養は混合=57%、ミルク=27%、母乳=11%で、哺乳力が弱い傾向があった。

また無痛無汗症と診断された時期は、平均9ヶ月で6ヶ月までに診断された人が18人と多く、かなり早い時期に診断がついていることがわかった。

### 2. 各症状及び問題行動の出現時期

発熱、舌噛み、指噛み、多動、骨折、火傷について、よく起こった年齢、時々起こった年齢、たまに起こった年齢、全く無くなった年齢を書いてもらい点数を行った。

「発熱、舌噛み、指噛み」は0歳から出現しているが、4~5歳頃になると急激に減少している。不安やストレスにより舌、指を噛むことが多く、興味の対象が増えると、こうした行動は減少する。

「多動、足の骨折」は歩行が可能になる時期から出現し、3~4歳がピークとなる。

骨折については、就学の時期、つまり新しい環境適応の時期にもやや多くなる傾向が見られる。

全体的に1~4歳は様々な問題行動がでやすく大変な時期であるが、年齢とともに減少し、落ち着いてきている。問題行動に対して、ストレスさせる、また根気よく言い聞かせるなどの工夫がされているが、子どもの興味や行動範囲の広がり、理解力の発達が問題行動の減少につながっていると言える。

### 3. 感覚について

はいはいの頃、手のひらではなく手の甲をつけることが32.4%見られた。

手のひらと足の裏の敏感さは足の裏が43.2%、手のひらが8.1%、変わらないが37.8%と足の裏の方がやや敏感な傾向がある。また耳、鼻の中も59.4%が敏感であると答えた。かゆみについては72.9%が敏感としている。

指先操作や力加減は40%が普通と答えているが、下手が50%以上おり、操作の不器用さが見られる。熱さについてはお風呂の湯加減など体を感じる熱さは37.8%が鈍感、手のひらに感じる熱さは51.3%が鈍感、口の中で感じる熱さ（飲み物の熱さなど）は敏感と鈍感が同数で特に傾向は見られない。

姿勢は80%以上が悪いと答え、また筋力は弱く、体のバランスも43.2%が悪いという結果がでた。人や物にぶつかることがあると答えたのは64.8%で、距離感の悪さが見られる。

### 4. 生活の自立

生活の自立平均年齢は「食事」=3.1歳、「衣服の着脱」=4.1歳、「排泄」=4.3歳、「入浴」=8.5歳、「移動」=2.1歳である。

食事や衣服の着脱などは6歳頃まで自立が遅れ

ことが多い。また骨折などにより自立ができていても介助を要することも多い。

#### D、考察

無痛無汗症児の発達については、結果より幼児期・児童期の子どもでは、発達が正常範囲のものから遅れの大きい子どもまで個人差が見られたが、青年期にはいると知能発達における伸びは見られず、多くの子どもが7～8歳の発達段階に留まっていることがわかった。したがってIQの平均値は年齢の上昇にともない下降している。

しかし縦断的な観察ができた例については必ずしも下降しているとは限らなかった。

現在、正常値のものがそのまま維持していくのか、あるいは下降していくのか、更に縦断的な検討が必要となる。

無痛無汗症児は知能障害があるために、言葉や状況の理解が難しく、危険に対する認識の形成が困難である。そのため発達の初期から舌噛み、指噛み、多動、骨折などの問題行動が見られるが、これらは年齢とともに減少していくことがわかった。

痛覚以外の感覚についても体の部位による違い、体のバランス感覚、指先操作の稚拙などが見られた。

#### E、結論

無痛無汗症児の知能発達は個人差があるが、今後さらに縦断的な検討をすることでより明らかになると思われる。特に骨折や火傷、舌噛み、指噛みなどを繰り返さないように危険をどのように教えていくかが大きな問題となる。そのためにも児の知能程度あるいは行動特徴などを把握しておく必要がある。また今回感覚についてのアンケートを行ったが、こうした結果は児の生活指導に役立つものと考えられる。

「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究」

日常生活の諸側面における問題と対処 I

—骨・関節、皮膚・外傷、遊び、その他について 10 事例の面接調査から—

分担研究者 田中千鶴子 昭和大学医療短期大学

研究要旨：先天性無痛無汗症の生活支援のニーズを洗い出すために親の会の家庭を直接訪問して面接調査を行った。今回の調査から、様々な問題点、ニーズが浮き彫りにされたが、事例的研究を重ね、年齢や症状の軽重度などいくつかの要因を分類し、生活情報を提供する必要性を感じた。例えば、幼少期の育児、学童期では多動で知的な問題のある群や知的な問題の少ない群、骨・関節の問題の多発群など共通傾向を検討し必要に応じたガイドラインを作成することである。生活に根ざした細かな情報を家族はもとより一般の医療機関、幼稚園や学校関係者に生活情報を提供する提供することで、将来を見越した幼児期からの対応が出来、より楽しい生活への支援が出来るものと思われる。

A、研究目的

本症では温痛覚の消失、無汗を特徴とし、さまざまな合併症を有していることから、日常生活でも制限が多い。また希な疾患であることから家族の育児や学校、社会生活上の生活実態は必ずしも十分把握されているとは言えない。目的は生活実態の把握を行い家庭での具体的な工夫や対処方法の実際を調査し、生活指導のガイドライン作成の資料として示唆を得ることである。

B、研究方法

1. 調査対象：先天性無痛無汗症の親の会「トクモウ」会員で関東地区を中心に調査の承諾を得られた 10 例
2. 調査方法：1) これまでの「トクモウ」会報、シンポジウム、調査結果から生活支援に関するニーズを洗い出す。2) 研究員が家庭訪問し面接調査を実施、面接内容は承諾を得てテープに録音した。また、日常生活における実際の対処、工夫の方法を許可を得てビデオ録画、写真撮影し、記録に残した。本人の同席があったが主に母親からの聞き取りであった。
3. 調査内容：1) 児の病歴、治療経過、生活歴、家族背景など  
2) 生活の諸側面（体温調節、口腔・食事、排泄、骨・関節、皮膚・外傷、遊び、家族生活、その他）における問題と対処方法
4. 調査期間：1999 年 7 月 31 日～8 月 28 日

C、研究結果

本報では調査結果のうち生活内容の骨・関節、皮膚・外傷、遊びについて報告する。

1. 骨・関節について（資料 1）

1) 骨・関節の問題と対処

骨折経験は 7 例にみられ、うち 5 例は 3～6 回と複数回経験していた。骨折部位は股関節、膝・下腿を始め足趾に至るまで下肢のほとんどの関節、骨にみられ、他に肘や下顎など多関節におよんでいた。また、不自然な姿勢や手足のつき方、高所からの飛び降りや膝つきなどの行動面の問題がみられた。脱臼は 5 例に、骨髄炎は 4 例にみられた。骨折・外傷の予防として、全身をチェックする（3 例）ことや床や柱、壁にマットやカーペットを敷く、室内でも靴を履く（3 例）など、骨に衝撃を与えないように生活環境への工夫を行っていた。特に外出時には、クッション性のある靴（3 例）を履いたりベビーカーや車いすの使用（5 例）などで歩行を極力避けたり、サポーターを装着（膝 5 例、肘 1 例）する例もあった。行き先をエレベーターの利用可能場所にする例もあった。一度の骨折が手術などで運動を制限した後に再骨折につながりやすいことから、適度な運動やカルシウム摂取を心がけている例もあった。

車いすは 6 例のうち 4 例が電動車いすを使用し、褥瘡や外傷を防止する為にクッションやスポーツカーなどに配慮していた。補装具を 2 例が使用し、装着