

水分補給・日傘・帽子・タオル・霧吹きを用意し適宜使用。直射日光と長い外出は避け、興奮させない。冬は着るものや暖房で調整する、時に熱すぎることもある ⑤役立った工夫(回答28件)ボールに入れる、氷を口に入れる、冷タオルの携行、スポンジをいつもはく、水スポンジを使う。興奮しすぎや泣かせすぎ、布団で高熱になるので注意。⑥失敗した点(回答22件)水を飲みすぎで下痢に。わずかの時間、庭に出てぐったりした。夢中になりダウン。寒くなって角化でひび割れし治りにくい、自閉傾向で着脱にこだわる。

<精神面に関わること> ⑦特別な注意点(回答35件)少しでも頑張っていることを誉める、その上で叱るべきはしっかり叱る。できるだけ関わりを多くし、時間をかけて注意すべきことをゆっくり話し合う。他の子と一緒にできない場面では対一で付き合う、できるものを増やす。自分の体を知り大切にする気持を育て、自傷は他の事で気をそらせる。⑧役立った工夫(回答28件)パニックで気持が落ち着くまで待つ、言葉でなく体で止める工夫を。できるだけ誉め・スキンシップをし・小集団遊びに誘う・事前の不安除去。ブランコ(椅子にチェア)・激しく揺らす抱っこを喜んだ、役割を与え自信をつけたな

ど。⑨失敗した点(回答23件)強めに迫っても無効、順番抜。

かしや中途半端を嫌う、相互理解に数ヶ月かかる。

<スタッフ間で共通認識を持つための工夫>
本調査の全施設では本症を知らず、告知後も情報入手に困難をきたし対応に苦慮していた。対応として親と十分に話し合う32件、病気を理解する30件、親が信頼して子どもを任せる28件、危険性を理解する27件、子どもに好かれ・好きになる27件、言葉での意志疎通を十分にとる27件などが多数を占めていた。また、日常的には施設職員が家族との連携を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た。

資料 4 最近の文献

海外の文献13編、本邦48編を収載した。

平成12年度厚生省心身障害研究
「小児の運動性疾患の介護等に関する研究」

先天性無痛無汗症の重症度分類の試み——自然史と早期対策の提案

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

- 1) 無痛無汗症（本症）の過去4年間の死亡例、急性脳症例を追加した。
- 2) 本症の自然史の解明に役立つ年長例の入退院反復例を2例分析した。1例は19歳で、入院総回数は22回、入院日数は250日、もう一例は30歳、入院回数は14回、入院期間は20ヶ月、600日以上に及んでいた。
- 3) 本症は東京都の特殊疾病（難病）の「遺伝性ニューロパチー」の1型として認定されているが、本症固有の重症度分類などは、まだ作成されていない。そこで重症度分類のための項目立て作りを試みた。症状別、ADL別、社会資源アクセス度別に下位項目を作成した。障害老人の要介護度に類した重症度の作成と、病期（ステージ）分類を作成するとよいと思われた。
- 4) 本症はほとんどの新生児がうける先天性代謝異常の検査の際、痛覚の有無を意識すれば、超早期に疑うことは可能と思われる。診断時期は1ヶ月遅くとも7～8ヶ月頃までに可能であろう。
- 5) 本症は乳幼児期の脳障害や感染症を免れれば、生命的予後は悪くないが、従来は年長例ではシャルコー関節が発生し、車椅子生活でかつ在宅例が多数であった。早期診断、早期から適切な補装具や車椅子を使用することにより、予後の改善が期待できる。そのためには本症が感覚機能障害の一つとして身体障害者の認定がなされるとよい。

キーワード：無痛無汗症、遺伝性ニューロパチー、自然史、先天性代謝異常検査

我々は平成7年度に無痛無汗症（以下本症）の退行例を、8年度に死亡例をそれぞれ検討した。今回はまずその後の同様の追加をする。対象は本症の患者会入会患者のうち無痛症と無汗症を合わせもつ65人と未入会例でその後の本邦文献報告例である。

1. 死亡例の検討。その後4年間では1例のみ。26歳で死亡。その3ヶ月前から原因不明の呼吸不全（電撃型喘息の可能性を指摘された）ありその後肺炎で死亡。それまでの死亡例がすべて5歳以下で、今回はじめて年長者例となった。

2. けいれん重積症・急性脳症その後の症例：9ヶ月男、4歳2ヶ月女、4歳7ヶ月男の計3例。前回報告例はすべて2歳未満にけいれん重積症が発症し、すべて重篤な後遺症を残した。今回は4歳とやや年長例がみられ、予後も、2例はほぼ病前の状態に戻っていた。

3. 本症の重症度分類を考える上で、本症の自然史をふまえた検討が重要である。そこで年長例の入退院を繰り返している実態を箇条書きに2例提示する。

- 症例 1； 19歳 男
(歳：ヶ月) 症状と主訴 <入院期間>
(0：6) 憤怒けいれん、自傷行為、
(1：0) やけど
(1：6) 歩行開始
(2：4) 保育園、憤怒けいれん頻発
(2：11) 足の付け根、亀裂
(3：2) J大病院検査入院；無痛無汗症疑い
(3：7) 足指手術；入院
(3：8) 足骨折、変形、補装具必要に。
(4：3) S病院精査入院<7日>
(4：7) 足手術と精査；確定診断<7日>
(5：9) 痙攣重積症（7時間断続的）<5日>
(5：10) 爪骨髓炎<31日>
(6：5) K病院骨髓炎<12日>
(6：6) 骨髓炎<19日>
(8：0) 尿路感染症入院
(9：0) 骨髓炎入院
足に優しい補装靴とギプスの指導を受け 骨髓炎の不安から解消
(10：11) シャルコー関節；車イス使用
(11：4) 無痛無汗症の会設立される。

(12:6) 8月旅先で頻回嘔吐で山梨C病院入院、悪化し転院、尿閉<15日>
 (13:3) 嘔吐、手指炎症<6日>
 (13:4) 5月、シンポジウムの際嘔吐、山梨F病院入院、腎不全、腸閉塞 CRP38,転院、緊急開腹,腹水4リットル(原発性腹膜炎疑い)<計25日>
 (13:10) 下腹部安全ピン除去<6日>
 (14:9) 電動車椅子作成(本症で最初)
 (14:11) 嘔吐から急性腎不全(膀胱膨満)、腹水、ヨード剤で呼吸困難に。無呼吸発作出現<31日>
 (16:1) 無呼吸発作;睡眠検査<2口>(16:1) MRI・脳波検査:麻酔薬で不穏状態?<2日>
 (16:7) 全麻で歯科治療K病院入院<1日>
 (17:) 服薬忘れけいれん発作で入院
 (18:4) 腸閉塞。プリンペランによる錐体外路症状も出現<7日>
 (18:6) 腸閉塞入院<14日>
 (18:6) 尿路感染症<8日>
 (18:11) 胃腸炎<10日>

戸外は電動車イス、施設通所中

入院回数22回、入院日数は計約250日;1回あたりでは10日余りと長期ではない、本症では長期入院は肉体面でも、精神面でもマイナスが大きいためである。一方親の付添は必要で、付き添いがないと摂食障害はじめ精神的に不安定になる。年長になってからは嘔吐から尿閉や腹水貯留など腹部症状、自律神経症状などが目立つ。

症例2 30歳 男

(歳:ヶ月)

日零2より高熱

(0:1) 高熱精査<1ヶ月>入院
 (0:6) 精査入院;無痛無汗症疑<1ヶ月>
 (2:0) 歩行、
 (5:3) 精査再入院;無痛無汗症と診断 <1ヶ月>
 (7:4) 火傷⇒皮膚移植⇒骨髄炎から左下腿切断。術後尿量増加。
 (8:10) 骨髄炎治療と尿崩症様症状精査 治療で小児科入院、一時DDAVP点鼻療法。<5ヶ月>
 (10:9) <1ヶ月>入院
 (13:5) 低体温入院<1ヶ月>
 (14:) 整形入院;切断面からの感染、再手術<2ヶ月>
 (15:) 足が短くなったので手に負担が かかり手首の関節炎の悪化<1ヶ月>

(16:) <1ヶ月>入院
 (17:) <1ヶ月>入院
 (18:) 手指からの感染<計2ヶ月>
 (19:) 手指からの感染<1ヶ月>
 (21:5) 低体温による意識障害(寒冷障害、血小板も低下)にて入院。<1ヶ月>
 (22:8) 無痛無汗症の会設立
 (25:) 不整脈指摘される
 (26:) 歯が腫れ犬歯を抜く
 (27:) 帯状疱疹のあとを痛がる?(かゆいという)

以上入院総回数は14回以上、入院総期間は20ヶ月、600日以上に及んでいた。本例は症例1と比べて、整形外科の入院が多く、月単位の入院が多かった。

また乳児期より自傷行為、手指潰瘍、→骨破壊、欠損、4歳頃より発熱頻度や自傷行為は徐々に減少。一方火傷→骨髄炎→左足膝下切断(手で体重支えて移動→手首シャルコー関節)→義足;激しく動き、傷ができ→再び骨髄炎→膝上切断→車イス生活になった。(屋内は四つ這い移動)本例は12-3歳頃より冬期に低体温に気付かれている。

現在困っていることとして、低温火傷と、多飲、多尿・頻尿(夜間もみられ夏の多飲期は数回めざめる)

変形ある関節は;股、膝、足、手。数の理解は10位まで、漢字は少し読める

養護学校の小、中、高卒業後、現在は生活実習所に通所中である。

4. 重症度分類

本症の重症度分類はまだ作られていない。東京都が平成6年から、特殊疾病(難病)として、遺伝性(本態性)ニューロパチーを認定、その際「治療及び生活指導の手引き」に軽症、中等症、重症の三区分別に、簡単な指導内容が書かれている。遺伝性ニューロパチーは、運動性hereditary motor sensory neuropathy(HMSN)と感覚・自律神経性の hereditary sensory and autonomic neuropathy(HSAN)の二つに大別され、本症は後者のうちのさらに5~6のタイプの一つで、上記の簡単な内容では役に立たない。本症固有の問題が多数みられ、本症用の重症度分類と対策作りが必要である。そこで今回は重症度分類を作るうえでの項目立て作りを試みた。

重症度分類

(A) 症状別

- 1.無痛の程度
- 2.無汗の程度（その部位、分布）
- 3.血管運動神経（体温調節に関わる）の障害程度
- 4.精神遅滞（cf.広範性発達障害）の有無とその程度
- 5.痙攣・てんかんの有無とその程度
- 6.多動の有無と程度、その推移
- 7.自傷行為の有無と程度、その推移
- 8.骨折、骨髄炎、脱臼などの頻度と部位、シャルコー関節の有無
- 9.合併症の有無とその程度
 - 1).急性脳症（熱中症、外傷性含め）後遺症
 - 2).その他（頻回嘔吐、急性腹症、尿閉他自律神経障害、脊髄損傷等）

(B) ADL別

- 1.移動・歩行の自立状況
車椅子、補装具などの使用状況
- 2.排尿便の自立状況
- 3.食事の自立状況
- 4.着脱の自立状況
- 5.コミュニケーションの自立状況
- 6.その他
医療的ケアの内容と程度
介護（家庭・公的）を困難にする問題行動の程度

- (C) 社会資源アクセス度別・その他1.通園・通学（普通、心障・身障、養護（（肢体、知的障害、病虚弱））状況
- 2.就職、通所状況
- 3.入院/通院状況；入院割合と親の付添の有無
- 4.診断年齢及び診断時期別、患者会入会時期別状況と予後
- 5.遺伝子異常部位別症状と予後

(D)まとめ

障害老人については本邦では、要介護度（要支援、要介護1～5）にあわせて、介護サービスが全国的に実施され始めている。またその主治医意見書は、1.傷病に関する意見、2.特別な医療、3.心身の状態に関する意見、4.介護に関する意見、5.その他特記すべき事項からなっている。本症の重症度もこの要介護分類のような大まかなものも必要であろう。シャルコー関節など整形外科的な問題では、病期（ステージ）分類もあわせて検討するとよいかもしれない。

5. 早期診断

診断は生後1ヶ月遅くとも7-8ヶ月頃までに可能と思われる。特に早期診断法としての先天性代謝異常の検査（いわゆるガスリー法）の利用（本邦ではほとんどの新生児が、生後4～5日目にこの検査を受けており、痛覚の有無を意識して採血するよう）をPRしていきたい。さらに夏場の高体温、冬場の低体温や、6ヶ月過ぎの歯牙萌出時の自傷行為があれば診断可能と思われる。（以前は歩行開始後の頻回骨折、脱臼や火傷などにより確定診断された例があったが）

6.自然史と予後の改善のための施策作り 本症は上述の1.死亡例、2.退行例、3.年長例の検討などからわかるように、乳幼児期の二次的脳障害などに罹患せず、また罹患しても治癒すれば、さらに感染症の重篤化から免れれば生命的予後は悪くない。しかし年長例ではシャルコー関節が発生し、車椅子生活を余儀なくされ、かつ知的障害の合併などもあり、在宅で家庭及び地域のケアを受けている例がほとんどである。

しかし親の会が1993年に設立され、熱心で組織力ある親の活動とそれに呼応した専門家集団の活動、さらにその後押し役にもなった厚生省班会議の発足（1995年）により、本症の自然史の解明がすすんだ。また毎年関東、関西交互で実施される健診会・シンポジウムの実施、各種パンフレットの作成、頒布、ホームページによる情報公開、小児科、整形外科、歯科、麻酔科などの学会発表等々により全国的な早期診断、早期対策作りがすすみ、本症の子後改善の条件はそろいつつある。

しかし現実には

- 1) 口腔内の保護のために口唇プロテクターを作ることが可能になれば、舌や指をかみきらず、抜歯を防ぐことも可能になる。
- 2) 歩行と同時に補装靴を入手できれば、踵骨の破壊から次々に関節破壊、骨折、脱臼の繰り返しという悪循環から関節を守れる可能性が増える。
- 3) 骨折、脱臼と同時に車椅子を入手できれば、新たな骨折、シャルコー関節を防げ、少しでも長く自立した生活レベルを保てる。

これらの課題が十分クリアされていない。

本症は障害が固定してから身体障害手帳の入手、車椅子の入手では、手遅れな病気である。今までの研究から自然史は判明し、予防と早期の対策が極めて求められる疾患である。そのためには感覚機能障害、五感の障害の一つとして、この無痛無

汗症が視・聴覚障害と同様に身体障害者として認定されていく方向性のもとで施策が進展していくことを期待したい。