

図 3. CIPA, アトピー性皮膚炎, 健常人における NGF の発現

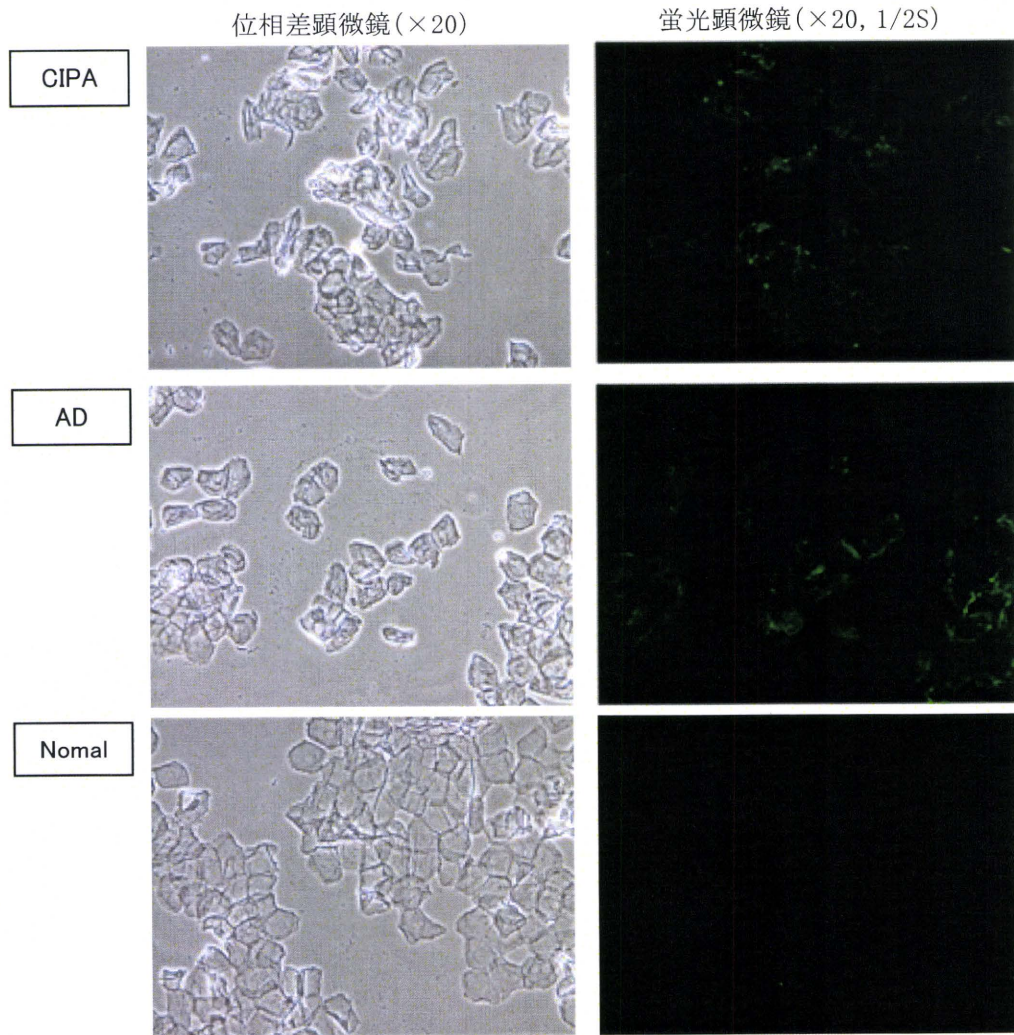


図 4. 疾患別 NGF 発現量 (Increased nerve growth factor and its receptors in atopic dermatitis; Ying-Chun Dou et al; Arch Dermatol Res 298;31-37, 2006 参考)

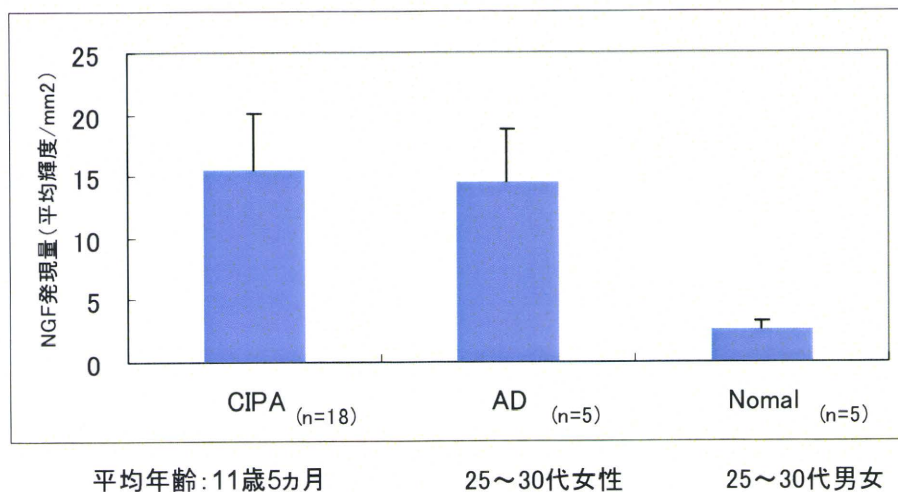
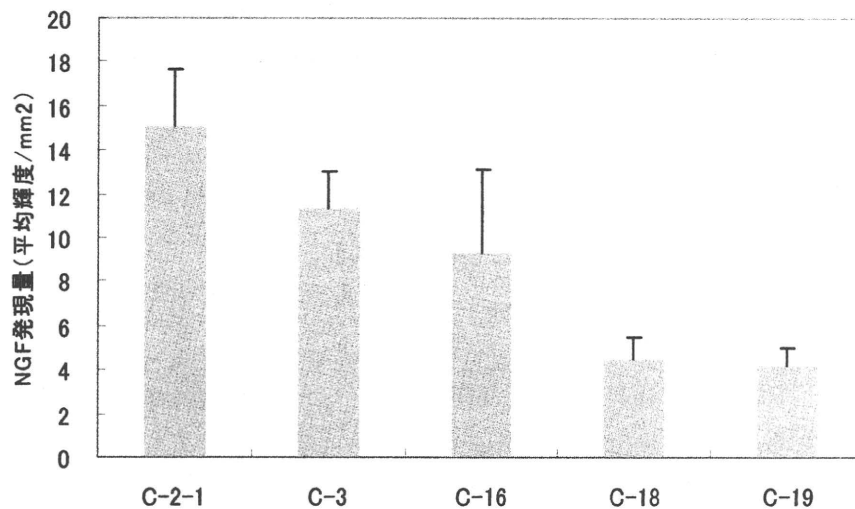


図5.NGF発現量及び神経知覚(5Hz, 250Hz, 2000Hz)



年齢	15	16	13		20
性別	男	女	男	女	女
5Hz(C) 温感・冷感	普通レベル (12)	測定不可	測定不可	測定不可	測定不可
250Hz(A δ) 痛み	測定不可	普通レベル (10)	測定不可	普通レベル (11)	測定不可
2000Hz(A $\alpha\beta$) 触感覚	普通レベル (13)	普通レベル (10)	普通レベル (9)	普通レベル (11)	測定不可

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

先天性無痛無汗症児の歯髄診断に関する研究

研究分担者 三輪 全三 東京医科歯科大学歯学部附属病院 講師
研究協力者 佐藤 哲二 鶴見大学歯学部解剖学第2講座 教授
研究協力者 池田 正一 神奈川歯科大学附属横浜研修センター総合歯科学講座 教授
研究協力者 久保寺友子 神奈川県立こども医療センター歯科 医長

研究要旨 先天性無痛無汗症の歯には歯髄感覚を伝達するC線維やA δ 線維がなく、下顎骨骨髓炎が発症した場合、健常者と違って臨床症状が顕著でないために骨髄炎を早期に診断することが容易ではなく、定期的なエックス線撮影や血液検査なども含めた綿密な歯科的管理が必要と思われた。また、先天性無痛無汗症では歯髄電気診(EPT)による歯髄の生死診断が無効であることが分かっており、下顎骨骨髓炎の腐骨範囲と抜去すべき歯の決定には、新たに開発した透過型光電脈波法(TLP)が有効であった。

A. 研究目的

先天性無痛無汗症(HSAN 4型)は発生初期に無随のC線維や細い有随のA δ 線維が欠如し痛覚や発汗はみられないが、太い有随のA β 線維は存在しているため触覚などはあるとされている。歯科臨床的には痛覚が欠如するため、舌、口唇、頬粘膜の咬傷や自傷行為による歯の脱臼や抜去などがあり歯科的管理には十分注意を要する。今回自己抜歯が原因で下顎骨骨髓炎を発症し、前歯6本を喪失した11歳女児の本疾患症例を経験したが、患部の歯髄診断には通常の歯髄電気診(以下EPT)では無効であるため、新しい透過型光電脈波法(以下TLP)を用いて抜歯すべき歯および腐骨除去範囲の診断を検討した。

B. 研究方法

手術に先がけて腐骨の除去範囲と抜去すべき歯を決定する際、無痛無汗症の歯については歯髄感覚を伝達するC線維やA δ 線

維がなくEPTに無反応であるため、分担者らが現在開発中のTLP法を応用し、歯髄脈波の有無を指標として決定した。

すなわち、歯の舌側(口蓋側)から緑色発光ダイオード(525nm)を照射し、唇側(頬側)からフォトダイオードにて受光して得られた歯髄脈波を観察した。これが指尖脈波と同期していれば生活歯とし、同期が得られなければ失活歯と診断した。

C. 研究結果

下顎骨骨髓炎を発症した本症例において、CTやパノラマX線所見から抜歯対象とされていた、腐骨と境界領域にある歯(右側第2小臼歯)の歯髄診断において、TLP法により明確に生活歯と診断できたため、この歯を抜かずに保存したところ、術後10か月においても経過は良好であり、TLPも明瞭に観察された。

D. 考察

今日では抗菌薬の進歩などから、下顎骨骨髓炎はきわめて稀な疾患といえる。しかしながら、先天性無痛無汗症では、疼痛、腫脹、熱感などの症状が出ずに病状が進行していき、歯の動揺があつて始めてX線検査で発見される場合が多く、注意を要する疾患である。患児は乳幼児期には、咬傷と自己抜歯の予防のため、歯列に厚さ0.5mmの熱可塑性レジンでできた保護プレートを装着していたが、就学してからは自傷癖も減つたため、保護プレートの装着を怠っていたことも発症の原因といえる。手術後、創部からは出血もなく閉鎖には14日以上も要した。本疾患の特徴として痛覚がないことだけでなく、傷の治癒が遅いことも挙げられ、これは交感神経(C線維)が関与する軸策反射の欠如が原因ともされている。

TLP法は、神経の反応を患者の感覚から判断するEPTとは異なり、血流の有無を非侵襲的・客観的に測定できることから、本疾患の歯のみならず客観性に乏しい知的障害者や高齢者、低年齢小児の歯、またEPTに感受性の低い幼若永久歯、外傷を受けた歯などの歯髄診断には有効な方法であるといえる。

E. 結論

先天性無痛無汗症の患者に下顎骨骨髓炎が発症した場合、健常者と違って臨床症状が顕著ではないため骨髓炎を早期に診断することが容易ではなく、定期的なエックス線撮影や血液検査なども含めた綿密な歯科的管理が必要と思われた。

また、先天性無痛無汗症では歯髄電気診(EPT)による歯髄の生死診断が無効であることが分かっており、下顎骨骨髓炎の腐骨

範囲と抜去する歯の決定には歯髄血流の有無を客観的に測定できる透過型光電脈波法(TLP)が有効であった。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) 三輪全三、柿野聡子、上原奈緒子、土橋なつみ、今村由紀、高木裕三、黒原一人：先天性無痛無汗症児に発症した下顎骨骨髓炎—歯髄診断に透過型光電脈波法(TLP)を応用した1例—。小児歯誌, 49(1): 2011.(in press)

2. 学会発表

1) Miwa Z, Kakino S, Kubodera T, Ikeda M, Sato T, Takagi Y: Objective pulp vitality test in a patient with CIPA using transmitted light plethysmography. 20th.IADH, Ghent, August 25-28, 2010.

2) 三輪全三、柿野聡子、江面陽子、高木裕三：下顎骨骨髓炎を発症した先天性無痛無汗症児の腐骨範囲の決定にTLP(透過型光電脈波法)が有効であった1例。秋季小児歯科学会, 郡山, 12月1-2日, 2010.

H. 知的財産権の出願・登録状況 なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

先天性無痛(無汗)症患者における味覚および辛味感覚に関する研究

研究分担者 三輪 全三 東京医科歯科大学歯学部附属病院 講師

研究協力者 杉本 久美子 東京医科歯科大学歯学部口腔保健学科 教授

研究要旨 先天性無痛(無汗)症患者において、A δ 線維により情報が伝達される味覚および痛覚の受容体 TRPV1 を刺激するとされる辛味物質（カプサイシン）に対する感受性を検査した。味覚の認知能検査では、ほとんどの者が味を認識できているが、閾値は健常者より高い傾向にあり、カプサイシン感受性検査では、ほとんどの者がその刺激性を知覚できていた。このことから、物理的刺激による痛覚と化学物質による痛覚は系が異なる可能性が示唆された。

A. 研究目的

先天性無痛無汗症の患者は先天的に痛覚を伝える神経および交感神経節後線維を欠くために、痛みを感じられず、発汗機能も働かないことが知られている。本疾患の病因は神経成長因子の受容体変異により、A δ 線維およびC線維の欠乏あるいは減少が起こるためであることが報告されている。口腔領域では、痛覚が欠如するために、舌、口唇、頬粘膜の咬傷や自傷行為による歯の脱臼や抜去などが問題となっている。しかし、A δ 線維によって情報が伝達される味覚および痛覚の受容体 TRPV1 を刺激するとされる辛味物質のカプサイシンに対する感受性についてはほとんど報告がない。そこで、今回、先天性無痛（無汗）症患者に対して味覚認知能検査、カプサイシン感受性検査を行った。

B. 研究方法

2010年10月に行われたNPO無痛無汗症の会「トゥモロウ」の神戸シンポジウムにおける検診会で味覚検査を行った患者11名および東京医科歯科大学にて味覚検査を

行った患者2名の計13名（男性10名、女性3名）を対象とした。味覚の認知能に関する検査では、健常者で確実に味が認識出来る濃度の5基本味溶液〔酸味：0.03Mクエン酸、塩味：0.3M NaCl、うま味：0.3Mグルタミン酸ナトリウム(MSG)、甘味：0.3Mショ糖、苦味：0.3mM塩酸キニーネ〕を用いた。味覚検査には、3mlの各味溶液を口腔内に含んだ際の味の感じ方について回答を得る全口腔法を用いた。13名の被験者のうち、10歳以下では判断能力に問題があると判断されたため、11歳以上の患者8名（男性5名、女性3名、平均年齢20.3 \pm 7.2）について、5基本味の認知率を求めた。さらに、この検査において認知能に問題がなかった患者5名について味覚認知閾値を詳しく調べ、以前に行った健常者14名（平均年齢：28.1 \pm 6.4）との比較を行った。辛味の感受性検査では、高濃度のカプサイシン（0.01mM）を刺激とし、全口腔法によりカプサイシンの刺激性（ピリピリ感）を感じるか否かについて回答を得た。

C. 研究結果

1. 11歳以上の無痛（無汗）症被検者8名の5基本味に対する認知については、5基本味のうち、すべてを認知できた者が5名（62.5%）、4種類、3種類、1種類を認知できた者がそれぞれ1名（12.5%）であった。また、各味質についてみると、認知できなかった者は、甘味、酸味および苦味については1名（12.5%）、塩味、うま味は2名（25%）であった。

2. 味覚閾値を検査できた本症被検者5名と健常者を比較すると、うま味の閾値は健常者に比べて有意に高く（ $p < 0.05$ ）、酸味および苦味の閾値も高い傾向（ $0.05 \leq p < 0.1$ ）がみられた。

3. 辛味刺激のカプサイシンに対する検査を行った本症被検者11名のうち、カプサイシンの刺激性を感じられなかったのは2名（18%）のみであった。

D. 考察

本調査の結果では、各味質が認知できた無痛（無汗症）患者は75～87.5%であり、味の質の認知には問題がない者がほとんどであった。しかし、味を認識できる閾値を健常者と比較すると、一部の味質で高くなる傾向が認められた。この味覚閾値上昇も顕著ではなかったことから、通常の食生活においては大きな問題は生じないと考えられた。また、本被検者では辛味刺激を感じなかった者は非常に少なかったことから、痛覚受容体を刺激するカプサイシンを本症患者は基本的に感知できると考えられ、強い物理的刺激による痛覚と化学物質による痛覚は系が異なる可能性が示唆された。

E. 結論

本症患者のほとんどは基本味質の認知はできているが、認知閾値は健常者よりも高い傾向にあった。また、ほとんどの者が痛覚受容体を刺激するカプサイシンによる辛み刺激を感じていることから、物理的刺激による痛覚と化学的刺激による痛覚は伝達機構が異なる可能性が示唆された。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況 なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

患者・家族の生活支援に関する研究

研究分担者 田中 千鶴子 昭和大学保健医療学部看護学科准教授

先天性無痛無汗症の会ホームページ「医療相談」の‘01年開設から‘07年1月までの約5年間の利用状況および相談・回答内容を分析した。383件のうち多かった項目は、診断や受診・病院に関すること、歯科・口腔のトラブル、関節のトラブルや保護であった。他に骨折、感覚（温・冷・痛覚）、皮膚のトラブル、体温調節、感染症、汗、発熱などがあった。生活、福祉に関する内容は、車椅子・装具、生活行動、保育・就学、福祉サービス、家族に関することがあった。

本疾患の生活における諸問題や対処方法が集積され、資料の活用が可能になるとともに、回答者に専門職と家族が参加することの意義、ホームページ利用による希少難病患者・家族支援の有用性、今後の課題が示唆された。

A. 研究目的

2001年度厚生科学研究「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究」班（班長・二瓶健次）は、無痛無汗症の会ホームページ委員会と共に2001年11月から無痛無汗症の会HPに「相談コーナー」「掲示板」を開設した。

回答には、無痛無汗症の会メンバーで構成する「ペアレントアドバイザー」および本疾患児を支援する専門職（小児神経科・整形外科・歯科・麻酔科等の医師、臨床心理士、理学療法士、看護師）で構成する「専門職アドバイザー」が当たった。

HP掲示板や電子メールを利用した専門職による医療相談には、自治体や病院、個人の医師が実施している報告があるが、無痛無汗症の会HP「相談コーナー」の特徴は、回答者に専門職だけでなく家族も参加していることがあげられる。また、対象疾患が希少難病で全国に患者が散在し専門職も限られていることなどがある。

この活動を紹介し、相談内容の分析によ

って明らかになった本疾患の特徴や生活における諸問題、家族のニーズを報告した。さらにHP利用による患者・家族支援の有用性と今後の課題について検討した。

B. 研究方法

1. 相談・回答内容の分類

2001年11月の開設から2007年1月までの約5年間の利用状況、および相談・回答内容について分類した。相談・回答内容については1件ずつ内容を読み取り身体的側面、生活・社会的側面に関する小項目に分類した。

2. 倫理的配慮

分析に当たっては個人情報保護を保護し、結果は個人が特定できないよう配慮した。本報告については無痛無汗症の会会報に報告し、異議のないことをもって会員の了承を得たものとした。

C. 研究結果

1. 利用状況

「相談コーナー」の「医療相談」383件の内訳は、相談150件、回答185件、事務連絡や挨拶、お礼など48件であった。相談は123件(82%)が、回答では111件(60%)が親からであった。専門職(医師、理学療法士、養護教諭)の相談が3件あった。

2. 相談・回答内容

相談・回答335件の内容を1件ずつ読み取り身体的側面、生活・社会的側面に関する小項目に分類した。その結果、述べ数で相談内容225、回答内容211は、21の項目に分類できた。相談・回答数の多い順から、診断や受診・病院に関すること74(17.0%)、歯科・口腔のトラブル67(15.4%)、関節のトラブルや保護56(12.8%)、骨折23(5.3%)、感覚(温・冷・痛覚)17(3.9%)、皮膚のトラブル15(3.4%)、体温調節13(3.0%)、感染症13(3.0%)、無汗11(2.5%)、発熱11(2.5%)などであった。生活、福祉に関する内容は、車椅子・装具・靴22(5.0%)、生活行動15(3.4%)、統合保育・就学14(3.2%)、福祉サービス12(2.8%)、ほかに家族に関することなどであった。

D. 考察

1. 本疾患の特徴や生活における諸問題・対処の顕在化と活用

これまで、日常生活における問題や対処法についての報告は極めて少なかったがHPを利用した「相談コーナー」開設によって、家庭や学校、社会生活などで日常的に起こる諸問題や対処の方法を集積することができた。

稀な疾患であるため診断基準や受診、専門病院の情報に関する相談が最も多く、診

断前、診断初期の家族の不安が大変大きかった。

この5年間の相談・回答内容を整理し、冊子にまとめ、専門職や家族、また幼稚園・学校・作業所などで支援者が活用できるようにした。早期発見や諸症状の予防、悪化防止、セルフケアなどに役立つものと考え

2. 専門職と家族による回答の意義

本疾患の呈する症状は多科領域にわたり個別性も高いことから、本疾患に詳しい専門職の経験と判断を必要とする相談が多かった。本疾患の診療経験の豊かな専門職が回答できたことは意義が大きく、医師や理学療法士、保育士からの相談もあり、このような支援者の現場の質問にも貢献できた。

治療や指導の生活での活用、セルフケア、家庭や学校での工夫・アドバイスなどの相談には、先輩家族から経験を生かした具体的に機知に富んだアドバイスが参考になった。また、会員相互のピアサポートとしての意義も大きかった。回答者を専門職と家族によって構成したことで、それぞれの役割を活かし実のある活動になった。

3. HP 利用による希少難病患者・家族支援の有用性

HPを利用した本相談活動は、無痛無汗症の数少ない患者・家族と専門職をつなぐ役割を果たした。また、日常的な相談にタイムリーに答え、情報交換・情報発信の場となった。潜在する問題やニーズを顕在化し、共有し、さらに支え合いの場として機能したと考える。希少疾患では、診断当初の家族のショックや孤独感は強いが、こういった家族の支援にHPの相談活動は有用である。

4. HP を利用した相談の今後の課題

インターネットによる相談活動の問題点も少なくない。第 1 にセキュリティ対策。また、誰でも閲覧・書き込みが可能で匿名であることが相談のしやすさにつながる一方、責任の所在が曖昧になり内容の信憑性の保証も難しい。また、不適切な書き込みなども避けられない。これらの問題に対処するため、今後も検討と対策が必要と考える。

E. 研究発表

1) 論文報告

田中千鶴子、浜辺富美子、小田幸子、栗屋豊：稀少難病（先天性無痛無汗症）のホームページを利用した家族と専門職による医療・療育相談．小児保健研究 69（4）：496-502, 2010.7

F. 知的財産権の出願・登録状況

なし

患者・家族の生活支援に関する研究

研究分担者 田中 千鶴子 昭和大学保健医療学部看護学科准教授

先天性無痛症患者に日常的に見られる症状や合併症、生活上の諸問題、およびこれらの予防や対処法を、患者家族へのヒヤリング、シンポジウムにおける検診会、患者訪問調査等によって明らかにし、患者のセルフケアや家族の指導、介助者や教員などの支援者に役立つケアガイドを作成の示唆を得る。

A. 研究目的

本疾患は、痛みや温・冷感を感じないために、患児は幼少期から外傷、捻挫、骨折、火傷、口腔・皮膚のトラブルなどを繰り返し、内臓疾患の発見の遅れによる敗血症、骨髄炎なども稀ではない。また、発達障害や軽度の知的障害を伴うことが多く、予防や危険回避の学習をさらに困難にしている。

このため生活のあらゆる場面、家庭や保育園・幼稚園、学校などの集団教育の場、卒業後の社会で、患児を支援するための手引き書が必要であるが、本疾患は患者数が少なく、症状の個人差が大きいことから、ケアの具体的な方法などの集積が困難であった。

これまで毎年継続してきたシンポジウムにおける検診会でのヒヤリングに加え、訪問検診・生活調査を行い資料を蓄積して、本人のセルフケアと家族や介護にあたる介護職員、教員、ボランティアなどが本疾患への理解を深め、介助や支援に役立てるケアガイドを検討した。

B. 研究方法

1) 患者家族に日常生活における症状や合併症およびその対処法、生活や社会参加の

困難状況等をヒヤリング調査及び視覚資料（写真、動画）として保存した。

対象：① 10月の無痛無汗症シンポジウムに参加した家族

②訪問検診、調査に承諾の得られた事例（九州地方の離島3事例）

2) 倫理面での配慮

ヒヤリングや検診会の前に、参加者に結果をケアガイドの作成に使用すること、データは個人が特定できないよう処理することなどを口頭で説明し承諾を得た。

C. 研究結果

1) シンポジウムの患者家族とのケアガイド作成に向けた検討会において、2010年度作成の「先天性無痛無汗症わたしたちのケアガイド」(冊子)をベースにした映像(DVD)版の必要性が挙げられた。この方向で企画会議を開催した。

2) 九州地方の離島の訪問検診、生活調査では、65歳女性の家族（平成17年死亡）、51歳女性、57歳女性の3事例から、成育歴、疾患・症状の経過、生活歴などの資料が得られた。特徴として

①知的に保たれている。②乳児期の口腔トラブルが全くない。③やけどの既往がない。

(種子島では暖房が少ないためか) ④指嚙みが全くない。⑤骨折が何度かみられる。痛みがないと思われる。⑥体温調節に最も苦労した。⑦年齢が高くなり、腸閉そく、全身の痛み、などの痛みを訴えている。⑧年齢がたち、整理のときに顔に汗が出る、秋口に少し汗が出るなどの経験があった。⑨3人とも共通して、汗が出ないための苦痛と体温調節が最も大変だったと答えた。しかし、骨折や関節障害などの問題はあるが、無痛に関しての苦労はほとんど聞かれなかった。本人にしかその苦痛が理解できない無汗に対する対応が、今後重要と思われた。

D. 考察

上記結果および過去の研究成果をもとにセルフケアおよび支援者のためのケアガイド(DVD)の作成必要性を確認し、企画、検討会議を行った。

基本的には、昨年度、厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)で作成した「先天性無痛無汗症 わたしたちのケアガイド」の映像版(DVD)とし、今後制作の報告で進めることになった。

E. 研究発表

なし

F. 知的財産権の出願・登録状況

なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

先天性無痛症の発達心理に関する調査研究

研究分担者 白川 公子 東京西徳洲会病院小児医療センター

研究要旨 先天性無痛無汗症は多くの例で知能障害を伴っている。学童、成人を対象に詳細な知能検査を行い、認知発達の特徴を検討した。学童は認知発達の偏りが見られ言語性優位であったが、成人例では偏りはなかった。先天性無痛症の場合は知的な遅れはないが個人内差が大きいことがわかった。また、発達特性についての聞き取り調査では多動、自閉性障害が多くの場合に見られている。

A. 研究目的

先天性無痛無汗症は知能障害を伴っていることが多いため、以前より年齢による知能の経過、特徴など知能発達に関する検討を行い、正常範囲の知能から重度の遅れまで個人差が大きくあることがわかっている。今回は学童、成人症例について詳細な知能検査を実施し、認知発達の特徴について検討、更に発達特性に関しての聞き取りを行い、今後の療育指導に役立たせることを目的とした。

B. 研究方法

1. 知能検査

対象は先天性無痛無汗症 11 名（いずれも、無痛無汗症の会「トゥモロウ」の会員である）と先天性無痛症 2 名である。

- ・先天性無痛無汗症 学童 6 例
（男 5 例、女 1 例 年齢：9 歳～12 歳）
- ・先天性無痛無汗症 成人 5 例
（男 2 例、女 3 例 年齢：20 歳～34 歳）
- ・先天性無痛症 成人 2 例
（女 2 例 年齢：20 歳、42 歳）

方法は認知発達のバランスを把握するために学童には WISC-III 知能検査、成人には WAIS-III 知能検査を用いた。

2. 発達特性についての聞き取り調査

対象は第 17 回無痛無汗症シンポジウムに参加した無痛無汗症の患者 21 名（幼児 3 名、学童 8 名、青年・成人 10 名）である。シンポジウムの中で行われた検診会において特に多動、自閉性障害などの発達特性に関しての聞き取り調査、行動観察を行った。

（倫理面での配慮）

検査は患者家族の希望により行い、結果についてはプライバシー保護に配慮した。

C. 研究結果

1. 知能検査による認知発達の特徴

学童 6 例の知能検査結果では軽度の知的発達の遅れが見られた。言語性知能指数と動作性知能指数間に有意差（5%有意水準）が認められたのは 4 例でいずれも言語性優位となっている。

群指数では「知覚統合」や「処理速度」の低さが顕著であった。「知覚統合」を構成する下位検査「積木模様」「組合せ」などの評価点が低く、視覚的な推理やイメージの弱さが見られる。「処理速度」を構成する下位検査「記号探し」では 5 例が低い結果となり、視覚的な探索のスピードはない。

また、4例においては「処理速度」と比較して、「注意記憶」が有意に高い結果が認められた。これは「注意記憶」を構成している下位検査「数唱」の評価点が各症例の平均評価点より高くなっているためである。このことより数字の機械的な短期記憶を得意としていることがわかる。

成人になると4例がIQ50前後の中等度の遅れ、1例は軽度の遅れであった。

言語性知能指数と動作性知能指数間の有意差は見られないが下位検査項目では5例ともに「数唱」の評価点が各症例の平均評価点の中で最も高い結果となり、中でも軽度の遅れを示した1例は「数唱」の評価点が10と年齢相当であった。

言葉の理解力や表現力に比べて、学童と同様に数字の機械的な短期記憶を得意としている。

先天性無痛症の2例は正常知能から平均知能レベルで無痛無汗症と比較すると知的な遅れが見られない。

群指数では「言語理解」「知覚統合」と比較し、「処理速度」が有意に低い結果であった。下位検査項目では個人内差が大きく、アンバランスが認められた。下位検査「符号」「記号探し」は2例とも評価点が低く、書く作業で時間を要していた。

検査時の反応の特徴としては言語による説明のまわりくどさや反応のこだわりが見られた。

無痛無汗症、無痛症すべての症例に書字運動の困難さがあった。目と手の協応動作の悪さや筆圧が高い傾向があり、そのために書く作業において時間を要していた。

2. 発達特性についての調査結果

検診会の面接時に行動観察を行った。

幼児は多動があり座っていることが困難、衝動的に走り出す、思い通りにならないと床に頭を打ち付ける自傷行為、特定のものへのこだわり行動などが見られた。学童の場合は落ちつきがなく、常に体を動かしている児が目立ち、こだわりや過敏が見られた。成人になるとこだわり、会話のずれが目立ってくる。

聞き取り調査では幼児、学童、成人を通して様々な発達特性が見られた。

- ・感覚過敏（聴覚、触覚、嗅覚、味覚）
 - ・こだわり（特定の物、変化を嫌う）
 - ・多動・衝動
 - ・不注意
 - ・コミュニケーションが苦手（状況が読めない、人との距離のとり方が難しい、相手の言葉の裏や表情が読めないなど）
- 以上のように広汎性発達障害や注意欠陥多動性障害などの特徴をもっていることがわかる。

D. 考察

知能検査の結果から学童は軽度の遅れで認知発達の偏りがあり言語性優位となっている。視覚的な物事の流れの理解、イメージや推理することの苦手さが見られた。

見て理解できないことについては言葉での説明をつけて理解させていくといった工夫が必要となる。学童の症例が今後どのような経過をたどるのか継続して検討が必要と考えられる。

成人の検査結果は中等度の遅れ、認知発達の偏りは見られなかった。

学童、成人ともに「数唱」などの数字の機械的な短期記憶を得意としている。数字や特定の物に対しての良好な記憶力は自閉性

障害に見られる認知発達の特徴と同様の結果となった。

指示理解や学習をスムーズにするために得意とする数字を利用することも有効と考えられる。

先天性無痛無汗症と先天性無痛症を比較すると、無痛症のみの例では知的な遅れが認められなかった。しかし、下位検査の結果を見ると作業スピードは低く、個人内で得意とするもの、苦手とするものばらつきがあり、学習や生活をしていく上で多くの困難さを抱えていると推測される。

発達特性の聞き取り調査から幼児、学童、成人を通して発達障害の特性をもっていることがわかった。

ほとんどの症例で感覚過敏の訴えがあった。こうした感覚過敏があると不快感が強く、幼児などの場合は言葉で伝えられないと自傷やパニックなどの問題行動につながることもある。

学童や成人でも過敏さからくる不快感で落ち着きがなくなったり、イライラ感が高まることもある。

それぞれ異なる発達特性を有しているが本人の大変さを理解し、対応することで問題行動が減り、学習や生活の変化も期待される。

コミュニケーション障害は普通に会話が可能であるため、周りからは理解されづらいことが多い。特に成人例では状況が読めない、相手の気持ちが理解できない、自分の気持ちを上手く伝えられないなどの苦手さを抱えていると職場での対人関係につまづき自信を失っていくこともある。

発達障害への対応と同じようにソーシャルスキルトレーニングや継続的なカウンセリ

ングも必要である。

E. 結論

- 1.先天性無痛無汗症ならびに先天性無痛症の知能の評価、発達特性の聞き取り調査を行った。
- 2.先天性無痛無汗症の学童の場合は軽度の遅れ、成人の場合は中等度の遅れがあった。学童では認知発達の乖離があり言語性優位であった。学童、成人に共通して数字の機械的な短期記憶を得意としている。
- 3.先天性無痛症では知的な遅れは見られなかったが、処理速度は低く、個人内のばらつきが大きく見られた。
- 4.多動・衝動、こだわり、感覚過敏、コミュニケーション障害などの発達特性が見られた。先天性無痛症の症例にも、広汎性発達障害に見られるような特徴が認められた。
- 5.痛みや体温などの環境調整の学習だけではなく、療育的な指導にあたっては、発達障害的な特徴も理解した対応が求められる。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況 なし

研究成果の刊行に関する一覧表
【H22. 4. 1～H23. 3. 31】

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
久保田雅也	無痛無汗症の発達	五十嵐隆、久保田雅也	ここまでわかった小児の発達	中山書店	東京	2010	pp164-169
芳賀信彦	先天性無痛無汗症	国分正一、岩谷力、落合直之、佛淵孝夫	今日の整形外科治療指針、第6版	医学書院	東京	2010	295

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Arita R, Itoh K, Maeda S, Maeda K, Tomidokoro A, Amano S.	Efficacy of diagnostic criteria for the differential diagnosis between obstructive meibomian gland dysfunction and aqueous deficiency dry eye.	Jpn J Ophthalmol	54	387-391	2010
Arita R, Itoh K, Maeda S, Maeda K, Furuta A, Tomidokoro A, Amano S.	Meibomian gland duct distortion in patients with perennial allergic conjunctivitis.	Cornea	29	858-860	2010
Iijima M, Haga N	Evaluation of nonnociceptive sensation in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis	Childs Nerv Syst	26	1085-1089	2010
Indo Y	Nerve growth factor, pain, itch and inflammation: lessons from congenital insensitivity to pain with anhidrosis	Expert Rev Neurother	10 (11)	1707-1724	2010
Kubota M, Chida J, Hoshino H, Kashii H, Ozawa H, Koide A, Hoshino A, Koyama A, Mizuno Y, Yamaguchi M, Yao D, Yao M, Kido H	Thermolabile CPT II variants and low blood ATP levels are closely related to severity of acute encephalopathy in Japanese children.	Brain Dev	2011 Jan 27, Epub ahead of print		2011
Sumitani M, Yozu A, Tomioka T, Yamada Y, Miyauchi S	Using the intact hand for objective assessment of phantom hand-perception	Eur J Pain.	14 (3)	261-265.	2010

田中千鶴子, 濱邊富美子, 小田幸子, 粟屋豊	稀少難病 (先天性無痛無汗症) のホームページを利用した家族と専門職による医療・療育相談	小児保健研究	69 (4)	496-502	2010
芳賀信彦	先天性無痛症	J Clin Rehabil	19 (10)	974-976	2010
三輪全三, 柿野聡子, 上原奈緒子, 土橋なつみ, 今村由紀, 高木裕三, 黒原一人	先天性無痛無汗症児に発症した下顎骨骨髓炎一歯髓診断に透過型光電脈波法 (TLP) を応用した1例—	小児歯誌	49 (1)	未定	2011

