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

先天性無痛症の診断・評価および治療・ケア指針作成のための研究
「先天性無痛無汗症の生活支援と生活指導指針作成」

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患児・者とともに活動する集団保育、学校、就労先などの仲間や医師や看護師などの医療職、教師、福祉・介護職員、ボランティアなどの支援者、あるいは広く社会の人々に、先天性無痛無汗症の理解を深め介助や支援に役立つＤＶＤを作成した。

Ａ．　研究目的

本疾患は、幼少期から生涯を通して健康管理や生活、教育環境において様々な配慮を必要とするが、症例数が少なく、患者が全国に散在することから、患者・家族指導、また支援方法に有効な情報も限られている。

研究者らはこれまで、無痛無汗症患者のセルフケア、家族や支援者のための調査、ケアガイド作成などに取り組んできたが、本研究では、これらの資料と実際の映像を基に本疾患の理解と支援のための DVD を制作し、無痛無汗症の理解と支援の促進をはかる。

Ｂ．研究方法

１．撮影対象；先天性無痛無汗症の会「トウモロウ」会員で DVD 制作、撮影の承諾の得られた患者と家族及び患者の所属先、職員、友人等で撮影に協力する者

２．人数；①患者２名　および家族　②患者の所属先、職員、友人等で撮影に協力する者　A:小学校、校長、担任、介助員１名、養護教諭１名、B:佐川急便城西店　人権人権啓発室担当者、職場関係者２名

３．実施場所；①患者宅　②A:小学校　B:佐川急便城西店

４．方法；患者の自宅及び社会参加の場（学校、職場）における生活、支援者の配慮等をインタビュー、ビデオ撮影によって資料とし編集する。

撮影前に患者、家族、関係部署の撮影承諾、打ち合わせを行い、撮影には、研究代表者および分担者のいずれかが同行する。

インタビュー内容；本人へ（学校、会社通勤・職場において、運動・活動、移動、体温調節などの対処方法、困っていることなど）　家族へ（家庭、社会参加の場での症状への対処法、配慮が必要なことなど）教職員、職場関係者へ（学校、職場での配慮、対処法など）

５．倫理的配慮

１）患者および家族、撮影協力者に対して、本研究の目的、方法、対象となる者の人権の擁護、不利益・危険性が生じないない等、倫理的配慮等を明記した協力依頼書をもって説明、理解を求め、撮影に協力の得られた場合には承諾書への署名を求めた。

２）編集後、完成の前に、出演関係者に映像確認の機会を設け、承認を得た。

C．研究結果

「先天性無痛無汗症　病気の理解と支援」（成果物として別添付）を作成した。

内容：1）イラストによる疾患・症状・対応の説明　2）幼少期：自宅での生活の工夫　3）学齢期：学校生活と教員の対応・支援　4）就労、社会参加と就労支援

上記を本人、家族、支援者のインタビューと実際の場面映像で構成した。

D．考察

希少難病である先天性無痛無汗症患者のセルフケア、また家族や患者の社会参加を支援する専門職・保育・介護職員、ボランティアなどの支援者が患者の健康管理、生活指導等にこれを活用することができる。

また、本疾患や難治性疾患の今後の研究に役立つものと考える。

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　先天性無痛無汗症の発達特性について広汎性発達障害の評価尺度を用いて検討し、幼児期では全症例で広汎性発達障害が強く示唆された。
知能障害の程度とは関係なく、言葉の遅れ、多動・衝動、こだわり、自傷など発達障害の特性が強く見られ、支援の困難さが明らかとなった。
児童期、青年・成人期を通して発達障害としての対応が望まれる。

A．研究目的

先天性無痛無汗症は知能障害と共に多動・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障害の特性をもっていることが昨年度の聞き取り調査でわかった。これは、年齢に関係なく幼児、学童、青年・成人を通して見られる。
今回は広汎性発達障害の評価尺度を用いて発達特性について検討を行い、問題行動への対応や支援、今後の療育に役立たせることを目的とした。

B．研究方法

1．対象

対象は、典型的な臨床症状を示す先天性無痛無汗症８名（男６例、女２例、年齢は5歳から20歳。いずれも、無痛無汗症の会「トゥモロウ」の会員）である。

・先天性無痛無汗症　幼児２例
　A男（6歳）、B女（5歳）
・先天性無痛無汗症　児童３例
　C男（9歳）、D男（10歳）、E男（10歳）
・先天性無痛無汗症　青年・成人３例
　F男（14歳）G男（18歳）、H女（20歳）

2．方法

「広汎性発達障害日本自閉症協会評定尺度（以下PARSとする）」を用いて主養育者との面接で聞き取りを行い評定した。
「PARS」は広汎性発達障害の特性の判定と支援に関係する困難度を評定する 57 項目の尺度である。
評定項目の構成は以下の通りである。

・幼児期　幼児期ピーク評定34項目
・児童期　現在評定33項目
・思春期・成人期　現在評定37項目

全対象者（幼児、小学生、中学生以上）で幼児期ピーク評定（幼児期の症状が顕著な時の評定）を行い、児童期であれば幼児期ピーク評定と児童期の現在評定（最近の症状の評定）を行う。回答は３段階（０→なし、１→多少目立つ、2→目立つ）で得点計算し、広汎性発達障害特性の判定をする。

また知能障害の程度との関係を見るために対象となる８名には知能検査も行った。使用検査は幼児には田中ビネーＶ知能検査、児童にはWISC－Ⅲ知能検査、青年・成人にはWAIS－Ⅲ知能検査を用いた。

（倫理面での配慮）

検査は本人あるいは患者家族の了解を得て行い、結果についてはプライバシー保護に充分配慮した。

C．研究結果

PARS 得点と知能指数についての結果は表 1 に示した。

幼児期ピークについて見ると、得点が 9～40 と幅はあるがすべての症例において得点が高く、広汎性発達障害が強く示唆される。児童 3 例は現在得点が 13 点以上あり、現在も広汎性発達障害の症状が顕著に見られることがわかる。2 例については幼児期ピーク時に比べて現在得点が下がっており、改善あるいは目立たなくなってきている行動や症状がある。

青年期以降になると 2 例は 20 点以下で広汎性発達障害とは判定されない。しかし、この 2 例についても幼児期ピーク時の得点は高く、現在までに広汎性発達障害の特性が薄くなってきていることがわかる。

それぞれの評定項目によって検討すると「多少目立つ」「目立つ」と回答した項目は対象者の中で合致している。

特に「目立つ」と回答した合致率の高い項目は以下の通りである。

・ことばの遅れがある
・会話が続かない
・玩具や瓶などを並べる遊びに没頭する
・つま先で歩くことがある
・多動で、手を離すとどこに行くかわからない
・ビデオの特定場面を繰り返し見る
・特定の音を嫌がる
・何でもないものをひどく怖がる
・頭を壁に打ち付ける、手を咬むなど、自分が傷つくことをする
・言われたことを場面に応じて理解するのが難しい
・どのように、なぜ、といった説明ができない
・地名や駅名など、特定のテーマに関する知識獲得に没頭する
・不注意さがひどく、場に応じた行動ができない

また、知能指数との関係を見ると、知的に正常あるいはボーダーラインレベルであっても PARS による得点は高く、知能障害の

表 1　PARS 得点と知能指数

		幼児ピーク	児童現在	青年現在	知能検査による知能指数
幼児	A	9			IQ　83
	B	9			IQ　108
児童	C	40	20		IQ　65
	D	29	19		言語性IQ　63、動作性IQ　48、全IQ　52
	E	21	22		言語性IQ　92、動作性IQ　65、全IQ　77
青年	F	13		20	言語性IQ　77、動作性IQ　54、全IQ　63
	G	21		9	言語性IQ　60、動作性IQ　52、全IQ　53
	H	14		8	言語性IQ　72、動作性IQ　61、全IQ　64

＊幼児期ピーク→9 点以上で広汎性発達障害が強く示唆される
＊児童期現在→13 点以上で広汎性発達障害が強く示唆される
＊青年・成人現在→20 点以上で広汎性発達障害が強く示唆される

程度とは関係なく広汎性発達障害の特性をもっていることがわかる。

D．考察

PARSの結果から自閉の度合いは異なるもののすべての症例で広汎性発達障害が強く示唆された。

特に幼児期は言葉の発達の遅れ、感覚過敏、こだわり（特定の物、変化を嫌う）、多動・衝動、自傷行為など広汎性発達障害の特性が強く見られる傾向があり、特性を理解した対応や支援が必要となる。

集団生活では言葉だけではなく視覚的な刺激を呈示して理解をさせる、見通しをもたせる、多動・衝動が強い場合は環境的な工夫も考えていかなければならない。

幼児期から児童期になると言葉の理解はできても言われたことを場面に応じて理解すること、言葉で説明することの難しさが目立ってくる。

多動傾向は続くことがあり、危険を伴う場合、生活や学習に影響する場合は薬物療法も一助となることもある。

幼児期に強く見られた自傷、情緒的な不安定さ、極端なこだわり行動の項目得点は児童期になると減っている。これは言葉の発達や興味の拡がり、学校生活で状況が理解でき不安が減るためと考えられる。

児童期は広汎性発達障害に見られる認知発達のアンバランスが顕著になってくる。

そのため、本人の得意なこと、苦手なことを把握し、自信を失わないように工夫していくことが必要である。

青年・成人期になるとPARSの結果では自閉の度合いが減ってきている。しかし、幼児期に広汎性発達障害と判定できるようであれば青年・成人期になり、症状としては目立たなくはなっていても広汎性発達障害の要素は薄くもっていると言える。青年・成人の3例については不注意の激しさがあり、自分の気持ちが伝えられない、場の空気が読めない、相手が嫌がっていることがわからずにしつこくするなどコミュニケーションの苦手さももっている。

こうしたコミュニケーションの問題は本人が気づかないこともあり、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で自分の苦手さに気づかせていくことも必要である。

今回見られた広汎性発達障害の要素について、無痛無汗症の観点からも考慮する必要がある。無痛で痛みによる行動制限がないために走り回るなどの動きが多くなっている可能性は否定できない。また、無汗のための不快感、イライラ感などからも多動・衝動、不注意になる可能性もあると思われる。自傷行為もしばしば見られた行動で無痛による症状であるがこれも広汎性発達障害の特徴とも考えられる。

本症で知的障害が合併することはよく知られていることであり、基本的な症状の一つともされている。しかし、今回の検討で広汎性発達障害（自閉症スペクトラム）の要素を強くもっていることは療育をする上で重要であり、興味あるところであるが、無痛無汗の本来の症状なのか、無痛無汗であることによる二次的な症状なのかは今後の検討が必要である。

E．結論

1.先天性無痛無汗症の発達特性について広汎性発達障害の評価尺度を用いて検

討した。

2.幼児期にはすべての症例で広汎性発達障害が強く示唆された。児童期でも広汎性発達障害と判定できるが幼児期に比べると目立たなくなることもあり、更に青年・成人期にかけては自閉の度合いが薄くなっていく症例もあることがわかった。

3.評定項目の検討では言葉の遅れ、多動・衝動、自傷、こだわり、感覚過敏などの項目で合致率が高く、支援の困難さが明らかである。

4. 知能検査の結果から知能障害の程度とは関係なく広汎性発達障害の特性をもっていることがわかった。

5. 今後、療育的な指導にあたっては、発達障害の特徴も理解した対応が求められる。

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

先天性無痛症および無痛無汗症に対する総合的な診療・ケアのための指針作成

研究代表者　芳賀　信彦　東京大学医学部附属病院ﾘﾊﾋﾞﾘﾃｰｼｮﾝ科教授
研究分担者　天野　史郎　東京大学医学部附属病院眼科教授
研究分担者　犬童　康弘　熊本大学医学部附属病院小児科講師
研究分担者　久保田雅也　国立成育医療研究センター神経内科医長
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
研究分担者　冨岡　俊也　日本赤十字社さいたま赤十字病院麻酔科部長
研究分担者　馬場　直子　神奈川県立こども医療センター皮膚科部長
研究分担者　三輪　全三　東京医科歯科大学歯学部附属病院育成系診療科講師

研究要旨　遺伝性感覚・自律神経ニューロパチーは Dyck により 5 型に分類されているが、このうち 4 型（先天性無痛無汗症：CIPA）と 5 型（先天性無痛症：CIP）は全身の無痛を特徴とし、いずれも稀な疾患である。平成 21 年度に「先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究」班を組織し、平成 22、23 年度には「先天性無痛症の診断・評価および治療・ケア指針作成のための研究」班として継続した。これらの成果を踏まえ、「先天性無痛症および無痛無汗症に対する総合的な診療・ケアのための指針」を作成した。

A.　研究目的

遺伝性感覚・自律神経ニューロパチーのうち 4 型（先天性無痛無汗症：CIPA）と 5 型（先天性無痛症：CIP）は全身の無痛を特徴とし、いずれも稀な疾患である。平成 21 年度に「先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究」班を組織し、平成 22、23 年度には「先天性無痛症の診断・評価および治療・ケア指針作成のための研究」班として研究を継続した。

本研究の目的は、総合的な診療・ケアのための指針を作成することである。

B．研究方法

平成 21 から 23 年度の研究代表者、研究分担者、研究協力者が定期的にミーティングを行い、指針の内容を検討した。研究代表者、研究分担者が中心となり原稿を執筆した。

（倫理面での配慮）

関係する個々の研究については、研究を行った施設の倫理委員会の承認を得ている。

C．研究結果

小児科・神経科、整形外科、歯科、眼科、皮膚科、看護、臨床心理の各分野より原稿を収集し、指針を完成させた。

D．考察

本指針は現在までの研究班の成果を反映させたものである。今後の研究の進歩により、内容は変更しうると考えている。

E．結論

「先天性無痛症および無痛無汗症に対する総合的な診療・ケアのための指針」を作成した。

F．健康危険情報

該当なし

G．研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

該当なし

H．知的財産権の出願・登録状況

該当なし

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
田中千鶴子	先天性無痛無汗症病気の理解と支援	芳賀信彦		シネマティックデイズ	東京	2012	DVD

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
Hozumi J, Sumitani M, Yozu A, Tomioka T, Sekiyama H, Miyauchi S, Yamada Y	Oral Local Anesthesia Successfully Ameliorated Neuropathic Pain in an Upper Limb Suggesting Pain Alleviation through Neural Plasticity within the Central Nervous System: A Case Report.	Anesthesiol Res Pract	Epub	984281	2011
Sumitani M, Yozu A, Tomioka T, Miyauchi S, Yamada Y	Complex Regional Pain Syndrome Revived by Epileptic Seizure Then Disappeared Soon during Treatment with Regional Intravenous Nerve Blockade: A Case Report.	Anesthesiol Res Pract	Epub	494975	2011
Kawashima N, Abe MO, Iwaya T, Haga N	Abnormal capacity for grip force control in patients with congenital insensitivity to pain	Exp Brain Res	in press		
大淵麻衣子，住谷昌彦，平井絢子，佐藤可奈子，冨岡俊也，小川 真，辛 正廣，関山裕詩，山田芳嗣	脊髄電気刺激療法による神経障害痛に併発した睡眠障害の改善を客観的に評価した2症例	日本ペインクリニック学会誌	18 (2)	44-47	2011