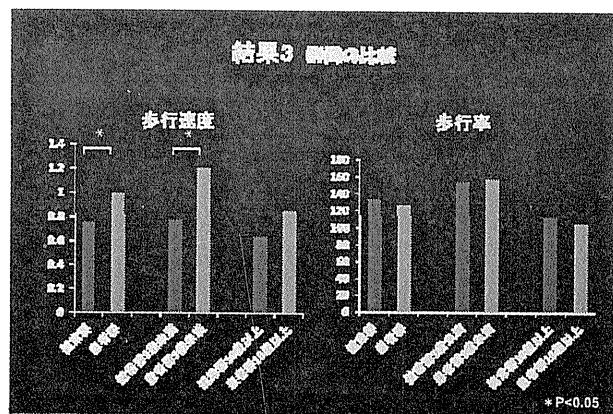
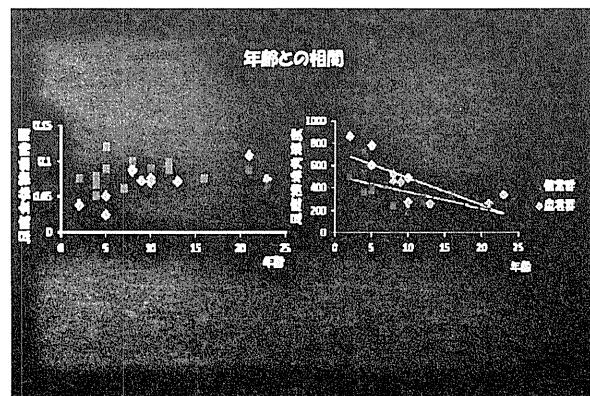
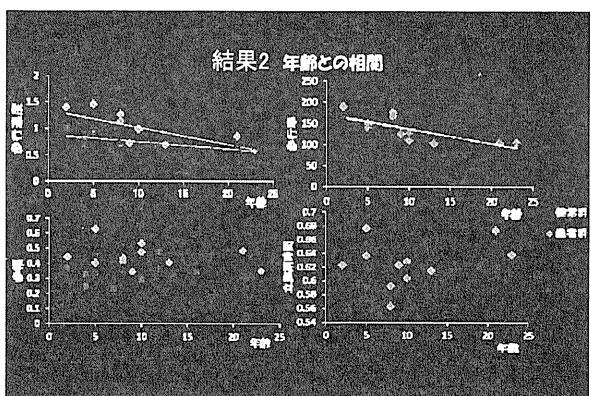
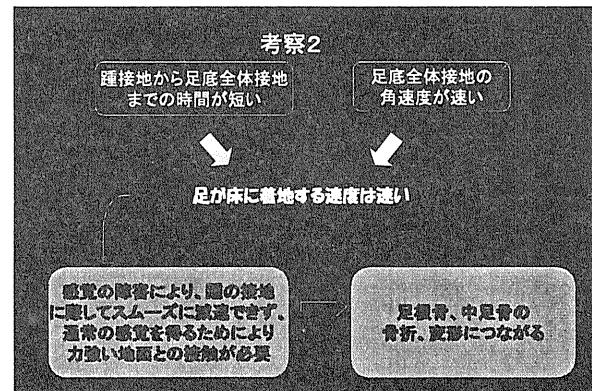
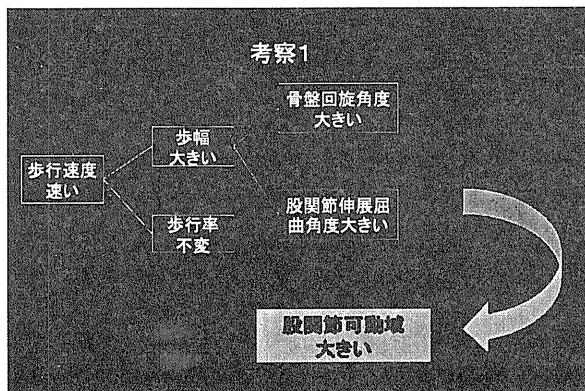
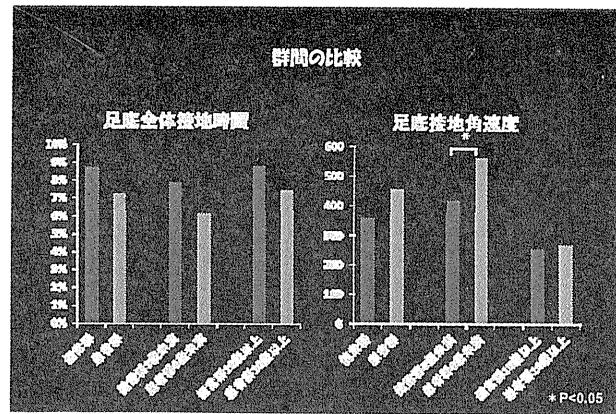
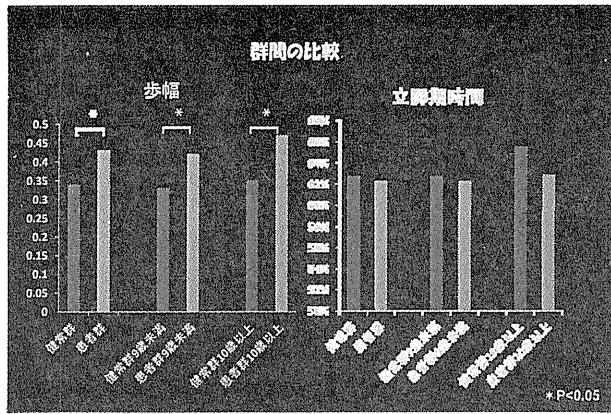


**結果1 協力者の属性**

患者群					健常対照群				
Case	Gender	Age	Type	Height	Case	Gender	Age	Type	Height
1					11	M	12		
2					12	M	12		
3					13	F	16		
4					14	F	21		
5					15	F	23		
6									
7									
8									
9									
10									
11									
12									
13									
14									
15									



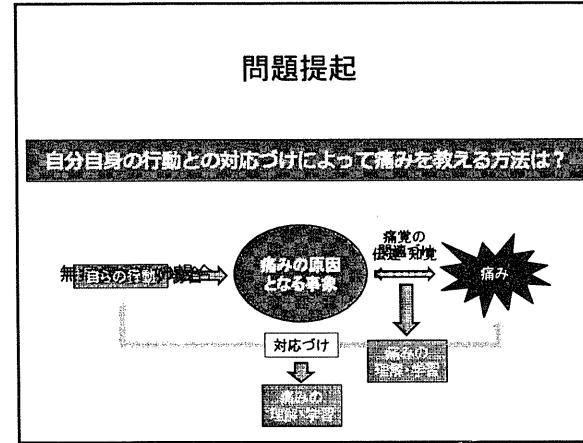
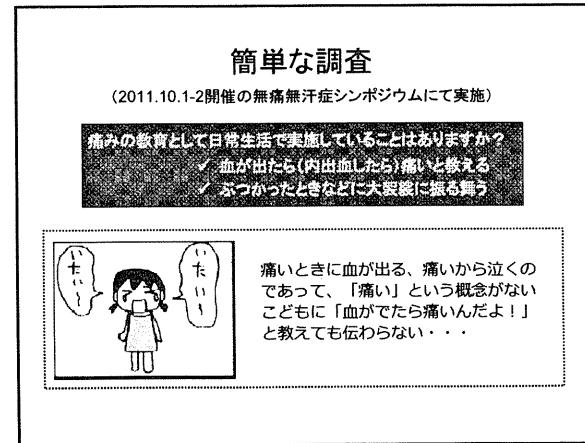
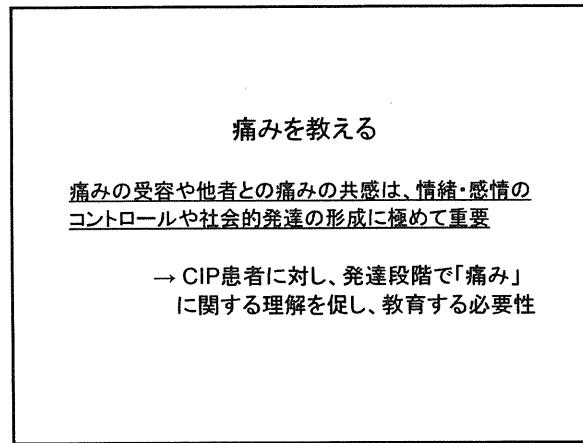
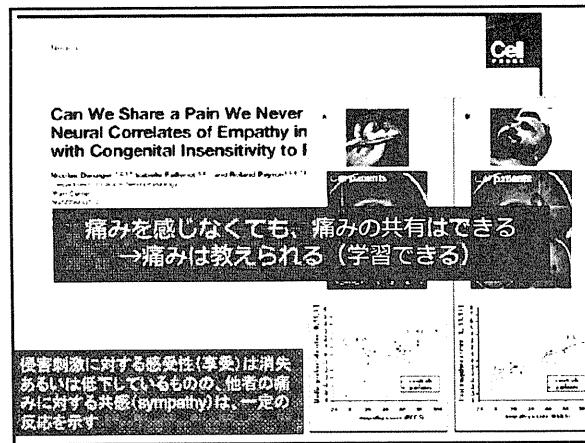
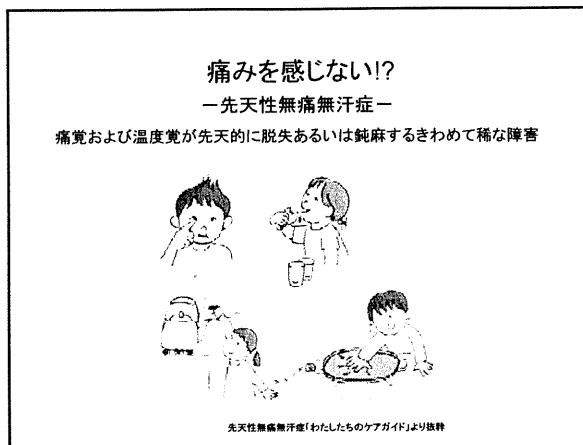
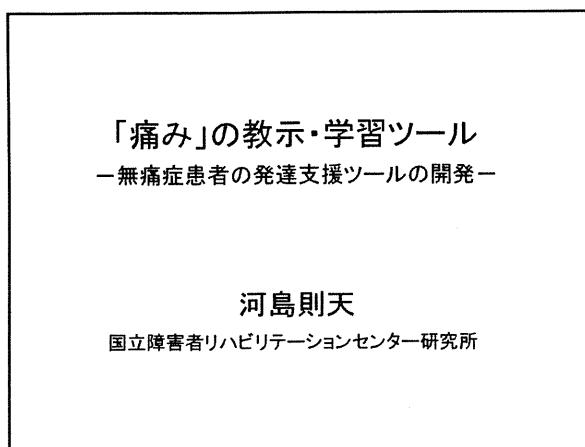


**今後の話題**

二次元動作解析では、歩行一周期の時間因子及び速度を計測することができるが、運動学的、運動力学的なデータを収集できなかった。

三次元動作解析装置で検討することは今後の話題になる。東大病院において、三次元動作解析装置というものを用いて、より詳しい歩行の分析を行うことにしています。ご協力頂ける方は、是非ご連絡下さい。宜しくお願い申し上げます。

ご清聴ありがとうございました



**力の出しすぎ**  
—無痛症患者に見られる運動調節の欠落—

A diagram comparing hand movement in three states: Normal, CIP, and Hypertonics. It shows how force is applied to fingers.

自分が出している力と痛みの関係を学習することは可能?

**本研究の目的**

自らが発揮している力の度合いと痛みの関連性についての理解を促し、「痛み」を教えるための支援ツールを開発する

**装置の開発**

シリコン製義手に空気を充填  
↓  
予め5名の健常者を対象とした計測により得た最大把持力の30%がアニメーション画像の最後の画像(苦悶の表情)に一致するよう、入力ゲインを調整

**試用評価(シンポジウム時実施)の結果**  
—未就学時を除く10名の親からの意見—

- ✓ 力の出し加減を教えられるので良い
- ✓ 涙が出る、声が出るなどするとさらに分かりやすい
- ✓ 義手がリアルなのでこどもが怖がる場合があるのでは?
- ✓ 複数のキャラクターを用意するなど、こどもがより関心を持てる内容に

**装置の利用価値**

① 自らの力の出し具合を知るツールとして

日常生活的な動作(握り手)を使って、実際に力が入りすぎているかどうかを確認する手段

② 痛みの教育ツールとして

力の入れ具合と他者の痛みの関連づけによって、痛みの理解を促す

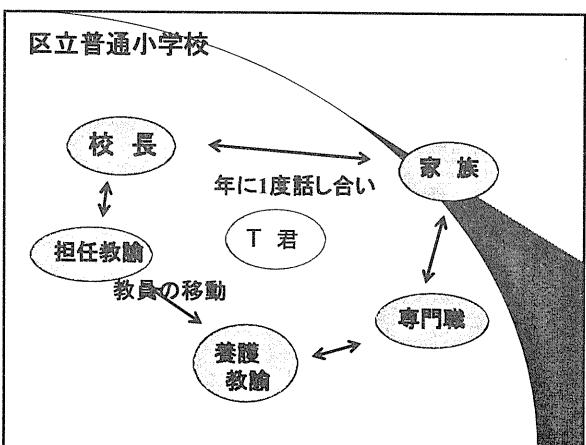
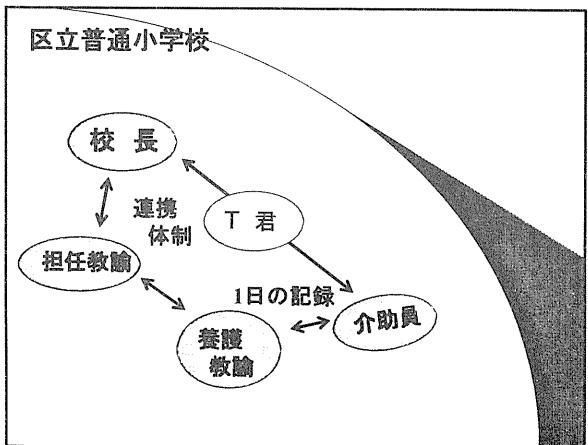
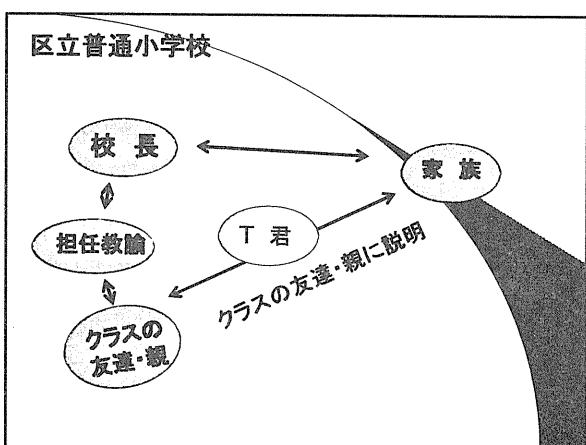
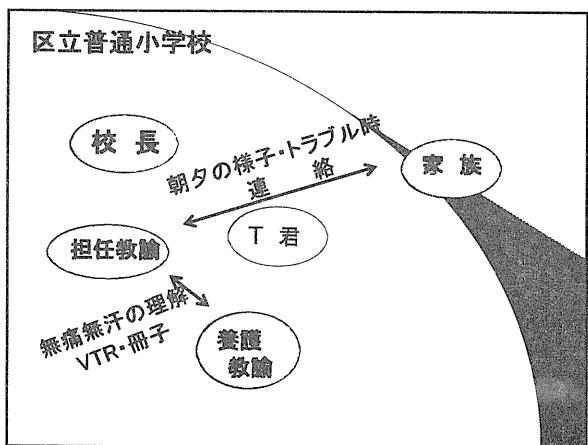
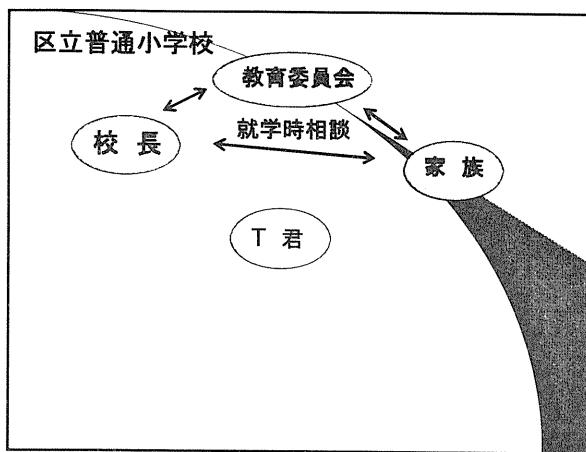
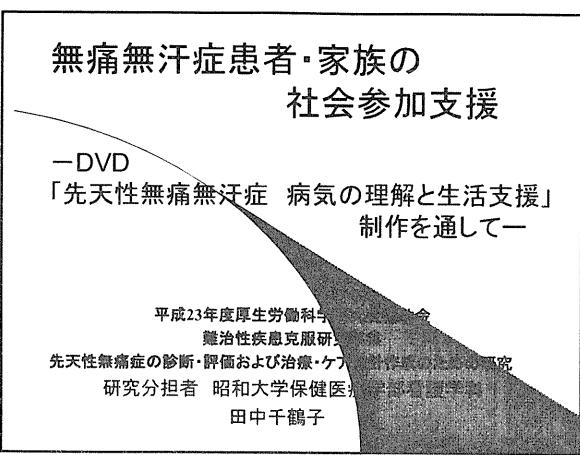
**今後の課題**

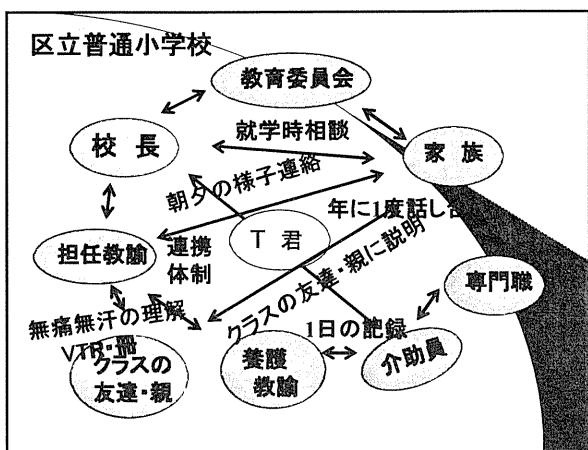
試用評価で得られたフィードバックを基に改良製作を行う

- 音声の追加
- キャラクターの追加
- インターフェイス(手)の工夫

他領域、対象疾患への利用価値を検討

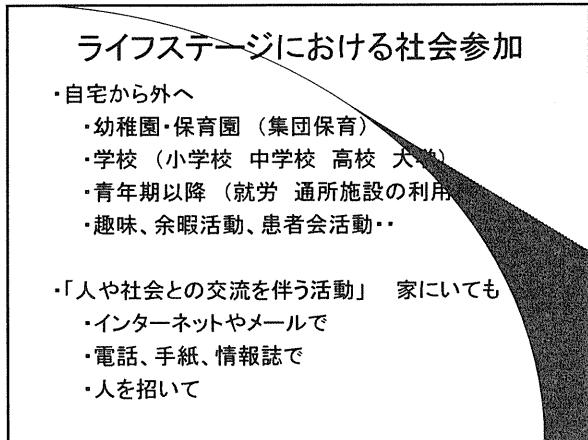
- 小児歯科領域での利用





### こんな時、 専門職の支援があるとうれしい

- ・就学前
  - ・普通学校か（介助員は必要か）
  - ・特別支援学級か
  - ・特別支援学校か
- ・クラス変更・教員移動
  - ・理解者が減る ⇒ 増える
- ・成長
  - ・本人の成長（身体・知的）
  - ・友だちの成長
- ・環境の変化
  - ・小学校 → 中学 → 高校 → 大学
  - 特別支援学校



### 社会参加を支援するとは

- T君の担任教諭
  - 「これから地域に出て行くとき」
  - 「T君を知っている人、応援してくれる人が沢山いることが、T君の生活を支えることになる」
- M君の職場 人権啓発室長
  - 「問題の解決にはならなくても、理解すること対応が変わることは多い」

## 厚生労働科学研究 研究報告会

### 「脳磁図を用いた先天性無痛無汗症患者の侵害受容認識機能の解明」

富岡 俊也

日本赤十字社 さいたま赤十字病院麻酔科

#### 先天性無痛無汗症とは？

(Congenital Insensitivity to Pain and Anhidrosis;CIPA)

遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチーIV型に相当し、TrkA遺伝子の異常が指摘される常染色体劣性疾患である。

生下時からの全身性の温痛覚脱出と発汗障害を呈し、このため体温調節が不良となり異常高体温をきたすことが多い。しばしば精神発達遅滞を伴う。

#### CIPAに関する既知の所見

##### 形態学的所見

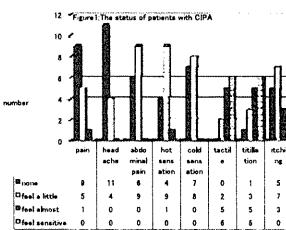
皮膚生検では汗腺組織は存在し、光顕レベルで数や形態に異常は認められない。神経生検では、A $\beta$ 線維は保たれるが、A $\delta$ およびC線維の著減を認める。中枢神経系に関する報告は少ない。

##### 生理学的所見

ヒスタミンを用いた軸索反射検査において陰性所見を示す。神経伝導速度は、運動神経と知覚神経とも正常範囲が多い。

↓  
機能的な解析は、これまでほとんど行われていない。

#### CIPA患者における触角過敏の可能性



痛みは感じないが、くすぐったがる患者が多い

#### 脳磁図検査とは (magnetoencephalogram MEG)

脳磁図は脳の神経細胞が活動するときに発する微弱磁場を記録する機能的脳画像検査法である。

特徴として、ミリ単位の空間分析能とミリセカンド単位の時間分析能をもち、これらを非侵襲的に行なうことが可能である。



#### CIPAの中枢神経系機能を調べられないか？

##### <研究の目的>

今回の研究ではCIPA患者を対象として、脳磁図を用いて触覚および痛覚の選択的な刺激に対する中枢神経系における感覚認識機構を調べることを目的とした。

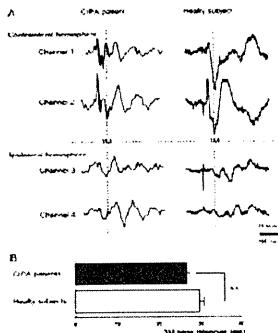
感覚認識機構の理解によって、CIPA患者の残存機能活用の可能性を探る。

## CIPAに対する脳磁図検査

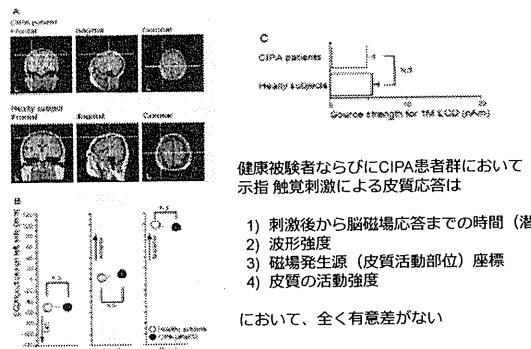
### <対象と方法>

対象は、CIPA患者6名と対象群6名である。実験は手背部でA<sub>B</sub>神経線維の選択的刺激として触覚刺激装置を、C線維の選択的刺激としてCO<sub>2</sub>レーザ装置を用いた。得られた結果は刺激加算回数100回の平均をとった。解析時間は-50msec~400msecとし、データ採取はsampling frequency 1kHz、band pass filter 0.1~80Hzとした。

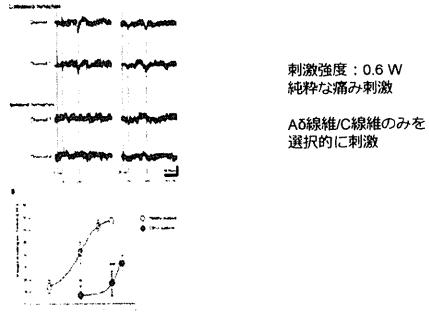
## 示指触覚刺激における脳磁場応答(1)



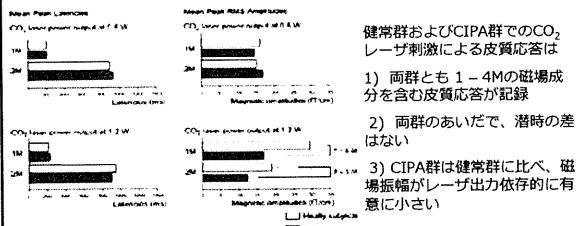
## 示指触覚刺激における脳磁場応答(2)



## 手指CO<sub>2</sub>レーザー刺激における脳磁場応答(1)



## 手指CO<sub>2</sub>レーザー刺激における脳磁場応答(2)



## CIPAに対する脳磁図検査の解釈(1)

健常被験者ならびにCIPA患者群において  
1) 手指触覚刺激  
で誘発される感覚誘発脳磁場応答(SEFs)に差はない。

↓

CIPA患者では、触覚をコードする末梢神経系と中枢神経系に、脳磁図検査の結果からでは障害がない

### CIPAに対する脳磁図検査の解釈(2)

健常被験者ならびにCIPA患者群において  
2) CO<sub>2</sub>レーザ刺激  
で誘発される痛覚誘発脳磁場応答では、CIPA患者でもA $\delta$ 線維 / C線維による皮質活動が見られる  
↓  
CIPA患者は、健常者の10%前後の A $\delta$  線維と数%のC線維の存在することを、脳磁図検査の結果は支持する。  
しかし、臨床的にはCIPAは痛覚脱出がみられる。  
↓  
脳磁図検査の結果からは、痛覚刺激によって(痛みを感じていないにも関わらず)皮質ニューロンが応答している可能性を示している。

### CIPAに対する脳磁図検査の解釈(3)

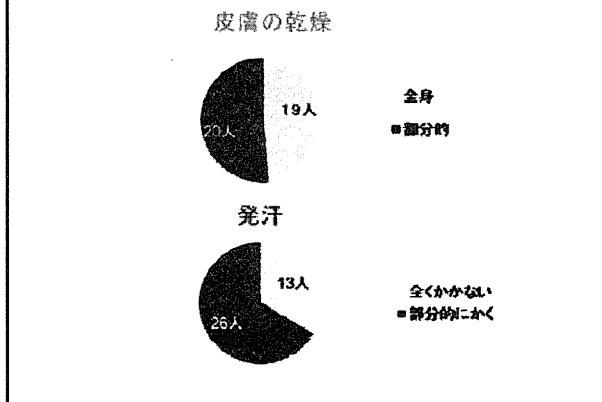
CIPAの病態に関して今回の結果では  
可能性1) 皮質ニューロンの機能異常  
可能性2) 皮質情報投射部位の異常  
否定?) 末梢ニューロン異常で、TrkA欠失が主原因  
脳磁図検査は、2) 皮質情報投射部位の異常を支持  
↓  
CIPA患者では皮質投射があるのにも関わらず、痛覚が消失している可能性を示唆がある。

### CIPAに対する脳磁図検査のまとめ

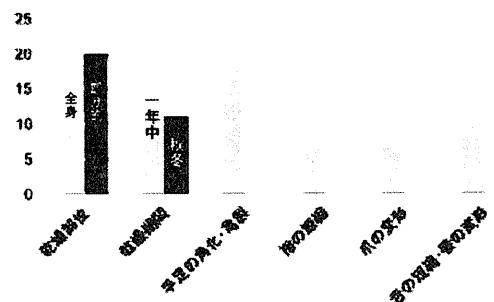
先天性無痛無汗症(CIPA)に対して、A $\beta$ ならびにC神経線維の選択的刺激時の、中枢神経系での感覚認識機構を脳磁図を用いて調べた。結果はCIPAで侵害刺激が大脳で認識されていることが示唆された。

## 先天性無痛無汗症における 皮膚生理学的所見に関する研究

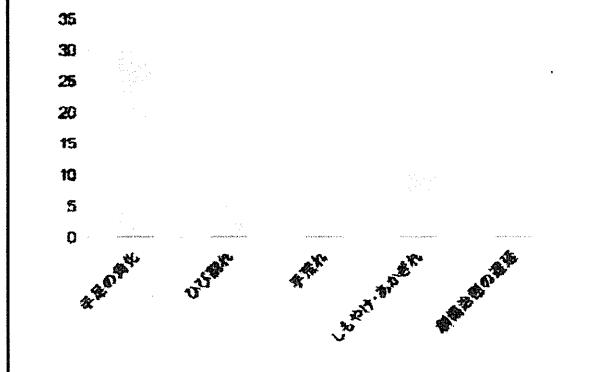
神奈川県立こども医療センター 皮膚科  
馬場 直子  
国立成育医療研究センター 皮膚科  
野崎 誠



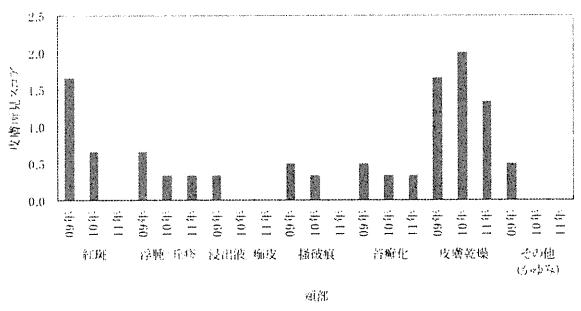
### 皮膚所見 (2009–2010年, 39人)



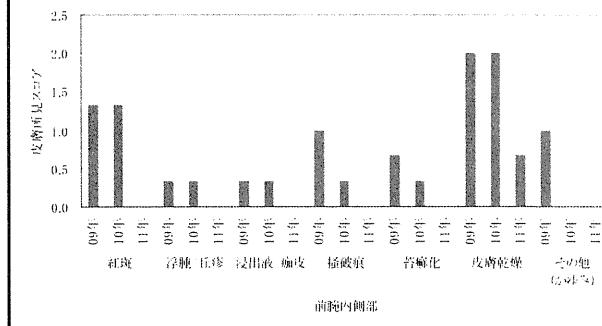
### 皮膚所見(2009–2010年,39人)

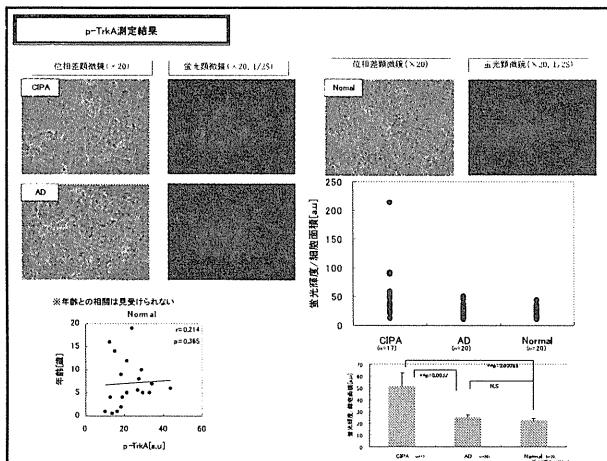
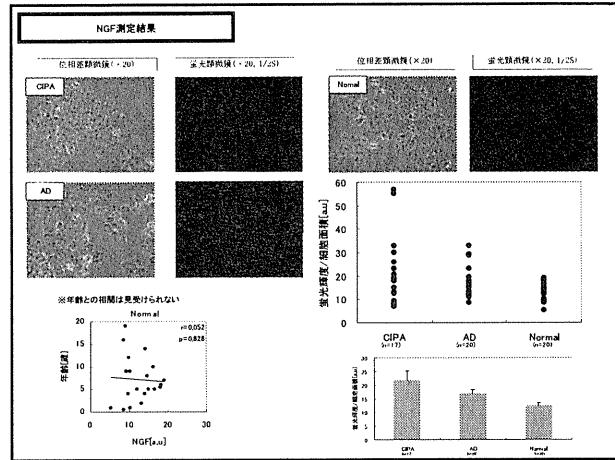
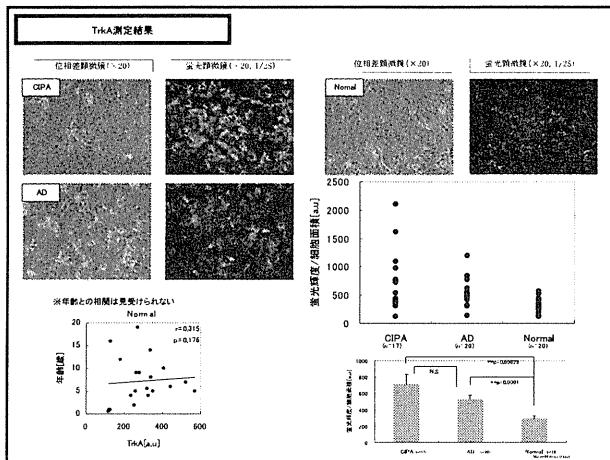


## 皮膚所見の年次推移(頬部)



### 皮膚所見の年次推移(前腕部)





CIPAの皮膚科検診・生理学的所見のまとめ

- ・角層水分量、セラミド量が少なく、経表皮水分蒸散量が高く、バリア機能が低下していた
  - ・皮脂量は正常であった
  - ・保湿薬を用いたスキンケアの推奨は、紅斑・苔癬化・乾燥などの改善に有効であると思われた
  - ・表皮角層中のNGFの発現、NGF受容体の発現とともに、同年齢のアトピー性皮膚炎、正常皮膚よりも多ことがわかった

### 皮膚のことで困ること

- ・皮膚が乾燥する
  - ・傷が治りにくい
  - ・傷跡が色素沈着になる
  - ・手足や指先の角化・亀裂・出血
  - ・手足や仙骨部の角化・色素沈着

## CIPA患者さんのスキンケア

## 1. 皮膚を清潔にするスキンケア

- ・皮膚の表面に付着した細菌や刺激物質を洗い流す
  - ・消毒の必要はない
  - ・こすり過ぎるとバリア機能を破壊しドライスキンが助長される
  - ・石鹼が皮膚に残ると炎症を引き起こす原因となる

## 2. 乾燥から皮膚を守るスキンケア

- ・石鹼で洗った後は皮脂も流されている
  - ・入浴後は保湿薬を塗って皮膚のバリア機能を補強する

## 乾燥肌の改善のためには…

### 1. 洗い方

- ① 基本はこすらず、やさしく  
×ナイロンタオル、×アカスリ、  
×スポンジ、 ×ボディブラシ
- ② よく泡立てた石鹼をつけて、手でなでる  
ように洗う
- ③ 肌に成分を残さず、しっかり洗い流す

## 乾燥肌の改善のためには…

### 2. 浸かる

- バスタブに浸かるメリット
  - ・血液の循環が良くなる
  - ・全身をリラックスさせる
  - ・皮膚の汚れが落ちやすくなる
  - ・保湿系の入浴剤を入れ、皮膚の表面に皮膜をつくり、乾燥を防ぐ
- バスタブに浸かるデメリット
  - ・熱いお湯は体温を上げてしまうためかゆみを増す
  - ・皮脂膜を溶かし、落としてしまう



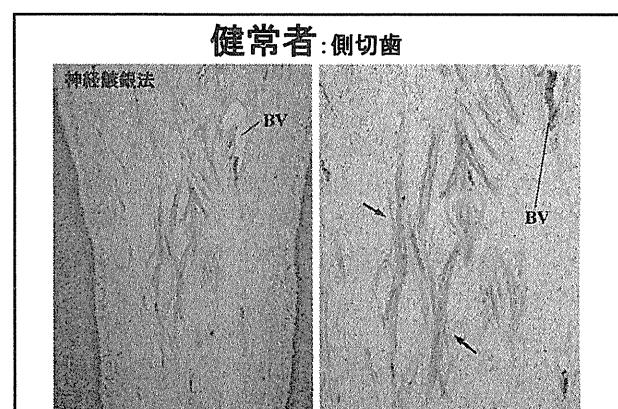
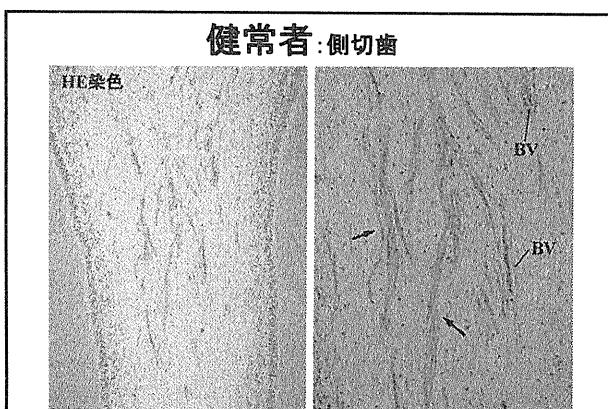
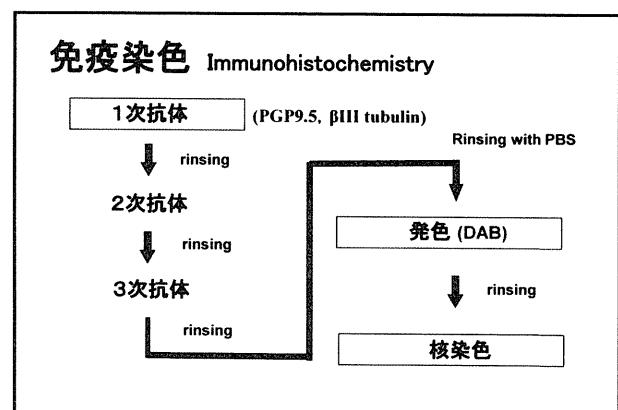
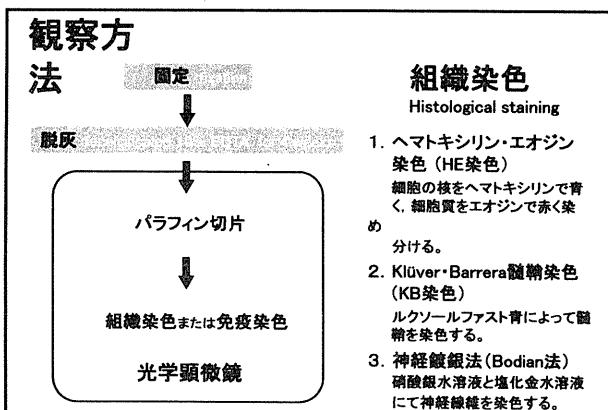
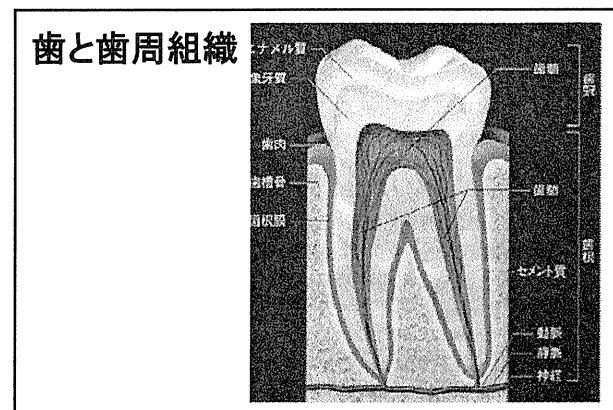
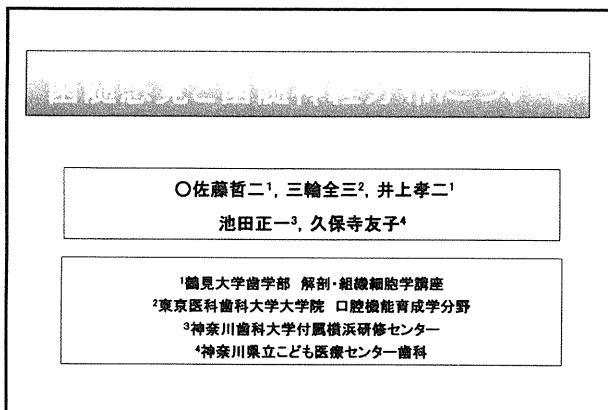
よく処方される保湿剤

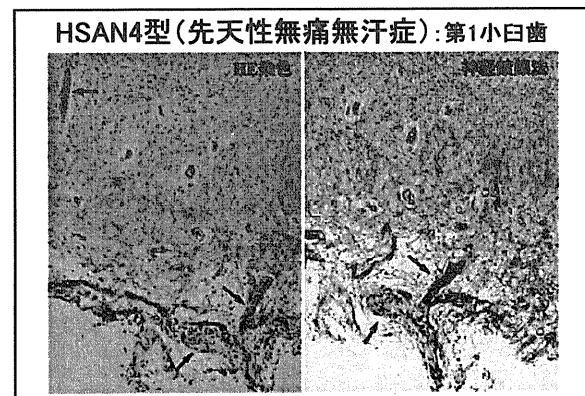
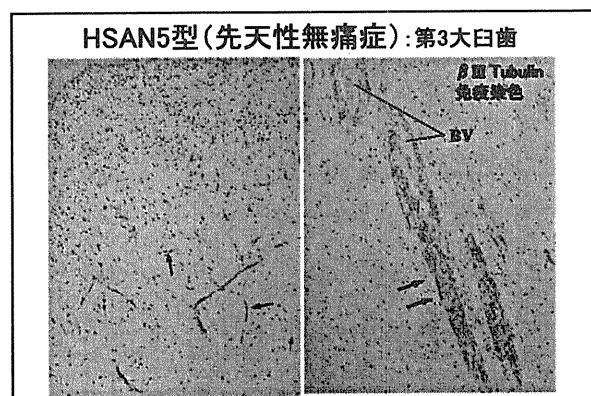
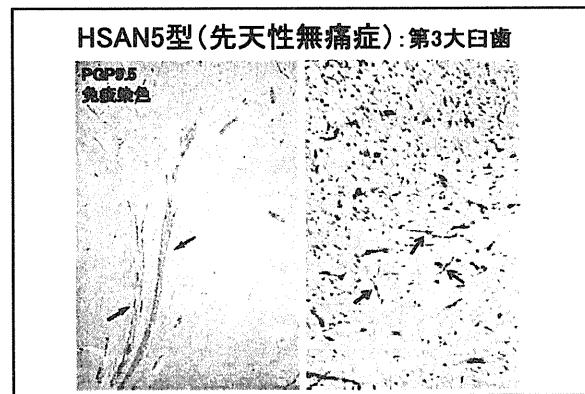
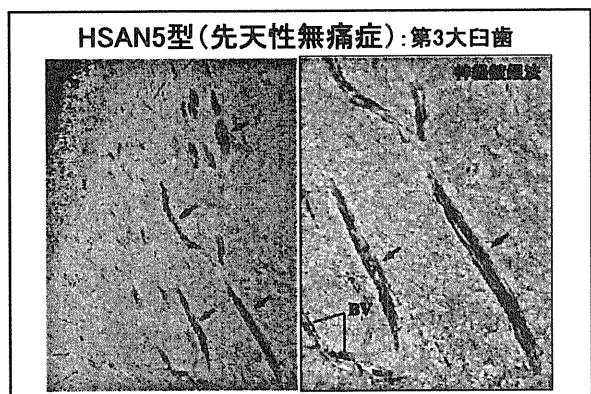
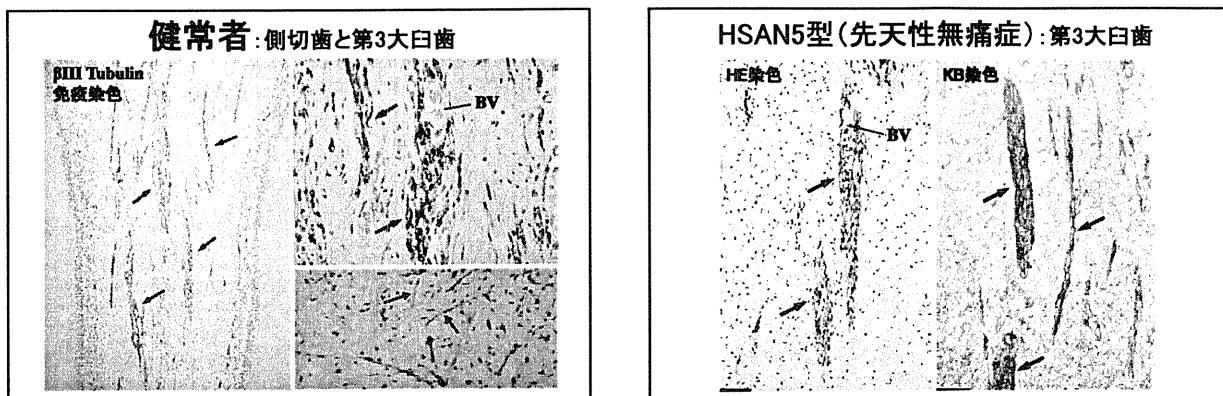
## 保湿薬ごとの特徴

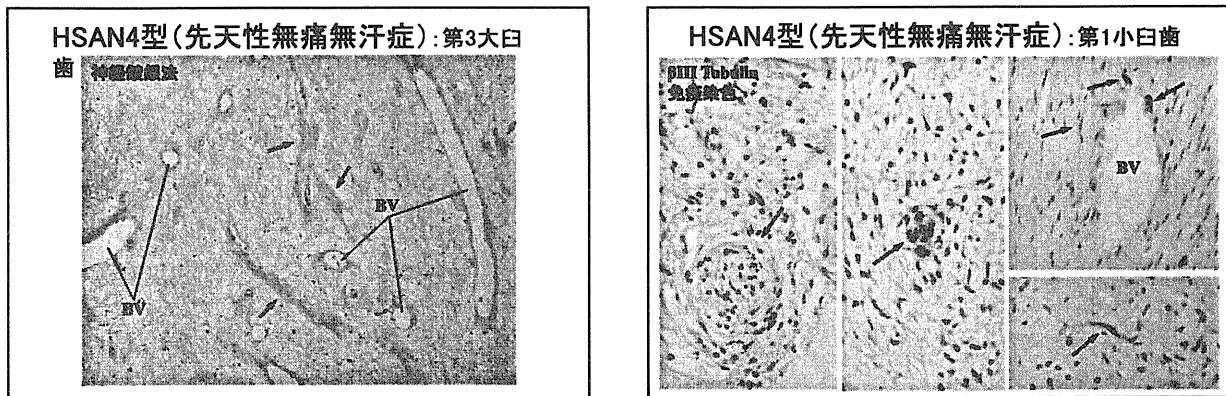
セラミド	バリア機能補強と水分保持能に優れる	市販のものでは含有量が少なく効果が不十分。高価
ヘパリン類似物質	水分子と強い親和性を持ち水分保持能に優れ、長時間効果が持続する。べたつかず伸びがよく、使用感に優れる	炎症部位に塗ると刺激感・発赤をきたすことがある
ワセリン	皮膚の表面に油膜をつくり水分蒸散を防ぐ。角層を軟化する	べたつく、衣類が汚れるなどの使用感が悪い
尿素	天然の保湿因子であり、角層軟化作用に優れる。掌蹠の角化を抑えるのに適する	刺激感があり、バリア機能を低下させる

## 外傷の処置や乾燥対策

- ・外傷や皮膚炎は、消毒せずに、石鹼の泡やシャワーでしっかり洗い流す
- ・ゲンタシン軟膏には殆どの菌は耐性→アクリチム軟膏、フジシンレオ軟膏、テラマイシン軟膏
- ・乾燥だけの部位→ヒルドイド、ワセリン、市販の保湿薬
- ・手足の角化・亀裂部→尿素軟膏
- ・赤くなつた炎症にある部位にはステロイド軟膏を塗って炎症を抑えてから保湿薬にする







### 考察・結論

歯髓組織の末梢神経線維

分類	種類	直徑	伝導速度(m/s)	機能(例)
A $\beta$	有髓	8 $\mu$ m	50m/s	求心性(皮膚触覚、圧覚)
A $\delta$	有髓	3 $\mu$ m	15m/s	求心性(皮膚温湿度覚、痛覚)
C	無髓	0.5 $\mu$ m	1m/s	求心性(皮膚痛覚)

### 考察・結論

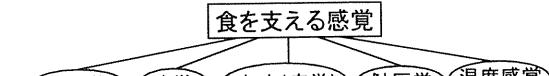
**HSAN5型(先天性無痛症)：**  
A $\delta$  有髓線維は欠如し、C無髓線維とA $\beta$  有髓線維は存在する。  
歯髓電気診(EPT)ではpre-pain感覚を有する。

**HSAN4型(先天性無痛無汗症)：**  
A $\delta$  有髓線維とC無髓線維は欠如する。A $\beta$  有髓線維は存在するが、量的には著しく減少し、機能性も低下していると思われる。  
歯髓電気診(EPT)ではpre-pain感覚を欠くことが多い。

## 平成23年度先天性無痛無汗症研究報告会

### 無痛無汗症患者の味覚・嗅覚と 辛味感覚について

東京医科歯科大学歯学部  
口腔保健学科 杉本 久美子  
小児歯科 三輪 全三



#### 味覚

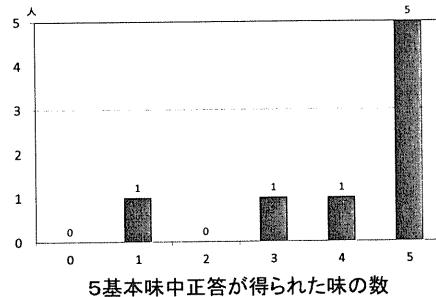
- ◆味覚を伝える神経はA<sub>δ</sub>線維
- ◆味蕾におけるNGFおよびTrkAの発現が明らかにされている  
(Kawakoshi et al., 2005; Yee et al., 2005; Suzuki et al., 2007)

↓  
本症患者では、痛覚だけではなく、味覚機能も障害されている可能性はないのか？

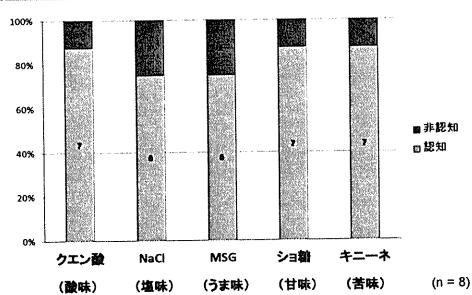
#### 味認知のスクリーニング検査

- ・被検者：無痛無汗症患者 8名（男性5名、女性3名）
- ・平均年齢：20.9±8.1歳
- ・5基本味刺激：健常者で確実に味が認識出来る濃度の溶液  
酸味：0.03M クエン酸 塩味：0.3M NaCl、  
苦味：0.3mM 塩酸キニーネ 甘味：0.3M ショ糖、  
うま味：0.3M グルタミン酸ナトリウム（MSG）
- ・全口腔法：3mlの各味溶液を約5秒間口腔内に含み、味の感じ方を調べる

#### 無痛無汗症患者における5基本味中の識別数

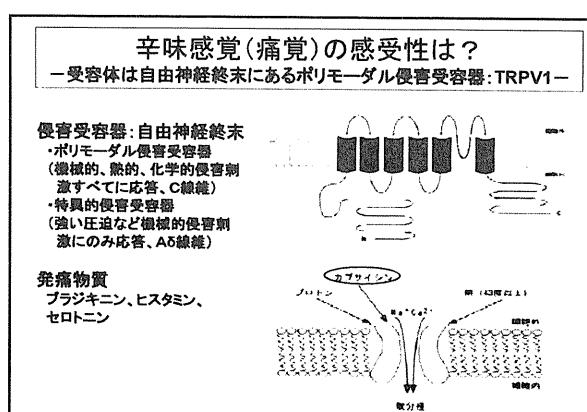
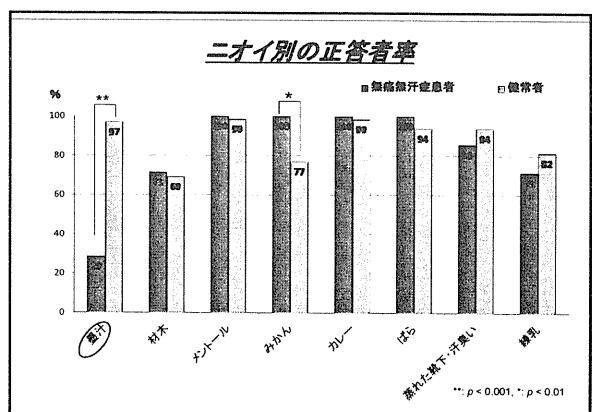
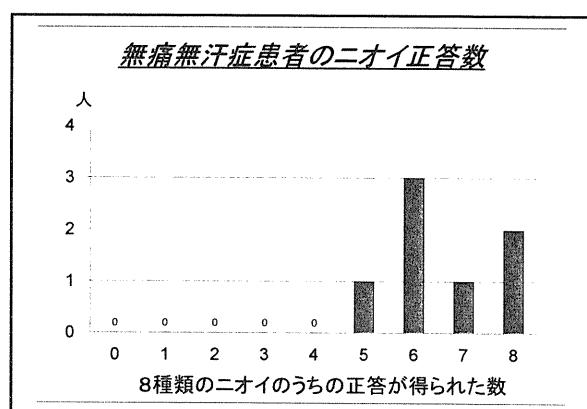
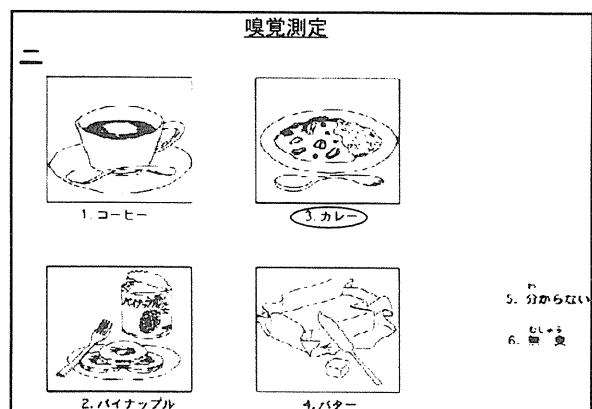
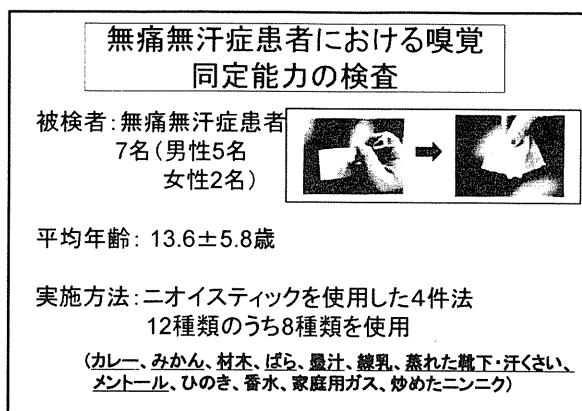
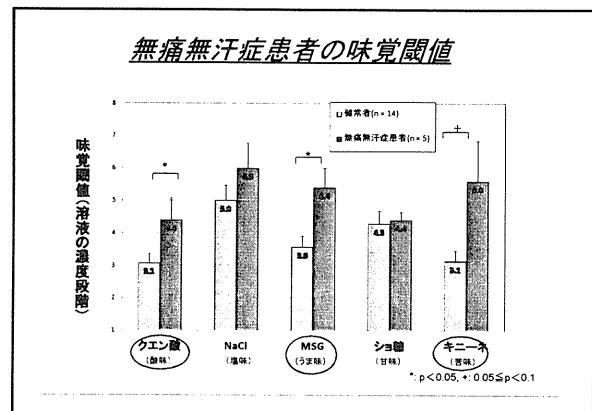


#### 無痛無汗症患者における各味質の認知率



#### 味覚の閾値測定

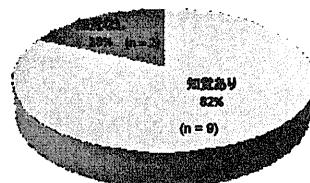
- ・被検者：全味質を正しく認識できた無痛無汗症患者5名（男性3名、女性2名）  
平均年齢：22.0±7.9歳
- ・認知閾値の測定：7段階の濃度の5基本味溶液を用いた全口腔法



### カプサイシンの知覚スクリーニング検査

- ・被検者：無痛無汗症患者 11名  
(男性9名、女性2名)
- ・平均年齢： $12.6 \pm 5.2$ 歳
- ・全口腔法：0.01 mM カプサイシン溶液を約10秒間口に含み、ピリピリといった刺激を感じるかを調べる

### 無痛無汗症患者のカプサイシン感受性



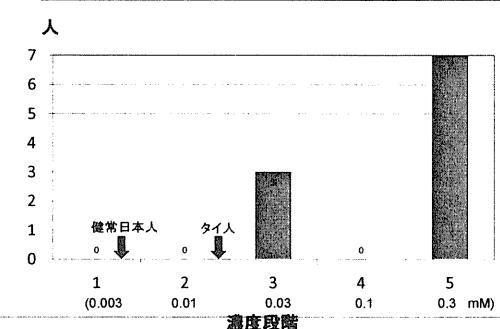
無痛であってもカプサイシンの辛味は感じられる！  
痛覚受容器を介する情報は知覚できている

### カプサイシンの閾値検査

- ・被検者：無痛無汗症患者 10名  
(男性8名、女性2名)  
平均年齢： $16.6 \pm 8.0$ 歳
- ・濾紙ディスク法：直径6mmの円形濾紙に5段階濃度のカプサイシン溶液(0.003～0.3 mM)を浸みこませ、位置をずらしながら、舌上に置き、ピリピリといった刺激性を感じ始める濃度を測定



### 無痛無汗症患者のカプサイシン知覚閾値



### まとめ1

#### 味覚

- ①一般的に確実に味が認知できる濃度では、ほとんどの患者が味を認知できた。
- ②患者の認知閾値は健常者に比較して、酸味、うま味および苦味で高くなる傾向がみられたが、甘味、塩味では差がなく、日常の食生活では大きな問題は生じないと考えられた。

#### 嗅覚

- ①患者のニオイの同定力は良好であった。
- ②墨汁については同定できた者の割合が健常者より低かったが、嗅いだ経験がないことが要因と推察された。

### まとめ2

#### 辛味感覚(痛覚)

- ①一般的に確実に知覚できる濃度では、ほとんどの患者がカプサイシンの刺激性を感じ、感受性は有していた。
- ②局所刺激方法による知覚閾値は健常者に比較して非常に高かった。
- ③患者がおいしいと感じるまで辛さを増すと、消化器官の粘膜に障害を及ぼす可能性があるため、食事に気をつける必要があることが示唆された。

## 先天性無痛無汗症の知能評価と発達特性

白川公子<sup>1</sup> 鈴木裕子<sup>1</sup> 蓮見元子<sup>2</sup>  
佐藤裕子<sup>3</sup> 二瓶健次<sup>1</sup>

東京西徳洲会病院<sup>1</sup>  
川村学園大学<sup>2</sup>  
国立成育医療研究センター<sup>3</sup>

### I. 知能検査についての検討

#### 【目的】

先天性無痛無汗症の知能に関しては正常範囲から重度の遅れまで個人差が大きいが、認知発達の特徴を把握することを目的とし、学童、成人例に詳細な知能検査を実施し、検討を行った。

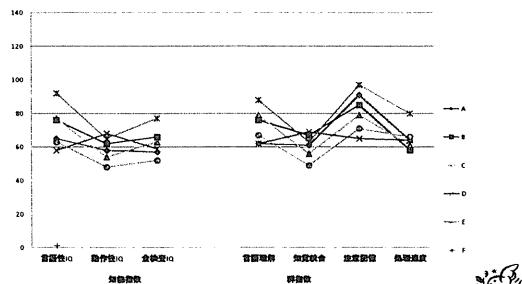
#### 【対象】

- 先天性無痛無汗症 13例  
学童6例（男5例 女1例 年齢：8歳～12歳）  
成人7例（男3例 女4例 年齢：18歳～34歳）
- 先天性無痛症 2例  
成人2例（女2例 年齢：20歳、42歳）

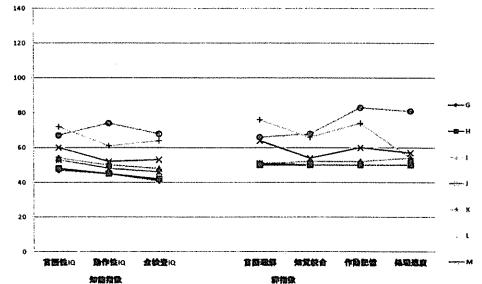
#### 【方法】

- 先天性無痛無汗症の学童児6名には、ウェクスラー知能検査であるWISC-IIIを実施した。
- 先天性無痛無汗症の成人7名と、無痛症の成人2名には、ウェクスラー知能検査であるWAIS-IIIを実施した。

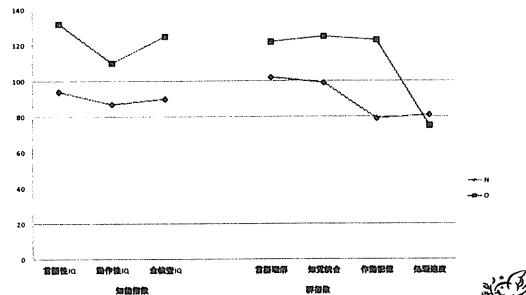
無痛無汗症学童症例の  
WISC-IIIにおけるIQと群指数の結果



無痛無汗症成人症例の  
WAIS-IIIにおけるIQと群指数の結果



### 無痛症成人症例の WAIS-IIIにおけるIQと群指数の結果



## II. 発達特性についての検討

### 【目的】

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が年齢に関係なく見られる。問題行動への対応や支援のために広汎性発達障害の評価尺度を用いて発達特性についての検討を行った。



### 【対象】

先天性無痛無汗症 9例

幼児3例

(男2例 女1例 年齢:5歳~6歳)

児童3例

(男3例 年齢:9歳~10歳)

青年・成人3例

(男2例 女1例 年齢:14歳~20歳)



### 【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)」を用いて主養育者から聞き取りを行い評定した。

全対象者で幼児期評定(幼児期の症状が顕著な時の評定)を行い、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。



### 【結果】 PARS得点

	幼児期	児童現在	青年現在
幼児 A	9		
B	9		
C	30		
学童 D	40	20	
E	29	19	
F	21	22	
青年 G	13		19
H	21		9
I	14		8

\* 幼児期→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



### 「目立つ」と回答した率が高い項目

PARS項目
・ 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
・ 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
・ 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

