

基本的な症状

基本となる症状、小児科領域でよく見られる症状について、先天性無痛無汗症を中心に説明する。

1. 顔貌の特徴

鼻根部が高く幅が広い、はれぼったい眼瞼、大きめの耳介など特徴的な例が1/3から半数にみられる。逆に鼻根部が低い例や他に顎が小さい、両目の間が近い例などもある。さらに身長、頭囲ともに小さい例がみられる。

2. 無痛

鋭い痛みも、鈍い持続する痛みも感じないことから、行動の自主規制ができず、骨折やねんざやけがが絶えない。また症状が悪化しても気づくのが遅れる危険がある。本人の自覚が生まれる小学生までは、家族や施設職員が配慮する必要がある。

3. かゆみの欠損

かゆみも無髄神経（C線維）が司るため、虫刺されや水痘罹患時などもかゆみを感じない。

4. 無汗

先天性無痛無汗症では、汗腺組織はあっても発汗神経の欠如により、汗が作れない。それにより、体温調節ができず外気温が高くなると、容易に高熱となる。これは新生児期からみられる。エアコンなどで物理的に外から冷やしたり、冷たいものを飲んで中から冷やしたりしないと、体力が消耗しやすくなる。それゆえ食欲不良や、睡眠障害など生活全般への影響が考えられる。また湿度が高い時も要注意である。

5. 温度覚障害

「熱い、冷たい」の感覚が障害されているため、容易に火傷を繰り返す。一方凍傷の危険もある。

6. 自律神経系の障害

内臓の臓器の痛みを感じない。しかし圧覚等は正常なため、伸展感覚から、例えば膀胱の膨満感などはわかると思われる。急性虫垂炎などの発見が遅れな

いように、不機嫌でおなかをたたく場合などそれを疑って、血液検査やレントゲン検査・エコー検査などを施行する必要がある。

自律神経のC線維の欠損は血管運動神経の障害や立毛筋の障害（鳥肌が立たない）を伴うことが考えられ、それが本症でよくみられる低体温の原因と思われる。

けいれん、てんかん、意識障害

無痛無汗症の会「トゥモロウ」の会員 65 人への調査¹⁾によると、有熱時のけいれんは 41.5%、泣き入りひきつけ 12%、急性脳症 12%、てんかんは 9%にみられている。これは、わが国での有病率（熱性けいれん約 8%、てんかんは 0.8%）に比べ高率である。

無痛無汗症にみられる有熱時けいれんは、発症年齢 6 ヶ月未満が 44.4%と通常の熱性けいれんに比し、早期にみられる例が多い。発症時の熱は、40℃以上が 71%で、極めて高熱の時にみられ、回数は 1~2 回が大多数で、持続時間も短く、予後は良好である。まだ無痛無汗症と診断がついていない、またはついていても発熱対策が十分とれていない乳児期の早期例が約半数であった。

この調査から 15 年が経ち、本疾患の早期発見、発熱などへの早期対策がすすみ、現在は有熱時けいれんの頻度は低下している可能性がある。

けいれん重積や熱中症に関連したと推定される急性脳症は 8 例（12%）と高率であり、主に 3 歳以前に認められた。その際の体温は 41℃程度の高熱が多く、けいれんも数日にわたって断続的に出現した症例もあった。予後は不良で、重度の脳障害を残す例も稀でなかった。

また、乳幼児期の死亡例がその後の調査を含め 8 例把握された²⁾が、その死因として高熱とけいれん重積を認めやはり急性脳症が疑われる例が多くあった。1 例、整形外科手術後 1 日経って発症した症例があり、周術期とその直後の体温含めた十分な管理が必要と思われる。

また、てんかんは全例 6 歳までに発症し、ウェスト症候群、レノックスガストー症候群が各 1 例みられた。

本症の乳幼児期では、感染を契機に脳症のような状態になって急死や重度脳障害を残す例もあり、本症の早期発見と、発熱時やけいれん時の早期の十分な対処だけでなく、小児神経科医の定期的フォローが重要である。

【参考文献】

1. 栗屋豊ほか：先天性無痛無汗症にみられる有熱けいれんの実態について. 小児科臨床 50: 2342-4. 1997
2. 栗屋豊ほか：先天性無痛無汗症の死亡例の検討. 脳と発達 42: S294, 2010

消化器症状・自律神経症状

先天性無痛無汗症の患者に対するアンケートでは、表 2-3-1 に示すように 23 人中 5 人に周期性嘔吐症の既往があり、11 人に下痢、便秘等の消化器症状の既往があった。これらの消化器症状の原因はおそらく様々で、先天性無痛無汗症に特有のものかどうかは不明である。痛覚がないことから炎症性腸疾患を繰り返し、手術でもすれば癒着もできそれが繰り返す消化器症状の原因になる。しかしそういう消化器自体の実際の病変がないにも関わらず周期性嘔吐症が起こることもある。周期性嘔吐症は現在偏頭痛の中に含めて考えられる疾患であるが、原因は単一ではないと考えられている。セロトニン神経系の異常が関わっている可能性もある。様々なストレスに対して自らを防御する仕組みが生体には備わっているが、いわゆるストレス耐性に関わっているのが視床下部-下垂体-副腎系である。セロトニン神経系はこのシステムを側面から支えストレス耐性を保つが、この機能が落ちると種々のストレスにより身体症状が出るようになる。治療としては周期性嘔吐症の背景にあるものを探る必要はあるが、何もストレスはなくとも起こることもあり、おそらく未知の習慣化された神経回路が関わっている可能性がある。

予防内服としては抗ヒスタミン剤のシプロヘプタジン（ペリアクチン®）が効くことがあり、まず最初に試みるとよい。また種々の抗てんかん薬（バルプロ酸（デパケン®）、ジアゼパム（セルシン®）、フェノバルビタール（フェノバル®）等）が効果を示すこともある。バルプロ酸はセロトニンの活性を上げるとされている。重症例は脱水を点滴で補う必要があるが、周期が一定していて前兆が分かればジアゼパム座薬（ダイアップ®）の使用で軽症化できる場合もある。また高血圧や抑うつ状態が合併することが多い。高血圧は、ほとんどは経過観察で十分である。抗うつ剤（アミトリプチリン（トリプタノール®））が抑うつ状態のみでなく周期性嘔吐症の発作自体に効くこともある。重症例では偏頭痛薬であるスマトリプタン（イミグラン®）点鼻、皮下注、化学療法の際の嘔気に対し使用されるグラニセトロン（カイトリル®）なども効果があるとされる。以上の薬剤の効果はいずれも経験的なもので症例ごとに有効な薬剤は異なる。この周期性嘔吐症の根本的治療はいまのところないが、睡眠リズムの乱れと関連する場合もあり、昼夜の適切な睡眠・覚醒リズムの確立が間接的に軽症化へ導く可能性がある。

重篤な便秘、下痢対策も患者家族の QOL 確保にとっては重要になる。排便のペ

ースは個人差があり、必ずしも毎日出ないと病的だということではないが、しつこい便秘、下痢は抗てんかん薬など定時の薬剤を服用している場合血中濃度の不安定さを招く。薬剤治療は消化器そのものに器質的疾患がないこと、つまり機能的便秘であることを確認して開始する。また食事や運動、排便などの生活習慣の配慮で治らない場合も薬物治療になる。海藻（ワカメ、ヒジキなど）、ゴボウ、ニンジンなど食物繊維に富む高残渣食も効果がある。便秘に対してはピコスルファート（ラキソベロン[®]）が特に乳幼児には使いやすく繁用される。一般的には寝る前に1回服用、その滴数はかなり個人差があり、4-5滴でも下痢になることがあるので、便の性状をみながら適宜調節する必要がある。逆に年長以上で10-15滴でも効かないこともある（標準量としては0-1才：2-3滴、1-6才：6-7滴、7才以上：10滴、効果に応じ適宜増減）。座薬ではビスコジル（テレミンソフト座薬[®]）、内服薬としては酸化マグネシウム、ラクツロース（モニラック[®]）、マルツエキスがある。またグリセリン浣腸薬も繁用される。内服薬でうまくいかない場合はあまり躊躇せず浣腸すべきである。排便リズムの確立は睡眠リズムの確立と同様日中の気分の安定にも重要である。

下痢が食中毒、感染性胃腸炎等による場合は原病の治療を、またそれらが除外できストレス耐性低下のための身体症状と捉えられる場合には水分確保、柔らかいものに食形態変更、整腸剤（ビオフェルミン等）などで保存的に経過をみる。周期性嘔吐症、便秘と同様に昼夜の生活リズムの調整が重要である。

表 2-3-1

年齢	嘔吐症の既往	その他の消化器症状	睡眠異常	ロコモーション異常
3	—	—	+	+
4	—	—	—	—
7	—	—	—	—
12	—	—	?	+
15	—	—	+	—
12	—	—	+	—
2	—	—	—	+
3	—	—	+	+
22	—	—	+	—
30	—	—	±	—
4	—	下痢	—	+
7	—	便秘	+	—
19	—	便秘, 下痢	+	+
12	—	便秘, 下痢	+	+
27	—	便秘, 下痢	+	+
6	—	便秘	—	—
6	—	便秘, 下痢	+	+
19	—	下痢	?	+
27	+	便秘	+	+
35	+	—	+	+
6	+	便秘	+	+
19	+	下痢	+	—
32	+	—	+	+

睡眠および運動発達

新生児・乳児期から幼児期までの睡眠・覚醒リズムは図 2-4-1 に示すように、新生児期の数時間おきの断続睡眠から 3-4 か月前後で睡眠の夜間への集中傾向が始まり（第 1 エポック）、1 歳半までに昼夜のリズムに同調し概日リズムの基が形成され、2 回以上の昼寝が 1 回になり 2 相性の睡眠・覚醒リズムが形成され（第 2 エポック）、4-5 歳までに昼夜の明暗に同調した睡眠・覚醒リズムが強固に形成されて行く過程である（第 3 エポック）。これらは睡眠・覚醒リズムの発達に関する神経系の成熟によるが、運動発達でみると第 1 エポックでは頸がすわるようになり、第 2 エポックまでにははいはいから歩行までの移動運動（ロコモーション）が成熟する時期でもある。その後の第 3 エポックでは二足歩行が完成する。瀬川によるとそれぞれのエポックでの病理は発達性神経・精神疾患に対応する。特に第 1 エポックの病理は自閉症にみられるように概日リズムの形成障害と上肢協調運動障害、屈筋優位の姿勢によるロコモーションの異常（はいはいや歩行の異常）、第 2 エポックではレット症候群にみられるように昼間睡眠の残存と上肢協調運動を欠いたはいはいの異常、重度の歩行障害を帰結する場合がある。これらの原因、相互関係は不明な部分が多いが、頸がすわる頃には睡眠段階の中でレム期が完成するということが重要である。レム期とは急速眼球運動や脳波の低振幅化、抗重力筋の緊張消失、夢を見ている段階等が特徴であるが、この中で抗重力筋の緊張消失は他の要素より遅れて 4 か月頃に完成する。これに関するのは脳幹コリン神経系やセロトニン神経系とされている。レム期においてはコリン神経系は活性が高くセロトニン神経系の活性は消失している。さらにロコモーションに関してはコリン神経系は筋緊張抑制系として、セロトニン神経系は筋緊張促進系として働く。このように睡眠、運動発達は複数の神経系の巧みな連携によって成熟していく（図 2-4-1 中%SLEEP は 24 時間中寝ている割合、NS は夜間睡眠、DS は昼寝を表す）。

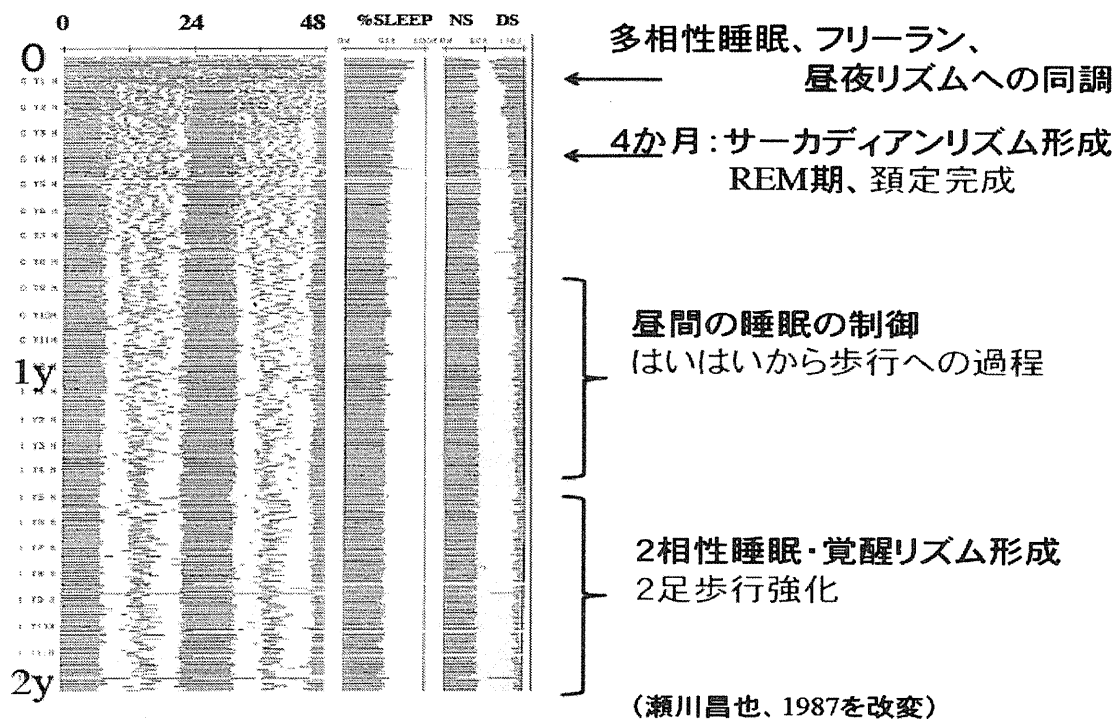


図 2-4-1 乳幼児期の睡眠・覚醒リズムの発達

1. 先天性無痛無汗症の睡眠と運動発達について

先天性無痛無汗症患者のアンケートでは表 2-4-1 のような睡眠と運動発達の問題が明らかになっている。夜間にまとまって寝る傾向が少ない 3-5 か月での異常を 23 人中 13 人に認め、6-12 か月での睡眠で 23 人中 16 人が中途覚醒の多さが目立ち、夜泣きで困ったことが 23 人中 10 人であったという結果であった。

またはいはいの開始の遅れは 23 人中 14 人に認め、そのうち 5 人は四肢協調運動の未完成なはいはいであった。歩行開始は記載のあった 17 人で平均 18.5 ヶ月 (11-24 ヶ月) と遅い傾向にあり、23 名全員の家族が身体は柔らかいと感じていた。

Sobreviela らによるラットなどを用いた先天性無痛無汗症の原因としての TrkA-NGF システムの脳内分布解析から、先天性無痛無汗症ではコリン神経系とセロトニン神経系が発達上機能低下している可能性があり、上記睡眠構築、身体の柔らかさ、ロコモーションの発達の未熟性と関連するものと思われる。

表2-4-1

年齢	睡眠(0-2Mo)異常	睡眠(3-5Mo)異常	睡眠(6-12Mo)異常		身体は柔らかかった	はいはい開始(月)	はいはいのハターン異常	歩行開始(月)
			中途覚醒が多かった	夜泣きで困った				
3	-	+	+	-	+	14	-	18
4	-	-	-	-	+	9	-	21
7	-	-	-	±	+	9	-	20
12	-	+	?	-	+	12	+	?
15	-	+	+	+	+	10	-	17
12	-	+	+	+	+	11	-	20
2	?	-	-	-	+	12	-	24
3	-	+	+	+	+	18	-	?
22	-	-	+	-	+	10	-	15
30	-	-	±	-	+	8	-	?
4	+	-	-	-	+	15	+	?
7	-	+	+	+	+	10	-	24
19	-	-	+	-	+	10	+	20
12	+	+	+	+	+	10	-	18
27	-	+	+	+	+	14	-	?
6	-	+	-	-	+	?	-	11
6	-	+	+	-	+	17	-	18
19	?	?	?	?	+	9	+	18
27	+	+	+	-	+	12	-	18
35	-	-	+	+	+	22	-	24
6	-	+	+	+	+	9	+	17
19	-	+	+	+	+	8	-	11
32	?	?	+	-	+	12	?	17

2. 対策について

睡眠・覚醒リズムの未熟さは内在する神経系の病理に基づくものもあるが、体温調節障害が特にリズムの確立を遅くする要因である。エアコンによる夏季の高体温予防、冬季の低体温予防は重要となる。睡眠リズムの問題は幼児期に落ち着く場合とそうでない場合がある。深い睡眠を保証するためには昼間の活動度を上げることが必要であるが、骨折の既往がある場合難しくなる。寝付きが悪い、夜間中途覚醒が多く、昼間も覚醒度がいま一つという場合には入眠剤を使ってもよい。ベンゾジアゼピン系（ニトラゼパム（ネルボン®）、ベンザリン®）等）、トリクロホスナトリウム（トリクロロール®）で入眠をはかったり、熱性けいれんの既往が複数回あって高体温の場合は入眠もかねて夜間ジアゼパム座薬（ダイアップ®）を使うことも可能である。特に夜泣きに対する対策は一般的ではないが、家族が疲れ果てるような場合は上記薬剤や少量L-ドーパ、年長以上ではSSRIなどのセロトニン神経系に作用する薬剤も候補に挙がる。また寝付きが悪く、寝付く時間が少しずつ遅くなる（ある日は9時、翌日は10時、翌々日は11時というように）傾向があればメラトニンの服用も奏効する。ラメルテオン（ロゼレム®）はメラトニンと類似の作用のある薬剤で2010年から使用可能となった。睡眠のどこに問題があるかは最低3-4週間睡眠表をつけてみるのが重要である。

運動発達に関してはいずれcatch-upすることが多く、対策としては骨折に伴う関節変形等に対する整形外科的対応が主となる。多動や注意集中困難がある場合も上記睡眠の調節が奏効する場合もある。

皮膚の障害

皮膚は人体の最外層にあって体の外と中を区切り、外界のさまざまな環境変化・刺激・有害物質から人体を守るバリアとしての働きをしている。また、バリア機能だけでなく、温痛覚などの感覚機能、汗腺から汗を分泌することによる体温調節機能、外来抗原を認識して排除しようとする免疫機能などもあり、実にさまざまな大切な働きをしている人体最大の臓器ともいえる。無痛無汗症の皮膚では、これらの皮膚の機能のうち発汗がない、もしくは極端に少なく、痛覚はじめ知覚神経が機能していないため、皮膚および人体にさまざまな重大な障害をもたらす。そのことを理解するために、まず皮膚の解剖学的特徴と生理学的機能について簡単に説明した上で、無痛無汗症の皮膚の特徴について述べる。

1. 皮膚の構造

1) 表皮 (図 2-5-1, 2-5-2)

皮膚の最外層にあり、石垣状に密に表皮角化細胞（ケラチノサイト）が重なり層をなしている。最下層の基底層において細胞分裂し表層に向かって上昇し、約4週間で最上層に到達して核を失い、薄く平坦化し、角層となって屋根瓦様に表皮の最外層をなす。この角層は10 μ と僅かラップ1枚分の厚さしかないが、薄くても強力なバリアとして働き、垢としてはがれおちる直前まで皮膚を強力に守っている。また、基底層の基底細胞がメラニン色素を有し、外界から入ってくる紫外線を吸収して皮膚の深部に到達するのを防ぎ、有害な紫外線から皮膚を守っている。多くの紫外線を浴びるとメラニンが増加し、日焼けすることによってさらに守りを強化する。

2) 真皮 (図 2-5-1, 2-5-2)

表皮の下の層で、血管や神経、膠原線維、弾力線維などが豊富にあり、毛包、皮脂腺、汗腺も真皮から出ている。温痛覚などの知覚神経が皮膚感覚をつかさどり、素早く危険を察知して、人体を侵襲的な刺激から守る働きをしている。膠原線維や弾力線維は皮膚の柔軟性や弾力性を保ち、少々の力が加わってもしなやかに対応して傷つきにくい仕組みを作っている。

3) 皮下脂肪組織 (図 2-5-1)

真皮の下にあり、主に脂肪組織と血管からなり、栄養分を蓄えている。同時に皮膚にクッション性を持たせ、保温機能を持っている。

4) 皮膚付属器 (毛包・皮脂腺・汗腺：図 2-5-1)

皮膚には、頭髪や眉毛以外にも、手掌と足底以外には一定間隔で毛が生えて

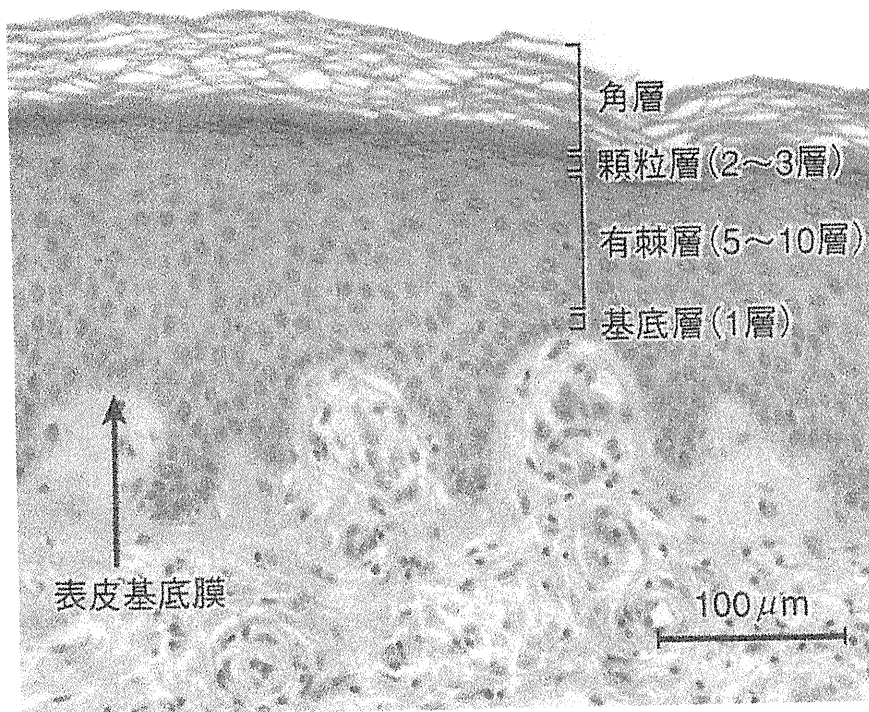


図 2-5-2 表皮を構成する 4 層構造 (文献 1 より引用)

2. 皮膚の機能

1) 保護作用 (バリア機能)

外界のさまざまな有害物質、細菌、ウイルス、カビ、ホコリ、紫外線、化学物質、機械的刺激などをシャットアウトし、皮膚から体内へ侵入しないようにバリアとして働いている。また水分や体液が皮膚から外に漏出しないようにも働いており、内外両方向からの通過を防いでいる。この働きを主に担っているのは、角層と表皮細胞で、表層の皮脂膜もそれを助けている。

2) 感覚 (知覚) 機能

皮膚には、人体を危険から守るために、さまざまな知覚神経の受容体が配置されている。今のところ分かっているのは、痛みを感じる痛覚神経、熱さ冷たさを感じる温覚神経、圧力を感じる圧覚神経、振動を感じる振動覚神経などがあり、近年痒みの神経が別にあることも明らかとなった。

また、自律神経が皮膚にも分布し、節後神経の無髄 C 線維がエクリン汗腺、立毛筋、血管周囲を取り囲み調節を行っている。たとえば暑いときは汗を分泌し、血管を拡張させて熱の放出を促し、また寒い時は逆にこれらを抑えたり、立毛筋を収縮させて鳥肌を立たせたりして熱が逃げのを防いでいる。

3) 発汗・分泌作用

① エクリン汗腺：全身の皮膚に一定間隔で分布しており、特に足底と手掌に最も多く、次いで腋窩、額などに密に分布している。発汗には、体温調節と皮膚の保湿という二つの重要な作用がある。成人では高温下で最大で1時間あたり2~3リットルもの大量の汗をかくことができる。発汗作用は暑いときの温熱性だけでなく、精神的な緊張（冷や汗など）、辛い、酸っぱいなどの味覚性、気づかないうちにかく不感性発汗などがある。

真皮にあるエクリン汗腺の分泌部の周囲には、毛細血管がたくさん集まっていて汗となる成分を供給している。また交感神経の節後線維（C線維）が皮膚血管、汗腺分泌部に分布して汗の生成と分泌を支配している。

皮膚から蒸散する水分（経皮水分蒸散量）は、成人で1日約500mlにも及ぶ。成人に比べ小児の方が多く、とくに空気が乾燥している冬の方が多くなる。

② アポクリン汗腺：腋窩、乳頭周囲、外陰部などにあり、思春期に発達し、水分だけでなく脂質を分泌し、体臭のもとになっている。

③ 皮脂腺：顔面、頭部に最も多く分布し、思春期以降に性ホルモンの支配を受けて皮脂の分泌が多くなる。皮脂は皮膚の表面をワックスのように覆い、水分の蒸発を防ぎ、抗菌作用があり、外からの様々な刺激から皮膚を守るバリアとして機能している。

皮脂の分泌は神経支配ではなく、男性ホルモンによって分泌が促される。皮脂分泌が多くなると脂漏性皮膚炎や痤瘡の原因となり、皮脂が少なくなると乾燥肌（ドライスキン、乾皮症）や皮膚掻痒症の原因となる。

4) 免疫機能

皮膚は、免疫・アレルギー反応の起こる代表的な場であり、皮膚に特異的な免疫担当細胞として、ランゲルハンス細胞、ケラチノサイト、真皮樹状細胞などが主にその役割を担っている。

①ランゲルハンス細胞（Langerhans cell）

樹状細胞に属し、細胞質内にバーベック顆粒を有する。皮膚固有の抗原提示細胞で、表皮ケラチノサイトと結合して存在し、外来抗原に対する見張りとしての機能をはたしている。T細胞に抗原提示を行う際は表皮から離れ、リンパ管を伝って所属リンパ節に達すると考えられている。抗原刺激を受けると、ケラチノサイトから分泌されるGM-CSF、TNF- α などの作用によってCD-68、CD-86を発現し、強力なT細胞の活性化作用を有するようになる。

②ケラチノサイト

ケラチノサイト（角化細胞）は、角化作用だけでなく皮膚免疫にも関与している。その主な役割は、各種サイトカインを産生して分泌し、免疫細胞の活性化を促すことである。

③真皮樹状細胞

真皮上層に存在する骨髄由来の細胞で、細胞表面に第XⅢa因子を有し、抗原提示能を持ち、皮膚免疫の補助的役割を担っている。

3. 先天性無痛無汗症、無痛症の皮膚の特徴

1) 温・痛覚の障害

知覚神経の末端C線維の形成不全のために、痛み(機械的刺激、化学的刺激)、熱さ、冷たさなどを感じることができない²⁾。そのため打撲、切り傷、噛み傷、熱傷、凍傷などを起こす機会が多くなり、さらに受傷後の安静が保てず重症化しやすくなる³⁾。歯が生えると、舌や唇、指先を噛みちぎることもあり、舌や唇の一部が欠けたり(図2-5-3)、指先が短くなってしまう(図2-5-4)ことも珍しくない³⁾。痛みを訴えないために、周囲の人も気付くのが遅れ、治療開始が遅くなることが多く、重症化しやすい一因と考えられる。そのために皮膚の傷が深部にまでおよび、骨髓炎、敗血症、髄膜炎、脳炎などに進展することさえ稀ではない。

2) 発汗障害(無痛無汗症のみ)

通常は暑いときには体温を下げるために、自律神経の働きでエクリン汗腺から汗を出して体温調節を行う。しかし無痛無汗症では、汗腺の数は正常に保たれ、形態にも異常は認められないが、汗の分泌を促す自律神経節後線維であるC線維が欠損しているために発汗ができない⁴⁾。そのために体温調節ができず、体温が上昇しすぎて、うつ熱や熱中症になりやすい。また保湿作用を有する汗が出ないために皮膚が乾燥しやすく、角層が厚く(図2-5-4, 2-5-5)、柔軟性に乏しいため亀裂を生じやすく、バリア機能が低下する⁵⁾。そのため打撲や擦過などの外傷に弱く、知覚障害とあいまって傷が深部にまで達しやすく、細菌感染を起こして化膿しやすく、さらに傷の治りが遅くなる傾向を示す⁵⁾。無痛症では、発汗障害はないので、上記の症状はないものと思われる。

3) 皮脂分泌は正常

皮脂腺は、神経の支配を受けず性ホルモンの作用で分泌を促される。思春期前の子どもは顔や頭や以外では皮脂は少なく、十分な保湿・保護作用はないが、思春期になると通常通り皮脂が多くなり、痤瘡(にきび)ができる。気になって血が出るまでいじったり、むしったりして化膿させて悪化する場合もある。

4) 精神発達の遅れ、自傷傾向の皮膚への影響

痛み、熱さ、冷たさの実体験がなく、説明しても理解が困難なため安全教育が難しく、危険性を察知したり、自ら回避したりすることが難しい。また、多動で自傷傾向があるため、動きが多くて激しく、繰り返し頭をぶついたり、転倒したり、加減せずに強く膝を床に打ち付けたり、高い所から飛び降りたりす

るので外傷が絶えない⁵⁾。指先や爪、舌や口唇を噛んだり、むしったりを繰り返す。またわざと頭や額を物にぶつけたりするようなこともある⁵⁾。ストレスの発散が上手にできないので、ますます多動や自傷行為が高じることがある。なお、無痛症では知能低下が少ない²⁾とされており、自傷行為による皮膚への影響も少ないものと思われる。

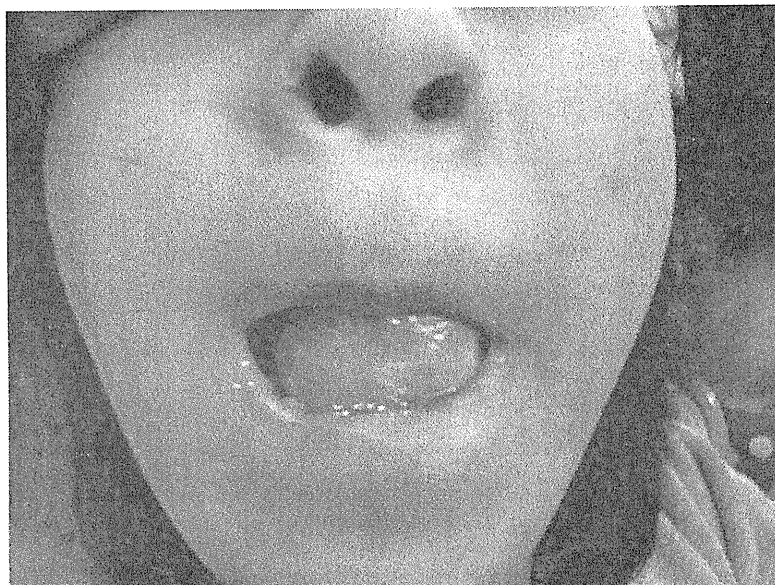


図 2-5-3 舌や唇を噛みちぎり欠損していることが多い

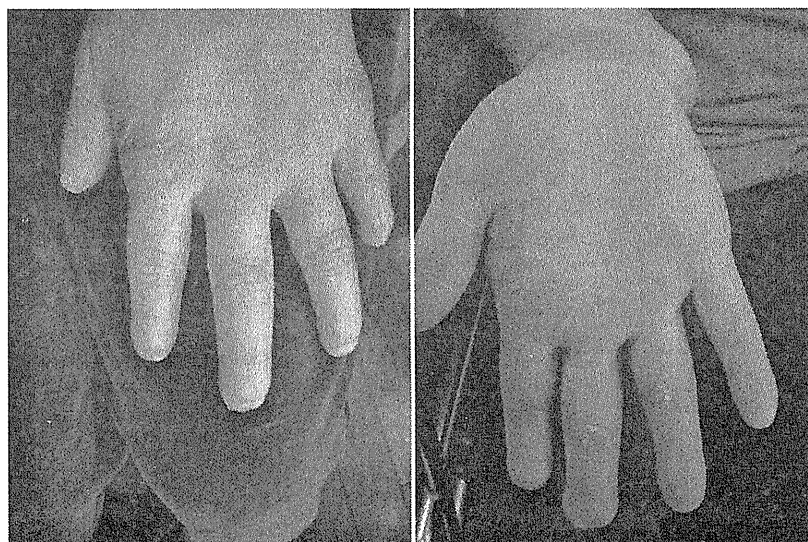


図 2-5-4 指先を噛みちぎり、末節の短縮・変形、爪の短縮・欠損、角層の肥厚・亀裂がみられる



図 2-5-5

膝を強く床に打ちつけるため、膝関節の腫脹・棍棒状変形（シャルコー関節）がみられる。膝の外傷が絶えず、皮膚の乾燥・角層の肥厚がみられる。

4. 皮膚を守るための対処法

1) 清潔を保つ

皮膚の表面を清潔に保つように気をつけ、1日1回は入浴またはシャワーで洗う。その際に全身の皮膚をチェックして、小さな打ち身や傷も見逃さずに見つけ次第、化膿しないように外用薬を塗り、ガーゼや創傷被覆材で保護する。

2) 保湿と保護をはかる

皮膚が乾燥しやすいため、乳児期早期から保湿薬を塗ることを習慣づける³⁾。特に入浴後の角層が水分を含んでいる20分以内に、全身皮膚にくまなく塗ると効果的である。汚れやすい口の周り、手、おむつ部などは、洗ったり、清拭したりするたびに、保湿剤を塗って保湿・保護する。足の裏や趾、手の平や指先など、角層が厚くなっているところは、亀裂が入りやすいため、念入りに保湿剤を塗ることによって少しでも角層を薄く柔軟にする。

3) 紫外線対策

通常晴れた日に紫外線が無防備で20分以上浴び続けると、日焼けが始まり皮膚に傷害を起こす。短期的には赤くなったり、水ぶくれになったり、黒くなったりという日焼けを起こすが、長期的には真皮の結合組織を傷害して老化を早

めたり、皮膚がんを生じることがある。5～9月の日中など紫外線の強い時間帯の外出はなるべく避け、外出の前にはサンスクリーン剤を塗ったり、帽子や日傘、長袖・長ズボンなどの衣類でできるだけ紫外線を直接浴びないように注意する。

4) 栄養

皮膚のトラブルを防ぎ、傷ついた場合の修復をするためにも、微量元素はじめ様々な栄養素が必要である。偏食は避け、多くの種類をバランスよく食べることが大切である。

5) 安全対策

①熱傷の予防

ストーブ、炊飯器、湯沸かしポットなどの高温の熱源や湯気の出るものを、手の届くところに置かないようにする。シャワーや給湯の温度にも注意を払い低めに設定する。食事のときも、熱いスープやみそ汁、カップ麺などは冷ましてから近くに置くようにし、コロケ、ぎょうぎ、ハンバーグなど内部が高温になる食品に注意する。

②凍瘡の予防

寒い季節は手足が冷え過ぎないように、外出時は手袋、厚手の靴下、帽子などを着用し、室内の温度は20℃以下にならないように気を配る。

④ 転倒や外傷の予防

皮膚を露出せず、なるべく衣類で被う。特に膝～すね、肘～前腕は、衝撃を和らげるパット付きのサポーターなどを着用するとよい。靴は足のサイズにしっかりフィットしたものが転びにくい。室内の家具は角が丸いものにしたたり、クッション性のあるものを付けたりして、ぶつけたときの衝撃を和らげるよう工夫する。頭やすねをぶつけそうな高さのものは片づけておくなどの注意を払う。床はツルツルした硬いフロアではなく、滑りにくく、かつ衝撃を吸収するカーペットの方がよい。

【参考文献】

1. 馬場直子：皮膚の解剖・生理学. 小児看護 34：1505-1514, 2011
2. 粟屋 豊：先天性無痛無汗症. 小児内科 41:762-768,2009
3. 佐々木りか子, 松中 浩, 乾 まどか, 村上有美：先天性無痛無汗症の皮膚生理学的所見. 日本小児皮膚科学会雑誌 28：27-32, 2009
4. Nolano M, et al：Absent innervations of skin and sweat glands in Congenital insensitivity to pain with anhidrosis.Clin Neurophysiol 111：1596-1601, 2000

5. 吉見契子, 田中千鶴子, 宮 信子, 浜辺富美子, 田代千恵美: 先天性無痛無汗症の日常生活の実態, 作業療法 21 : 45-54, 2002

骨・関節の障害

1. 骨・関節障害の特徴

先天性無痛症・無痛無汗症では温痛覚がないため、火傷や打撲、骨折や脱臼などを生じても痛みを感じない。痛みを通して体に危害が加わることを経験しそれを避けることを学習できないため、危険を認識することができずに繰り返し外傷を受ける。さらに無痛無汗症では知的発達の遅れ、多動傾向や自閉傾向があるため外傷の危険は増大する。骨関節の破壊により身体機能を著しく障害してしまい生活に支障をきたすようになることは大きな問題である。

成長につれて様々な障害が骨関節に生じる。乳児期は全身の筋肉の緊張が弱く運動発達が遅れる。無痛無汗症では歯への不快感やこだわりが強く、自分の指を噛んで爪や指の末端部が変形・消失したり、感染を起こす。立位歩行が遅れるが、2歳頃までに歩行を開始する。運動が活発になると転倒や飛び降りでの外傷が多くなる。無痛無汗症では多動の傾向がある。骨折や捻挫を起こしても患児は痛みを訴えないまま悪化する。さらに損傷された個所をかばいながら動き続けることにより、隣接部位にあらたな損傷を引き起こすという悪循環を繰り返す。幼児期以降、下肢の骨折や脱臼を繰り返し、学童期以降に骨の成長障害、関節の変形から関節の破壊（シャルコー関節）につながることもある（図2-6-1）。シャルコー関節では、慢性的な関節水腫があり、変形と不安定性のため支持性が失われるが、屋内など短距離の歩行は保たれることが多い。上肢の骨折は下肢に比べて少ない。青年期以降には外傷も減ってくるが、車椅子の生活が多くなり、座位姿勢の時間が増す。時に脊柱の靭帯損傷や椎体の骨折を生じて脊髄が圧迫され、下肢の神経麻痺や直腸膀胱障害を来すことがある。



図2-6-1 右膝のシャルコー関節

2. 部位別の障害の特徴と治療

1) 上肢

手指骨：乳児期から幼児期にかけて自分の指を噛むなどの自傷行為のため指の末端部が損傷される。感染して蜂窩織炎や骨髄炎になることも多い。

肘関節：転倒した際に手をついて上腕骨遠位部を骨折する。発見が遅れたりギプス固定が不徹底だったりして遷延治療になることがある。

肩関節：関節弛緩性が強く脱臼することもあるが、関節形態は比較的保たれ機能障害は少ない。

2) 下肢

足部：歩行が活発になる3歳頃から踵骨・距骨などの足根骨や中足骨に骨折が多発する。痛みの訴えがないため急性期に発見されることが少なく、後になってX線上骨折治療像や変形治療像を発見することがある。踵骨は後方部が嘴状に突出する特有な変形を生じ、立方骨や舟状骨の圧壊像も見られる(図2-6-2)。

下腿骨：高所から飛び降りや転倒により受傷するほか、明らかな原因が分からないこともある。足関節は骨端線損傷を伴う骨折が多く、適切な治療と安静が保持できないと変形性関節症、さらにはシャルコー関節を来す。下腿骨骨幹部骨折の治療はギプス固定が基本であるが、安静や免荷が守れないため積極的に手術による内固定をすることもある。整復はできるだけ正確に行うべきで、変形が残ると隣接関節への負担が大きくなり、新たな損傷がおこる。ギプス巻きには褥瘡を作らないなど細心の注意が必要である。

膝関節：青年期に関節の腫脹や水腫から、大腿骨の外顆などに骨壊死や陥没像が発見されることが多い。靭帯の動揺が次第に増強し変形が生じてくる。膝装具や長下肢装具の使用は立位歩行時に有効で、関節の腫脹や水腫を軽減する可能性がある。

大腿骨：飛び降りや転倒で発生する。骨幹部骨折は小児では牽引治療の適応であるが、本症では安静を保持することができないため積極的に手術をすることも多い。骨折の転位が少ない場合にはヒップスパイカギプスで治療することもある。

股関節：脱臼は筋力の弱さ、筋緊張の低下と関節の弛緩を基に不自然な肢位や転倒によっておこると考えられる。外傷性脱臼では2-3週間の安静と荷重の禁止が原則で、脱臼直後より歩行すると、関節周囲の靭帯や筋肉が十分修復されず反復性脱臼に至る。脱臼は容易に整復され、慣れれば親が足を引っ張るなどして整復することも可能である。また脱臼防止のために股関節の外転装具も使われるが、それでも再脱臼を完全に防ぐことは難しい。大腿骨近位部や骨頭の骨折を伴う脱臼骨折は治療が困難である。多くは手術を行うが、整復位保持