

が困難で、再脱臼、骨頭融解や臼蓋破壊を起こし、恒久的な脱臼位に至ることもある（図 2-6-3）。

脊椎：脊椎の異常可動性や、側弯・後弯変形が多くみられる。青年期以降に後弯変形による脊髄麻痺が出現する可能性がある。

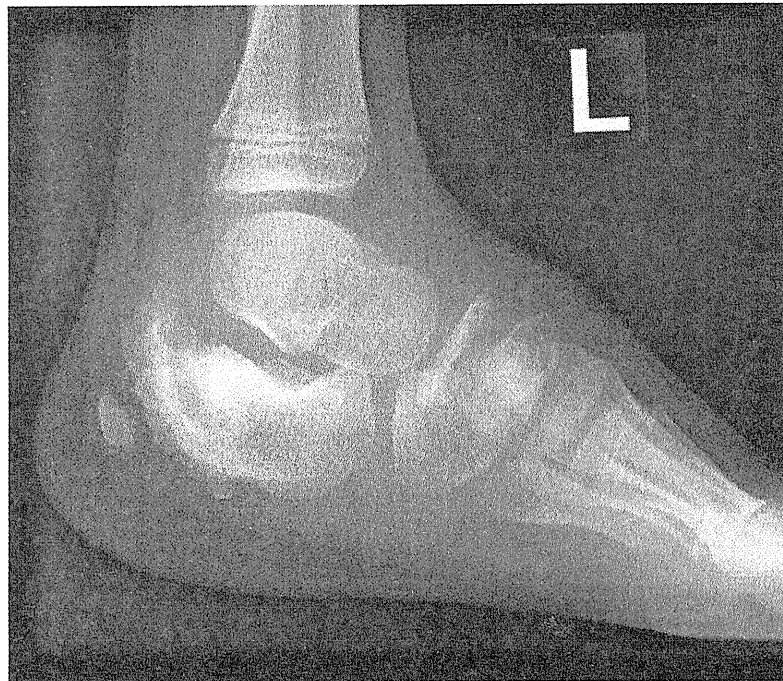


図 2-6-2 踵骨骨折とその後生じた舟状骨の圧潰

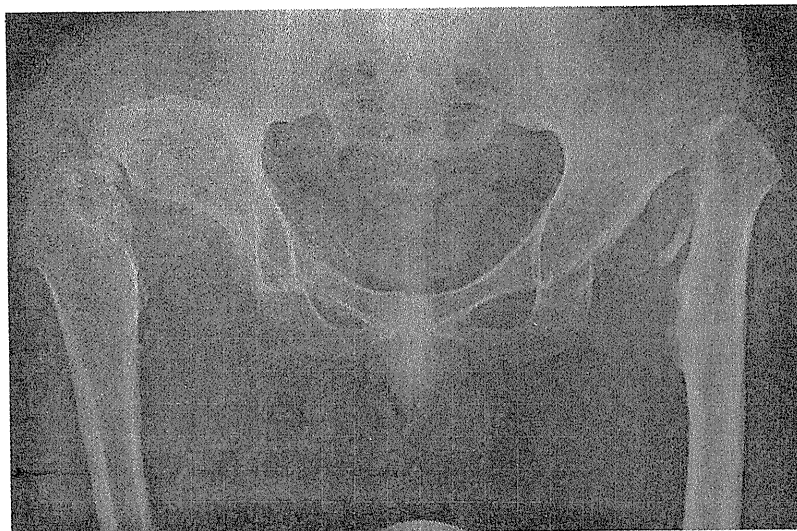


図 2-6-3 両股関節のシャルコー関節
骨頭の消失、脱臼を伴う

3. ギプス治療

骨折や脱臼ではギプス治療を行うことが多い。痛みがないため整復操作に麻酔を必要としないが、無痛無汗症では知的障害のために協力を得ることが難しく、必要ならば麻酔を使った方が確実である。ギプス巻きには細心の注意が必要である。皮膚は無痛無汗症では乾燥していて皮膚炎を起こしやすい、痛みがないため安静を保てずになれやすい、ギプスをしたまま立ったり歩いたりして骨折部の安静が保持できない、ギプス当たりによる褥瘡が発生しやすく本人の訴えがないため気づきにくい、などの多くの困難な点がある。このためギプス巻きでは、あらかじめ骨突出部にはパッドを当てて褥瘡を予防したり、1～2週毎にチェックして緩みがでたらこまめに巻き直す。またギプス除去後にいきなり全荷重して再骨折しないよう後療法にも注意する。

ギプス以外には牽引治療が小児骨折では良く行われるが、安静臥床に耐えることができず動いてしまうので適切な治療にならないことが多い。

4. 骨折の治療機転

本症では骨折後の骨癒合は比較的良好であるが、骨折部の安静保持が困難な場合に骨癒合が遅れる。ギプス内で動くことにより過剰な仮骨が形成され、それに伴う腫脹や熱感が時に骨髓炎と類似する。また実際患者が骨髓炎を起こしやすいこともあり、両者を正確に鑑別することが困難である。疑わしい場合には細菌検査をしたり、予防的に抗生物質を投与する。

5. 装具

1) 装具の種類

幼児期には、足の保護のために足底装具や踝を十分おおうハイカットタイプの靴を使うことがある(図2-6-4)。膝の保護のために膝あてなど使用する人も多い。股関節脱臼防止のために股関節外転装具を装着するのも効果的と考える。

学童期から青年期では足部の保護と安定のためにプラスチック製の短下肢装具や靴型装具をつける。膝の保護のために長下肢装具や膝装具を使うこともある。早めに車椅子を作成して長距離移動時に使用する人もおり、成人期では状態により電動車椅子を作成する。

2) 装具作成上の注意

無痛のため装具の接触や圧迫によって切り傷や褥瘡ができやすく、また無痛無汗症では皮膚が乾燥して亀裂をおこしやすい。肌に優しく快適で傷つけにくく、通気性、保温性に優れた素材を使うようにする。

一つの関節を固定すると隣接関節に負担がかかるので、下肢全体のバランスを考えて強固な固定は避けるようにする。

色々な場面で装具が使われるが、目的をはっきりさせることが大切である。手術後で安静や免荷を目的とするのか、関節の変形増悪防止を目的とするのか、関節動揺性を制限することを目的とするのか、をはっきりさせて作成する。装具の装着は本人にストレスになる場合もある。

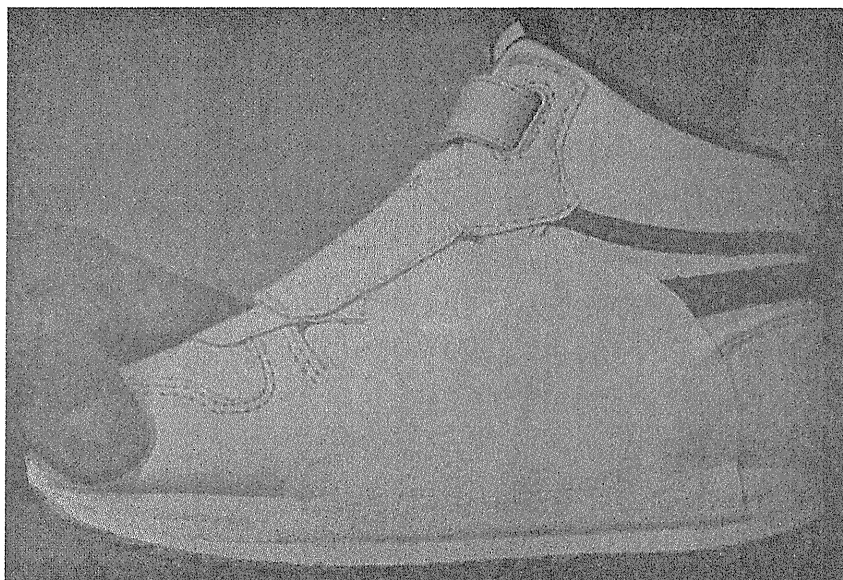


図 2-6-4 ハイカットシューズの側面を補強

6. 外傷の早期発見

毎日お風呂に入る時などに全身をくまなく見て、少しでも腫れているところがあれば早めに病院を受診するように指導する。擦過傷や開放創は完全に治癒するまで適切な治療を行う。

7. 体調管理と生活の工夫

外傷を予防するためには、患児の身体的、精神的な体調を管理することが大切である。適度な運動によるストレス発散を心がけ、床を柔らかなマットで被う、角や段差をなくす、など住宅の工夫も指導する。

無痛無汗症では、外傷を避けようとする余りいすや車いすに乗せっぱなしにすると、ストレスが貯まって自傷行為が増えたり、所構わず走り回ったりと思わぬ行動をとることがある。学校は特別支援学校か普通学校の特別支援学級に通うことが多いので、教師に疾患の特徴を理解してもらい、学校でも安全でストレスを貯めない環境をつくるのが大切である。

歯・口腔の障害

無痛無汗症の歯科的な問題は、舌や口唇、頬粘膜の咬傷、手指の咬傷、う歯や歯周疾患に起因した上下顎骨髄炎、外傷による裂傷や顎骨骨折などがあげられる。とくに生後6ヵ月頃から最初の乳歯が萌出するが、それに合わせて舌や口唇、頬粘膜の咬傷が始まり、その時期に本症との診断がつくこともある。このような咬傷は本症のほとんどすべての患者に認められており、舌や口唇の出血が続くためにやむをえず抜歯をされているケースが多く認められる。しかしこのような早期に歯を失うことは、その後の歯槽骨、顎骨の発育に明らかに影響を与えるばかりでなく、歯がないためによく噛めないため咀嚼能率の低下により身体の成長にも悪影響を与えることは想像に難くない。しかし、咬傷がありながら歯を単に保存するだけでは、舌、口唇などの咬傷が続き、舌がほとんど癩痕化(ケロイド状態)し、舌乳頭がほとんど消失、味蕾細胞の消失にて味覚に異常を来すことも事実である。そこで本症の口腔内臨床症状およびこれらに対する予防対策について述べる。

1. 年齢別に見られる歯科的問題

1) 乳児期

乳歯は生後6ヵ月頃に下顎の乳中切歯から生えてくる。健常乳児でも先天性歯(出生時または生後1ヵ月以内に生えてくる歯)や乳児期に下顎の乳中切歯が萌出したとき、舌の下面に潰瘍をつくることもある。この症状は哺乳に際し、舌を前後に動かすため舌下面に擦過傷ができるためである。これはリガフェーデ病とよばれ、発熱や哺乳障害を来す。さらにこのような歯が母親の乳首を傷つけるようであれば、以前は原因歯の抜歯が行われていた。しかし最近はほとんど、歯の先の鋭い部分を削って丸めるなど保存的な処置が行われている。

無痛無汗症児では、同様にまず下顎前歯の萌出に伴い舌下面の潰瘍が発生する(図 2-7-1)。当然出血を伴い、舌下面は筋層に達するほどの深い潰瘍となる。次に10ヵ月頃になって、上顎の乳中切歯も萌出してくると、上下の歯で舌を噛み切ることになる。歯の萌出期には、一般に乳児は何でも口に入れる時期があり、本症では舌咬傷の他にも強く歯ぎしりをしたり、おもちゃやコード類などを過度に強く咬んだりすることで、歯が動揺したり、抜け落ちることもある。生歯に伴う不快感によるものか、自分で歯を抜いてしまうこともある(自己抜歯)。前歯だけでなく乳臼歯の萌出に伴って、舌の側縁や舌背部あるいは頬粘膜にも咬傷を生じることがある。

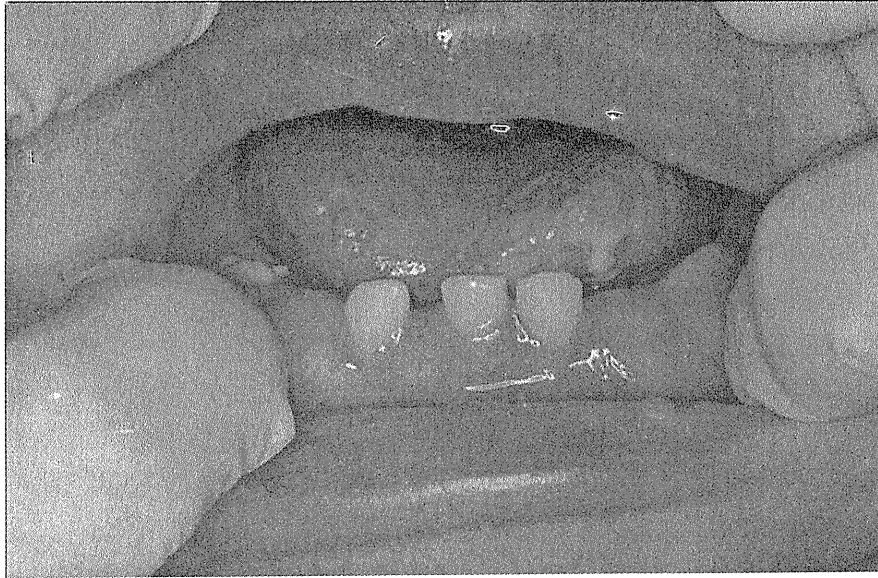


図 2-7-1

2) 幼児期

上下で 20 本の乳歯が生え揃うのは、2 歳半前後である。それまでは生歯に伴い、萌出途上の歯で舌咬傷を生ずることが多く認められる。舌だけでなく、頬粘膜や口唇を咬んだり、爪や指先を咬んで傷を作ることも多く認められる。この時期、以前は多くの患者がすでに数本の歯を失っており、その欠損部に舌を突き出すことにより、さらに舌咬傷が重篤となっていた。

むし歯(う歯)ができて進行しても、痛みを訴えないために、さらに進行してしまうこともある。歯髄炎や歯根膜炎になっても自覚症状がないため、歯肉が腫れたり、頬や顎が腫れたりして(膿瘍や蜂窩織炎)はじめて気づくことにもなりかねない。またむし歯からの感染で顎骨の骨髄炎を起こして、顎骨骨折を起こした例もあるため、定期的な歯科検診や予防処置が必要である。

3) 学童期

6 歳前後から始まる永久歯の萌出に伴う自己咬傷は、乳歯の萌出期に比べて発生は少ないようである。これが本人の学習による効果なのか不明であるが、場合によっては乳幼児期の咬傷により舌側縁が癒痕化し、舌全体が小さくなって実際には咬めない可能性もある。しかし、乳歯の脱落や永久歯の萌出に伴う不快感によって、咬傷や自己抜歯あるいは歯ぎしりによる著しい歯の摩耗(咬耗)の見られることもある。咬耗で歯髄の炎症や感染を起こすことがあっても、痛みを訴えないので注意が必要である。精神的な不安や恐怖、葛藤が自己咬傷や歯ぎしりの原因となることもあるため、日常の心理的なサポートが大切である。

4) 青少年期

この時期にすでに多くの歯を失っている例もあり、咀嚼機能の回復および舌、頬粘膜の予防のためにも義歯の装着が必要である。ただし顎は成長期にあるため(義歯は成長に合わせて大きくはならない)、頻回のチェックと場合によっては再作製を要する。

17～18 歳以降では、智歯が萌出する。特に下顎の智歯が生えてくるときには萌出するスペースが足りないことが多く、化膿性の智歯周囲炎を起こすことがある。智歯周囲炎になると発熱、腫脹、口臭、開口障害や嚥下障害などが見られる。すべての人に上下左右で 4 本の智歯があるとは限らないので、できれば適当な時期にパノラレントゲン写真を撮って、智歯があるかないか、また萌出できるスペースがあるかどうか調べておくと安心である。

5) 成人期

成人の無痛無汗症者の歯科的な問題については、乳幼児期に比べて、特別な問題は少ないと思われる。

一般にう歯や歯周炎、外傷あるいは自己抜歯等によって、歯が失われると、義歯を作製して、装着することが勧められる。抜けた歯の数が少ないときは、固定式の義歯(ブリッジ)が応用されるが、著しい歯ぎしりさえなければ、安心できる方法である。多数の歯が失われたときには可撤式の義歯が適応となる。しかし、適合のよくない義歯を、痛みを訴えないためにそのまま入れていると、粘膜の潰瘍や時に骨面の露出、歯の動揺などを来すことがあるので細心の注意を要する。

2. 歯科における対応

1) 咬傷の予防と治療

歯が萌出し、咬傷が出現したら、保護プレートを装着する。これには熱可塑性レジンプレートを用いる。また歯を失ったり、未萌出部に頻繁に咬傷が認められる場合、空隙部分をソフトレジンで埋める方法も効果的である。これらも歯の萌出や成長に伴って頻回に作りなおす必要がある(図 2-7-2)。

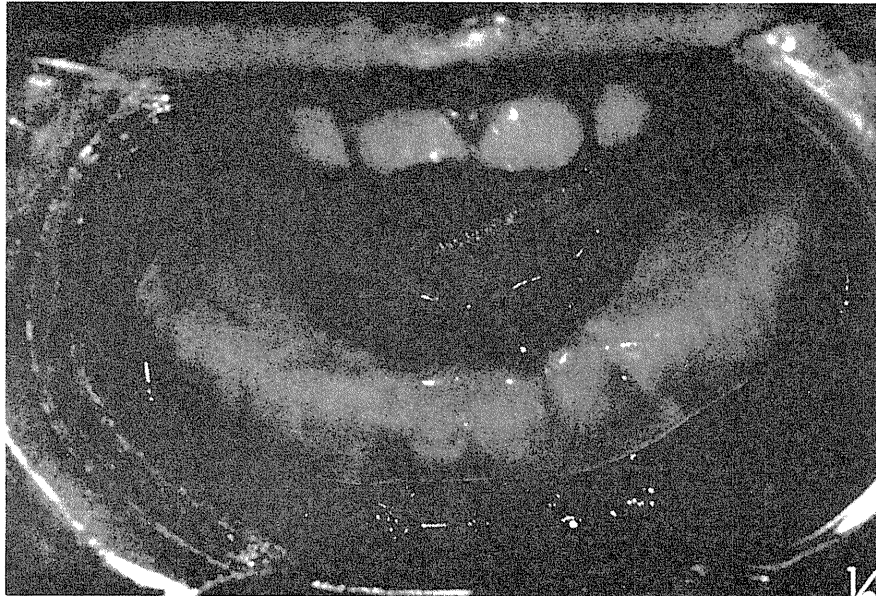


図 2-7-2

2) う歯の予防と治療

むし歯の予防には、歯面をきれいに磨くこと(歯垢除去)、または砂糖の含まれた食品や飲み物をとる回数を少なくすること(甘味制限)が大切である。

また歯を強くするためには、フッ素塗布や、フッ素入りの歯磨き剤を使用することも効果がある。定期的に歯科検診を受けること、また、むし歯ができたときには、早めに処置を受ける必要がある。

3) 歯周疾患の予防と治療

歯肉炎、歯周炎(歯槽膿漏)は、いずれもスピロヘータやポルフィロモナスなどの、口腔の偏性嫌気性菌が原因となっている。歯周疾患の予防には、歯垢、歯石を除去すること、歯周治療を受けることが必要である。また、発熱や栄養不良などの全身状態によっても、歯周疾患は影響を受ける。

4) てんかんに伴う歯科的問題

無痛無汗症児者の 17%には、てんかんの発作があるといわれている。てんかんに伴う歯科的な問題としては、顔面、口腔の打撲と関連して、歯が折れたり、欠けたり、抜けたりすること(外傷)がある。また顎骨の骨折も起こる。外見的には何もないようでも、受傷後、数週から数ヶ月後に症状がでてくることがある。顎や顔面の受傷が疑われるときは、歯科的診査を受けておくことが勧められる。

抗てんかん薬には歯肉の肥大をきたすものがある。フェニトイン(商品名：アレビアチン)の服用者の約半数に歯肉肥大が見られ、思春期の頃に最も顕著になることが多い。この歯肉肥大の予防には、歯垢を歯ブラシで除去して、口腔、

歯面を清潔に保つことが大切である。審美的、機能的に障害となるようなら、歯肉切除などの積極的な歯科管理が必要である。

3. 最近の研究結果から

1) 歯髄感覚と神経分布

先天性無痛(無汗)症患者において、歯髄の感覚(電気診による応答)と提供された抜去歯の歯髄神経分布を調べた。先天性無痛無汗症であるHSANⅣ型(A δ およびC線維が欠如し、A β 線維は存在するとされている)では痛覚はもちろん pre-pain 感覚もなかったが、先天性無痛症である HSANⅤ型(A δ 線維が欠如し、CおよびA β 線維は存在するとされている)では健常者と同じく pre-pain 感覚があり、閾値も同程度であった。このことから、歯髄の pre-pain 感覚の発現機序が従来A β 線維由来とされていたがC線維である可能性も示唆された。

2) 味覚と嗅覚

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TRPVを刺激する辛味物質(カプサイシン)に対する感受性を検査した。その結果、ほとんどの患者が5種類の基本的味を認識できていたが、認知閾値を健常者と比較すると、うま味で有意に高く、酸味および苦味で高くなる傾向がみられた。カプサイシンについてもほとんどの者が健常者よりも閾値は高いもののその刺激性を知覚できており、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。嗅覚についても測定したところ、ほとんどの者で経験のある臭いについては認知できていることがわかった。

眼の障害

先天性無痛症（5型）に関してはこれまで患者の診察経験がほとんどなく、またこれまでの報告も調べた限りほとんどないため、本項で述べることはできない。従って先天性無痛無汗症患者における眼の障害について述べる。これまでに7年間に渡って無痛無汗症の会「ツウモロウ」の主催するシンポジウムおよび健診会に参加し、先天性無痛無汗症患者の目の診察を行ってきた。その結果として、先天性無痛無汗症患者の目では

- ① 大部分の患者で正常の視力発達がみられる
- ② 一部の患者では角膜潰瘍後の混濁から強い視力障害が発生する
- ③ 6歳以上になると点状表層角膜症(角膜表面の細かい傷)が多発する
- ④ 涙の蒸発が亢進したタイプのドライアイになっている

などのことがわかった。従って、先天性無痛患者で正常の視力発達を得るために最も重要なことは

- ① 角膜潰瘍を発生させない
- ② 角膜潰瘍が発生した場合、できるだけ早く見つけて治療を開始する

と考えている。以下、角膜潰瘍についての解説と、それに対する普段からの対策を述べる。

1. 角膜潰瘍とは

角膜は黒目の一番表面にある透明な膜でその表面に涙が乗っている。角膜潰瘍とは角膜の表面から細菌や真菌が侵入して深い傷と濁りができてしまった状態である（図2-8-1, 2-8-2）。角膜は外界に直接面しているので、細菌や真菌が角膜表面に飛び込んでくることがしばしばある。通常は、これらの病原体が角膜表面に来ても角膜表面にバリアがあるので角膜の中まで侵入することはできない。ところが無痛無汗症患者では、特に年長になるほど(6歳以上)、涙の蒸発が亢進したタイプのドライアイになっているために点状表層角膜症(角膜表面の細かい傷)が多発しており、角膜表面のバリアが弱くなっている。この、涙の蒸発が亢進したタイプのドライアイになったり、点状表層角膜症(角膜表面の細かい傷)が多発したりする原因としては、角膜への知覚神経の分布が少ないことや、涙の際表層にある油を分泌する腺の機能が低下していることなどが考えられるが、まだはっきりとしていない。いずれにしても先天性無痛無汗症患者では表面に細かい傷があり病原体が入りやすい状態になっている。病原体が角膜表面のバリアを潜り抜けて角膜内に侵入して、病原体の数がどんどん増えて角膜が溶けかけた状態が角膜潰瘍である。

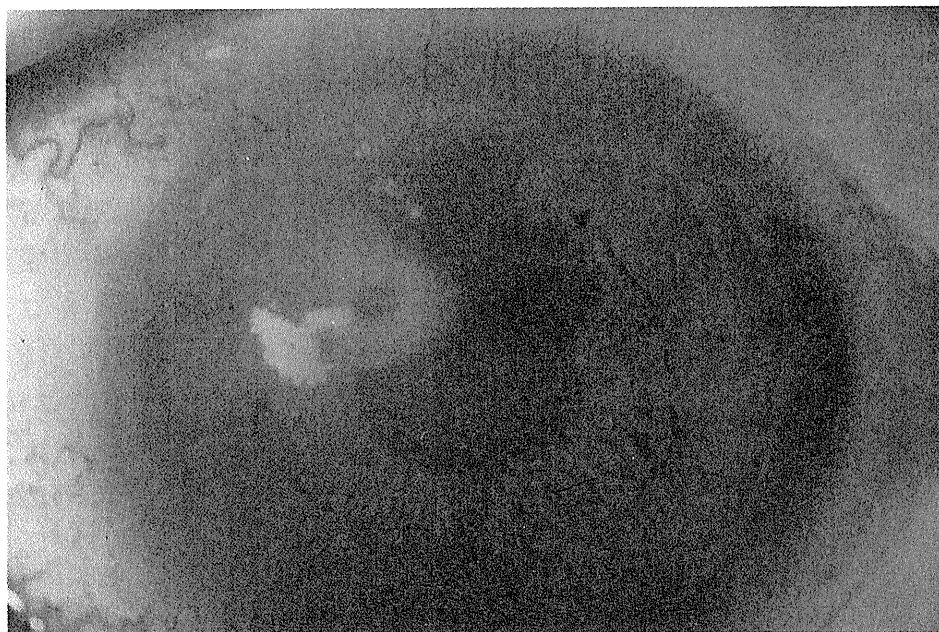


図 2-8-1 角膜潰瘍
まだ発症したばかりで小さい潰瘍



図 2-8-2 角膜潰瘍
広い範囲に広がり重篤な潰瘍

2. 角膜潰瘍を起こさないためには

無痛無汗症の患者ではある程度年長になってくると角膜表面に細かい傷がついていて角膜に病原体が侵入しやすい状態になって事が多い（図 2-8-3）。したがって汚い手や水が目に接触したり、目を強く擦ったりする事ができるだけないように、普段から心がけておいた方がよい。また眼科の診察で角膜表面に細かい傷が多くあることがわかった場合は、目の表面をうるおすヒアルロン酸製剤や人工涙液などの点眼薬を処方してもらい普段から使用しておいたほうがよい。角膜表面に細かい傷が多くあるような場合は、数ヶ月に1回くらいの頻度で定期的に眼科での診察を受けることを勧める。抗菌薬の点眼に関しては、長期間使用し続けると、その抗菌薬に抵抗性を持った菌ができやすくなるので、あまり長期間、抗菌薬を使い続けることは勧めない。

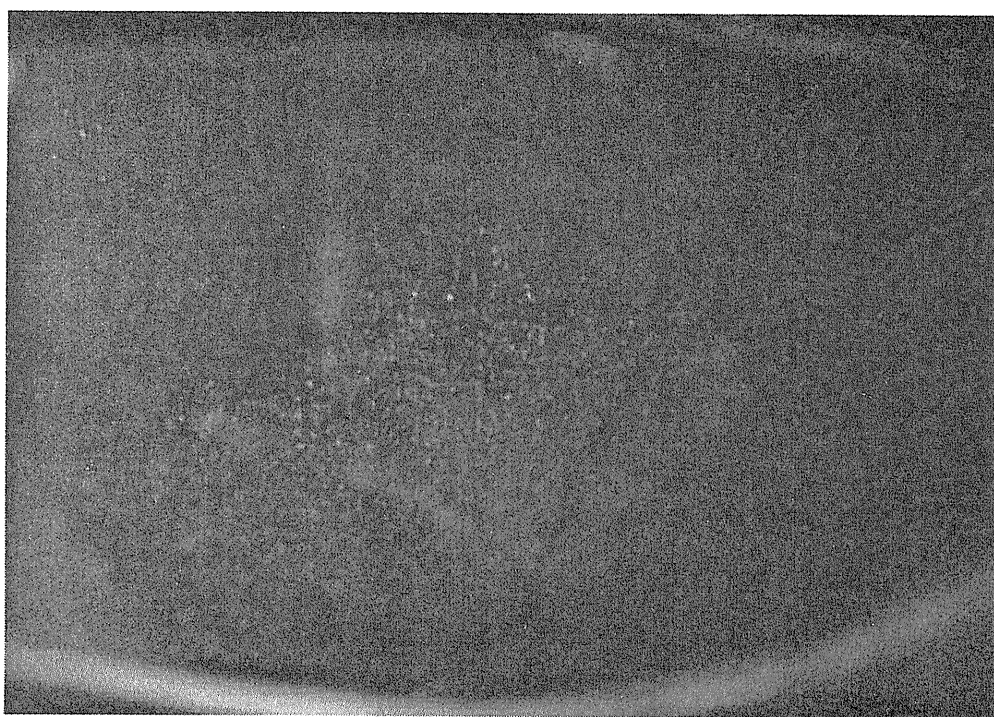


図 2-8-3 無痛無汗症患者に見られた点状表層角膜症

角膜の最表層に点状の上皮の脱落があり
蛍光色素で点状に黄色に染色されている

3. 角膜潰瘍の早期発見に重要なこと

角膜潰瘍ができると、目の充血、涙が出る、黒目の中に白い点状の濁りがある、といった症状・所見と共に、通常は目の痛みを訴える。しかし無痛無汗症の患者では自ら痛みを訴えることがないために発見が遅れてしまう可能性があ

る。普段から白目の充血、涙が多く出る、黒目の中に白い点状の濁りがある、といったことがないかどうか、家族や周囲の方が注意を払っていることが、角膜潰瘍の早期発見に重要である。

4. 角膜潰瘍の治療

いったん角膜潰瘍が発生すると、経過観察だけで自然に治癒するというわけではない。目の充血、涙が出る、黒目の中に白い点状の濁りがある、といったことに気がついたら、できるだけ早く眼科専門医の診察を受けるようにする。角膜潰瘍の診察では、まず潰瘍部にどんな病原体がいるのかを検査する。治療はそれぞれの病原体に効果のある点眼薬を1-3種類組み合わせて、1-3時間おきに頻回に点眼する。治療を開始してからの診察は、可能であれば最初は1週間に2-3回と高頻度で通院してもらう必要がある。あるいは重症な場合は入院して治療を行なう場合もある。通常は治療を開始して2-4週のうちに感染を鎮静化することができる。ただ角膜潰瘍の発見が遅れると、潰瘍のあった場所に強い濁りが後遺症として残ってしまう。特に濁りが角膜中央部に残ってしまうと強い視力障害に繋がる。視力障害を残さないために、できるだけ早く角膜潰瘍を発見することが重要である。

無痛無汗症の患者は、角膜潰瘍による角膜混濁を起こさないようにしていれば、通常は良好な見え方をずっと維持することができる。角膜潰瘍の予防、早期発見に普段から気をつける必要がある。

麻酔上の留意点

先天性無痛無汗症は原因不明の発熱、全身の無痛無汗、精神遅滞などを特徴とする疾患であり、患者（児）は痛覚を欠如するため外傷にともなう手術等を受ける機会が多い。しかし本疾患は稀少疾患であるため麻酔管理に関して蓄積された資料がなく、手術時の麻酔方法に関しても現在に至るまで意見の集約はみえていない。

一般に本疾患患者が手術となった場合、麻酔は必要である。患者はもちろんのこと医療従事者にも、「麻酔＝痛みをとるもの」という理解があり、痛覚を欠如する本疾患患者に麻酔は必要ないのでは、といった意見も散見される。しかし手術時の麻酔管理は、鎮痛を得ることはもちろんであるが、鎮静あるいは体動を防ぐことも構成要素であり、当然、本疾患患者にも麻酔管理は必要である。また本疾患患者では周術期の体温管理が重要であり、手術時の麻酔だけでなく周術期を見通した麻酔管理が要求される¹⁾。

麻酔方法に関しては、一般の患者と同様な対応が望まれる。小手術、たとえば歯科の抜歯などでは局所麻酔でよい。一方、中程度の侵襲の手術、たとえば整形外科の大きな骨折の手術などでは全身麻酔がよい。大手術、たとえば腹部の悪性腫瘍手術に関しては、これまで本疾患患者の長期予後がさほど良くなかったため同種の手術の機会がほとんどなく、また世界的にも報告が少なかった。しかし現在はケアの向上とともに患者の生命予後が伸びており、今後は大手術の麻酔方法も検討されるべきであろう。

具体的な麻酔薬に関しては、局所麻酔薬で禁忌となる薬剤はない。また全身麻酔薬では吸入麻酔薬、静脈麻酔薬いずれも重篤な副作用の報告はない。しかし本疾患患者のなかには、抜歯時の歯科ドリルによる歯牙研磨を非常に嫌悪するものがあり、これは触角過敏による可能性がある。触角に関する作用は静脈麻酔薬よりも吸入麻酔薬のほうが強いことを考慮すると、吸入麻酔薬の使用が望ましいかもしれない。なお神経筋疾患患者では吸入麻酔薬使用時には悪性高熱症の発症が危惧されるが、これまでに本疾患で悪性高熱症の発症は劇症型、亜型ともに報告はない。

近年の一般的な中程度以上の侵襲の手術では、全身麻酔に区域麻酔（脊椎麻酔や硬膜外麻酔など）を併用することが多いが、本疾患患者に鎮痛目的で敢えて積極的に区域麻酔を使用する意義は低いと思われるので、手術時の麻酔方法としては吸入麻酔薬を主体とした全身麻酔が良い。全身麻酔時には脳波モニター等を使用して鎮静度を評価することが望ましい²⁾。以前に海外から本疾患患者に区域麻酔（脊椎麻酔）が可能であったとの報告があったが³⁾、全身麻酔の安全

性が飛躍的に向上している現在、積極的に区域麻酔を適応する意義は、本疾患患者にはあまりないと考える。幸いにして本邦での本疾患患者の麻酔では重篤な合併症の報告はないが、イスラエルからの報告では本疾患患者の麻酔では心血管系合併症の発症頻度が高いとのことである⁴⁾。

次に本疾患患者の麻酔管理における、個別の留意点を述べる。一般に手術、特に全身麻酔のあとの悪心、嘔吐はよく見られる症状で、その原因としては吸入麻酔薬である笑気の影響、麻薬の使用過多、特定の術式などが誘因として挙げられている。悪心・嘔吐はすみやかな術後の回復を妨げる因子として可能なかぎり避けなければならない病態であるが、加えて本疾患患者の麻酔において手術中に予期せぬ嘔吐を認めたケースがあり、本疾患での胃内容停滞が疑われたとの報告があった⁵⁾。胃内容物の誤嚥は危険であるので、なるべく悪心・嘔吐をきたさないようにする、全身麻酔後は完全な覚醒を得て咽喉頭反射が確実なことを確認する、なるべく胃内容が空虚になるようにする、の3点を心掛けるべきである。なお、胃内容の停滞の真偽に関しては今後の検討課題であるが、現段階では全身麻酔時には声門上気道確保器機（ラリングマスク、i-gel など）は用いず、確実に気道をシールド出来る気管挿管を行ったうえで胃管を留置して胃内容物を空虚にする方が賢明である。次に周術期の体温調整であるが、本疾患患者は日常より体温が外気温に左右されやすい病態であり、周術期においても積極的な体温管理が望まれる。見方を変えれば、能動的な体温管理により患者体温をコントロールすることが可能である。術後にシバリングをきたした場合には、積極的に加温するに尽きる。

患者あるいは患者家族より、手術が必要な状態になったときに適切な医療機関に関して問い合わせを受けた場合、歯科の抜歯などの小手術であれば、普段からのかかりつけの施設で十分である。全身麻酔が必要な程度の手術であれば入院施設のある、できれば麻酔科認定施設で受けたほうがよい。麻酔科認定病院は、日本麻酔科学会のホームページの認定病院検索で調べることができる (<http://www.anesth.or.jp/>)。本疾患患者の麻酔のリスク自体は通常患者と同様であるが、術後にうつ熱をきたす可能性などを考えると入院設備のあり術後のケアがしっかり出来る施設での手術のほうが好ましい。なお特に小児の患者で、MRI 検査等で鎮静が必要なケースがあるが、本疾患患者への確立された鎮静手段は未だない。一般的な小児患者に準じた鎮静では検査が不可能な場合には、鎮静薬を過重に投与することは避け検査時の全身麻酔を行っている、地域の小児病院等に依頼して検査を行うことも検討したい。

最後に患者家族より麻酔に関するリスクに関する質問をされることがあるが、現在のところ具体的な答えはまだない。一般患者を対象とした調査では、1990年代までは麻酔により1万件に1件の死亡事故があるといわれていたが、モニ

ターの充実、医薬品の向上などにより近年麻酔の安全性は飛躍的に向上しており、最近の報告では我が国における手術中の予期しない死亡症例は1万人に4.91人で、そのうち麻酔が原因と考えられるものは0.07人（10万人に1人未満）とされている。この数字はわが国で1年間に交通事故で死亡する人の1/1000程度で現在の麻酔は極めて安全であり、本疾患患者の麻酔に関するリスクもこれより若干高くなる程度と回答すればよいであろう。

【参考文献】

1. Tomioka T, Awaya Y, Nihei K, Sekiyama H, Sawamura S, Hanaoka K: Anesthesia for patients with congenital insensitivity to pain and anhidrosis: a questionnaire study in Japan. *Anesth Analg* 94: 271-274, 2002
2. Brandes IF, Stuth EA: Use of BIS monitor in a child with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Paediatr Anaesth* 16: 466-470, 2006
3. Oliveira CR, dos Santos FA, Nogueira CS, Mainardes EJ: Spinal anesthesia in a patient with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Anesth Analg* 104: 1561-1562, 2007
4. Rozentsveig V, Katz A, Weksler N, Schwartz A, Schilly M, Klein M, Gurman GM: The anaesthetic management of patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Paediatr Anaesth* 14: 344-348, 2004
5. Zlotnik A, Gruenbaum SE, Rozet I, Zhumadilov A, Shapira Y: Risk of aspiration during anesthesia in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis: case reports and review of the literature. *J Anesth* 24:778-782, 2010

精神発達と行動の異常

1. 精神運動発達について

1) 乳児・幼児期

先天性無痛無汗症の乳児期の発達は正常発達から発達の遅れを示す子どもまで個人差が見られる。定頸、座位、歩行などの運動発達においては正常に発達している場合もあるが、全体の約6～7割に中等度の遅れが認められる。

幼児期は発達のばらつきが見られるのが特徴で、物への興味が少ない、おもちゃでじっくり遊べない、対人反応が悪い、人とのコミュニケーションがとれない、言葉が遅い、食事・排泄などの自立ができないなど様々な問題が生じてくる。これは多くの場合、運動、探索操作、社会性、言語、生活習慣など全般的な発達領域において遅れが見られるからである。特に言語発達に関しては言葉の獲得に時間を要し、理解や表出、会話の遅れが目立つ。

また幼児期は、指噛み、舌噛み、多動・衝動、こだわり、過敏などの発達の特徴や問題行動が強くでる時期でもある。

発達の遅れや偏りが心配される場合は発達・知能検査（田中ビネーV知能検査、新版K式発達検査など）をして子どもの発達程度を把握し、通園施設などでの療育を早期にスタートさせることが望まれる。

2) 学童期

学童期の知的発達も幼児期同様に正常範囲内から中等度の遅れまで個人差が見られる。一般に用いられる田中ビネーV知能検査の検査課題の中から認知発達の特徴を見ると、記銘、分類能力、図形模写などが不十分で特に数概念については習得が難しくなっている。また、WISC-Ⅲ知能検査では言語性知能指数と動作性知能指数との間に有意差が認められ言語性優位の場合が多く、下位検査については数字の機械的な短期記憶を得意としている。学校の教科では算数を苦手とする子どもが多いが、これは理解力の遅れ、数的処理能力の低さからくるものと考えられる。

学童期の子どもにも過敏、こだわり、不注意、多動・衝動といった発達の特徴が見られる。

子どもが在籍している学校は普通級、特別支援学級、特別支援校まで様々であるが、普通級に在籍していても学習の困難さを抱えていることが多い。そのため就学を迎える際の学校選びは慎重にならなければならないが、子どもの知的発達のレベル、集団適応力、発達特性を考慮して、子どもが理解され、安心して、楽しく、居心地よく学べる環境を選ぶことが重要である。

3) 青年期・成人

青年期以降になると知能検査においてやや伸び悩みがあり、軽度～重度の遅れが見られるようになる。これは理解力の不十分さからくる学習面でのつまずきや集団生活での制限による経験不足が検査結果に反映しているためと考えられる。WISC-Ⅲ知能検査の下位検査では学童期と同様に数字の機械的な短期記憶を得意としている。学校生活では手先の不器用さ、力加減や体のバランスの悪さなどが目立つようになる。しかし、子どもに適した環境の中で勉強よりも友達関係の楽しさを見い出すことや、

子どもが力を発揮できるものを見つけることもあり、知能検査では測ることができない成長も見られる。また痛みがわからなくても、子どもなりの成長の鋭さで危険から身を守っていくことを習得していく。

思春期の特徴として性への目覚めがある。このような性成熟の時期は健常児とあまり大きな差はない。性に関する知識を正しく理解できず、コントロールや加減が難しいために興味本位の行動をとる場合があるが周りがあまり神経質になる必要はない。

青年期後半～成人に WAIS-Ⅲ成人知能検査を行うと知能発達は軽度遅滞の人も多くは中等度～重度のレベルとなる。様々な認知能力の中で数字の短期記憶は知能の程度や学童～成人までの年齢に関わらず得意な能力の一つである。

青年期後半になると、衛生面の管理ができない、お金の管理ができないなど生活面で本人が困ることが増えてくる。しかし、自立へ向けて可能な限り社会生活参加の機会をもつ必要がある。就労の問題は大きく、対人関係のトラブル、仕事内容の複雑さ、仕事のスピードについていられない、あるいは体調が不安定などの理由で思うように仕事につけない場合が少なくない。それぞれの就労意欲に加え、社会生活能力、適性などをきちんと把握し、出来ることを見つけ生活のリズムをつくることが大切と考えられる。

幼児期から青年期まで子どもの発達や知能について把握しておくことは対応や指導の際の重要な助けとなる。知能検査は単に知能指数によって判断することではなく、検査項目のばらつきにより学習面や行動面に子どもの苦手さがどのように影響しているのかを知り、様々な工夫を考えることに役立つ。療育、医療機関などで必要な時期に検査を受けることが望まれる。

2. 気になる行動について

先天性無痛無汗症児は乳児期から気になる行動が見られる。図 2-10-1 は発熱、舌噛み、指噛み、多動、骨折、火傷について、年齢による頻度の平均をだしたものである。

1)

「発熱、舌噛み、指噛み」は0歳から出現しているが、4～5歳頃になると急激に減少していることがわかる。舌噛み、指噛み、その他には壁や床に頭を打ち付けるといった自傷行為は発達に遅れがある場合に起こる。自分の思い通りにならない時、不快と覚えることがあった時や言葉で伝えられない時、さらには全く理由もなく自己刺激行動として自傷行為に耽ることもある。

注意をして自傷行為をやめさせても同じことを繰り返し何も改善はされていない。子どもの行動を観察し、どのような状況で自傷行為を起こしやすいのか、その理由がわかると工夫や対策ができる。日々の生活の中で不安やストレスを少なくしていくことが大事であるが、物事の理解がついて、興味の対象が増え、言葉が発達してくると減少していく傾向がある。

2)

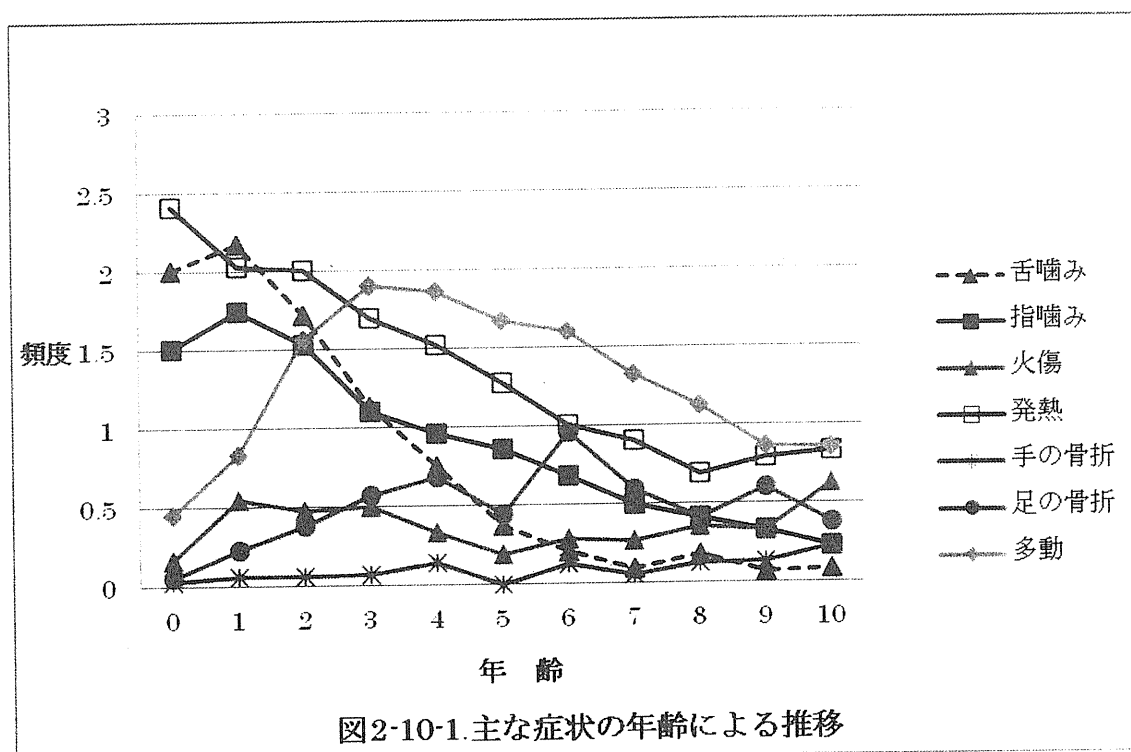
「足の骨折」は歩行が可能になる時期から出現し、3～4歳がピークとなる。骨折については、就学の時期、つまり新しい環境適応の時期にもやや多くなる傾向が見られる。本来、知的発達は通常の生活や経験の中で培われていく。骨折を恐れて制限のあ

る生活を送ることは知的活動を阻害することにもつながる。骨折を予防し、なおかつ豊富な経験をさせていくことは難しいことではあるが重要なことと考えられる。

3)

「多動」も歩行が安定する頃から見られる。幼児期はじっとしていられず動き回り、一時も目を離すことが出来ずに親のストレスが大きくなる。就学後は注意の持続ができず、行動を制限するとパニックを起こすことがあり、学習指導の面で問題が大きくなる。しかし、多動も年齢とともに落ち着いていくことがわかる。

気になる行動はどれも1~4歳に集中しているがいつまでも続くことはなく、興味や行動範囲の広がり、理解力が発達することにより徐々に減少していく。



3. 発達障害の特性について

先天性無痛無汗症児には単純な知能の遅れだけで説明ができない発達的な特徴が認められる。こだわり行動や感覚過敏、コミュニケーションのとりづらさ、多動・衝動など広汎性発達障害の特性が幼児期から見られる。

自閉性の強い子どもから自閉性は低く一見わかりづらいタイプであるがコミュニケーションの問題を抱える子どもまで様々である。特に幼児期は音、感触、におい、味などの過敏さをもつ子どもが多く、更にこだわり行動があると生活の中で不快と感じることが多いため言葉で伝えられないイライラが自傷、他傷、パニックなどの問題行動につながることもある。また、多動・衝動が強い場合は危険なことも多くなる。家庭の中ではあまり目立たないようなことでも集団に入ると発達特性から生じる問題が表面化してくる。子どもの行動の裏に様々な発達特性があることを理解されないまましていると子どものやっていることがすべて問題行動と捉えられがちであり、そ

のために集団不適応を起こすこともある。子どもが抱える苦手さから学習の困難さや対人関係のトラブルなどを生じやすいということを理解しておく必要がある。

年齢が上がってくると多動はなくなるが過敏やこだわりはあり、特にコミュニケーションの問題が目立ってくる。人との適度な距離感がわからない、相手の意図が理解出来ない、場の空気が読めないために人から誤解をされ、うまく対人関係が築けずに自信を失っていくこともある。成人でそうした悩みを抱えているようであれば継続的なカウンセリングやコミュニケーションスキルのトレーニングなども必要となる。

無痛無汗症に対しては痛みや体温などの環境調整や配慮だけではなく、療育的な指導にあたっては、発達障害の特性を理解した対応が求められる。

4. 心のケアについて

先天性無痛無汗症児は幼児期から様々な制限のある生活を強いられる。骨折、火傷などのトラブルを予防するためには当然身体面、生活面の制限が必要になるが、それだけに本人のストレスは大きい。やりたいことができない、気持ちをわかってもらえないと前述したような子どものこだわりや過敏さが強くなり、パニックや怒りとして現すことが多くなる。このような場合でもできないということを植えつけないよう、子どもの気持ちを汲み取って、できるだけその意欲をつぶさないように対応することが望まれる。

思春期以降になると、自分のやりたいこと、目標があったとしても思うように体がついていけないためにイライラすることが多くなる。心と体のバランスがうまくとれない状態、いわゆる「反抗期」も訪れ、親から干渉されることに抵抗するようになる。更に発達障害の特性でコミュニケーションの苦手さをもっていると自分の気持ちや思いを言葉で人に伝えることができない。イライラして周りに当り散らすだけでは何も解決していかないことを本人がわかっていかなければならない。親だけではなく多くの支援者との関わりの中で人に伝えれば相手はわかってくれるという経験を積んでいくことが必要である。そのためには子どもが自分の気持ちをだせる、話せる場が必要である。成長はしていても物事の理解が十分ではないということを踏まえ、特別にケアするところと本人の気持ちを尊重して自主性にまかせるところをきちんと分け、対応していくことが大切となる。

先天性無痛無汗症児は明るく人懐っこい性格の子どもが多く、反面敏感で繊細な部分をもっている。「親は私ではなく、私の体を心配している」と表現した子どもがいるように、親の反応や態度に敏感である。中には親や周りの人に迷惑をかけてはいけないと我慢をしている子どももいる。それだけに心のケアも十分に行っていかなければならない。

本人も親もストレスをためないために相談機関、医療機関を上手に利用することを勧めたい。子どもの悩みも親の悩みも年齢によってその内容が変わるものの絶えることがない。今後、親子それぞれの精神的なケアができる体制を整えていくことが望まれる。

5. 先天性無痛症の特徴について

先天性無痛症の特徴についても簡単に述べておく。先天性無痛症の知能発達を検討

すると WAIS-III 成人知能検査では認知発達のアンバランスがあり、特に作業スピードの低さは顕著であるが正常知能から平均知能レベルで知的な遅れは認められない。知能面では先天性無痛無汗症とは明らかに異なっている、しかし、知的に問題はないものの先天性無痛症も先天性無痛無汗症と同様に発達障害の特徴を有している。こだわりが強い、独特の物事の捉え方をする、まわりくどい、他者との距離感がわからない、状況が読めない、場面の切り替えができにくいなどの特徴が見られる。