

## 先天性無痛症の総合的な診療・ケアのための指針（第2版）の作成に向けた研究

研究分担者 芳賀 信彦 東京大学医学部附属病院リハビリテーション科  
研究協力者 田中 弘志 心身障害児総合医療療育センター 整形外科

**研究要旨** 先天性無痛症は、全身の温痛覚障害を示す遺伝性疾患で、遺伝性感覚・自律神経ニューロパチーに含まれる希少疾患である。われわれは平成23年度に先天性無痛症（無痛無汗症を含む）に関し、総合的な診療・ケアのための指針（第1版）を作成した。それから5年以上が経過し、本疾患に関する研究の発展も考え本指針の改訂が必要と判断し、第2版の作成に向けた準備を進めた。具体的には、他の研究分担者、研究協力者、さらには先天性無痛無汗症の患者家族会と議論を行い、第2版の内容と執筆者を検討した。また、「トゥモロウ」会員を対象とした検診会を、本指針の改定に向け継続して開催した。その結果、第2版の内容及び執筆分担者を決定し、また患者会の意向を取り入れ、患者が救急で医療機関にかかった場合等に、本疾患の経験のない医療従事者がWeb上で参照できるものを検討することになった。また検診会を平成29年10月に開催し、12名の患者を対象に、医療従事者30名以上が参加して6部門に分かれて検診を行った。

### A．研究目的

先天性無痛症は、全身の温痛覚障害を示す遺伝性疾患で、遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー（Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy: HSAN）に含まれる。発汗低下や知的障害を伴うHSAN4型と、発汗低下、知的障害を伴わないHSAN5型に分類される。日本人患者数はHSAN4型130-210名、5型30-60名と推定される希少疾患である（Haga: Am J Med Genet 2013）。

本疾患に関する研究は昨年度まで、平成11-13年度の障害福祉保健総合研究事業「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究（代表：二瓶健次）」、平成21年度の難治性疾患克服研究事業「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（代表：芳賀信彦）」、平成22-23年度の難治性疾患克服研究事業「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（代表：芳賀信彦）」、平成28年度の難治性疾患等政策研究事業「小児の急性脳症・けいれん重積状態の診療指針の確立（代表：水口雅）」として断続的に行われてきた。平成23年度には先天性無痛症（無痛無汗症を含む）に関し、総合的な診療・ケアのための指針（第1版）を研究班として作成した。それから5年以上が経過し、本疾患に関する研究の発展も考え、本指針の改訂が必要と判断した。本研究の目的は、先天性無痛症の総合的な診療・ケアのための指針（第2版）の作成に向けた準備を進めることである。

### B．研究方法

先天性無痛症の総合的な診療・ケアのための指針（第2版）の作成に向け、他の研究分担者、研究協力者と議論を行い、内容及び執筆者を検討した。また、指針の内容等について先天性無痛無汗症の患者家族会である「トゥモロウ」の役員と議論した。また、「トゥモロウ」会員を対象とした検診会を、本指針の改定に向け継続して開催した。

#### （倫理面への配慮）

研究分担者が診療にあっている本疾患患者のカルテ情報等に関しては、東京大学医学部倫理委員会で承認をすでに得ている。

### C．研究結果

先天性無痛症の総合的な診療・ケアのための指針（第2版）の内容及び執筆分担者を決定した。指針は3つの章より構成され、第1章：総論は3項目、第2章：病態とケア各論は10項目、第3章：社会参加と福祉は3項目より構成される。また、患者家族会との議論では、患者が救急で医療機関にかかった場合等に、本疾患の経験のない医療従事者がWeb上で参照できるものが要望され、これに配慮した構成を検討することになった。

「トゥモロウ」会員を対象とした検診会を、平成29年10月21日に神戸で開催した。小児科、整形外科・リハビリテーション科、歯科、皮膚科、眼科、臨床心理の各部門に分かれ、12名の患者（3歳～64歳）を対象に、医療従事者30名以上が参加して検診を行った。

### D．考察

先天性無痛症に関係する医療従事者らが協力する検診会は、平成6年以降毎年行われてお

り、その研究成果は様々な形で公表されてきている。特に先天性無痛無汗症は、日本に比較的多い疾患であり、日本からの情報発信は重要な意味を持つと考える。今回の指針第2版制作にあたっては、日本での研究成果を中心に、海外からの発表も含めて網羅的で分かり易い内容を目指しており、平成30年度中の完成を目指している。

一方本研究班では先天性無痛無汗症のレジストーリー構築も計画しており、これが実現すれば、関係診療科・分野毎の縦断研究が進めやすくなる。「トゥモロウ」会員約70名と、研究分担者、協力者が診療している患者を中心にレジストーリー構築への協力を呼び掛ける予定である。

#### **E．結論**

先天性無痛症の総合的な診療・ケアのための指針（第2版）の作成に向けた準備を、検診会の開催を含めて行った。平成30年度中の完成を目指す。

#### **F．健康危険情報**

該当なし

#### **G．研究発表（平成29年度）**

論文発表

該当なし

学会発表

- 1) 芳賀信彦：体性感覚と運動～感覚への入力を用いたリハビリテーション～. 第66回全日本鍼灸学会学術大会東京大会、2017.6.11、東京

#### **H．知的所有権の出願・登録状況（予定を含む）**

1.特許取得

該当なし

2.実用新案登録

該当なし

3.その他

該当なし