

## 第3部

### 主な症状とその対策



# 1. 無痛、無汗、自律神経症状、夜尿など

**顔貌特徴：**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から半数にみられます。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があります。さらに身長、頭囲ともに小さい例がみられます。

**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ません。また症状が悪化しても気づくのが遅れる危険があります。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ります。

**かゆみの欠損：**かゆみも無髄神経（C線維）が司るため、蚊や虫刺されや水痘（みずぼうそう）罹患時などもかゆみを感じません。

**無汗：**第2部Iで述べられているように、汗腺組織はあっても発汗神経の欠如により、汗が作れません。それにより、体温調節ができず外気温が高くなると、容易に高熱となります。これは新生児期からみられます。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ります。それゆえ食欲不振や、睡眠障害など生活全般への影響が考えられます。また湿度が高い時も要注意です。

**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（熱いものをさわった場合と、熱いものを口に入れる場合などあり）を繰り返します。一方凍傷の危険もあります。

**自律神経系の障害：**内臓の臓器の痛みを感じません。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ます。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ります。

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ます。

**夜尿、昼間遺尿（ちびり）：**4歳以上のトウモロウ会員の親に対する我々の調査（回答48人）では、おむつがとれない例が昼が25%、夜が40%と高率。7歳以上例で夜尿出現率34%（その7割が毎日）、昼間遺尿42%（頻度：毎日）であり、男性がより高率でした。7歳の時点での夜尿残存率は男性64%、女性38%。高率の夜尿と関連した因子の検討では、尿意の有無では、無3、不明6でその2/3が急性脳症や脊髄の損傷などの二次的合併症によるものでした。水分の摂取状況では、親からみて多量が22（47%）、普通が18（38%）、少量が7（15%）で、特に夏場を中心に多量摂取が（食事以外の水分量が2000ml以上例など）みられました。尿回数が一日10回以上例が、暑い時期は13例（27%）（内3例は20～30回と極めて高頻度）、寒い時期は6例と頻尿例が夏を中心に多くみられました。夜間の排尿は、暑い時期は89%の症例に平均2.1回（1～6回）、寒い時期も81%に平均1.9回認められ、睡眠や日常生活への影響が懸念されました。またそれを介護する家族の負担が予想されました。また精神遅滞については境界ないし軽度遅滞例56%、中等度19%、高度25%でした。そしてこの遅れの程度と夜尿、昼間遺尿の頻度は相関し、重度であるほど高率でした。膀

胱の異常拡張例が2例みられました。

夜尿、昼間遺尿が高率かつ重症例が多いのは、発汗がないため多尿になることと、本症に多い精神遅滞のためと、一部脳症など重篤脳障害の合併と、さらに暑い時期の高体温防止としての生得的な多飲などが考えられまし

た。また夜尿消失時期の判明例では、5歳未満1/3、10歳未満1/3、15歳未満2割、20歳未満1割と年長になって改善する例もあり、あきらめる必要はなく、専門医に相談するとよいと思われます。

## 2. けいれん、てんかん、意識障害

会員65人への調査（栗屋ら文献1）によると、有熱時けいれんは41.5%、泣き入りひきつけ12%、急性脳症12%、てんかんは9%にみられました。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%）に比較し、高率でした。

本症にみられる有熱時けいれんは、発症年齢が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くありました。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、予後は良好でした。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早期例が約半数でした。

この調査時点より、16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ります。

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歳以前に認められました。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りました。予後は不良で、重度の脳障害を残す例も稀でありませんでした。

また、乳幼児期の死亡例がその後の調査を含め、8例把握されましたが（栗屋ら文献2）、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りました。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を含めた十分な管理が必要と思われます。これらの詳細については今後更に検討したいと考えています。

また、てんかんは6例全例、6歳までに発症し、ウエスト症候群、レノックスガストー症候群が各1例みられました。

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と考えます。

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 1997; 50: 2342-4)

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)

### 3. 消化器症状、自律神経症状

#### 消化器症状、自律神経症状について

先天性無痛無汗症の患者のアンケートでは表に示したように23人中5人が周期性嘔吐症の既往があり、23人中11人が下痢、便秘等の消化器症状の既往がありました。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分かりません。痛覚がないことから炎症性腸疾患を繰り返して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ります。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ります。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すが、原因は単一ではないと考えられています。睡眠リズムの問題で出てきたセロトニン神経系の異常が関わっている可能性も考えられています。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ますが、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—副腎系です。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役目をしています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ります。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りますが、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ります。

予防内服としては抗ヒスタミン剤のシプロヘプタジン（商品名：ペリアクチン）が効くことがあります。まず最初に試みてみるとよい薬剤です。また種々の抗てんかん薬（バルプロ酸（商品名：デパケン）、ジアゼパム（商品名：セルシン）、フェノバルビタール（商

品名：フェノバル）等）が効果を示すこともあります。

バルプロ酸はセロトニンの活性を上げるとされています。重症例は脱水を点滴で補う必要がありますが、周期が一定していて前兆が分かればジアゼパム座薬（商品名：ダイアップ）の使用で軽症化できる場合もあります。また高血圧や抑うつ状態が合併することが多くあります。高血圧はほとんどは経過観察で十分です。

抗うつ剤（アミトリプチリン（商品名：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ります。重症例では偏頭痛薬であるスマトリプタン（商品名：イミグラン）点鼻、皮下注、化学療法のときの嘔気に対し使用されるグラニセトロン（商品名：カイトリル）なども効果があるとされます。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ります。この周期性嘔吐症の根本的治療はいまのところありませんが次項の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と考えられます。

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ります。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ありませんが、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きます。薬剤治療は消化器そのものに器質的疾患がないこと、つまり機能性便秘であることを確認してからです。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薬物治

療になります。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ります。便秘に対してはピコスルファート（商品名：ラキソベロン）が特に乳幼児には使いやすく繁用されます。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りますので便の性状をみながら適宜調節する必要があります。逆に年長以上で10-15滴でも効かないこともあります（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（商品名：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（商品名：モニラック）、マルツエキスがあります。またグリセリン浣腸薬も繁用されます。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す。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す。

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ます。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す。

## 4. 睡眠および運動発達

### 小児の睡眠と運動発達について

新生児・乳児期から幼児期までの睡眠・覚醒リズムは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才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才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す（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ります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ります。その後の第3エポックでは二足歩行が完成します。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・精神疾患に対応します。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ります。これらの原因、相互関係は不明な部分が多いのですが、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事は重要なことです。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す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か月頃に完成します。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ます。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ます。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きます。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きます。

#### 先天性無痛無汗症の睡眠と運動発達について

先天性無痛無汗症の患者のアンケートでは睡眠と運動発達の問題が明らかになっています。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人にあったという結果でした。この時期が夏季にかかった場合、特に顕著でしたが必ずしもそれだけが理由ではないと考えられます。

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した。歩行開始は記載のあった17人で平均18.5か月（11-24か月）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ました。

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ま

#### 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りますが体温調節障害が特にリズムの確立を遅くする要因です。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ります。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ります。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すが骨折の既往がある場合、難しくなります。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でしょう。ベンゾジアゼピン系（ニトラゼパム（商品名：ネルボン、ベンザリン）等）、トリクロホスナトリウム（商品名：トリクロリール）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（商品名：ダイアップ）を使うことも可能です。特に夜泣きに対する対策は一般的ではないのです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げられます。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します。（メラトニンは薬品ではないので主治医と相談）ラメルテオン（商品名：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りました。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す。

運動発達に関してはいずれcatch-up（正常発達に追いつく）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ります。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ります。

## 5. 皮膚のトラブル

皮膚は人体の最外層にあつて体の外と中を区切り、外界のさまざまな有害物質から体を守る働きをしています。皮膚は単なる皮（カワ）ではなく、実にさまざまな大切な働きをしている人体最大の臓器なのです。

### A. 皮膚の構造

#### 1) 表皮

皮膚の最外層にあり、石垣状に密に細胞が重なり層をなしています。一番下の基底層の細胞が分裂して表層に上がっていき、6週間くらいで最外層に到達して核を失い、薄くて平らな屋根瓦の様になって角層を形成します。この角層は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守ります。また、基底層のメラニン色素は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ます。多くの紫外線を浴びるとメラニンをたくさん作り、日焼けすることによってさらに守りを強化しています。

#### 2) 真皮

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、汗腺も真皮から出しています。表皮に酸素や栄養を運び、知覚神経が皮膚感覚をつかさどり危険を察知し、人体を守ります。線維成分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になっています。

#### 3) 皮下脂肪組織

真皮よりさらに下にあり、脂肪組織と血管

からなり、栄養分を蓄えています。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ます。

#### 4) 皮膚付属器（毛包・皮脂腺・汗腺）

皮膚には、頭髮や眉毛以外にも、手掌と足底以外には一定間隔で毛が生えています。毛は真皮にある毛包という血管や神経が入りこんでいる組織から生えていて表皮を貫いて外へ伸びています。その途中に毛を逆立てる立毛筋と皮脂を分泌する皮脂腺があります。皮脂腺は毛の付け根の部分から皮脂を少しずつ分泌し、皮膚の表面を皮脂で潤わせてワックスのように働き守っています。皮脂の分泌は性ホルモンの影響を受け、思春期になると急激に高まります。汗を分泌する汗腺は、腋窩や陰部など特定の部位にだけあるアポクリン汗腺と、全身の皮膚に一定間隔で分布するエクリン汗腺があり、汗を分泌し体温調節や水分調節を行っています。汗を作る汗腺分泌部は真皮深くにあり、汗管が表皮を貫いて皮表の汗孔から汗を分泌しています。

### B. 皮膚の機能（働き）

#### 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、化学物質などを通さず、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ます。また水分や体液が皮膚から外に逃げないように働いており、両方向からの通過を防いでいます。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ます。

## 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ます。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、最近痒みの神経が別にあることも分かっています。

また、自分の意思とは関わりなく働く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ます。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ないように防いでいます。

## 3) 発汗・分泌作用

① エクリン汗腺：ほぼ全身の皮膚に一定間隔で分布していますが、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ます。汗をかくのは、体温調節と皮膚の保湿という二つの重要な作用のためです。成人では高温下で最大で1時間に2～3リットルもの大量の汗をかくことができます。汗をかくのは暑い時（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ります。

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ます。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ます。

皮膚から自然に蒸発（蒸散）する水分を経皮水分蒸散量といい、成人で1日約500mlもあります。成人に比べて子どもの方が多く、とくに空気が乾燥している冬の方が多くなります。

ます。

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、体臭のもとになります。

③ 皮脂腺：顔面、頭部に最も多く分布し、思春期以降に皮脂の分泌が多くなります。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ります。

皮脂の分泌は神経の支配ではなく、男性ホルモンによって分泌が促されます。皮脂分泌が多くなると脂漏性皮膚炎やニキビの原因となり、皮脂が少なくなるとドライスキン（乾皮症）や皮膚痛痒症の原因となります。

## C. 子どもの皮膚の特徴

### 1) 皮膚が薄い

新生児で成人の約2分の1の厚さしかありません。薄いというだけでも機械的刺激に弱いと言えます。

### 2) 皮表の皮脂が少ない

思春期以前では皮脂分泌が少なく、皮膚の表面を覆っている皮脂がほとんどありません。

### 3) 角層の水分保持量が少ない

角層細と胞間脂質・天然保湿因子が少ないためです。

①角層細胞間脂質とは、角層細胞の隙間を埋めてラメラ構造を作っているセラミド・コレステロール・脂肪酸などの成分からなる脂質のことです。水分保持とバリア機能に重要な働きを担っています。

②天然保湿因子とは、角層細胞の基質蛋白であるフィラグリンが分解されて生じたアミノ酸、汗の成分である尿素・乳酸ナトリウムなどの水溶性低分子物質のことです。これらは天然保湿因子として保湿機能にかかわっています。



#### 4) 表皮のターンオーバーが短い

表皮基底層で分裂した細胞が表層に上がっていき、角層となつてはがれおちるまでの期間が短いため、角層細胞の表面積が小さく、それだけ隙間が多くなり水分蒸散量が多くなります。

#### 5) 汗腺密度が高い

エクリン汗腺は、ほぼ全身に分布しており、出生時に最高となり、以後生涯増えることはありません。したがって体表面積当たりの汗腺数は、年齢が低いほど多いことになり、汗を多量にかき、汗疹を生じやすくなります。

### D. 先天性無痛無汗症の皮膚の特徴

#### 1) 痛み、熱さ、冷たさを感じない

知覚神経の末端C線維の形成不全のために、痛み、熱さ、冷たさなどを感じることができません。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ります。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、指先が短くなってしまうことも珍しくありません。痛みを訴えないために、周囲の人も気付くのが遅れて治療開始が遅くなってしまふことが多く、重症化しやすい一因となります。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ありません。

#### 2) 汗をかかない

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います。しかし患者さんでは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汗が出ません。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のです。

また汗が出ないために皮膚が乾燥しやすく、角層が厚く、柔軟性に乏しいため、バリア機能が低下しています。そのため打撲などの外傷に弱く、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ります。

#### 3) 皮脂は出ている

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ます。思春期前の子どもは顔や頭以外では皮脂は少なく、十分な保湿・保護作用はありません。思春期になると通常通り皮脂が多くなり、にきびができ、気になっていじったり、むしったりして化膿させて悪化する場合があります。

#### 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のです。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ません。脱臼や骨折も繰り返します。指先や爪、舌や口唇を噛んだり、むしったりを繰り返します。またわざと頭や額を物にぶついたりするようなこともあります。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もあるようです。

#### 5) 皮膚を守るための対処法

①清潔：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います。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します。

②保湿と保護：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にします。特に入浴後の角層が水分を含んでいるときに全身皮膚にくまなく塗ると効果的です。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・保護するとバリア機能が強化されます。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角層を薄く柔軟にします。

③紫外線対策：通常晴れた日に紫外線を無防備で 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します。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しますが、長期的には真皮の結合組織を傷害して老化を早めたり、皮膚がんを生じる原因になります。5～9 月の日中など特に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ことが必要です。

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す。したがって偏食は避け、多くの種類をバランスよく食べることが大切です。

## 6) 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します。シャワーや給湯の温度にも注意を払い低めに設定しましょう。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、コロッケ、ぎょうざ、ハンバーグなど内部が高温になる食品にも注意しましょう。

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ります。

③転倒や外傷の予防：皮膚を露出せず、なるべく衣類で被います。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でしょう。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です。

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とよいでしょう。頭やすねをぶつけそうな高さのものは極力置かないよう注意を払いましょう。床はツルツルしたいフロアではなく、滑りにくく、かつ衝撃を吸収するカーペットの方がよいでしょう。

## 6. 骨や関節のトラブル

### 1、骨や関節の障害

本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痛みを感じません。患児は、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ようとする知恵を学習することができないため、危険を認識することができずに繰り返し外傷を受けてしまいます。さらに知的発達が遅れ、多動傾向や自閉傾向があるため外傷の危険は増大します。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す。

成長につれて様々な障害が骨関節に生じます。乳児期は全身の筋肉の緊張が弱く、首の保持やお坐りが遅れます。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あるいは消失したり、感染を起こします。幼児期では立位歩行が遅れますが、2歳頃までに歩行を開始します。運動が活発になると転倒や飛び降りでの外傷が見られるようになります。高い所から飛び降りたり、飛び跳ねたりすることを好み、始終動き回る傾向があります（多動傾向）。骨折や捻挫を起こしているのに患児は痛みを訴えないためどんどん使ってしまう、悪化してしまいます。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、隣接する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します。

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）につながることがあります（写真1）。シャルコー関節では、関節に慢性的に水がたまり、変形と不安定性

のため支持性が失われますが、屋内など短距離の歩行は保たれることが多いです。上肢の骨折は下肢に比べて少ないようです。青年期以降には多動も減り精神的に安定しやすくなるため外傷も減ってきますが、車椅子の生活が多くなり、座位姿勢の時間が増すこととなります。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ります。

### 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ます。感染して蜂窩織炎や骨髓炎になることも多いですので、小さな傷と思って済まらずに早期に医療機関で処置、抗生剤投与を受けましょう。

**肘関節：**転倒した際に手について上腕骨の遠位部を骨折します。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ります。

**肩関節：**関節弛緩性が強く脱臼することもあります。比較的関節の



写真1

右膝のシャルコー関節による腫脹と変形

形態は保たれていて、機能障害は少ないです。

## 2) 下肢

**足部：**歩行が活発になる3歳頃から踵骨（かかと）や距骨などの足根骨や中足骨などに骨折が多発します。痛みを訴えないため急性期に発見されることが少なく、後になってレントゲンをとって、偶然すでに骨折が治癒した像や変形した像を発見することがあります。踵骨は後方部がくちばし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ます（写真2）。

**下腿骨：**高所から飛び降りたり、転倒により受傷したりするほか、明らかな原因が分からないこともあります。足関節はほとんどが骨端線の損傷を伴う骨折なので、適切な治療と安静が保持できないと変形を生じて変形性関節症、さらには動揺性が増悪してシャルコー関節を招来します。

下腿骨骨幹部骨折の治療はギプス固定が基本ですが、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ります。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ことがあります。ギプス巻きには細心の注意が必要です。

**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です。靭帯の動揺が次第に増強して変形が生じてきます。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してくれます。

**大腿骨：**飛び降りや転倒で発生します。骨幹部骨折は小児では牽引治療の適応ですが、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です。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ります。

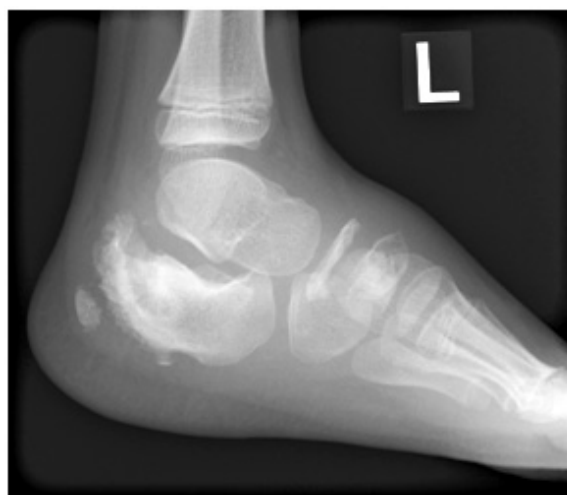


写真2

踵骨骨折後の変形と舟状骨の圧潰像

**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ます。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ります。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す。また脱臼防止のために股関節の外転装具も使われますが、それでも再脱臼を完全には防げません。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す。多くは手術を行います。整復位を保持することが難しく、再脱臼、骨頭融解や臼蓋破壊を起こし、恒久的な脱臼位になってしまいます（写真3）。

**脊椎：**脊椎の異常可動性や、側弯・後弯変形が多くみられます。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ります。

## 3、ギプス治療について

骨折や脱臼ではギプス固定による治療を行うことが多いです。痛みがないため整復操作に麻酔を必要としませんが、知的障害のために協力を得ることが難しく拒否的行動に出ることもありますので、必要ならば麻

酔を使った方が確実です。ギプス巻きには細心の注意が必要です。皮膚は無汗のため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ずれやすい、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付きにくい、などの多くの困難な点があります。このためギプス巻きでは、あらかじめ骨の引っ張り部にはパッドをあてがっ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治します。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に後療法にも注意します。

ギプス以外には牽引治療が小児骨折では良く行われますが、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りません。

#### 4、骨折の治癒機転について

本症では骨折後の骨の出来は比較的良好ですが、骨折部の安静保持が困難なためしばしば骨の癒合が遅れます。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します。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す。疑わしい場合には菌の有無を調べたり、予防的に抗生物質を投与します。

#### 5、装具について

##### (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います(写真4)。

膝の保護のために膝あてなど使用する人も多いです。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です。

学童期から青年期では足部の保護と安定のた



写真3  
両股関節の骨頭消失と脱臼

めにプラスチック製の短下肢装具や靴型装具をつけます。膝の保護のために長下肢装具や膝装具を使うこともあります。早めに車椅子を作成して長距離移動時に使用する人もいます。成人期では状態により電動車椅子を作成します。

##### (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、また無汗なため皮膚が乾燥して亀裂をおこしやすいです。肌に優しく快適で傷つけないく、通気性、保温性に優れた素材を使うようにします。一つの関節を固定すると隣接の関節に負担がかかりますので、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します。



写真4  
ハイカットシューズの側面を補強

装具には色々な種類があり、既製品から本人の体の型をとって作る（採型）ものまであります。色々な場面で装具が使われますが、目的をはっきりさせることが大切です。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、をはっきりさせて主治医と相談して作りましょう。装具の装着は本人にストレスになる場合もあります。

## 6、外傷の早期発見について

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にいったレントゲン撮影をしてみます。骨折や脱臼が発見されたら適切に保護するようギプスや装具を使用します。擦過傷や開放創は

完全に治癒するまで適切な治療を行います。

## 7、体調管理と生活の工夫について

骨折などの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す。水泳や乗馬など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、など住宅の工夫も大切です。

骨折・脱臼といった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指咬み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ります。学校は特別支援学校か普通学校の特別支援級に通うことが多いので、先生にこの疾患の特徴を理解していただき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す。

# 7. 歯・口腔のトラブル

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ます。とくに生後6ヵ月頃から最初の乳歯が萌出しますが、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ります。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ます。

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ありません。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す。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ます。

## 年齢別に見られる歯科的な問題

### 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きます。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があります。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す。これはリガフェーデ病とよばれ、発熱や哺乳障害を来し

ます。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ました。しかし最近ほとんど、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ます(写真1)。

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します。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ります。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ります。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ります。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ります(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もあります。

### 幼児期

上下で20本の乳歯が生え揃うのは、2歳半前後です。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ます。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ます。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ました。

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ります。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ません。またむし歯からの感染で顎骨の骨髓炎を起こして、顎



写真1  
先天性歯による舌下潰瘍

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す。

### 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す。これが本人の学習による効果なのか不明ですが、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ります。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ります。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す。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す。

### 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す。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します。

17～18歳以降では、智歯が萌出します。

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ります。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ます。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マ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す。

## 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ます。

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ます。抜けた歯の数が、ないときは、固定式の義歯（ブリッジ）が応用されますが、著しい歯ぎしりさえなければ、安心できる方法です。多数の歯が失われたときには可撤式の義歯が適応となります。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します。

## 歯科における対応

### 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します。これには熱可塑性レジンプレートをを用います。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す。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ります(写真2)。

### う歯の予防と治療



写真2  
保護プレート

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）が大切です。

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ります。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、早めに処置を受けてください。

### 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ます。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す。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ます。

### 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ます。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）があります。また顎骨の骨折も起こります。外見的には何も無いようでも、受傷後、数週から数ヶ月後に症状が



でてくることがあります。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ます。

抗てんかん薬には歯肉の肥大をきたすものがあります。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です。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す。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す。

## 8. 目のトラブル

私はこれまでに7年間に渡って無痛無汗症の会「トゥモロウ」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さんの目の診察を行ってきました。

その結果として、先天性無痛無汗症患者さんの目では

- ① 大部分の患者さんで正常の視力発達がみられる
- ② 一部の患者さん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

などのことがわかりました。

したがって、先天性無痛患者さんで正常の視力発達を得るために最も重要な事は

**角膜潰瘍を発生させない**

**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**

と考えています。

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たいと思います。

### 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ます。角膜潰瘍と言う

のは角膜の表面からばい菌(細菌や真菌(かび))が進入して深い傷と濁りができてしまった状態です。角膜は外界に直接面しているため、ばい菌が角膜表面に飛び込んでくることがしばしばあります。通常は、ばい菌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進入することはできません。ところが無痛無汗症患者さんでは、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ます。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ますが、まだはっきりとしていません。いずれにしても先天性無痛無汗症患者さんでは表面に細かい傷がありばい菌が入りやすい状態になっているのです。ばい菌が角膜表面のバリアを潜り抜けて角膜内に侵入して、ばい菌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す。

### 角膜潰瘍を起こさないためには

無痛無汗症の患者さん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ばい菌が侵入しやすい状態になって事が多いようです。したがって汚い手や水が目接触到したり、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いいでしょう。また眼科の診察で角膜表面に細かい傷が多くある事がわかった場合は、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良いでしょう。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お勧めします。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りますので、あまりだらだらの長期間、抗菌薬を使い続けることはお勧めしません。

#### 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ます。しかし無痛無汗症の患者さん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ります。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、と言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す。

#### 角膜潰瘍の治療

いったん角膜潰瘍が発生すると、ほおっておいて自然に治るということはありません。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してください。角膜潰瘍の診察では、まず潰瘍部にどんなばい菌がいるのかを検査します。治療はばい菌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します。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ります。あるいは重症な場合は入院して治療を行なう場合があります。通常は治療を開始して2-4週のうちにばい菌をやっつけることができます。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います。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ります。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す。

無痛無汗症の患者さんは、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ます。角膜潰瘍の予防、早期発見に普段から気をつけておくようにしてください。

---

## 9. 手術といわれたら（麻酔に関して）

### Q 1 ; 痛みがなくても、手術のときに麻酔は必要ですか？

A 1 ; 麻酔は必要です。一般のかたは、「麻酔＝痛くない」というご理解があって、痛く

なければ麻酔は必要ないのでは、といった印象をおもちです。しかし麻酔とは痛くないことはもちろん、よく眠った状態で患者さんと術者が不安なく手術を受けられることを言い

ます。当然、本疾患の患者さんにも麻酔は必要です。

#### Q 2 ; どんな手術のときに麻酔は必要ですか？

A 2 ; 通常のかたと同一の基準でよいと思います。たとえば歯科の抜歯などでは局所麻酔でよいでしょうし、整形外科の大きな骨折の手術では全身麻酔が必要になるでしょう。麻酔方法に関しては、大きな手術の場合（入院が必要になるような手術、たとえば四肢の骨折の手術、おなかの手術など）には、通常の患者さんでは可能であれば区域麻酔（脊椎麻酔や硬膜外麻酔など、背中に注射することが多い）を併用しますが、本疾患の患者さんの場合には敢えて積極的に区域麻酔を使用する意義はないと思うので、全身麻酔がよいでしょう。

最近、本疾患の患者さんに区域麻酔（脊椎麻酔）が可能であったとの報告が海外からありましたが、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、本疾患の患者さんの場合にはあまりないと考えています。

#### Q 3 ; 痛みがないから痛み止めは不要と言われたのですが、本当ですか？

A 3 ; 本疾患の患者さんの麻酔に関しては、まだ確立されているわけではなく、いろいろな意見があります。私たちは痛みがなくても触覚が過敏な患者さんもおられるので、手術の時にはある程度の麻酔は必要との立場ですが、そうではない意見の方々もいます。

意見の収束にはもうすこし時間がかかると思いますが、手術前後の患者さんの訴えを一番汲み取りやすいのは、本人と普段接しているご家族です。本疾患の患者さんの麻酔を複数回経験している医師はあまりいないと思

ますので、患者さんの訴えは医師に遠慮することなく伝えてください。それが医師の治療方針の決定の助けになります。

#### Q 4 ; どんな病院で治療をうければよいですか？

A 4 ; 歯科の抜歯などであれば、かかりつけの施設で十分です。ある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でしょう。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ます (<http://www.anesth.or.jp/>)。本疾患の患者さんの麻酔のリスク自体は通常の方と同様ですが、術後にうつ熱をきたす可能性などを考えると、入院設備のある、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と思います。

#### Q 5 ; 手術のあとの吐き気が心配です。吐くのはよくないですか？

A 5 ; 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す。その原因としては、麻酔薬である笑気の使用などがあげられています。痛みが無くても吐き気があるというのはかなりつらいことですから、遠慮せず医療従事者に言ってください。ある程度の効果がある制吐剤があります。我慢は禁物です。

なお本疾患の患者さんで手術中に嘔吐するケースがあり、胃内容の停滞が疑われたとの報告が海外から最近ありました。意識がない状態での嘔吐は誤嚥といい、とても危険です。胃内容の停滞に関しては今後の検討課題ですが、全身麻酔の時は気管挿管してもらったほうがよいでしょう。意識があるときの嘔吐は、吐けば多少は楽になるので、吐いて構いません。

#### Q 6 ; 麻酔のあと、震えがとまりません。どうすればよいですか？

A 6 ; ヒトはふだん一定の体温に保たれています。これが麻酔中は脳に麻酔がかかってしまう為、体温がかなり変動してしまいます。そして麻酔から覚めて体温が通常に戻る時に震えがくるのです。これを避けるためには、手術中からの細心の体温管理が大切です。特に本疾患の患者さんの場合、普段から体温が外気温に左右されやすいので積極的な保温が必要です。もし手術後に震えがきたときは、十分温めてあげてください。

#### Q 7 ; 手術のあと、暴れたらどうするのですか。

A 7 ; 手術の後は不穏といって、目が完全に覚める前に暴れてしまう方もいます。適当な鎮静薬で徐々に覚めるのがベストですが、もし暴れても無理矢理押さえつけたりしないようにしましょう。骨折してしまう危険があります。鎮静薬を医師にお願いするのがよいでしょう。

#### Q 8 ; 検査のときに暴れて困るのですが。

A 8 ; 手術の時の全身麻酔では、手術のあいだじゅうずっと麻酔科医がつきそってみえますが、検査の時の鎮静にまで麻酔科医の手が回らないのが医療機関の現況です。担当の先生（小児科、整形外科など）に十分な鎮静をお願いしてみてください。それで不十分な

ときは、担当の先生から麻酔科医にお願いすることになると思いますが、どの施設でもすべてに対応できる状況にはないことはご理解ください。可能であれば大きな検査などを受けられる時は、ある程度扱いになれた病院で受けられるほうがよいかもしれません。

#### Q 9 ; 麻酔で元の病気が悪くなることはありませんか。

A 9 ; 麻酔とはそもそも、手術前と少なくとも同じ状態に戻ることを前提としています。当然、麻酔そのもので元の病気が悪くならないように、麻酔科医は細心の注意を払っています。また、本疾患でこれまでに麻酔で元の病気が悪くなったという報告はありません。

#### Q10;麻酔事故の頻度を教えてください。

A10 ; 20年ほど前には麻酔により1万件に1件の死亡事故があるといわれていましたが、近年麻酔の安全性は飛躍的に向上しています。最近の報告では、わ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)とされています。この数字は、わが国で1年間に、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ると言えます。

## 10. 精神運動発達

### A. 精神運動発達について

#### (1) 乳児・幼児期

乳児期の発達は正常発達に近いお子さんから発達の遅れを示すお子さんまで個人差があります。首のすわり、お座り、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りますが、全体の約6～7割に中等度の遅れが見られます。

幼児期は発達のばらつきが見られるのが特徴です。言葉が遅い、人とのコミュニケーション

ンがとれない、物への興味が少ない、食事・排泄などの自立ができないなど様々な問題が生じます。特に言葉がでない、会話にならないなど言葉の遅れは心配なものです。言葉の遅れがあると運動、探索操作、社会性など発達全般の遅れが見られることが多いため、言葉だけの問題と考えるよりも発達のバランスを捉えていかなければなりません。発達の遅れが気になる場合は発達・知能検査（田中ビネーV知能検査、新版K式発達検査など）をうけて児の発達程度を捉え、通園施設で早期に療育をスタートさせることが望まれます。

見る、聞く、触るなど様々な感覚刺激を与え、多くの経験をさせていくことが必要です。就学を迎える際の学校選びも悩みの一つです。学校の中でお子さんがいかに理解されていくかが重要ですのでお子さんの知的発達のレベル、集団適応力、発達特性を考慮して、楽しく、居心地よく学べる場を選んで下さい。発達レベルにあわせて、ゆっくり、わかりやすくお子さんにとって身近な教育内容であることが大事です。

「できた」という達成感は、「もっとがんばろう」という意欲につながっていきます。

## (2) 学童期

学童期の精神発達はボーダーラインレベルから中等度の遅れまで個人差が見られます。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」については習得に時間を要しています。学校の教科では算数が苦手なお子さんが多いようですが、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ます。その反面単語や状況説明など言葉に関しては豊かであることが多く、他の認知能力に比べ言語能力が年齢とともに落ち込むことは比較的少ないといえます。また、

更に詳細な知能検査（WISC－Ⅲ知能検査）では数字の機械的な短期記憶を得意とするお子さんが多いようです。

学童期になると成長して落ち着いてきますが得意なことと苦手なことが顕著になってくる時期でもあります。

学習がなかなか進まないなど苦手なことに目がいきがちですが本人が得意とすること、興味を持っていることをうまく使って学習意欲を高めてあげて下さい。

## (3) 青年前期

青年前期（中学生頃）になると知能検査においてやや伸び悩みが見られるようになります。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ます。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ります。しかし、お子さんに適した環境の中で勉強よりも友達関係の楽しさを見出したり、お子さんが力を発揮できるものを見つけられることもあり、知能検査では測ることができない成長も見られます。また痛みがわからなくても、経験を積むことで危険から身を守っていくことを習得していきます。

思春期の特徴として性への目覚めがあり、このような性成熟の時期は健常児とあまり大きな差はありませんので、神経質にならないようにしていく必要があります。特別支援学級、特別支援学校では性教育が行われますが性については相談しづらさがあるようです。

本人の成長でもありますので家庭内で抱え込まず、学校あるいは相談機関で対応について一緒に考えてもらうことが必要です。

## (4) 青年後期

青年後期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お子さんが困ることが増えてくる場合があります。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ります。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ありません。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のが大切です。

自分自身の得意なこと、苦手なことをある程度知っておく必要があります。

職業選択に際して、現在の時点での得意な部分と苦手な部分に分かることで、選択の一助になることも考えられます。障害手帳や年金申請のために知能検査を受けておくことも必要です。

幼児期から青年期までお子さん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ります。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お子さん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ちます。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ます。

## B. 気になる行動について

無痛無汗症児は乳児期から発熱、舌噛み、指噛み、多動、骨折、火傷など気になる行動があります。

①「発熱、舌噛み、指噛み」は0歳から出現していますが、4～5歳頃になると減少していきます。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ります。自分の思

い通りにならない時や言葉で伝えられないとき、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ります。自傷行為をやめさせていくには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も大事ですが、物事の理解がついて、興味の対象が増えてくると減少していく傾向があります。

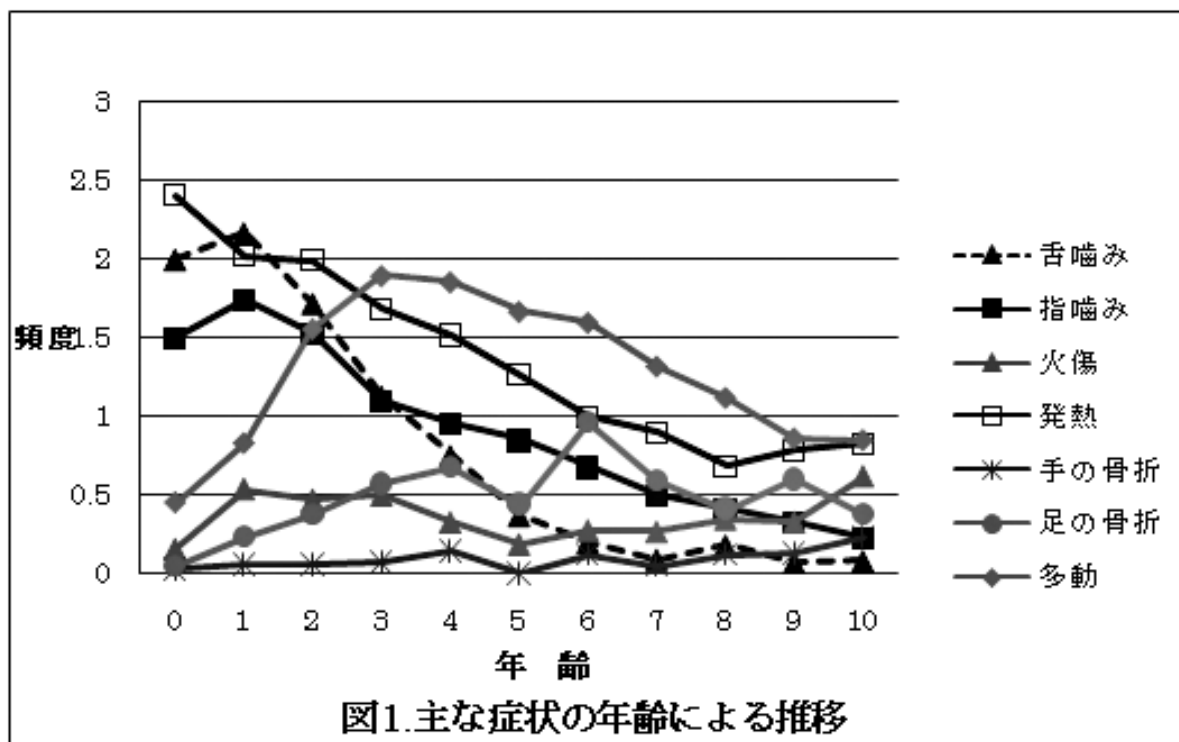
②「足の骨折」は歩行が可能になる時期から出現し、3～4歳がピークとなります。骨折については、就学の時期、つまり新しい環境適応の時期にもやや多くなる傾向が見られます。本来、知的発達は通常の生活や経験の中で培われていきます。骨折を恐れて制限のある生活を送ることは知的活動を阻害することにもつながります。骨折を予防し、なおかつ豊富な経験をさせていくことは難しいことではありますが重要なことです。

③「多動」も歩行が安定する頃から見られます。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ります。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ます。学習指導の面で問題が大きくなります。しかし、多動も小学校高学年になると落ち着いていきます。気になる行動はどれも幼児期に集中しています。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きます。

## C. 発達特性について

知能障害の他に多動・衝動、こだわり、過敏、コミュニケーション障害などの発達障害としての特性が見られます。

幼児期は多動、衝動のために骨折や脱臼をされている場合がありますのでお子さんの特徴を捉えて早めの対応が必要です。中でも音、感触、におい、味などの過敏さをもつお子さんが多いようです。こうした過敏さをもって



いと不快感が強く、それを言葉で伝えられないと自傷、他傷、パニックなどの問題行動につながる可能性があります。

家庭の中ではあまり目立たないことも保育園や幼稚園に入園すると集団の中の刺激の多さで適応が難しくなることがあります。動きの激しさや対人関係について特に支援が必要となります。

学童のお子さんにも過敏、こだわり、不注意、多動・衝動といった発達の特徴が見られます。学習に集中できない、授業中に座ってられない、人の話が聞けない、友達とのトラブルがある。こうした特徴を理解されないままですと本人が自信を失い、二次障害を引き起こすことになります。

青年期になると多動はなくなります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きます。人との適度な距離感がわからない、その場の空気が読めないために人から誤解をされるなど、うまく対人関係がとれないことに自信を失っていくことも

あります。本人がどれだけ苦しい思いをしているのかを理解し、コミュニケーションスキルを身につけていく工夫を考えていかなければなりません。

幼児から青年期に至るまで様々な発達特性を持っており、その程度についても個人差がありますが広汎性発達障害の特性を理解した支援や対応が必要となります。

視覚的な刺激を利用して見通しをもたせる、多動・衝動・不注意については環境的な工夫や薬物療法なども考える、学童期以降はコミュニケーションスキルのトレーニングや継続的なカウンセリングが必要です。

お子さんたちの年齢を問わず、どのような集団、環境にあっても一人一人の発達の特性が理解されていくことが望まれます。

発達の特性をきちんと捉え、対応や工夫を考えてあげることによりお子さんの情緒面の安定、学習面や生活面など様々な改善の可能性がります。