

**厚生労働省障害者総合福祉推進事業**

# **改訂版 先天性無痛無汗症**

**—難病の理解と生活支援のために—**



**2011年3月**

**NPO 無痛無汗症の会「トウモロウ」**

**厚生労働省障害者総合福祉推進事業**

**改訂版 先天性無痛無汗症**

**—難病の理解と生活支援のために—**

**2011年3月**

**NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」**

## 改訂のご挨拶

「先天性無痛無汗症」は、生まれつき痛みを感じる神経や発汗機能をコントロールする神経が発育せず、痛みや熱さ冷たさを感じない（感じにくい）、汗をかかないという病気です。そのために、けがややけどや骨折を繰り返したり、虫歯に気づかず悪化させたりして、体に障害を起こすことがあります。また、体温調節ができないために、気温の変化で高体温や低体温になり、時に命にかかわることもあります。

私たちは、この病気の患者は日本に（世界に）は数人しかいないと言われ、どうしたらいいかわからないまま、ただ必死に子どもと向き合っていました。そして、そんな思いを積み重ねていた3つの家族が小児病院で出会い、「他にも悩み苦しんでいる家族がいるはず」と「無痛無汗症の会」を立ち上げ、平成5年5月に設立総会を開きました。

翌年5月、多くの医療、福祉、教育関係者や他の難病患者団体などのご協力で「第1回無痛無汗症シンポジウム」を開催しました。250名もの参加があったと、会報創刊号に記載されています。当時会の代表のS氏は、病気のことをよく知らなかったために、ご自身の息子さんが下肢を切断しなければならなかった辛い経験を踏まえ、同じ悲しみを味わう人がでないようにと、シンポジウムで熱く語ってくださり、その後数年会の活動を支えてくださいました。当時の会員はS氏と同様に、自分たちの辛い体験を語ることで、自分のこどもを守ろう、他の子どもたちを守ろう、と必死だったように思います。そして、その思いに共感する仲間と専門家などの協力があり、以来毎年シンポジウムと検診会を継続しています。

シンポジウムと検診会を重ねるうちに、厚生労働省の研究班会議ももたれ、そのうちの「先天性無痛無汗症の生活援助に関する研究」において、病気について分かりやすくまとめたガイドラインとして、ビデオと本（通称：緑のガイドライン2002年刊）が作成されました。それから約8年が経過し、法律が変わり、患者を取り巻く環境も変わり、患者同士の情報交換や検診会などでデータが蓄積され、医療も進歩してガイドラインの内容の見直しが検討されていた折に、厚生労働省の障害者総合福祉推進事業にトゥモロウが選ばれ、ここに改訂版をお届けすることができます。ご多忙のおり、快くご執筆いただきました皆様には、心より御礼申し上げます。一人でも多くの人に無痛無汗症について関心をもってこの冊子をご一読いただき、ご支援いただけることを祈っています。また、疑問に思う点がございましたら、巻末の事務局までご一報ください。子

どもたちの笑顔が増えるようにという思いを込めて、私たち患者の親の経験を記載している部分もたくさんあります。しかし、個人差の大きい病気ですので、ここに記載されたことがすべての子どもに当てはまるわけではないことを、ご理解いただきますようお願いいたします。

第1回シンポジウムの報告を兼ねた会報創刊号が発行されたのは、シンポジウムの半年後でした。効率の良い通信手段として「各家庭にFAXを」を合言葉にしていました。今インターネットやメールで簡単に情報交換や情報の発信ができるのが夢のようでもあります。でも、今も私は当時S氏の言葉に胸が熱くなりますし、会員からの情報を切り張りしてコピーして印刷した会報作りを昨日のように思い出します。そこには、子どもたちをまもりたいという親たちの強い思いがあったと思います。この思いは今までも、これからも「子どもたちの明日（トゥモロウ）のために」

無痛無汗症の会「トゥモロウ」理事長  
小田 幸子

## 改訂版発刊にあたって

先天性無痛無汗症は、痛みや温度などの感覚が低下し、発汗も低下する病気です。これによる様々な障害があることは、無痛無汗症の会「トゥモロウ」の活動や、厚生労働省傷害保険福祉総合事業「先天性無痛無汗症の生活援助に関する研究班」（班長：二瓶健次先生）などの活動を通じて徐々に明らかになり、平成14年には「先天性無痛無汗症―難病の理解と生活支援のために―」（通称：緑のガイドライン）が刊行されました。これらに関わった患者・家族や様々な職種の専門家たちはその後も活動を継続し、経験や情報はさらに蓄積されてきました。平成21年度には、厚生労働省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班」が認められ、私をはじめ多くの研究者が参加しました。この研究班は平成22年度の「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班」に引き継がれ、現在も積極的に活動を継続しています。こういった中で、「トゥモロウ」の活動が厚生労働省・障害者総合福祉推進事業に選ばれ、「緑のガイドライン」がこの度改定されるにいたったことは、専門家として「トゥモロウ」の活動に関わっているわれわれにとっても、非常に有意義なことです。

本冊子の執筆には、患者さん、ご家族、専門家の多くの方が関わっています。それぞれの立場で、それぞれの専門性を生かして執筆していますので、先天性無痛症の患者さん、ご家族、そして彼らに関わる多くの方々に役立つ情報が詰まっています。どうぞこの冊子を役立てて頂き、少しでも合併症を防いで、明るく楽しく、そして有意義な生活が送れるようにして頂ければと思います。

NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」を支える専門家世話人代表  
芳賀 信彦

# 目 次

改訂のご挨拶	i
改訂版発刊にあたって	ii
<b>第1部 子育ての記録</b>	<b>1</b>
1. 無痛無汗症とは	2
2. 支えられて	5
3. ポジティブ T に救われて	7
4. 長男 A と次男 B のこと	11
5. 無痛無汗症との 20 年間	14
6. 今までも。これからも。	25
7. 道のり	28
<b>第2部 病気の基礎知識</b>	<b>33</b>
1. 病気について	34
2. 病気の主な症状	36
3. しばしば行われる検査	37
4. 先天性無痛無汗症 (CIPA) と鑑別が必要な病気	41
5. 遺伝子について	43
<b>第3部 主な症状とその対策</b>	<b>49</b>
1. 無痛、無汗、自立神経症状、夜尿など	50
2. けいれん、てんかん、意識障害	52
3. 消化器症状、自律神経症状	53
4. 睡眠および運動発達	55
5. 内感覚の概念と交感神経機能	57
6. 皮膚のトラブル	61
7. 骨や関節のトラブル	66
8. 歯・口腔のトラブル	71
9. 目のトラブル	75
10. 手術といわれたら (麻酔に関して)	78
11. 精神運動発達	81
<b>第4部 社会参加と QOL 向上の支援</b>	<b>85</b>
1. 集団保育	86
2. 就学	89

3.	社会参加と自立	91
4.	家族支援の必要性	94
<b>第5部</b>	<b>日常生活へのアドバイス</b>	<b>97</b>
1.	触覚（温冷・痛覚）について	101
2.	自傷行為（舌噛み・指噛み・口の中の傷）対策	102
3.	歯について	103
4.	体温調節と夏のすごし方について	103
5.	発熱について（病気との区別と対応）	104
6.	感染症について	105
7.	ケガの予防について	108
8.	歩けない・歩かない	108
9.	膝関節への負担・変形、関節の保護について	109
10.	骨折について	110
11.	股関節脱臼について	112
12.	手術・麻酔について	113
13.	リハビリについて	114
14.	車椅子について	114
15.	皮膚のトラブルについて（乾燥・亀裂の対処）	115
16.	睡眠について	116
17.	てんかんについて	116
18.	遺伝について	116
19.	保育園・幼稚園について	118
20.	学校について	119
21.	社会活動について	119
22.	親のストレスについて	121
<b>第6部</b>	<b>資料集</b>	<b>123</b>
1.	利用できるサービス	124
2.	無痛無汗症の会「トゥモロウ」の歩み	127
3.	シンポジウムの歩み	128
4.	会報一覧	129
5.	シンポジウム報告書一覧	143
6.	マスコミ情報	156
7.	制作物	158
	<b>あとがき</b>	<b>159</b>

# 第1部

## 子育ての記録



## 無痛無汗症とは

埼玉県 女 3歳

2007年6月9日、我が家の次女・Hは産まれました。酸素状態が良くないということですのですぐに保育器に。その後、看護師さんには「状態も良くなってきているから、明日には病室に連れてこられるよ。」と声をかけていただきましたが、翌朝早朝、突然先生に「熱が39℃出ている。念のため近くのICUに搬送します。」と言われ、Hを抱っこできぬまま、Hだけ救急車で搬送されていきました。

特別な症状がないのに繰り返す発熱。ICUの先生には痙攣も起こしたとの説明を受けました。約2ヶ月の入院生活の後一時退院するも、1ヶ月後にまた39℃の発熱でまた入院することになりました。

入院中私は、Hに何が起きているのか分からず、今後どうになってしまうのかという不安で押しつぶされそうでした。毎日2歳の長女を連れて病院に通い、長女は病院のキッズルームに預けていました。幼い長女に辛く当たってしまうこともあり、本当に申し訳ないことをしてしまったと今では思っています。(長女はほとんど覚えていないと言っています。)

今回もまた特別な症状が出なかったため、何度となく外泊許可をもらいました。しかし家に連れて帰ってきては数時間後に発熱、病院に逆戻りの繰り返し…。もう何がなんだか…。痙攣を起こしている姿を初めて間近で見た時は、正直、私は大変な子を産んでしまったとも思いました。

家族、病院でできた友達、その他沢山の方々に支えられ、何とか気持ちを持ち直してきた10月下旬、やっと無痛無汗症だということが分かったのです。Hの体温が何度計っても34℃台の低温だったり、注射をしても泣かないことが多かったりということが病気を疑うきっかけだったようです。何よりもホッとしました。今までのHに起こっていた症状の原因がわかったのですから。

入院中は体温管理がとても難しく、すぐに高温になってしまっていたのですが、自宅ではそんなこともなく退院後は穏やかな日々が続きました。次の壁が現れたのは、『歯』です。生え始める前から横浜の歯科に通っていたのですが、歯がある程度生えるまではプレートを作ることができず、それまでは手にタオルをぐるぐる巻きにしたり、厚手の手袋をはめさせたりして傷を防いでいました。でもHの場合は、手よりも舌をかむことが多くこの点ではかなり苦労しました。赤ちゃんの時はおしゃぶりを吸わせることで防いでいましたが、そのうちおしゃぶりをゴムで固定してまで口に入れておかないと舌を噛んでしまうようになりました。そのおしゃぶりさえも自分で取って、私の目の前でまるでガム

でも噛むように舌を噛み始めた時は、Hにやめて!と泣いて訴えました。そんな願いを聞き入れてくれるはずもなく、横浜の先生と療育センターの職員の方々の協力を得て、口に入れる様々な『道具』を作りました。そうこう試行錯誤しているうちに舌噛みが収まり、今では舌を噛んでしまうと自分で鏡を見て傷の程度を確認するようになりました。結局舌の先端はなくなり、舌が短くなってしまいました。

Hの今までの生活で痛感しているのは、決してどんなことも楽観視してはいけないということです。指噛みでできた傷は治りは早かったのに、ばい菌が入ったまま傷口が閉じてしまったらしく、最終的に骨髓炎になり骨が一部溶けてなくなってしまうました。また風邪の治りかけに無理をさせてしまった時は、RSウイルスに感染し、意識障害を起こして救急車で搬送、その後入院してしまいました。

そして今年の9月、ついに最大の壁『脳症』が襲いかかってきたのです。始まりはいつも通りの『風邪』でした。いつも通り薬を処方され、解熱剤も使いました。発熱の翌日には熱も下がり、ご飯も良く食べ、大好きなテレビを見て踊っていました。でもその日の夕方から、またぐったりし始め、何よりも悪寒がひどく、熱も急激に上がりました。解熱剤は使ったばかりだし、体も冷やしたし、やれることはすべてやったのにぐずぐず泣いているHにイライラして、「おとなしく寝なさい!」と怒鳴ったりも…。本当にひどい母親ですよ…。

およそ1時間後の22時ごろ、泣いていたHが「ウワー」という叫び声を上げ、手足をばたばたさせ始めました。何かおかしいと思い、Hのもとに駆け寄ると、意識がなく目の焦点も合いませんでした。驚いて救急車を呼び、寝ている長女と三女を抱え病院へ向かいました。病院でも意識が戻らず、その状態とそれまでの経緯から脳症を起こした可能性が高いと言われ、私は子ども達のいる前で泣き崩れました。もっと冷やしていれば、気にかけてあげれば、優しくしてあげれば…。せつかく歩けるように、お話できるようになったのに…。後悔ばかりが募りました。日が変わって翌日3時ごろ、「はは、ちゃー」(茶が欲しい)とやっと言葉を発し、日中もベッドの上で「がんばるよー」と意識もかなりはつきりしたのですが…。またその夜に熱を出し、脳にむくみが確認されたため、脳症の治療・免疫グロブリン製剤を使い始めました。そこから3日間は、Hの様子がどんどんおかしくなり、私が目の前にいるのに目が合うことはありませんでした。でも、幸運なことに4日目から少しずつ回復し、退院間際にはパズルをやったり、寝ながら踊ったり、かなり元気を取り戻しました。病院の先生方の対応が迅速だったことに今では本当に感謝しています。退院時に残っていた不随意運動も収まり、脳波・MRIの検査も異常は見られませんでした。Hの生命力はすごいですね。

今までのことを思い出すと、元気に公園で走り回ったり、楽しそうに歌を歌ったりしている姿がまるで夢のようです。ただ、これからもきつともっと大きな壁が立ちはだかってくるでしょう。家族一丸となってそれを乗り越えていこうと思います。

#### 病歴記録

2007年10月	0歳	無痛無汗症と診断。
2008年4月頃～		指・舌嚙みが始まる。
2009年12月	2歳	RSウイルスに感染、気管支炎を起こし入院。
2010年1月		嚙んでしまった指が骨髓炎を起こし、左手人差し指の骨が一部なくなる。
2010年9月	3歳	脳症を起こし入院。

## 支えられて

東京都 男 10歳

息子は今年10歳になります。

お産は正常でしたが冬生まれで入院中はよく体温が下がってしまっていました。でも、よくあることですよ、と言われ、そんなものかと私は思っていました。新生児スクリーニングテストで泣かなかったのですが、看護師さんが「泣かないで、すごいわね」なんて軽い調子だったのでそんな子もいるのかな、とまた私は思ってしまったのでした。この時に気づいていれば、と思わずにはられません。

帰宅後もなかなか寝ない、お乳を飲んでもすぐに吐いてしまう、すぐに体温が低下してしまう、おむつかぶれがなおらない・・・そんなとき風邪をひいたかなと病院にいったところ、その時も低体温になっていて、敗血症をおこしているといわれ入院。吐いてしまう、下痢してしまうは乳糖不耐性とのことで特殊なミルクを飲ませることで解決しました。

その後は順調ですこし発育がゆっくりかな、という程度の幸せな数カ月を過ごすことができました。しかし、暑くなるにつれ、舌を傷つけたり、不明熱を出すようになりました。あまりにも熱が続くので検査入院をすることになった時のことです。点滴を嫌がって抜いてしまうので、足に点滴をつけて包帯でぐるぐる巻きにされてしまいました。夜中あまりにもむずがるので包帯をとってもらったところ中で点滴漏れがおきていました。先生方があわてて文献を調べてくださり、無痛無汗症の疑い、たぶん間違いないだろう。と告げられました。信じられない、という気持ちしかありませんでした。

点滴漏れのあとがケロイド状になっていたので入院を続けることになりました。無痛無汗症、ということでマウスピースを作って頂いたのですが、先生方も文献を見て、ということだったのでなかなかうまくいかず、何回もつくってもらっては噛み砕く、の繰り返しでした。今は先生方の情報もうまくいっているという事ですのでよかったな、と思います。

退院後はちゃんと勉強してこの子を守っていこう、と思いました。でも現実には少し機嫌が悪くなると指をかんだり歯を抜こうとしていつも血だらけの日々。そして伝い歩きを始めたころ謎の右大腿骨骨折。まだ歩いていなかったことが幸いして一カ月のけん引でよくなりました。このことで得られたのは油断大敵ということと、起きてしまったことでくよくよしないということでした。

三歳から入れてくださる幼稚園がありましたのでそこに入園させました。といっても歩いて通園することが目的で園生活はおまけみたいに思っていました。

少人数の統合保育だったのでとてもよく見て頂いて怪我もなく、お遊戯もできるようにまで指導してくださってありがたかったです。

小学校は当初特別支援学級を勧められました。しかし、私たち親は幼稚園でだいぶ成長したこと、だいぶ体力もついたのでいろいろな子供たちと触れ合っ  
てほしい、と普通学級を希望しました。何回か話し合いはありましたが希望通り普通学級への入学が認められました。本人も慣れない環境で頑張ったと思いますし、先生方も耐えて下さったな、と思います。しかしプレッシャーが大きすぎたのか12月25日骨髄炎による左かかと骨折が起きました。

新学期、最初は自宅待機だったのですが、あまりのストレスのため車椅子での通学を希望しました。私が付き添う、ということでしぶしぶ了承してもらいました。最初は登校から下校まで付き添いましたが、弟が生まれたばかりだったのでずっと付き添うこともできない事を理解してもらい、ボランティアさんや区の支援員さんをつけてもらうことができ本当に助かりました。そのあとは左足にすこし不具合がありましたが歩行に問題のない個所で済み、ありがたいことに他は怪我なく過ごしています。また、いつまでつけて頂けるのかわかりませんが今も継続して支援員さんがついてくださっています。一番の目的は危険回避ですが、息子はコミュニケーション能力が少し低いため、授業についていけないときなど分かりやすく説明してくださったり、いやだ!といじけてしまった時なども気持ちによりそい、なおかつ励ましてくださっているようです。本当に頭が下がる思いでいっぱいです。学校の先生方も本当に良くしてくださって感謝です。情報共有児童というのに対象となっているらしく、どの先生方も「暑いのに頑張ってるね」とか暖かく声かけしてくださいます。適切な支援のおかげで息子は学校に行くのがとても楽しみなようです。(本人いわくこれでテストがなければ完璧らしいです。)

ようやく仲良しのお友達もでき、放課後は合唱団で大好きな歌を熱唱。土・日も聖歌隊で熱唱。声帯はかなり鍛えられていると思います。最近はプールも通い始めて風邪をひくことも少なくなりました。

思えば乳幼児期は双方の祖父母、今もお世話になっているドクターに、幼稚園に入れば幼稚園友達に、学校に入れば先生、ボランティアの先生、支援の先生、クラスのお友達と助けてくれる人がなんと広がっている事かと思います。

もう10歳、でもまだ10歳。これから自立もしていかないといけない、でも借りるべき手は借りて。判断は難しいですし、今までのようにうまくはいかないかもしれないけど、最善を尽くしたいと思います。

## ポジティブTに救われて

東京都 男 14歳

1997年7月28日夏の暑い日にTは二男として誕生しました。二人目の出産とあって母親の私は少し気持ちに余裕があったはずなのですが、仮死状態で生まれICUへ連れて行かれる光景を分娩台で見ていた私は一人目とは何かが違うことを直感し動揺しました。

その後、原因不明の熱でなかなか退院できずに不安に過ごす日々。「夜中に火がついたように泣くんです」という看護師さんの後ろには保育器に入った小っちなT。その下にあった抱っこひもは、保育器の中が暑くて泣きやまぬTをあやすのに使ったものだったとだいぶ後になって分かりました。生後一カ月でようやく退院が決まりますが、主治医が「汗が少ないようです」とすぐに国立S病院(現国立S医療研究センター)の神経科の先生を紹介して下さい、何が何だかわからぬまま病院へ行くと即無痛無汗症と診断。すると今度は「歯が生え始めたらプロテクターを作りに行ってください」と横浜の歯科の先生を紹介して下さいました。

退院してから次々と降りかかってくる厳しい現実に悲しくて辛い日々。それでもわずかな光を求めて、足をつねってみたり脇の下や鼻の頭に触れては“そのうち汗はかいてくるはず”とあの頃の私は現実を受け止めることができずでした。しかし、Tの指噛みは日増しに激しくなり、昼夜問わず真っ赤なよだれを流します。キャッキョと無邪気に笑いながら自ら体を傷つけていく姿を見て“この子の体は絶対に私がきれいに仕上げて見せる”とTを強く抱きしめながら固く誓いました。それでも1歳5カ月に右大腿骨骨折。歩き始める前だったのでギプスをしているTをおんぶしながらの生活。骨折させてしまった負い目もあり、それからの三年間は寝る間も惜しんで体を守るのに必死でした。

四歳になると聞き分けができるようになったお陰で、だいぶ落ち着いた生活を送れるようになりました。プロテクターを外したのもこのころです。そして、就学前までは二か所の練馬区の通所施設に通いました。はじめは、保育園希望でしたが叶わず。理解のない区の対応に悔しくて泣きましたが、今思えばマンツーマンで見てもらえ、けがをすることなく無事過ごせた施設は良かったと思っています。

小学校は地元の特別支援学級に通いました。就学前に区に要望していたエアコンとシャワー室が設置され、はじめの2・3年は私が付き添う…という条件でスタート。学校教育を受けながら色々な問題を抱えるお友達の中でTの体を守るには片時も目が離せませんでした。家に帰れば兄の事・家の事。守るべきもの

が沢山あり、共に登校し給食を食べ共に下校する生活を送っていたあの頃の私は心身ともに疲れ果てていました。しかしその甲斐あってか、Tは怪我もなく順調に成長してくれました。そこで、3年生頃から自立に向けて学校に任せてみることを考えるようになり区に支援員を要請し配員してもらいました。全てを任せるにはかなり勇気が必要でしたが“大きな怪我さえしなければ”と徐々に私の離れる場面を増やしていき最終的には体育・夏のプール・宿泊学習のみの付き添いまでに。それでも時々覗きに行けば息をのむような危険なシーンばかり。支援員をお願いしたはずなのに「T君は聞き分けが良いから」…と支援員はいつも多動の激しいお子さんについていました。納得がいかず何度話し合いをしても曖昧な返事ばかり。このころから少しずつ傷が増え、とうとう四年生で恐れていたことが。体育の授業で怪我をして病院にいる…と連絡を受け急いで駆けつけると一般外来に混ざって順番待ちしている担任と養護の先生。ベッドに寝ているTの足を見ると明らかにくの字に曲がっていました。あまりの悠長な先生たちの対応に我慢できず他の病院に変える手配を私がしました。1歳5カ月の骨折でお世話になった開業医でTを覚えていてくれたドクターは直ぐにレントゲンを撮ってくれました。結果は右大腿骨脱臼。その瞬間、今まで必死に守り続けてきたものが守り切れなかった悔しさと泣き崩れました。その横では学校の対応を非難するドクターとうなだれる先生達。重苦しい空気の中、ギプスで応急処置をしてもらい設備の整った病院に救急搬送。10日間の入院と4か月間の装具生活を送ります。その後の生活が心配でしたが、無事に装具は外れ元の生活に戻ることができました。

相変わらず学校生活は色々な意味でトラブルはつきものでしたが、6年生となり卒業に向けて順調に行事をこなすなど残りの小学校生活を楽しく過ごしていた矢先の2010年1月29日。登校直後に校庭で遊んでいると“ボキッ”と大きな音。二年前の脱臼を思い出したTはその場から動かずに近くのお友達に先生を呼んできてもらうよう頼んだそうです。そして現在かかりつけの整形へ救急搬送。レントゲンの結果疲労による右大腿骨頸部骨折。冷え切った体で外遊びをさせていた事を看護師から注意され再びうなだれる担任と養護の先生。その上現場を見ていないので状況説明できずにただ謝るだけのその場しのぎの対応。2年前と何一つ変わっていない…。6年間なんとなくTを見てただけで、この病気を理解しようとせず危機管理がなされない学校の怠慢さ。プロ意識の無さ。教育委員会に訴えても、議員さんに掛け合ってもらっても全く変わろうとしない保身的な学校。障害児を持つ親の願いと特別支援学級の教師でありながら無知な先生達との距離はこの先も縮まることはないとの6年間で確信しました。そして、先生が成長しない分、子供や親たちが強くなっていくものだと痛感しました。そして、問題解決の糸口は根深いところにあると。

骨折治療は入院して5日後に金属による内固定の手術を行いギプス固定。無事に終わったと思いきや、一週間後のレントゲンで内固定した金属が骨を裂き飛び出すという悲しい結果に。ギプスのわずかな隙間を利用して体を動かしていたようです。その為再手術が1週間後に決まりますが、今度は創外固定器による骨盤から大腿部の固定手術が行なわれました。手術室から帰ってきたTは張りつけ状態。その後約2ヵ月間寝たきりで褥創が10か所出来、こちらの処置も大変でした。また、9本のネジを体に直接埋め込んでいるためネジ感染による高熱が度々。その都度点滴。そんな状況でも日を追うごとにリハビリは順調に進み独歩ができるまでに。そして退院時には「どンドン歩くことがリハビリです。」と言われるまでに回復しました。しかし、退院して1ヶ月後「右足がガリガリ言う」と本人が不快感を訴えるので急いで病院へ。レントゲンの結果、右大腿骨骨頭が壊死し金属が股関節に飛び出していました。その上、亜脱臼も始まっていました。ここで、本来なら前回の手術で固定した金属を抜去し新たなものを固定し直す手術が必要でしたが、しっかりと骨が出来上がっていないため手術は断念。骨の再生を待ちながら今後の治療方法を模索していました。結果、装具と車いすを使い絶対に歩かないで経過観察…ということで落ち着きました。

5ヵ月間の入院生活中、中3の長男の受験・卒業・高校入学式もあり私は病院を抜けて参加できましたが、Tの卒業・入学式は親子で参加できませんでした。色々な意味で我が家は大変な時期でしたが、何といてもT本人が超前向き。今回の手術で大変お世話になった整形のドクターはじめ可愛い看護師さんにお風呂を入れてもらって喜んだり、OT・PTの先生や病院に併設されている学校の先生やお友達と仲良くなったりと、それはそれは入院生活を満喫。3か月間自宅に帰れなかったのが外泊許可が出て喜ぶ私でしたが、Tは「いつ病院に帰れる?」なんてことを。そして病院に戻ると「ただいま～」とわたしを差し置いて看護師さんのもとへ。こんな調子なので退院が決まった瞬間のひきつったTの顔はいまだに忘れられません。当然退院日には家路に向かう車の中で「病院に帰りたい!!」と号泣されました。あなたの家って一体どこ???

Tが生まれて13年。様々な問題を家族で乗り越えてきた我が家はTの持ち前の明るさ・ポジティブさに、いつも助けられています。又、今回の骨折では自分なりに病気を理解した上での冷静な判断には急成長した我が息子に思わず拍手。2年前の苦い経験がそうさせたかと思うと皮肉な結果なのですが…。今までもそんなTの行動や言動でどれだけ危機を避けられてきたことか。

現在は車いすと装具生活を送っています。先日、8校合同文化発表会があり、オズの魔法使いのカラス役をやりましたが、車いすでの出場とあって少し戸惑っていましたが。しかし、通常級のお友達や先生方も温かく見守り支えてくれることを肌で感じているこの頃は車いすも満更ではない様子。特にこの1年間は

色々ありましたが、入院中からお世話になっているドクターのお陰で、ようやく歩行のリハビリが始まります。今まで歩けていたTは、やっぱり歩きたいはず。焦らずにゆっくりゆっくり成長しくれればと願う母です。

### 病歴記録

1997年9月1日		先天性無痛無汗症と診断。
1998年12月30日	1歳5カ月	右大腿骨骨折(テーブルから落ち火がついたように泣きやまず救急搬送 ギプス固定。)
2003年9月29日	6歳2カ月	左眼角膜損傷(かゆい目をこすっているうちに指で角膜をえぐり黒目が白濁、白目が真っ赤。ヒアレイン・エコリシン・クラビット・タリビットで点眼治療。)以後、白濁は少し残るが殆ど完治。現在ヒアレイン点眼は継続中。
2008年3月6日	10歳7カ月	右大腿骨脱臼。10日間の入院と4カ月間装具。
2010年1月29日	12歳6カ月	右大腿骨頸部骨折。創外固定による手術。5か月間の入院中3度の手術。退院時は独歩ができ順調かに思えたが、1ヶ月後に壊死が見つかり現在車いすと骨盤付き長下肢装具生活で通院治療中。

### 現在通院している病院

整形外科	S医療センター
歯科	T大学S病院
眼科	T大学S病院
小児神経科	S病院
皮膚科	S皮膚科

## 長男Aと次男Bのこと

大阪府 男 20歳・男 16歳

ここでは、長男A(1991年生れ、19歳)と次男B(1995年生れ、15歳)について書くことにします。初めにお断りしておきますが、子供達は無痛無感症と一部類似した症状を示すものの、最終的な診断名は「骨形成不全を伴う先天性知覚障害」となっておりますことをご承知置き下さい。

私が仕事の関係でドイツに駐在して2年目にAは誕生しました。出産時のアップガールスコアが8・8・8で分娩室に家内と私を残したまま、Aはそのまま車で30分程離れた小児専門病院へ搬送され、約4ヶ月入院。母乳を経口で飲むことができず、1歳2ヶ月まで経管栄養でした。(Bは胃ろうにより7歳半まで。)生後10ヶ月で家内と共にAを一時帰国させ、東京女子医大に4ヶ月入院、上述の診断を得、再びドイツに戻り4歳で家内がBを出産するタイミングで日本に帰国しました。

小学校、中学校、高校、大学と進学の節目には教育委員会を交え、学校側と両親で症状や留意して戴きたい事柄について、子供の体質や障害、日常生活の留意点に関する以下の事柄を予め書面にした上で説明の場を持たせて戴きました。

- ・階段の上り下りによる負担を軽減するため、できるだけ低層階で階段の近くの教室にして戴くこと。
- ・エアコンの設置。これは叶うことはありませんでしたが、ウインドクーラーや移動式簡易冷風機の使用、クールベストの着用(これは小学校低学年時のみ)により体温調節の補助を行ないました。
- ・冬季など気温が下がると低体温になり、汗をかきます。放置しておくこと更に体温低下を招くため、衣類のこまめな調節、ストーブ・カイロの使用等による体温調節を行ないました。
- ・上記の事情から介助員1名を配置して戴くこと。(小学6年まで)

夏季における体温上昇については、36.2度の平熱が37度台若しくは38度前後にまで上昇することがありました。(39度台にまで上がることはありませんでした。)それでも我慢できない場合は、クーラーのある保健室に移動していました。仮に体温が38度後半くらいまで上がった場合、シャワーを浴びて冷房が効いた部屋に移動しても体温が落ち着くのに1時間程度は要していたと思います。風邪でも41度くらいになることがありました。座薬は発汗がないと効果が低下すると聞いていた通り、確かに39.5度あったのが精々38度くらいにしか下がら

なかったように思います。そのような場合は、脇などを冷やすことで対処しました。

Aは12歳頃から寒冷時に発汗し始めたように思います。(顔面は発汗しないので気付くのが遅れたかも知れません。) Bは、寒冷時に自分で寒さを自覚していない時でも鼻の頭と下に汗をかきます。そういった場合には、周囲の者が低体温になっていないか確認するようにしました。

体育授業は基本的に見学でしたが、できるだけ他の生徒と共通の体験ができるよう、運動会等には種目限定若しくは放送ナレーション担当などとして参加しました。また、小中高の修学旅行(高校時はドイツへ6泊7日)にも参加致しました。

大腿骨捻転及びX脚矯正のため、5歳と7歳の時0府立B総合医療センターにて手術を受けており、今後も手術を行なう可能性があります。

Aは2歳4ヶ月で歩行を開始して間もなく背骨の側弯を指摘され、3歳でコルセットを装着しました。側弯は徐々に進み、15歳で固定手術を行いました。Bは小学校入学前辺りに側弯であることを認識。11歳でグローイング・ロッドを装着する手術を行いました。これは、チタン製の棒を背骨の左右に1本ずつ入れるもので、その後は背骨の成長に伴い5~6ヶ月毎にグローイング・ロッドを延長する手術を受けてきました。背面に衝撃を受けるとチタン棒が破損することがあるため、矯正も兼ねて上半身を包むような樹脂製コルセットを装着しています。しかし、術後感染等により15歳で一旦抜釘。今年8月に全固定の手術の予定です。

Aは昨春大学に入学、片道10分の道のりを電動車椅子で通学しています。雨天時は家内が大学まで送り、徒歩で帰ってきますが体力的には負担になるようです。文芸部などのクラブ活動にも参加しており、自動車免許もそろそろ取得させたいと考えています。

Bは今春高校進学を控えています。体力的にはAに劣る部分がありますので、学校の設備面や通学を考慮すると高校の選択肢は限定的で、或る公立校を目指して受験勉強中です。

ドイツには6年間滞在しましたが、家内が15歳までの3年間をドイツで過ごした経験があったことや、帰国後の住居が家内の実家の近くで、義父母とも運転ができたことで幾分か負担軽減になったと思われます。小学校から高校、大学と可能性のある限り心身共に健康と安全が守られたかたちで学校生活を送らせてやるためには、粘り強く関係者と交渉する必要があります。Bの中学入学時には、家内がクラスの生徒に対してBの症状に関する説明を直接行なう場を放課後に設けてもらうこともしました。

我々両親や周囲の者が苦勞をしたり、心を砕いたりするのは当たり前のことですし、仮に成人したとしても心配事は尽きないでしょう。最も気懸かりなの

は本人達が人生を諦めずに、前向きに生きていくことができるかどうかです。そのためには、月並みですが家族みんなが揃って健康で、何でも話し合える明るい家庭がそのベースになるのではないかと思います。

#### 現在通院している病院

整形外科	0公立総合医療センター K医療センター
歯科	0大学歯学部附属病院
形成外科	0公立B総合医療センター
眼科	K大学病院

#### 手帳

A:2009年10月 身体障害者手帳 3級

B:2008年6月 身体障害者手帳 3級

## 無痛無汗症との20年間

愛知県 男 21歳

Sは2月の晴れた日の朝生まれました。出生時仮死状態で、保育器に入れられ、発熱のため抗生剤を投与されていましたが、はっきりした原因が分からずになりました。

4日目に保育器から出してもらったら、低体温になり、また、保育器に逆戻り、そして発熱。今思えば当然なのですが、その時は「体温調節が下手な子」ということで納得して退院しました。退院後ウンチが少しずつで、ひどいおむつかぶれになりました。でも、ちっとも痛がっている風ではありませんでした。2ヶ月で職場復帰のため職場の託児施設に入れました。下痢のためおむつ使用量が他の子の数倍なので、と追加の請求がありました。なんとなくおしりの荒れが治ってきたころ、微熱が続くようになり、母乳やミルクののみが悪くなり体重が増えなくなる一方で、4か月になっても首もすわらず、発育の遅れがでてきました。「何か病気かもしれない」と入院することになりました。

入院していろいろ検査をしてわかったのは、てんかんがあるかもしれないということだけでした。熱の原因やミルクを飲まない理由はわからないままに、日が過ぎていきます。

下の前歯がでてくるころ、むずがゆいのか指で歯茎をひっかいていました。そして、生えてきた歯が、舌を傷つけ、舌が2つに割けてしまいました。歯を抜くしかないと言われて、下の前歯2本を抜いてしまったのです。この会ができる3年前です。

診断がつかないということで、大学病院に行ったのは入院から2か月過ぎた、10月中旬。教授も診断しかねているようでしたが、帰り際「汗をかかないみたいなんですよ」と言う夫の一言で、「無痛無汗症」という聞きなれない言葉が教授からでした。

診断名をきいたところで、まったくどんな病気かわからないまま、私たちは病院にもどりました。担当医にそのことを告げると「ふ〜ん、そんな病気があるの?」と言われ、私はすぐ病院の図書室に行き、何十冊もある「小児科学体系」のなかにほんの数行の記述を見つけました。そしてやっぱりどんな病気なのかはわからないままでした。

そんなある12月の夜、おむつを替えようとして右足を動かさないことに気がつきました。腫れているところはなく、機嫌も悪くないけど、何かおかしい。病院に駆け込み、レントゲン撮ってもらおうと右大腿骨がぼっきり折れていま

した。即入院してけん引しましたが、おもりで引っ張られた足をぶんぶん振りまわす始末で、骨はずれるし、ケロイドはできるし、痛覚がないという事実と、セオリー通りの治療はこの子たちに向かないということも痛感しました。

2月初めにギプスシャーレにして退院。しばらく骨は過形成でしたが、今は完全に治っています。

退院後保育園にもどれなかったので、保育園探しがはじまりました。発達の遅れだけでなく、「無痛無汗症」という聞いたこともない病気に、どこも受け入れに難色を示します。区役所の職員が、隣の区の民間保育園が障害児保育にも熱心で、とてもよいと教えてくれました。訪ねて行ってみると、ちょうど入所申し込み受け付けの面接日、そんな中でも園長先生は親身に話を聞いてくださって、母子通園が始まりました。その保育園に入園すべく、近所に引っ越しもしました。1歳半になってもはいはいしかできない、言葉もほとんどでないSでしたが、療育センターと保育園に母子通園を続け、小児科医や療育センターの後押しや子どもたちとの遊びのなかで成長する姿に、加配保母がついて入園が認められました。

保育園には、病歴と文献をまとめたものをもっていき、生活上注意すべき点を細かく説明しました。外での活動もあまりない年齢でしたので、大きなトラブルもなく1年間すごせました。舌をかむ自傷行為も減り、このまま安定した日々が続くのかなと思っていた頃、無痛無汗症の会ができるというニュースが入ってきました。ちょうど出産予定日を控えていたので、夫が総会に参加し、無痛無汗症の現実を目の当たりにしてショックを受けて帰ってきました。それから毎年シンポジウムと検診会が開催されています。

Sは歯で舌を傷つけ抜歯してしまいました。その後も歯を指でひっかいたり、歯ぎしりしたりして何本も抜け、上下の奥歯がありません。顎の発達が悪く、上の歯が生える場所がなくなり、横に飛び出しています。下の歯が2本だけ残っていて、今でも舌を傷つける原因になっていますが、抜歯するつもりはありません。でも支える土台の歯槽骨が薄いので、いつ抜けてしまうか心配です。

虫歯になっても痛みがないために、進行に気がつきにくいので、定期的に歯科を受診してフッ素塗布をしていました。最近は毎日の歯みがきも手抜き、歯科受診も半年に1回程度になっていて、時々奥歯の奥に潰瘍を作ってしまいます。

2か月過ぎから発熱が続くようになり、4か月のころには、母乳もミルクも少ししか飲めなくなりました。入院して鼻からチューブをいれてミルクを流し込む日々が続きました。みかんの房の端を切ってやるとすっていました。ほかにはなにも口にしませんでした。

遊び食べも好きなものしか食べないのも大目にみて、食べるものを食べさせる毎日でした。保育園入所時、食べるものは小さなおにぎりとおにぎりとい

かとかぼちゃのペーストだけでした。

今は下の歯は前歯だけですが好き嫌いなく何でも食べます。一定期間同じものばかり食べる傾向にありますが、給食はほとんど完食です。炭水化物をとると顔が真っ赤になります。固いものは噛みきれないので、小さくします。

2歳ごろまではよく熱をだしました。夏場のうつ熱と冬の気管支炎が原因です。入院にはこりこりしていたので、熱が続き、食欲が落ちておしっこの量が減ると病院で点滴をするようにしていました。点滴の間中「とって、とって」と泣くので、ベビーカーに乗せて病院中をうろうろしたり、ドライブしたり。少し大きくなると、点滴をすると楽になるのがわかったのか、「病院へいく」と自分と言うようになりました。かといって、点滴はいやがって、すんなりとさせてくれません。でも点滴中におむつからあふれるくらい尿がでると、熱もさがり元気になっていました。インフルエンザのワクチンをするようになってからは、高熱になるのは、蜂窩織炎のときだけです。今までに蜂窩織炎で右手の2本の先端をなくしてしまいました。つい先日、もう少しで親指もだめになるところでした。

やけども何度かあり、腰骨やおなかにケロイドが残っています。

関節が柔らかいので、靴は足首がしっかり保護されるものを選んでいました。小さいサイズのもがなかなかなかったのですが、今はいろいろ市販されているようです。4歳で右脛骨の骨折、その後次々足の指の骨折が続くので、奮発したのが向かって右の靴です。膝の関節も柔らかくてしっかりしていないのが骨折の原因かとも思い、装具も作りましたが、つけませんでした。その後は膝はサポーターで保護していました。

中学生以降は、市販の靴の方を好み、中3の骨折以降サポーターもしなくなつて、しかも、卒業後体重が増えてしまい、平成21年の6月に右膝の関節炎(骨折?)からシャルコー関節になってしまいました。当初膝～下腿の腫れで蜂窩織炎を思っていたのですが、熱はなく、ギブスを巻かせなかったため、進行させてしまいました。H先生にもT大学病院まで行って見てもらいましたが、決め手がなく、長下肢装具を療養費で作成しましたが、半年ほどはつけず、結局膝の機能がなくなって、本人も装具をやっとつけるようになったのでした。半年ほどで立て続けに装具が壊れ、手帳に膝の障害を加えてもらい、装具を作ってもらいました。このときは、市販の靴を加工する装具にしてもらったため、左も靴を履くようになり、かえって歩きすぎる心配が増えました。

ベビーカーに体がおさまらなくなつて、小学校入学を機にバギータイプの車いすとリクライニングのできる介助用の車いすを作りましたが、リクライニングのものは重すぎてほとんど使えませんでした。中学入学を前に、電動車いすを作りました。ヤマハのJW-1です。皆の心配をよそに見事な運転です。左脛骨

の骨折を期に自宅用を申請し、作ってもらいました。18歳以降は新規作成が難しく、現在もこの2台を修理、修理でつないでいます。

0歳の大腿骨、4~5歳の脛骨、中足骨の骨折はいつどうやって骨折したか、わかりません。足の指の骨折は、甲が腫れているな、と思ってレントゲンを撮ってもらうと骨折があり、治ったかなと思うと、また腫れてきて、隣の指が骨折していて、の繰り返しで、両足10本のほとんどが骨折し、2回骨折した指もあります。直後はすごく腫れていて普通の靴が入らないのではないかと心配でしたが、現在腫れはひいています。

14歳のときは、左脛骨腓骨の開放骨折でした。玄関から教室にもどる途中、中庭の3段の階段で滑ったらしいのですが、これもだれも見えてなくて、詳細は不明です。何度か立ち上がろうとして、骨折した骨で皮膚を突き破ったらしく、開放創になっていて大騒ぎでした。

「入院していたら、保険金がもらえたのに」という、笑い話になっていますが、断固入院を拒否してくれたのは、養護教諭でした。この病院では「Sちゃんは治らない」とは、もちろん医師には言わなかったでしょうが、「両親は名古屋にいるので」と連れ帰ってくれました。名古屋の病院では、丁寧にギプスを巻いてくれ、休日も処置してくれました。早く日常生活に戻した方がいいと、三重への転院を勧めてくれ、三重の病院はSのことをとてもよく知っているの、入院しない方がよいという判断をしてくれました。抗生剤は3週間続けましたが、幸い開放創に感染はなく、ギプスは2~3週間ごとに慎重に巻き替えていきました。レントゲン撮るのも、ギプスの巻き替えも、大変嫌がって、苦労しました。知らないうちにハサミでギプスを少しずつ切っていて、足の裏に傷を作ったりもしました。何回かの巻き替えをした7月下旬、どうしてもというので、巻いたギプスをカットしてもらいに病院に戻りました。いつも研修医や看護師を集め、付き添ってくれていた学校の先生も加わって押さえつけてカットするのに、その時間にはドクターと看護師が一人だったので、ドクターはためらっていましたが、なんということか、押さえつける必要もなく、おとなしくカットする様子を見ていたのです。シャーレにしたあと、膝やひざ裏に傷ができ、2週間ほどでシャーレをやめました。無理をしないように、包帯を巻いて靴もはかせず、歩かせないようにしていたのですが、シャーレをやめて数日後、足首の腫れに気がつきました。レントゲンで異常なしだったのですが、2週間後の定期受診のときに再度レントゲンを撮ったら、骨折していました。骨折の治った後は骨折しやすいと知っていて、細心の注意を払ったつもりでも、骨折していたことにショックを受けました。このままかかとの骨が崩れていってしまうのではという不安もありましたので、担当医やT先生のアドバイスで足底板を作りましたが、ぜんぜんつけてくれませんでした。今も、足首は腫れていますが、骨の破壊の

進行はなく、シャルコー関節にはなっていないので、よかったと思います。

股関節は臼蓋が浅く、いつ脱臼してもおかしくないと言われ続けていますが、幸いにも脱臼したことはありません。前々回の検診会で、S先生に、「無痛無汗症の子でなかったら、即手術をすすめます。どうしたらいいかというなら、歩かせないことです」ときっぱり言われ、それを直接担任と養護教諭が聞いてくれたので、大変ありがたかったです。

両肩は9歳の時に右肩が腫れているのに気がついて、近所の小児科で診てもらったら脱臼だと言われたのが始まりです。そのまま、整形外科に行ったらレントゲンを撮ったら整復されていました。しばらく様子を見ていたら、脱臼して自然に整復していたのですが、半年後には脱臼したままになってしまいました。でも、処置方法がないと言われてそのままですが、本人は何も苦しんでいないようです。この間に左肩も亜脱臼の状態になっています。

右膝は、前述したように、19歳でシャルコー関節にしてしまいました。シャルコーのことを何もわかっていなかったと痛感しています。

骨折はどうやったら予防できるのか、正直なところわかりませんが、脱臼は無理にひっぱったり、むりな姿勢をとらせないように気をつけたりすれば予防できるのではないかと思います。

指かみ、爪かみ、そして指先の皮膚が硬くなったり、ささくれたりしたのを気にしてむいてしまったり、また、爪を切りすぎたり、手指や足指にはよく傷ができます。そしてその傷から感染症を起こし、蜂窩織炎および骨髓炎になって、指先の骨がなくなってしまうました。気をつけていても、気づくのに遅れてしまい、右手の人差し指と中指の先端がなくなっています。皮膚は、乾燥していて、とても荒れやすく、また傷が治りにくいので、小さい頃は保湿剤を塗り、血行が良くなるようマッサージを祖母がよくしてくれていました。小学生までは、足の親指の付け根が割れて、治らなかったのですが、町営の温泉に行くようになってできなくなりました。この温泉の効果は抜群で、スキンケアに欠かせないと診断書を発行してもらい、自立支援法での日常不可欠な外出に認めてもらいました。もともと、いつも祖父と温泉に行くのでこれを使ったことはありません。小さな傷ややけどは、特別な処置をしなくてもこの温泉で治ってしまいます。

痛くないために、傷口をかばうことをしないので、傷が治りにくく、包帯を厚めに巻いたり、歩かせないようにしたりしていましたが、ハイドロサイトを使うようになって、ずいぶん手当てが楽になりました。抗生剤はすぐ下痢するので、感染を起こさないように気をつけていますが、対応が後手になりがちです。

やけどとけがには気を使いました。まず、ストーブやファンヒーターはやめ、

湯沸かしポットや炊飯器も手の届かないところに置きました。1歳ごろ実家に帰ったとき、ストーブの天板に手を置き、掌にやけどをしました。実家のストーブの前に座っていて、下腿にやけどをしたこともあります。また、小学生の時はたぶんスクールバスのいすの下のヒーターの吹き出し口が原因とおもわれるおしりの大やけどもあります。やけどと気付かずにいたので、筋肉まで届く傷となりましたが、温泉効果でケロイドになったものの治癒しました。ハイドロサイトを知っていればもう少しきれいになったかと思いますが、感染せずによく治ったものだと思います。

食べ物も熱いものは徹底的に「熱い!」と教え込みました。湯気である程度「熱いこと」を理解するようになりましたが、コロッケや餃子など中が熱いものは特に注意が必要です。

靴のサイズがあわないと靴ずれやまめの原因になるので、足の指先やかかどが赤くなってないか、観察する必要があります。膝や肘には靴下を切ってサポーター代わりにしたり、バレーボールなどのスポーツ用のものを使ったり、スケボー用のサポーターを使ったりして、常に保護していました。今は小さい子ども用のものもありますが、そのころはなかったもので、大人のひじ用を膝に、手首用を肘につけていました。中学部3年の時の骨折以来、それらのサポーターをつけなくなり、膝の傷はたえません。

下半身が弱く、またてんかんのためによく転倒するので、保護帽も作りましたが、嫌がってつけませんでした。小さなリュックを背負わせて転んでも、カメがひっくり返ったみたいになって、頭を打たないようにしていたこともあります。

家のなかには家具をあまり置かず、角にはクッションをつけたり、布団でバリエードを作りその中で遊ばせるようにしていました。

保育園は加配の保育士がいましたが、それでも年長児になると延長保育を断られました。小学校には、家族の付き添いを要求されました。知的養護も身体の養護学校も見学や相談に行きましたが、送迎や先生の数などを考えると、マンションのとなりの小学校が適していると思われました。学校側は、スロープとシャワー室を設置してくれました。しかし、てんかん発作の悪化などから学校に行くのをいやがるようになり、4年生の冬に、三重県の知的養護(現在特別支援学校と名前を変えています)に転校しました。スクールバスが大変気に入って、祖父にバス停まで送ってもらって元気に通い、高等部を卒業しました。

保育園や養護学校の先生は、シンポジウムにも参加して、Sの対応を工夫してくれました。

高等部2年の冬から実習と称して、あちこちの作業所や生活介護の施設に1週間ずつ通う機会がありました。しかし、どこも本人がその場所に入っていけま

せん。そのうえ学校のように、Sに誰かがつききりということとはできないため、どの施設からも受け入れを拒否されています。病気を理解し、かつSを受け入れるというのは、なかなかむずかしく、先生方をずいぶん悩ませました。ちょうど卒業と同時に近所に生活介護の施設ができることになり、先行して始められた「地域活動支援」の放課後のデイサービスを利用しました。「スクールバスが大好きなのに、デイサービスの車に乗るだろうか?施設に入るだろうか?」という私たちの心配をよそに、すんなり施設に馴染めたようで、いろいろトラブルもありますが、現在まで元気に楽しく通っています。ときどき職員に怒られて、逆切れして通所拒否もしていますが、自分の居場所を今は確保できているようです。

今後世話をしてくれている祖父母が体調を崩したら、さらに私たち両親が年老いたらと先々の不安はつきません。

## 病歴記録

年月日	年齢	病歴
1990年2月7日	0歳	仮死Apgar's score 5点。2,520g (両側気胸 クベース内で発熱 酸素及び抗生剤投与 室内では低体温。) 頻回に便が出てオムツかぶれ悪化。
1990年4月		4月末から発熱繰り返し、哺乳力低下。 4ヶ月半で寝返り。
1990年6月	3ヶ月	3ヶ月検診(6/5。) 5,200g、体重増加不良、発育異常(定頸未 筋緊張低下。)
1990年8月		入院(8/2~10/27。) 5,430g、体重減少、不明熱(CRP陰性。) 経鼻にてミルク注入(夜は外泊。) CT異常なし。脳波てんかん波あり(眼球が下方に沈む、左後頭葉にスパイク。) 6ヶ月末 DQ94% 歯がはえはじめ舌を傷つけ、潰瘍化。
1990年9月		定頸。
1990年10月		N大(W教授)受診。「無痛無汗症」と診断される。
1990年11月		抗てんかん薬開始。 舌の傷治らず、下の歯抜歯。(11/1)
1990年12月		ずりばい。

		骨折入院(12/18~91/2/5。)右大腿骨骨折。原因不明。 つかまり立ち(指を曲げた状態) 入院中歯軋りのため歯が抜け落ちた。
1991年2	1歳	右足母趾骨折(シーネ)
1992年5月	2歳	おたふくかぜ
1992年8月		水痘
1992年12月		秋ごろよりつまづく感じが目立つ。歩行。 気管支肺炎入院。
1993年4月	3歳	欠神発作増え、エクセグラン開始。
1993年5月		つまづくような感じは発作ではと言われる。足趾 骨折連続する(秋ごろまで、ほとんどの中足骨。)
1993年6月		セレニカR追加、エクセグラン漸減。
1994年3月	4歳	右脛骨骨折。
1994年夏		エクセグラン中止。
1994年秋ごろ		強直発作、欠神発作増える。 (セレニカRからヒダントールに変更するが、ふら つき強く中止、エクセグラン再開。)
1994年冬		ランドセン追加。
1995年春	5歳	発作で転倒するようになる。(ランドセン中止し、 セレニカR再開。)
1996年4月	6歳	欠神発作と短い強直発作のシリーズ。(小学校入学 後発作が増え、通学できない日が増える。)
1996年8月		てんかんセンター入院(10月下旬~1997年1月。) 院内学級に転校、のびのびすごすが、発作は変わ らず。(薬増量)入院中にインフルエンザに罹患、 熱が下がったとき発作が消えていた。
1999年1月	9歳	発作が再発するようになる。インフルエンザ? 2週間熱が続き、脱水傾向のため、病院通い(点滴。) 前歯を自分で抜いた後から熱発、顔が腫れる。
1999年3月		蜂窩織炎後指壊死。 右手第2指先から炎症が広がり、肘まで熱感、発 赤、指先は完全壊死(つめ脱落。) デブリして消毒と抗生剤内服(2ヵ月後もまだ、先 端に2mm程度の穴が残っていた。)
1999年4月		右手やけど。

1999年11月		右肩脱臼(11/3)骨折?といわれサポーター固定。
2000年1月		右肩脱臼(1/7) 自然に整復するが、脱臼を繰り返し、3月ごろには脱臼したままになった。
2000年夏	10歳	発作が増え、エクセグラン、セレニカRを増減。 やけど、すり傷から潰瘍化して治りにくい。冬まで続く。
2001年1月	11歳	発作増え、エクセグラン増。 奥歯の抜けたあとが化膿。
2001年2月		右手ひび割れ悪化、鼻出血くりかえす～9月ごろまで続く。 花粉症?鼻出血くりかえす～9月ごろまで続く。
2001年9月		マイスタン追加し、強直発作消失。 右手ひび割れ略治。 左ひざ潰瘍、背中や両足擦り傷多数。 気管支炎(クループ様の咳、10月まで続く。)
2001年10月		下旬から欠神発作増える。左第4指付け根亀裂(11月治癒。)
2001年11月		強直発作増える。右耳から出血。
2001年12月		欠神発作増え、マイスタン減量中止、セレニカR増。
2002年1月		右下肢不全麻痺、朝からだんだん悪化、夕方から夜にかけて回復、翌朝元に戻る。(2月下旬にも同様のことあり。) 簡易電動車いす、ほか精神申請。 股関節臼蓋形成不全、普通なら手術適応。
2002年2月	12歳	右大腿部やけど。びらん気づくが、やけどとわからず、原因も不明。(2月中旬一部壊死、周囲発赤～5月肉芽盛り上がる。)
2002年3月		簡易電動車いす、ほか。精神申請。
2002年7月		右ほぼ内側、外側とも潰瘍。
2002年8月		エクセグラン減。
2002年11月		股関節臼蓋形成不全、普通なら手術適応。 強直発作多くなり、エクセグラン増、セレニカR減。
2003年3月	13歳	強直発作減、中旬から発作なし。

2003年4月		右手親指先端裂け、腫れる。
2003年5月		舌咬傷。
2003年9月		強直発作は1/日。
2003年10月		強直発作増える、エクセグラン増。
2003年12月		舌咬傷 (12/24) プレート作ったがつけず。気をつけているが嚙んで出血、壊死の繰り返し→2月まで。
2004年1月		舌上部裂傷、縫合、咬傷、潰瘍、壊死の繰り返し。
2004年2月	14歳	奥歯の抜けた穴のところあごの骨が溶けかけている。翌月ふさがる。
2004年3月		発作増える。右手親指付け根亀裂。
2004年4月		右脛骨、腓骨の開放骨折(大腿部～足先までギブス。)
2004年5月		ランドセン増。 仮骨形成。口唇咬み傷、腫れ。
2004年6月		右足先化膿。
2004年7月		右ひざ腫れ。膝下ギブスに。 右ひざ裏擦り傷、左足甲擦り傷。
2004年8月		下旬シャーレに右足首腫れ、後に骨折と判明。
2005年1月		アクセノン追加、2月休止。右手亀裂再発。 左手指皮膚はく離など、手指けが。
2005年2月	15歳	メンドン追加、興奮しやすく中止。発作落ち着いている。
2005年3月		下旬強い発作。舌咬傷(発作のため。)
2005年5月		間代性強直発作。右手亀裂悪化。発作が多く、舌咬みや失禁あり。
2005年6月		発作軽減。
2005年7月		間代性強直発作。右指爪はがれ、左爪下出血。
2005年8月		左手指皮膚はく離など、手指けが。
2005年9月		陰茎先端化膿。前頭部打撲。右親指爪下出血。
2005年10月		下旬左下肢一過性麻痺。
2005年11月		下旬発作多い。気管支炎。
2005年12月		手のひら刺し傷多数。陰囊発赤⇒びらん(やけど?) 右下腿やけど。左足親指爪下出血。
2006年1月		嘔吐(29日)

2006年2月 -2007年6月	16歳	間代性強直発作。 2007年6月発作減少。
2007年9月	17歳	左耳から出血。
2008年1月		中旬右手中指の炎症⇒切開し解熱、8月までふさが らず。 右足第1、第3指びらん。 右ひざ関節炎(骨折?)
2008年8月	18歳	下痢。左肘の傷が潰瘍化。
2008年9月		右足第1、第3指びらん。
2008年6月	19歳	手指の爪下出血や足指爪下出血やびらんが、頻発。 右ひざ関節炎(骨折?) 左奥歯の歯肉に潰瘍。
2009年9月	20歳	右ひざシャルコー関節。
2011年2月	21歳	てんかん発作増える。

#### 現在通院している病院

内科、その他全般	Kクリニック
整形外科	Kリハビリテーションセンター
歯科	A大学院附属病院障害者(小児歯科)

#### 手帳

身体障害者手帳 1種1級

療育手帳 A(最重度)

## 今までも。これからも。

長野県 女 21歳

病名、無痛無汗症。治療方法は無く私の娘以外の患者はおそらく存在しない。

医師からそう告げられるまでの1年。それから今日までの20年。ふり返れば生き延びてきた娘にも感心するが、自分の手で殺めることなく育てた私自身にも胸が潰れそうな思いが湧き上がる。

授乳後、抱かれたままウトウトし始める赤ん坊。やれやれと布団に下ろしたとたん火の付いたように泣き出す。おむつを換え再び抱き上げ授乳。布団におく。泣く。1日中この調子で家事もままならない。何をするにも赤ん坊を抱いたまま、夜寝るときにも抱いたままなので横になって眠れない。この生活は生後半年になるまで続いた。

6月生まれなので、この半年の間には原因不明の発熱も繰り返し入退院もくりかえした。

11月頃になり布団に寝かせても30分位なら泣き出さずに眠るようになった頃、歯が生えた。かわいいなあと思うまもなく口内炎が出来る。現在のような情報も無く、薬をつけて様子を見るだけ。治るわけが無い。ある日おんぶして買い物をしていると、耳元でくちゃくちゃと音がした。通りがかりのおばさんが「奥さん、赤ちゃんの口から血が出てる!」

驚いて乱暴にゆすりあげると背中の中もびっくりしたのか大声で泣き出した。私の方が泣きたかった。舌をガム代わりに噛んでいたのだ。

小児科の紹介でS病院で歯の先を丸く削った。その後は舌を噛んだ時、娘をにらみつけたり、ひっぱたいたり怒鳴りつけたりした。泣けば口をあけるからだ。二週間位で舌を噛むことはおさまった。口内を噛んだ痕は現在も残る。乳飲み子をひっぱたいた悲しい記憶も残る。

今はプロテクターがあって舌噛みを防ぐことが出来る。羨ましい。

娘は座ってテレビを見たり、おもちゃで遊んだりするようになった。時々座卓に頭をぶついたりするが泣くことも無く機嫌よく遊ぶ姿によりやく落ち着いて人並みの育児をしている気分になったものである。

そんなある日幼児番組を見せているうちに夕食の準備をしようと台所に立ち5分ほど背中を見せたのがいけなかった。振り向いたとき娘はティッシュを引っ張り出していたので、いたずらはダメよなどと言いながら顔を見ると口に入れたティッシュは血まみれ。テーブルの上には小さな歯がひとつ転がっていた。

春が来て日中の気温が上がる頃、再び体温の上がり下がりが始まり、もしかしたらと疑われていた病名が現実になった。

保育園に入園する前に親の会が発足し、他の患者からの情報も得ることができるようになったが体温調節さえ気をつけていれば、なんとかなりそうだ。健常児と同じ生活をさせたい。なんとか保育園に入園。しかし五月の声を聞く頃には体温の管理は難しくなった。他の子供と同じようにしたい。今思えばどうでもいいことだが、その頃は必死だった。朝はシャワー昼間はプール帰宅後もシャワーと体を冷やした。その結果ひどい大腸炎になり一月あまり入院した。

その後も友だちと同じように楽しく跳んだりはねたりの生活をさせた。一人の子供として当たり前のことを。でも現実には厳しかった。楽しみにしていた運動会を目前にカカトの骨は砕け始めていた。カカトを保護するため這い這いさせれば今度は膝が腫れてくる。とうとう車椅子の生活が始まった。

左足は完治したが軸足の右足首はシャルコー関節となり現在も靴型舗装具を使用しての生活を送る。変形のある足に合う靴はなく年頃の女の子にとってかなり辛い悩みのひとつである。

初めて整形外科を受診した後、おぶって帰ろうとした私に医師は過保護だと注意した。それから三日もしないうちに良かったほうのカカトにも骨折による腫れが現れたのを見てこの病気の恐ろしさを認識してくれた。

4歳から11歳の8年間に両手で数えきれない程の骨折それに伴う手術、入院、リハビリ。幼い頃の娘の好きな遊びは点滴ごっこと採血ごっこ。不健康だと指摘されたこともあったが生活のほとんどが病院だったことを思うと止めることも出来なかった。

入院とまでいかななくても多いときは毎日、少なくとも週に一回の病院通いは命を守るため欠かせないことであるが支払わなければならない医療費は家計にひびいた。学校や保育園からいつ呼び出されるかわからない状態では内職やアルバイトしかできず、実際パートに採用されても熱が出た、骨折したと月に何度も休まざるを得なくなり結局自主的に退職したことは一度や二度ではなかった。

骨折をしなくなったら、今度は周期性嘔吐症を発症。何度もこれで終わりかと思わせられるほどの症状に本人も家族もくたくたになる。

娘は二十歳になった。自分で出来ることも沢山ある。運転免許を取得した。しかし温度が解らないため炎天下に駐車した車に窓も開けずに入り込んでそのままドライブに行こうとするなど、一つ間違えれば命に関わる事故につながる危険もふえている。

就職するにも車椅子使用のため門戸が狭くなるのに加えて室温にまで注意して欲しい等と誰が言えるだろう。病気と闘うなどと立派ことは言えないけれど病気と付き合いながらも生活できるだけの収入をえられる人になって欲しいと願うのはぜひいたくだろうか。

## 病歴記録

1990年7月	0歳	不明熱
1991年4月		はしか
1993年5月	2歳	虫歯による骨膜炎
1994年7月	4歳	大腸炎
1994年9月		両足関節骨折
1995年12月	5歳	右下腿骨骨折
1996年	6歳	抜釘手術
1998年	8歳	右下腿骨骨折
1999年	9歳	右大腿骨骨
2000年	10歳	抜釘手術
2003年	13歳	嘔吐症
2004年	14歳	嘔吐症
2006年	16歳	嘔吐症
2008年	18歳	嘔吐症

## 現在通院している病院

小児科	I市立病院
形成外科	I市立病院
婦人科	I市立病院
整形外科	I市立病院
耳鼻科	I市立病院
リハビリ科	I市立病院
皮膚科	I市立病院
歯科	O歯科クリニック

## 手帳

1994年7月 身体障害者手帳1種2級

## 道のり

埼玉県 女 35歳

娘は現在35歳になります。

無痛無汗症の診断が出たのは、社会保険病院で生後8ヶ月のときでした。このとき病気の大変さをあまり認識できずにいました。

乳幼児期は温度上昇に伴い発熱、舌嚙み、食欲がなく、ミルクや離乳食も殆ど口にできなかったため、体重増加は見られませんでした。しかし涼しくなるとだんだん食欲が出て食べるようになりました。

幼児期は退屈すると舌嚙みをしました。少しでも好きなことをさせようと、母親は娘を、一日中自転車に乗せていました。多動で歩行を始めると、近くの公園を何ヶ所も連れて行って、外遊びをさせました。雨や雪が降っても家にいたがらず、一人で長靴を履き外に飛び出してしまいます。5歳の時、交通事故で腎臓を強打しましたが、衝突時、全く泣かなかったので「痛みを感じない」という評判が立ちました。近しい人に病気の説明をしましたが、あまり理解されなかったようです。また友達を叩いたりしたこともありました。ただ成長するにつれて、人とのコミュニケーション力はついてきました。今では人とのつながりを大切にしています。幼稚園の時のお遊戯会は、上手に踊れて先生やお友達、父兄の方に褒められたのが良い思い出です。

6歳の時、右下腿骨(脛)骨折、足関節が腫れ負荷装具(足首に負担をかけない)を着けましたが、装具の当たる箇所からたくさん傷ができて、父親がよくチェックしケアしてくれました。又傷ができないように、装具にスポンジをていねいに貼ってくれました。装具を着けてまもなく、左下腿骨(脛)骨折、右同様に左足関節が腫れ距骨(足首)が壊れてきたので、小2から病弱養護学校併設の県立Sセンターに入院しました。小3で大腿骨骨折、鋼線牽引してギブスを巻いてしばらくして、酷い褥瘡になりました。ギブス巻きや装具装着の時は、必ず当たる所がでてきますので、よくチェックした方がよいです。

小5で左右股関節脱臼、骨折をして手術、両股関節修復の為、中3まで4年間ベッド上安静を強いられました。結果は両股関節の骨頭壊死になってしまいました。このときは、親子で本当に辛かったです。本人は相当ストレスが溜まり、看護師さん達にも迷惑をかけてしまいました。ベッドに寝たきりで、股関節を固定する装具をつけたので、装具の中で大分動いてしまい、やはり酷い褥瘡になりました。循環も悪くなって水が相当量溜まり、抜きました。このとき、ある人から転院を勧められましたが、私にはここの病院しか選択肢がありません

でした。もう少しQOLの治療を考えるべきでした。その後、ロフトランドクラッチ(腕を支えながらの杖)を使用して卒業、退院となりました。

高校は通信制高校に入学、毎週日曜にスクーリング(授業を受ける)、ウィークディはレポートを提出しました。よく娘はレポートを溜めてしまい、友達に教えてもらったり、娘と親が一緒になって教科書とにらめっこして、仕上げたこともありました。そこでなんとか80単位を規程の4年間で取り、晴れて卒業の時は親も証書をもraitたい気分でしたがうれしかったです。

高卒後、1年間医療事務の学校に行きました。ここでは学力以上の勉強でした。

H9年1月普通免許をやっとの思いで取り、H10年パソコン一太郎3級を取りH11年社会福祉協議会に事務補助で1年勤務しました。H13年文書処理3級、H19年ビジネスライセンス3級を少しずつ時間をかけ取りました。

H16~18年ディサービスに行き、さおり織りをして仲間と楽しそうでした。

H17年秋に突然CRP22、39度の高熱で入院、様々な検査をしましたが結局、原因不明の熱でした。このとき医師からインドメサシンの薬剤熱が原因だと言われましたが、最初からこの薬を服用していたのではないので腑に落ちませんでした。二瓶先生からは、立派な感染症だと言われ納得しました。退院後、やはり循環が悪かったせいで、股関節に水が溜まり何回も抜きました。

H19年8月、郵便局に数カ月働きましたが、体調不良で辞めました。当人は仕事がきつかったようでした。休憩なしで連続6時間のTEL対応、事務などで、同じ姿勢が良くなかったようです。

H20年11月からH22年まで就労支援のウィングルでパソコンの仕事をしたり就労に向けての訓練を受けました。病気を考えて在宅就労について聞いたところ、一般就労と同じだと言われました。そしてH21年肘の神経の手術、H22年右手の亀裂から炎症、ほうかしき炎になり手首の神経を手術しました。原因は過度に手動の車椅子を動かし過ぎたからです。電動車椅子を車から出し入れするのに腰痛の私には重すぎたので、手動車椅子を使わせていました。もっと早く福祉車両に切替えるべきでした。同じ姿勢、同じ動作は、控えるべきです。

H22年6月から近くの作業所で弁当作りを担当、盛り付け、計量、食材の下処理、集計をして楽しく通所しています。自力通勤をしないといけないのですが暑さ、寒さを考えて結局、送迎は親が交代でやっています。賃金は交通費込みで3万位、2万を貯金し通帳を眺めては、うれしそうです。ここでは自立支援法廃案の活動で、デモや国会に行ったり、ノーマライゼーションの勉強会などがあります。又ケアホーム建設を予定しています。国からの補助金を受けるには周辺住民の同意が必要ですが、全員の反対から暗礁に乗り上げています。障害者や高齢者など誰もが地域で暮らせる社会は、難しいようです。

## 病歴記録

年 月	年 齢	病 歴
1982年1月	6歳	右下腿骨骨折 右足関節腫脹 右距骨、膝変形
1982年10月	6歳	左下腿骨骨折 左足関節腫脹 左距骨変形
1984年10月	9歳	左大腿骨骨折
1987年1月	11歳	右股関節脱臼骨折、骨頭臼蓋骨骨折
1988年5月	12歳	左股関節脱臼 観血的整復術を要し臼蓋形成術を施す。 大腿骨内反骨切り術行う。
1991年4月	16歳	左距骨骨折
1992年2月	17歳	右下腿骨骨折 手、足亀裂から感染し化膿創を繰り返す。
1999年4月	24歳	IgA腎症 甲状腺亢進症
2000年12月	25歳	左目円錐角膜
2003年4月	28歳	卵巣嚢腫
2004年4月	28歳	右手滑膜除去
2005年11月	29歳	不明熱
2009年8月	33歳	左尺骨神経前方移行手術
2009年12月	34歳	右手蜂窩織炎
2010年2月	34歳	右手正中神経麻痺に対する神経剥離術

## 現在通院している病院

整形外科	F整形外科 社会保険病院
内科	M小児科 S市立病院
婦人科	S市立病院
眼科	T大学病院
皮膚科	S皮膚科
歯科	Y歯科医院

手帳

1994年9月 身体障害者手帳 2種3級

2010年9月 身体障害者手帳 1種2級



## 第2部

### 病気の基礎知識



# 1. 病気について

先天性無痛無汗症は、「無汗症を伴う先天性感覚性ニューロパチー」のことで、全身性の痛覚障害、温度覚障害、無汗症及び知能障害を主徴とする遺伝性の稀な疾患で、1951年東大小児科の西田らの発表が世界で最初と考えられます。我が国では1993年患者会が作られていますが、現在までに約100人が入会、他に文献報告なども合わせ考えると、その2～3倍程度の患者さんが本邦におられると考えられます。

最近の分類では、遺伝性末梢神経疾患として、遺伝性運動感覚性ニューロパチー (HMSN) と遺伝性感覚自律神経性ニューロパチー (HSAN) に分けられ、本疾患は表1のようにHSAN、IV型に相当すると思われます。しかし中枢神経の障害も有しているのが特徴です。無汗症を伴わない無痛症のみはV型とされます。

表1 遺伝性の末梢神経疾患の分類

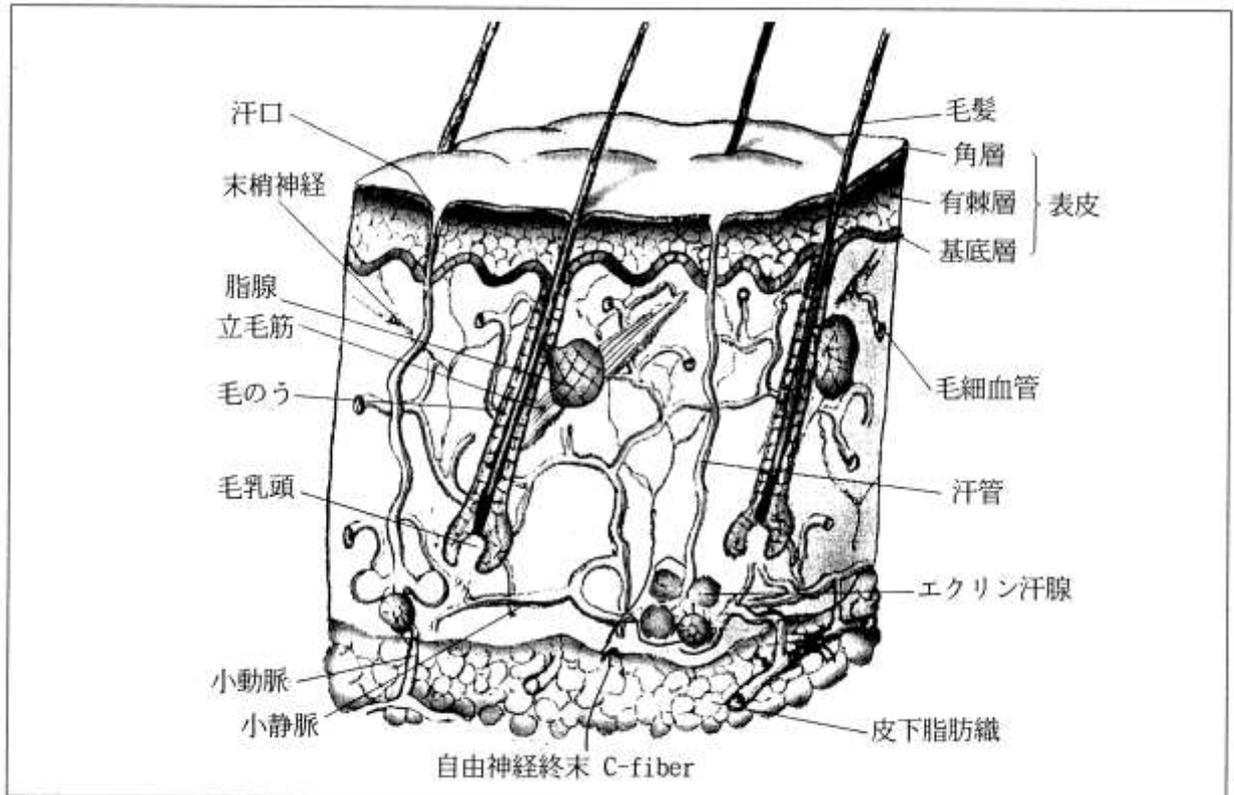
- |                                 |
|---------------------------------|
| A. 遺伝性運動感覚性ニューロパチー (HMSN)       |
| B. 遺伝性感覚自律神経性ニューロパチー (HSAN)     |
| I型：遺伝性感覚神経根性ニューロパチー             |
| II型：先天性感覚性ニューロパチー               |
| III型：家族性自律神経失調症 (Riley-Day 症候群) |
| IV型：先天性無痛無汗症 (                  |
| V型：先天性無痛覚症                      |

**基本病態：**次項で述べられるように、発生の過程で、末梢神経のうち有髄神経の一番細いA $\delta$ 線維と無髄(C)線維(自律性と体性からなる)が選択的に欠損ないし、減少します。そのためA $\delta$ 線維が司る温度覚(熱い、冷たい)と痛覚のうち特に鋭い痛みなどが障害され、一方無髄線維が司る鈍い痛みやかゆみなども障害されます。無髄線維は骨格筋や内臓諸器官の痛みを伝えるため、本症では腹痛なども通常訴えません。

発汗しないのは図1のように、汗腺をとり囲む毛細血管の機能を調節する自律性C線維の欠損ないし減少により血管を拡張させ血流を増し汗の材料たる水分、塩類を供給することができないためと考えられます。さらにこの線維は、立毛筋も支配しているため、その欠損により寒くても鳥肌がたたず、しかも皮膚血管の収縮も不良で、熱の放散の抑制ができず、体温の低下防止ができないと考えられます。

これらの症状も A $\delta$  と C 線維の欠損の程度及び部位による差により、個人差がみられ、一部だけ発汗するなどの例も見られます。

図1 皮膚の構造



## 2. 病気の主な症状

**乳児期：**無痛状態は新生児期から判断はつくので、日本のように生後5日頃先天性代謝異常スクリーニング検査がほぼ全例で施行される国では、その時点で早期発見の可能性があります。

無汗については、正常の新生児も早期では、発汗は余り目立たないため、極早期の発見は難しいのです。しかし未熟児などで、哺育器に入った場合は、高体温になりやすいことから、異常が気づかれることがあります。また夏場に体温が上がりやすいことから、一方冬場には低体温で異常に気づかれる例もあります。その際やはり不機嫌になっていることが多いのです。この時期体温と室温を1週間くらいきちっと測定した温度表を医師にみせると早期診断に役立ちます。

また我々の調査では、熱に伴うけいれんが46%と高率にみられ、しかも生後6ヶ月以前の通常の熱性けいれんの発症時期より早い例が多いのが特徴です。

さらに無熱けいれんを繰り返すてんかんの発症例も(7/50=14%)と一般頻度より多いのです。

6ヶ月を過ぎると歯の萌出がみられその時点で、ほぼ全例咬傷に気づかれますので、遅くともこの頃までには診断がつかうと思われまます。またからだかやわらかい例が多く、精神運動発達遅滞例も多いです。体重増加の不良例も見られまます。

**幼児期：**歩行開始時期が一般に遅く、それ以降に骨折、ねんざ、外傷などを繰り返す易く、整形外科との関わりが多くなります。多動もめだつ例が多くなります。

けいれん重積症や熱中症などに関連した急性脳症が乳幼児期にときにみられ、そのために死亡したり、退行し時には寝たきりになる例もみられています。本症の認識とけいれんの早期治療、救急体制の整備により、二次的なこれらの疾患の重症化を防げる可能性はあります。死亡例の我々の検討では、けいれん重積症を伴っていた例が多く、また一部に外傷性脳障害(自傷行為が激しい例含む)の例が見られました。

乳幼児期に脳症などに遭遇せずその後の感染などに注意すれば生命予後は悪くないと思われまます。シャルコー関節などの早期からの防止対策によりQOLの向上が期待されまます。本症の場合ふだんから小児科医、特に精神遅滞、多動、痙攣性疾患などの中枢神経障害の頻度が高いことから、小児神経科医の定期的フォローが重要と思われまます。

### 3. しばしば行われる検査

本症では、診断のためやその後の経過、合併症などの有無を知るために幾つかの検査がおこなわれることがあります。その代表的な検査を挙げてみます。

#### 1. 痛みに関する検査

現在、定量的な検査法はありません。日常生活の中での痛み刺激（注射、採血、外傷など）に反応しないことが重要な手掛かりとなります。

直接、痛み刺激を与えるときは、触覚と区別するためにも強く触るのではなく、傷をつけない程度に鋭い金具などで皮膚を刺激しその反応を見る必要があります。また、ある一定の軽度の機械的刺激あるいは電氣的刺激を与えてその反応から痛みの存在を確かめることもあります。

#### 2. 発汗に関する検査

##### 1) ミノール試験（ヨード澱粉反応）

古典的な方法ですが、非侵襲的で一般的な方法です。

発汗の有無を調べようとする皮膚をあらかじめアルコール綿で拭いて、乾燥させます。その部分にヨード溶解液（ヨード 15g、ひまし油 100ml、無水アルコール 900ml の混合液）を塗布したあとに、乾燥させ温熱負荷を与えます（暖かい部屋に入る、皮膚のその部分を温める）。発汗があれば、汗腺に一致して暗紫色に変色します。発汗がないとまったく変色しないか、わずかに部分的に変色が見られるだけです。

これらの方法には他にもいくつかの変法があります。

##### 2) 発汗計（スキノス社）

発汗を調べようとする皮膚に密閉したセルを張り付け、そのセルの中の空気を還流させ、その微量の水分量を計測することで発汗を定量的に、時間経過で調べる器械です。小さな装置で負担をかけない非侵襲的な検査です。

##### 3) 皮膚電気抵抗を用いた発汗計（スキノス社）

発汗により皮膚電気抵抗が低下することを利用した検査で、電極を張り付けて精神的刺激を与えることにより、発汗があれば電気抵抗が低下します。その程度により精神発汗を測定します。

##### 4) アセチルコリン試験

塩化アセチルコリン 5-10mg を皮内に注射し、汗腺、立毛筋の受容体が正常に働くかどうかを見ます。注射部周辺の発汗と立毛が見られれば正常です。

#### 5) ヒスタミン発赤試験

0.1%のヒスタミンを 0.3ml 皮内に注射し、その部位の皮膚の発赤と腫脹をみる検査で、CIPA では見られないか、その程度が少ないのが特徴です。

#### 6) ピロカルピン試験

1%のピロカルピンを 0.01-0.03mg/kg を皮下に注射し、発汗を見る検査で、通常は5分ころから発汗が始まり、30-40分後には全身の発汗となります。(負担が大きいので、小児では行われることはあまりありません。)

### 3. 皮膚生検

皮膚の一部を採取(生検)し、皮膚内の末梢神経や汗腺について、光学あるいは電子顕微鏡的検査にて、汗腺の有無、無髄線維、小径有髄線維の様子を検索します。

CIPA では、汗をかかないのに汗腺が認められ、汗腺をとりまく神経線維が消失するのが特徴です。外胚葉形成不全では汗腺が認められないか低形成です。

### 4. 末梢神経生検

腓腹神経の一部を採取(生検)し、光学あるいは電子顕微鏡で観察します。CIPA では無髄線維および小径有髄線維の減少が認められます。

### 5. 末梢神経伝導速度

運動神経、知覚神経の神経伝導速度(神経を電気が流れる速さ)を測定する検査です。通常上肢では、正中神経、尺骨神経、下肢では脛骨神経、腓腹神経で測定されます。それぞれの神経を2か所で電気刺激して、得られた反応時間から速度を算定します。CIPA では通常、運動神経、知覚神経ともに正常範囲であるとされていますが、時に知覚神経速度が遅延したとする報告もあります。

### 6. 脳波

CIPA ではけいれん、てんかんの合併が多いとされていますので、脳波を検査することも多いと思われます。本人は静かに横になっているだけでよく、痛みなどもない非侵襲的な検査です。しかし、じっとしていなければならないので、検査用の睡眠剤を検査の30分くらい前に服用することが多いです。CIPA に特徴的な脳波異常は知られていません。

### 7. CT, MRI 検査

- 1) 頭部: CIPA に特徴的な所見はありませんが、知的障害やけいれんなどが見られるとき、あるいは熱中症や急性脳症などを呈した時は、検査する必要がある

あります。

- 2) 骨・関節部：骨髄炎や縫窩織炎などの補助診断に、造影CTやMRIが有用です。特にMRIは大きな音がして、20～40分程度動かずにいる必要があるため、脳波同様検査前に睡眠薬を服用することがあります。

## 8. 自律神経検査（心拍数や血圧を測定する）

- 1) 起立試験：横になっている状態、立位すぐ、5分、10分、15分での血圧、脈拍、心電図などの変化を調べます。その変化の程度により自律神経の機能を見ます。
- 2) 寒冷昇圧試験：4℃の冷水に片方の手首を浸し、冷水に浸していない反対側の腕で血圧を測定します。痛覚、温度覚が求心路となり皮膚血流は低下し血圧は上昇します。
- 3) その他、自律神経検査は様々なものがありますが、詳細は省略します。

## 9. 超音波検査（エコー）

内臓の様子だけでなく、血管や関節の状態を、痛みなどの苦痛なしで検査できます。虫垂炎や関節炎などの炎症を起こしているときだけでなく、検診（スクリーニング）にも有用です。

## 10. 骨レントゲン

骨折やシャルコー関節の診断に骨レントゲン写真は重要です。知らない間に骨折している場合もあるので、腫れや動きがおかしいなどの疑わしい状態の時はレントゲン写真で確認する必要があります。

## 11. 骨シンチグラム

知らない間に骨髄炎などを起こしている時がありますので、確認のためにシンチグラムを行うこともあります。

## 12. 血液検査・尿検査

CIPAに特徴的な所見はありませんが、発熱時に発汗障害による発熱なのか、感染による発熱なのかの鑑別に血液検査（白血球数の増多、CRPの増加）が有効です。その他、いろいろな病気の鑑別に、血液検査、尿検査が行われます。時には敗血症の有無を調べるのに血液培養もおこなうことがあります。

## 13. 遺伝子検査は遺伝子の項を参考にしてください。

採血により検査します。検査ができる施設が限られています。

#### 14. 発達・知能検査

本症では知的発達の遅れなどが見られることが多いので発達検査、知能検査が行われます。また、経過中のケア、合併症などの対処にも重要です。

1) 発達検査：乳児期では、津守式発達検査、遠城寺式発達検査、新版K式発達検査などが用いられています。

2) 知能検査：年齢などを考慮して田中・ビネーV、WPPSI、WISCⅢ、WAISⅢなどが用いられています。臨床心理士により検査されます。詳細な方法については割愛します。

#### 3) 発達障害に関する検査

知的障害だけでなく、いわゆる発達障害の傾向をもつことがおおいので、広汎性発達障害（自閉症スペクトラム）、学習障害、注意欠陥多動性障害に関する観察、検査が行われます。これらには、WHOの国際疾病分類ICD10、米国精神医学会のDSM-IVが用いられていることが多いです。

#### 4) 心理検査

本症では様々な心理的負荷を負っていることが多いですので、心理検査も行われています。

15. その他：専門的な検査、研究的な検査についてはここでは触れません。

## 4. 先天性無痛無汗症（CIPA）と鑑別が必要な病気

痛みの感覚が低下している、汗をかくことが少ないなどの症状はCIPAだけでなくいろいろな病気や状況でも見られますので、その鑑別が必要になります。その主なものを挙げておきます。

### 1、遺伝性知覚・自律神経ニューロパチー（HSAN）としての鑑別

CIPAはHSANの中の分類に属している病気ですが、HSANは大きく分けると6つの型に分類されています（7型に分類することもあります）。痛覚、発汗、知能、自律神経症状などから症状は異なります。表にその主な症状を挙げておきます。

表1 遺伝性感覚自律神経ニューロパチー（HSAN）の各型の症状(Lieberfarb 1993 改変)

	I型	II型	III型	IV型	V型	VI型
発症年齢	10-20代	生下時	生下時	生下時	生下時	10-20代
知能	正常、低下	正常、低下	正常	正常、低下	正常	正常
痛覚	末梢消失	消失	低下	消失	消失	消失
血压	正常	正常	起立性低 血压	正常	起立性低 血压	?
発汗	正常、低下	正常	増加	消失	低下	正常
涙の分泌	正常	正常	低下	正常	低下	正常

一般的な症状による分類ですが、必ずしも一致しないこともあります

痛みの感覚がないか、低下しているが汗は出ている。一見痛みの感覚が低下しているように見える場合。

1) 表に示したように、HSANのI、II、III、VI型などは、痛覚は低下あるいは消失していますが、発汗は認めています。

2) 知的障害のある子どもで、知覚はあるにもかかわらず、その認知が十分でないために一見痛みの感覚が鈍いように見えることがあります。

3) 自傷行為が見られる疾患で、とくに先天性尿酸代謝異常（レッシュナイハン病）などで唇をかんだり指をかんだりといった自傷行為が目立ちますので、痛覚が低下しているように見える場合があります。しかし痛覚は正常に存在しています。

4) 精神的な疾患で自傷行為を示すことがあり、痛覚が低下しているのではな

いかと思われることがあるが、精神的な反応であり知覚は正常です。

5) 後天的な知覚神経障害：糖尿病のニューロパチーでは知覚障害（痛覚障害も）見られます。近年はみられません、ライ病も知覚神経が障害される疾患です。

## 2、汗をかかないが痛みの感覚はある

1) 先天性外胚葉形成不全：外胚葉系組織（毛髪、歯、爪、汗腺など）の形成異常であり、荒い毛髪、歯牙形成異常、汗腺の形成障害などが見られます（無汗性外胚葉形成不全）。痛みは正常にあります、汗腺が低形成であるので汗をかくことができません。外胚葉形成不全の中にも有汗性外胚葉形成不全もあり、汗をかく型もあります。

2) 先天的あるいは後天的に自律神経の障害があると、その自律神経が支配する領域の皮膚の発汗が低下する。

3) 体質的に汗をあまりかかない人がいます。この場合は汗が少ないといっても体温が上昇してしまうほどにはなりません。しかし高齢者では発汗機能が悪くなり、熱中症になることもあります。

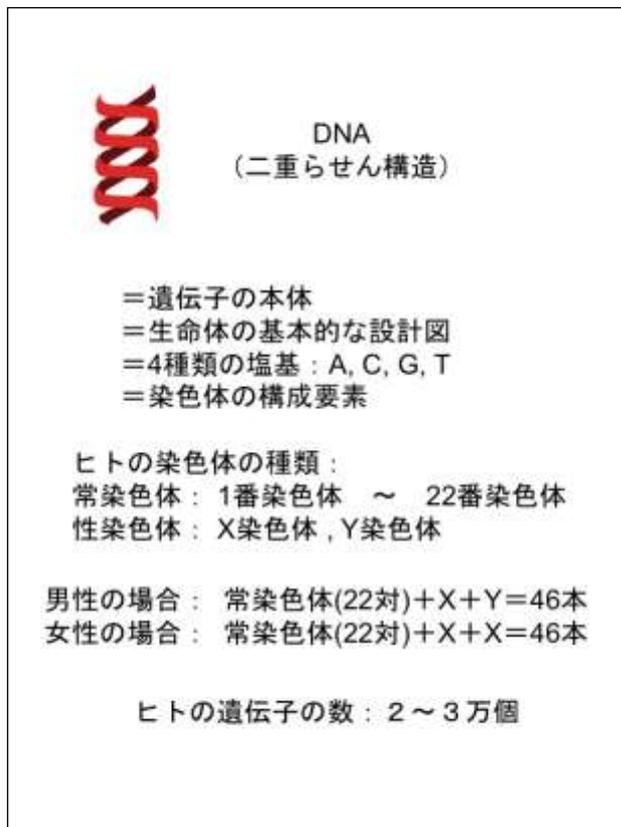
## 3、シャルコー関節

シャルコー関節はCIPAのみに見られる症状ではなく、多発性の神経障害で痛みの感覚が障害されると、関節に大きな負担がかかり、シャルコー関節になります。糖尿病性の多発性神経障害が有名ですがこのほか末梢神経障害、脊髄障害、梅毒などにも見られます。

## 5. 遺伝子について

### A. 遺伝子、DNA、染色体の話

遺伝子は生命体の基本的な設計図です。遺伝情報は生物に共通した言語である DNA の配列に記述されています。DNA は細胞の核のなかにある染色体の構成要素で、2本の鎖が対になった二重らせんと呼ばれる構造をとっています（図1）。



それぞれの鎖は、アデニン (A)、シトシン(C)、グアニン(G)、チミン(T) の4種類の塩基を含むデオキシリボヌクレオチドと呼ばれる構成単位がつながったものです。遺伝情報はこの塩基配列に含まれ、各鎖の塩基配列は対応する鎖の塩基配列と相補的で、AとT、GとCは、それぞれ特異的に対合しています。このため、両方の鎖は事実上同じ遺伝情報を担っています。細胞が分裂していくときは、それぞれが鋳型になり新しい相補鎖を作るというやり方で遺伝情報がコピーされていきます。この過程を DNA の複製と呼びます。

ヒトの遺伝子の数はおよそ 2~3 万個あり、これらが 1 番から 22 番までの 22 本の常染色体と X と Y の 2 種類の性染色体に含まれる DNA に分布しています（図1）。子どもは、父親と

<図1>

母親から 22 本の常染色体と 1 本の性染色体をそれぞれ受け継ぎます。このため、体を構成する細胞の中には、44 本の常染色体と 2 本の性染色体が含まれています。性の決定は、性染色体の組み合わせで決まり、XY であれば男性で、XX であれば女性になります。

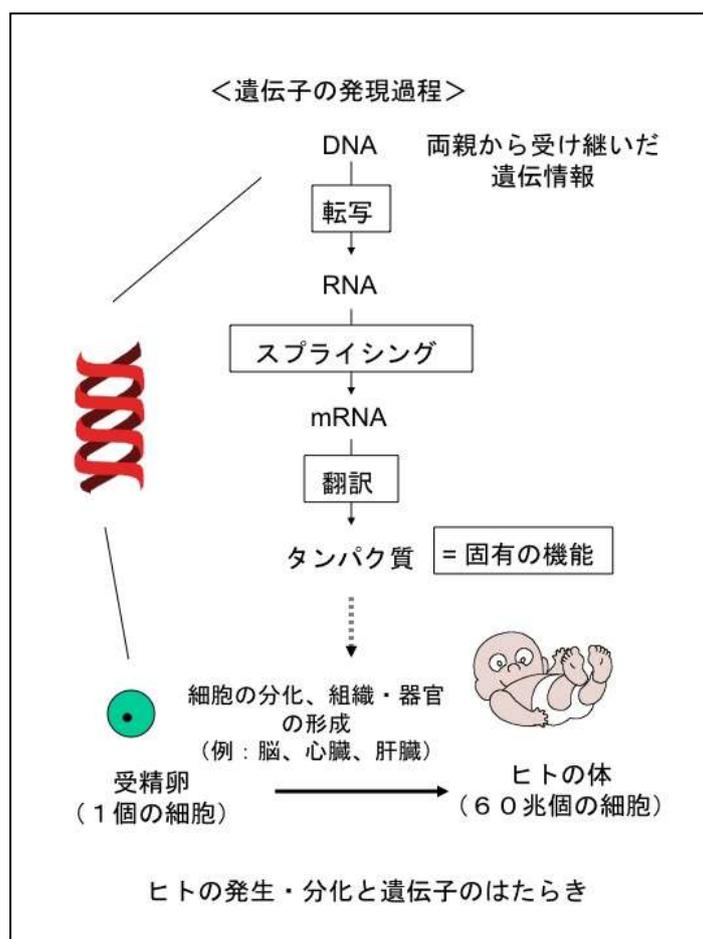
### B. 遺伝子と個体の発生・分化について

DNA に含まれる遺伝情報は、RNA を介してタンパク質分子の合成を指令します。このタンパク質が細胞の化学的、物理的性質を決定します（図2）。DNA を鋳型に RNA が合成される過程を転写と呼びます。RNA は DNA 同様ヌクレオチドが配列したのですが、化

学的にすこし異なっています。RNAにはもとのDNAと同じ情報が含まれています。ヒトなどの動物細胞では、スプライシングと呼ばれる反応によりメッセンジャーRNA(mRNA)が作られます。このmRNAから翻訳という過程を経て、アミノ酸が連続してつながったタンパク質が合成されます。もしある遺伝子に変異があると、正常な機能を有するタンパク質が合成されなくなり、細胞の活動性に何らかの影響を与えることになります。ヒトの場合は、病気としての表現型(症状)が現れることになります。

発生とは、1個の受精卵から完全な生物体が形成されることです(図2)。

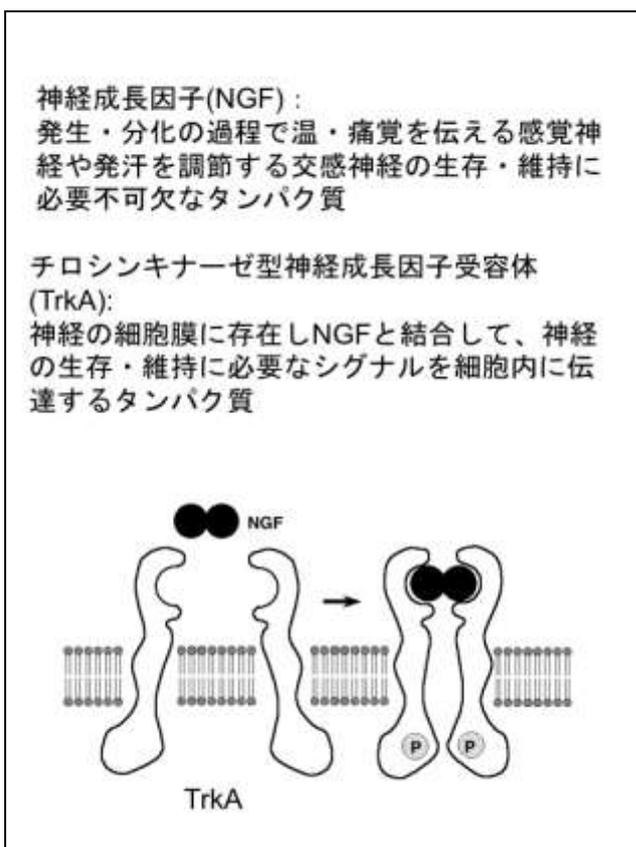
ヒトの体は両親から受け継いだ遺伝情報をもとに、1個の受精卵から発生・分化していきます。体は、脳・心臓・肝臓などの器官やこれを構成する組織から成り立っています。組織はさらに特有の細胞から構成されています。動物には、200種以上の分化した体細胞が認められるそうです。ヒトの場合は、1個の受精卵から約60兆個の細胞ができあがると考えられています。これらの発生・分化の過程は遺伝子によって制御されています。それぞれの遺伝子は、発生や分化の過程で、適切な時期に、適切な細胞ではたらくように調節されています。



<図2>

### C. 先天性無痛無汗症の原因

先天性無痛無汗症(CIPA)の原因は、*NTRK1* と呼ばれる遺伝子が発生の過程で正常に機能しないことにあります。*NTRK1* 遺伝子は *TRKA* と呼ばれることもあり、イタリック体で表記されます。*NTRK1* 遺伝子は、温覚や痛覚さらに発汗機能の調節に働く神経細胞(ニューロン)の発生・分化の過程で、その生存・維持に必要不可欠なものです。この遺伝情報を



<図 3>

れも症状を示しません。このように変異遺伝子を持っていても病気の症状を示さない人たちを「遺伝的保因者」と呼びます。日本人の場合、正確な頻度はまだ分かりませんが、仮にこの疾患が 100 万人にひとり発症するとして、全人口の約 500 人に 1 人がこのような遺伝的保因者と考えられます。

CIPA の遺伝的保因者どうしが結婚した場合に、子どもにこの疾患が発症する確率は、1/4 となります。別の言い方をしますと保因者どうしが結婚して、健常な子どもが生まれる確率は 3/4 ということです。この確率は、毎回の妊娠でその都度起こりうる確率です。そのため、両親が保因者である場合、子どもが 4 人いても 1 人も発症しないこともあるし、3 人いて 3 人とも発症することもあります。

#### D. 先天性無痛無汗症の発症メカニズム

*NTRK1* 遺伝子の変異により、CIPA が発症するメカニズムを理解するには、神経成長因子(NGF)について知る必要があります。NGF は、神経栄養因子 (ニューロトロフィン) と呼ばれるタンパク質のひとつです。神経栄養因子は、ヒトでは 4 種類あることが知られており、発生・分化の過程でニューロンが生存し安定した状態で維持されるために必要不可欠なものです。NGF が作用するニューロンは、温覚や痛覚を伝える感覚神経と発汗などを

もとに、TrkA と呼ばれるタンパク質がつくられます。TrkA は、神経成長因子(NGF)に対するチロシンキナーゼ型受容体です(図 3)。CIPA 患者では、両親から受け継いだ *NTRK1*(*TRKA*) 遺伝子の両方に変異があるため、これからつくられる TrkA タンパク質が正常に機能することができないのです。このため、ニューロンが欠損することになり、その結果として温覚・痛覚や発汗機能が欠如することになります。

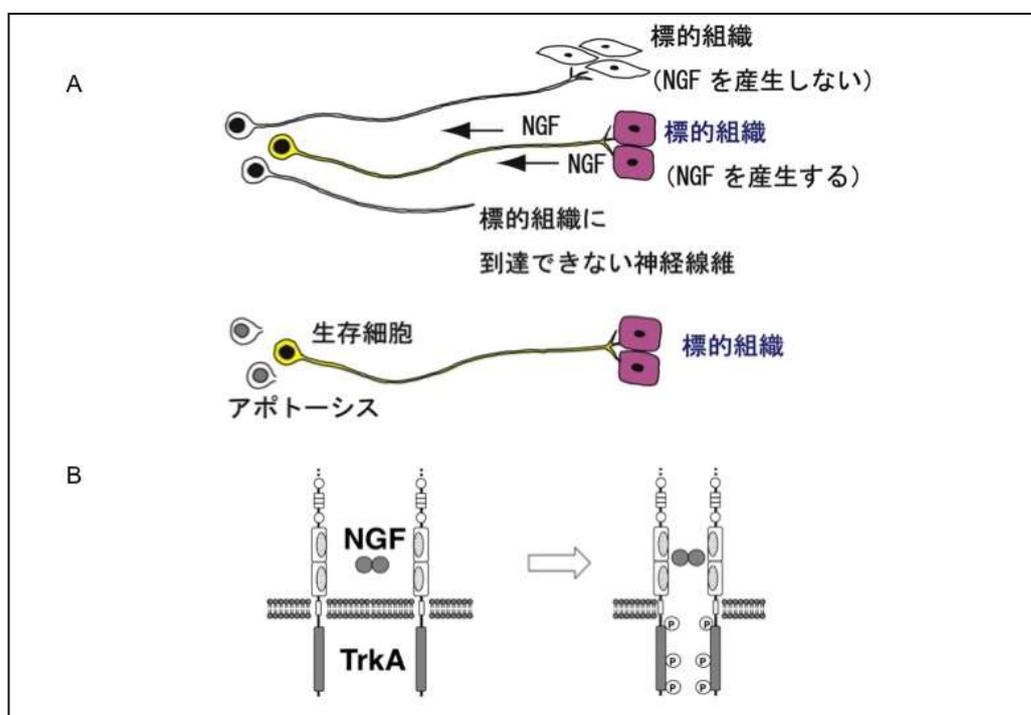
このメカニズムについては後述します。

*NTRK1* は常染色体である 1 番染色体に位置しています。そのため、メンデルの遺伝の法則でいう「常染色体劣性遺伝形式」の疾患です。患者の父親と母親はこの疾患の原因となる変異遺伝子を 1 個ずつ持っていますが、いず

調節する自律神経などです(図3)。NGF が特異的に作用する神経は NGF 依存性ニューロンと呼ばれます。感覚を伝えるニューロンでも、触覚を伝えるものは NGF 依存性ニューロンではありません。

ニューロンは特殊な細胞で、細胞体から長い電線のような神経突起(軸索)が出ています。その基本的なはたらきのひとつは、軸索を介してシグナルを伝えることです。NGF 依存性ニューロンの場合、その細胞体は脊椎の近くにありますが、軸索は長いものでは手や足の先端まで伸びています。成人の場合、この長さが 1m くらいになるものもあります。足にケガをした時に痛みを感じるは、腰の部分にある細胞体から足先まで伸びている軸索に、痛み刺激に反応する受容体があるからです。NGF 依存性ニューロンは、身体のあらゆる部位に分布しています。また、NGF は皮膚などのさまざまな組織にある細胞で合成されて分泌されます。

NGF 依存性ニューロンが、発生の過程で身体のさまざまな組織に軸索を伸ばしていくためには、NGF と結合する TrkA 受容体タンパク質が必要です(図3)。NGF 依存性ニューロンは NGF をつくる細胞(標的細胞)へと軸索を伸ばしていきます(図4A)。TrkA 受容体は、*NTRK1* 遺伝子の遺伝情報をもとに、NGF 依存性ニューロンの細胞体で作られ、その細胞膜に組み込まれます。ある遺伝子の産物であるタンパク質が、このように、特定の組織でつくられ機能していることを、遺伝子の組織特異的発現といいます。TrkA 受容体は、NGF 依存性ニューロン細胞膜に存在し、NGF と結合することにより、これらの細胞が発生の過程で生存・維持されていく上で必要不可欠なシグナルを細胞内に伝えます(図4B)。



<図4>

NGF が TrkA に結合すると、TrkA はふたつが一緒になり、続いて細胞内にある TrkA タンパク質のアミノ酸の一部がリン酸化という反応を受け、これを介して情報が伝達されます。また、NGF と TrkA が結合した状態である複合体が神経終末から取り込まれて、細胞体まで輸送されることによる情報伝達経路も存在します。

NGF 依存性ニューロンは、NGF を合成・分泌する標的細胞に向かって軸索を伸ばし始めます (図 4 A)。

発生の過程でニューロンは過剰につくられますが、標的細胞がつくる NGF の量は限られているので、これを求めて競合します。NGF を合成・分泌していない細胞に軸索を伸ばしたニューロンは、NGF を受け取ることができません。また、軸索が標的細胞まで到達できない場合も、NGF を受け取ることができません。標的細胞から TrkA を介して NGF を受け取ったニューロンのみが生き残ることができるのです。そうでない細胞には、アポトーシスとよばれる選択的な細胞死が起こります。このため、生存することができません。こうして、ニューロンと標的組織の間に特異的な関係が確立されることとなります(図 4 A)。温覚や痛覚を伝える感覚神経や発汗を調節する自律神経は、NGF 依存性ニューロンです。これらが生存して、その後も維持されていくには、NGF と TrkA の両者が正常に機能することが必要なのです。

CIPA では、*NTRK1* 遺伝子に変異を有するために、TrkA タンパク質が正常に機能することができません。そのため、NGF に依存するニューロンの生存・維持する機構が障害されます。結果として、これらのニューロンがすべて欠損し、温覚や痛覚だけでなく発汗機能も欠如することになります。NGF 依存性ニューロンについては、別項でもう少し詳しく述べたいと思います。

CIPA 患者には、精神遅滞や多動傾向などの脳の機能障害を示唆する症状がみられます。原因は未だ明らかではありません。NGF 依存性ニューロンは末梢神経だけでなく中枢神経の脳にも存在することが分かっていますので、これと関連していると推定されています。



## 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。それゆえ食欲不良や、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（熱いものをさわるときと、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れます。

**夜尿、昼間遺尿（ちびり）：**4歳以上のトゥ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 12（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、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、化学療法の際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相関する場合もあり、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、つまり機能的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）。座薬ではピサコジル（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・覚醒リズムは図1に示した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。(図1中、%SLEEPは24時間中寝ている割合、NSは夜間睡眠、DSは昼寝を表します。)

### 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表1のような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す。

### 対策について

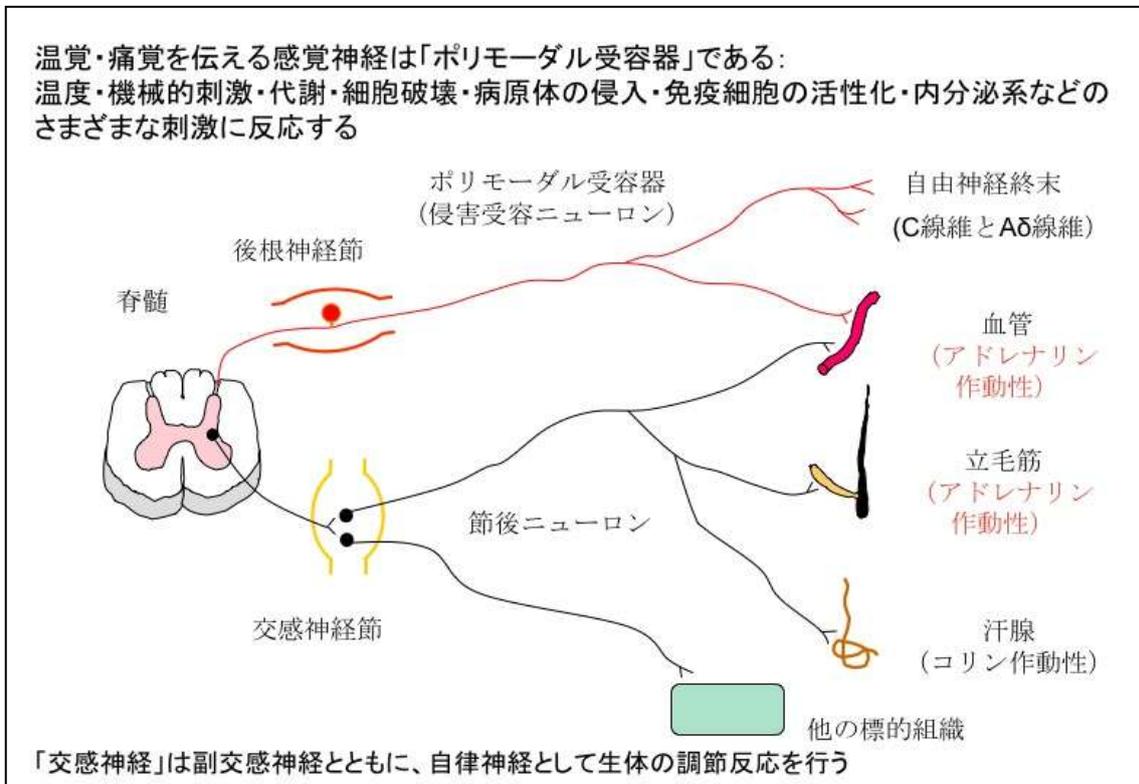
睡眠・覚醒リズムの未熟さは内在する神経系の病理に基づくものもありますが体温調節障害が特にリズムの確立を遅くする要因です。エアコンによる夏季の高体温予防、冬季の低体温予防は重要となります。睡眠リズムの問題は幼児期に落ち着く場合とそうでない場合があります。深い睡眠を保証するためには昼間の活動度を上げることが必要ですが骨折の既往がある場合、難しくなります。寝付きが悪い、夜間中途覚醒が多く、昼間も覚醒度がいま一つという場合には入眠剤を使ってもよいでしょう。ベンゾジアゼピン系(ニトラゼパム(商品名:ネルボン、ベンザリン)等)、トリクロホスナトリウム(商品名:トリクロリール)で入眠をはかったり、熱性けいれ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があります。

## 5. 内感覚の概念と交感神経機能

### A. 神経成長因子 (NGF) 依存性ニューロン

先天性無痛無汗症 (CIPA) の患者では、NGF 依存性ニューロンが欠失しています。このメカニズムについては、別項に解説しています。NGF 依存性ニューロンは主として末梢神経系にあります。末梢神経には、運動神経と感覚神経、さらに自律神経が含まれます。運動神経は脳や脊髄から筋肉への興奮性シグナルを伝達し、筋肉を収縮させる刺激を伝えます。また、感覚神経は皮膚、筋肉、関節などに加えられる感覚刺激を、脊髄を介して脳へと伝えます。さらに、自律神経は血管・立毛筋・汗腺や内部臓器などの生体機能を意志とは無関係に自動的に調節する神経です。末梢神経系にある NGF 依存性ニューロンには、温覚・痛覚を伝える感覚神経の侵害受容ニューロンと自律神経の交感神経節後ニューロンが含まれます (図 5)。



< 図 5 >

## B. 侵害受容ニューロンと交感神経節後ニューロン

感覚神経の細胞体は脊椎のそばの後根神経節にあり、支配する体の各領域に神経突起(軸索)を伸ばしてさまざまな感覚を伝えます。一方で、脊髄にも軸索を伸ばしていますので感覚を脊髄に中継できる訳です。感覚をおこす刺激のなかで、侵害刺激は組織を傷害する刺激、もしくは傷害する可能性をもつ刺激のことです。後根神経節ニューロンのうち、侵害刺激に反応するのが、細い軸索を有し末端が自由神経終末となっている侵害受容ニューロンです(図5)。侵害受容ニューロンは、ポリモーダル受容器とも呼ばれることがあります。これについては後で述べます。ヒトでは侵害刺激が受容されると痛みの感覚が生じます。侵害受容ニューロンは、軸索がミエリンと呼ばれるもので覆われた小径有髄線維(A $\delta$ 線維)を有するものと、これより細くミエリンで覆われていない無髄線維(C線維)を有するものに分類されています。痛みなどの感覚が伝わる速度は、前者の方が後者より速いと考えられています。

交感神経節後ニューロンの細胞体は、脊椎のそばにある交感神経節にあります(図5)。交感神経系は副交感神経系とともに、自律神経として身体の反応を調節します。CIPA患者では交感神経節後ニューロンが欠損します。このため交感神経により制御されるさまざまな身体の反応の調節が正常に機能しません。発汗機能の欠如とこれによる高温環境下での発熱、立毛筋反射の欠如(鳥肌が立たない)、血管の収縮反応の欠如とこれによる寒冷時の低体温、瞳孔の散大障害などがみられるのはこのためです。

## C. ポリモーダル受容器と内感覚の概念、交感神経の機能

侵害受容ニューロンは、温覚や痛覚を伝えるだけでなく、種々の刺激に反応することが知られています(図5)。このため、ポリモーダル受容器ともよばれています。脳神経科学の分野では、ポリモーダル受容器についての新しい考え方が提唱されています。ポリモーダル受容器は、ヒトの身体のなかで起こっている種々の生体反応をモニターして、その情報を絶えず脳に伝えているということです。伝えられる情報には、皮膚、筋肉、関節、歯、血管、内部臓器などに

関するさまざまな機械的負荷、温度変化、化学変化、代謝過程、ホルモンやサイトカイン(免疫応答の細胞間伝達物質)のレベルなどが含まれています。この中には、痛みのように警告信号として自覚されて、防衛反応行動を誘起することもあります。しかし、多くは無意識のうちに脳へと伝達されて、生体の恒常性維持に働いています。恒常性とはホメオスタシスとも呼ばれ、多くの生理的機能が協調し合って調節されている生体の動的平衡状態が保たれている状態です。体温が一定に保たれるのは恒常性維持の機構がはたらいっているからで、ポリモーダル受容器による体温のモニターと交感神経による発汗の調節が重要なはたらきをします。

生体の恒常性維持には、ポリモーダル受容器による生体のモニターと交感神経が重要なはたらきをします。身体の内に関するあらゆる情報をモニターする機能は、内感覚 (interoception) とよばれています。内感覚は、内受容あるいは内的受容と呼ばれることもあります。これに対して、外感覚 (exteroception) は、身体の外のもを認識する機能です。触覚は視覚や聴覚などの特殊感覚とともに外感覚に含まれます。このような新しい概念に基づくと、侵害受容ニューロンは、「内感覚性ポリモーダル受容器」ということになります。ヒトが痛みを感じるのは、生体の組織に侵害刺激が加わり、生体の恒常性維持の機構に異常が起きていることを、脳に警告している状態と考えることもできます。

このように、侵害受容ニューロンは痛みを伝えるだけでなく、種々の生体反応をモニターしてその情報を脳に伝えるポリモーダル受容器でもあります。脳は、これらの情報をもとに、交感神経系を介して生体の恒常性を維持します。CIPA 患者では生体への警告信号が欠如するだけでなく、恒常性を維持する機構も障害されています。そのため、生命を維持していくために常に大きな問題を抱えています。

#### **D. 脳で統合制御される恒常性維持機構の障害**

交感神経を含む自律神経系の本質的な役割は、生体の恒常性を維持すること

です。自律神経系は、特に脳を介して、内分泌系、免疫系と互いに密接に関連し合いながら、この役割を果たしています。また、ヒトにおいては、精神・心理機能とも深く関連しています。CIPA 患者では、NGF 依存性ニューロンが欠損しているため、脳で統合制御される恒常性維持機構である「体温調節反射」と「防衛反応自律神経反射」が障害されています。前者については、すでに述べました。後者は、いわゆる「闘争または逃走反応 fight-or-flight response」とよばれるもので、動物が危険な状況にさらされたときに、身体を守る働きをします。ネコが犬に出会ったときにみせる反応を思い出してもらえばわかりやすいと思います。このとき、自律神経の反応と運動反応を伴う特有の組織だった行動が起こります。すなわち、血圧上昇、立毛、瞳孔散大などの交感神経の興奮反応と、背中を丸め、尾を上げるなどの反応です。これほど明らかではありませんが、ヒトでも苦痛や恐怖を感じたときに類似した反応が起こります。このような交感神経系の活性化をとまなう情動体験は、脳に記憶されることで自分の身体を守ることにつながります。

私たちは、生後間もなくから毎日の生活の中で、危害から自分の身体を守ることを学んでいます。これには日々の不快な情動体験を周囲の状況と関連づけて学習する能力が不可欠です。しかし、CIPA 患者では、内感覚性ポリモーダル受容器と交感神経節後ニューロンが欠損しているため、自分の身体に迫った危険を感知できないばかりでなく、危険の感知に伴う交感神経の活性化がまったく起こりません。つまり、痛みなどの不快な体験、あるいはその記憶と関連して反射的に惹起される情動反応が起こらないのです。さらに不快な情動体験と関連づけてこのときの周囲の状況を記憶し、再度同様な状況に遭遇したときにあらかじめ危険を回避する行動をとるなどの学習が困難になります。このため、日常生活でも常に危険にさらされている状態にあるといえます。

## 6. 皮膚のトラブル

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よう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、抗原線維、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。その途中で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るのを防いでいます。

### 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、気づかぬ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。

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、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）や皮膚癢痒症の原因となります。

#### B 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汗発汗などがあります。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。

#### C. 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ふ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、骨髄炎、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のが大切です。

## 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、ぎょうぎ、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。

## 7. 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も痛みを感じません。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）につながる場合があります（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場合があります。



写真1

(右膝のシャルコー関節による腫脹と変形)

## 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髄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：転倒した際に手を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癒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）。



写真2

（踵骨骨折後の変形と舟状骨の圧潰像）

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。

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が、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）。



写真3

(両股関節の骨頭消失と脱臼)

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、あらかじめ骨の出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）。



写真4

(ハイカットシューズの側面を補強)

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にくく、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。

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。学校は養護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。

## 8. 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。しかし最近ではほとんど、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、上下の歯で舌を咬み切ることとなります。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。抜けた歯の数が少ないときは、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、保護プレート装着します。これには熱可塑性レジンプレートを用います。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

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。外見的には何もないようでも、受傷後、数週から数ヵ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。



写真1 先天性歯による舌下潰瘍



写真2 保護プレート

## 9. 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「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見られる
- 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ので、ばい菌が角膜表面に飛び込んでくるの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ますが、まだはっきりしていません。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方がいいでしょう。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い必要があります。あるいは重症な場合は入院して治療を行なう場合もあります。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。

## 10. 手術といわれたら（麻酔に関して）

**Q1 ; 痛みがなくても、手術のときに麻酔は必要ですか？**

A1 ; 麻酔は必要です。一般のかたは、「麻酔＝痛くない」というご理解があつて、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。

**Q2 ; どんな手術のときに麻酔は必要ですか？**

A2 ; 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。

**Q3 ; 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？**

A3 ; 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は思います。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いますので、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。

**Q4 ; どんな病院で治療をうければよいですか？**

A4 ; 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。

**Q5 ; 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？**

A5 ; 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。

**Q6 ; 麻酔のあと、震えがとまりません。どうすればよいですか？**

A6 ; 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、十分暖めてあげてください。

**Q7 ; 手術のあと、暴れたらどうするのですか。**

A7 ; 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。

**Q8 ; 検査のときに暴れて困るのですが。**

A8 ; 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っていますが、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をご理解ください。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。

**Q9 ; 麻酔で元の病気が悪くなることはありませんか。**

A9 ; 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ると言えます。

## 1 1. 精神運動発達

### A. 精神運動発達について

#### (1) 乳児・幼児期

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。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、食事・排泄などの自立ができない、言葉が遅いなど探索操作、社会性、言語理解、生活習慣といった発達領域でも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）をして児の発達程度を捉え、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ます。

また幼児期は体の心配に加えて、指嚙み、舌嚙み、多動・衝動、こだわり、過敏などの発達の特徴が見られ、親としては一番悩みの多い時期ともいえます。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ると不快感が強く、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では適応の難しさがでることがありますのでお子さんの発達の特徴を捉え、対応してあげることが大切です。

#### (2) 学童期

学童期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」については習得が難しくなっています。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。こうした特徴を理解されないままですと家庭や学校で問題行動が生じることがありますのでお子さんの特徴を把握し、対応し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。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。

### (3) 青年期

青年期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い出したり、お子さんが力を発揮できるものをみつけることもあり、知能検査では測ることができない成長も見られます。また痛みがわからなくても、お子さん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きます。

思春期の特徴として性への目覚めがあります。体の変化が大きく、第二次性徴の表れとして初潮や精通を迎えます。それと同時に情動面でも不安定になることがあります。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。

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お子さんが困ることが増えてきます。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ことが大切です。

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、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

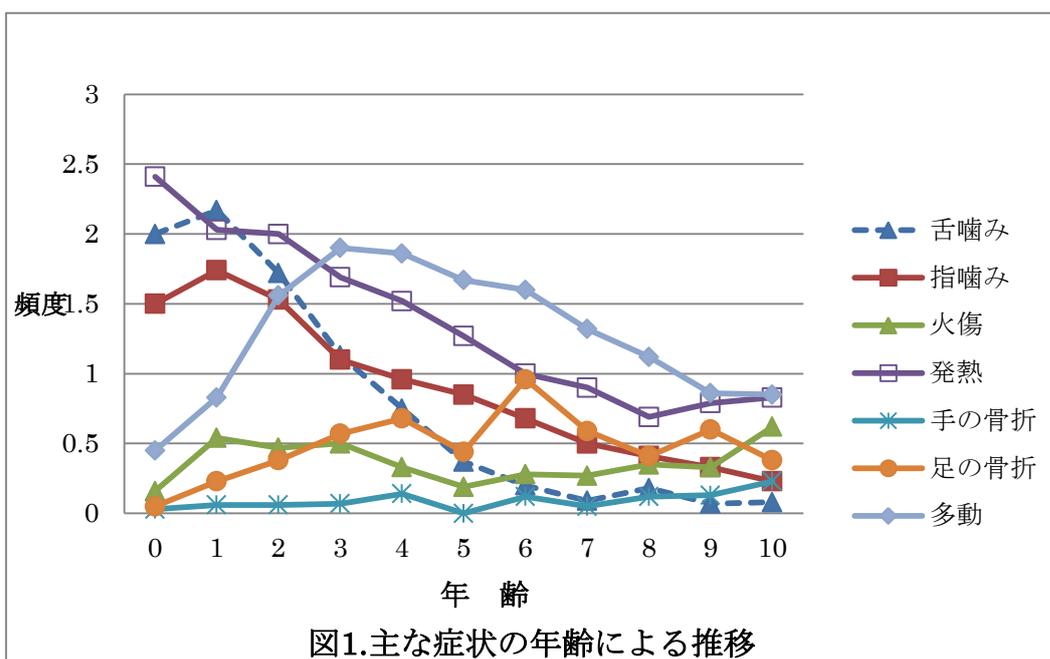
無痛無汗症児は乳児期から気になる行動があります。図1は発熱、舌噛み、指噛み、多動、骨折、火傷について、年齢による頻度の平均をだしたものです。

①「発熱、舌噛み、指噛み」は0歳から出現していますが、4～5歳頃になると急激に減少していることがわかります。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、知的発達とは通常的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、学習指導の面で問題が大きくなります。しかし、多動も年齢とともに落ち着いていくことがわかります。

気になる行動はどれも1～4歳に集中しています。いつまでも続くことはなく、興味や行動範囲の広がりや、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. 心のケアについて

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ます。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ってきますが、それだけに本人のストレスは大きくなります。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お子さんのこだわりや過敏性が強くなり、パニックや怒りとして現すことが多くなります。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ます。

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かないためにイライラすることが多くなります。心と体のバランスがうまくとれない状態です。いわゆる「反抗期」も訪れます。とりたててストレスがないのに、いつもイライラして親に当り散らすことがあります。これは精神面で確実に成長していることの証です。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、親として特別にケアするところと本人の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です。

無痛無汗症児は明るく人懐っこい性格のお子さんが多く、反面敏感で繊細な部分をもっています。「私ではなく、私の体を心配している」と表現したお子さんがいるように、親の反応や態度に敏感です。それだけに心のケアの大切さを感じます。親子で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して下さい。お子さん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はありません。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ます。

## 第4部

### 社会参加とQOL向上の支援



# 1. 集団保育

## 1) 集団保育の選択

集団保育に子どもを入れるかどうか、家族としては大変悩むところだと思います。「大きなケガや骨折はしないだろうか」「保育中は体温調節ができるだろうか」「お友だちとうまく遊べるだろうか」など、様々な心配事を抱えてしまうと思います。「心配をするくらいなら小学校入学までは家庭で育てれば良い」と思うかもしれません。

幼稚園や保育園の受け入れ側も、見たことも聞いたこともない病気の子どもを受け入れることに対して、戸惑ったり迷ったりすることでしょう。

しかし、集団生活は子どもの社会性を育て、子ども同士の関わりの中から人間関係やさまざまなルールを学ぶことができるのはいうまでもありません。また、遊びは楽しみだけでなく、感覚運動機能を刺激し、発達を促してくれます。集団保育に入ることによって子どもの発達を促すチャンスをつくってあげると良いでしょう。親も受け入れ側も、不安や心配はありますが、子どもの成長発達の可能性を信じて、納得のいく選択をしましょう。

発達に関しては、主治医のいる病院に発達相談（臨床心理士）があれば受け、子どもに合った発達支援をしていきましょう。

## 2) 園の選択と設備の検討

集団保育は、幼稚園や保育園のほかに、障害のある子が通園する療育センター（地域によって名称が異なります）などもあります。

家族が見学して、園の方針・職員の姿勢などが気に入ったら、入園の相談をしてみましょう。病気があることで入園を断られることがあるかもしれません。受け入れてくれる園がすぐに見つからないかもしれません。受け入れ側も初めてのことに慎重になるので、根気強く理解してもらおう努力をしましょう。

療育センターでは、子どもの障害や発達に合わせた療育が期待できます。できるだけ早くから療育を受けられることが望ましいと思います。幼稚園・保育園と療育センターの両方に通うことも可能ですが、子どもが疲れず、安全に過ごせるか併用のバランスに配慮しましょう。

家庭では家族が生活の細かいところまで配慮できますが、集団保育にまったく同じことを求めることは難しいと思います。まず、受け入れ施設の職員に子どもの理解を深めてもらいましょう。この冊子や親の会の発行している本、DVD、ホームページを使用して病気の説明をすると良いでしょう。子どものために何

をどのように介助してほしいのかを具体的に伝えます。親の会の先輩に同席してもらい、集団保育での注意や受けて良かったことなどを実体験を通して説明してもらうのも良いと思います。

安全に集団保育が受けられるために、設備面での検討が必要な場合もあります。体温の調節をするためには、夏も冬もエアコンが必要ですし、高体温になった時に身体を冷やすためのシャワーや保冷剤を凍らせるための冷蔵庫の確保、車椅子で通園することになった時のためのバリアフリー構造など、確認と準備が必要になります。入園までに設備を整えてもらうためには、早めの対応が必要です。

### 3) 入園後に子どもを理解してもらうために

#### ①通園施設の職員に

入園したら、職員との話し合いを定期的に設けると良いと思います。実際に通園していくうちに、子どもも成長発達し、職員の対応を変えてほしいという状況も出てくることもあります。また、集団の行動では、思いがけない一面が出てくることもあるでしょう。通園先の職員と密にコミュニケーションを取り、意見や希望が言える関係を築いておくことが必要です。必要があれば、専門家に話をしてもらうこともできます。

まず、生活環境を整えてもらいましょう。体温を調節するためのエアコンは必需品です。運動によってうつ熱して高体温になった時に体を冷やすためのグッズも必要です。冷凍・冷蔵してあるものですぐに体を表面から冷やし、水を飲んで体を内部から冷やす方法を覚えてもらいましょう。子どもが水をいつでも自由に飲めるようにすることが必要です。家庭で使用しているクーリンググッズを園にも揃えておくと職員も対応しやすくなります。

骨折や怪我をしやすく、痛がらないために気付きにくいことを理解してもらいましょう。高いところから飛び降りたり、不自然な姿勢でいたりすることがないように注意してもらうことが必要です。どの程度の運動が可能かを伝えておくと、職員も目安ができ安心できると思います。やけどにも注意が必要です。園で子どもが火を扱うことはないかもしれませんが、揚げ物（コロッケなど）のように熱い食べ物で口腔内をやけどすることがあるので、食事の時に気をつけてもらいましょう。歯がはえ始めるころに歯を触って抜いてしまったり、舌を噛むことも多いので注意が必要です。

このような集団生活をする上で注意してほしいことを伝え、生活環境を整えることが必要です。家庭で行っている工夫や方法を具体的に職員に伝えると対処しやすくなります。

先天性無痛無汗症の子どもは痛みがわからないので、自分で自分の身を守る

ことが難しくなります。危険回避は周囲の大人の役割ですが、危険回避のために何でもかんでも「ダメ」と禁止してしまうと集団保育の意味がなくなってしまうかもしれません。そればかりか子どもは怒られていると感じストレスになってしまうかもしれません。本当に危険な時に「それは危険」ということを子どもに伝え行動を止めてもらいましょう。初めのうちは母親の同伴を求められるかもしれませんが、子どもも職員もお互いに慣れてきたら、徐々に同伴回数を減らし、母親のレスパイトと子どもの自立を見守りましょう。

## ②園児に

病気があること、そのために協力してほしいことをあらかじめ伝え、子どもが関係を築きやすい環境を整えることが大切です。

汗をかけないので体温の調節ができないこと、痛みを感じないのでケガをしやすいことを園児がわかるように説明しましょう。親の会で作製した紙芝居を使用しても良いでしょう。

一緒に運動した後に熱が出てしまうことがあるので、皆とは違って身体を冷やさなければいけないこと、決められた時間以外に冷たい飲み物を飲んだり、氷やシャワーで身体を冷やさなければならないことがあることを伝えます。特別扱いではなく、健康を維持するためであることを理解できるように説明しましょう。また、ケガの予防のために皆が平気なジャンプもできないことや静かな遊びが多くなることを教えます。痛みがわからないので、もしも痛いことをされたら痛いと言って行動をやめてもらうようにすることなどを園児に教えます。

## ③園児の保護者に

病気のこととそのために協力してほしいことをあらかじめ伝えておくことが必要です。危険な行動をしようとしている時には、職員と同様にそれを止めてもらえるようにしましょう。また、病気のことを保護者からも園児たちに教えてもらい、友人関係がスムーズに築けるように働きかけてもらうと良いでしょう。

一緒に見守り、育てていく意識を持っていただけると良いと思います。

## 2. 就学

### 1) 就学相談にむけての準備

小学校就学時には、地域に就学前相談があります。家族はどのような教育を子どもに受けさせたいと願っているのか伝える必要があります。障害の程度や発達に応じて、普通学級・特別支援学級・特別支援学校、それぞれの特徴を考慮して選びましょう。判断が難しい場合には、主治医や発達相談をしている先生や、手足の障害をみてもらっているリハビリの先生などに意見を聞いておくといいでしょう。

家族は入学させたい学校が決まったら見学に行き、教育方針や設備の確認をすると良いと思います。学校の教育方針によっては受け入れにも違いがあるでしょう。障害のある子の受け入れについては、残念ながら地域や学校によってかなり違いがあります。先天性無痛無汗症の子どもを受け入れた経験のある学校や先生に出会うことはおそらくありません。先生方も初めての疾患に戸惑うことでしょう。

普通学級での先天性無痛無汗症の子どもの受け入れについては、家族の希望をすべて満たすことは残念ながら難しいかもしれません。教育環境を整えてもらえるように教育委員会や学校との話し合いを設けると良いでしょう。

病気の理解が得られず、画一的な対応しかなされない場合には、医療の専門家に話し合いの場に同席してもらうなどの対応も必要かもしれません。学校生活を経験した先天性無痛無汗症の子どもの家族や、保育園の先生なども話し合いの場に参加してもらうと、学校の先生の不安も緩和できると思います。

### 2) 環境を整える

普通学級・特別支援学級・特別支援学校のどこを選択したとしても、「1. 集団保育」と同じように、体温調節や骨折やケガの予防と対処に関する準備をしてもらう必要があります。立位や歩行が可能であっても、小学校に入学する頃には、障害予防のために車椅子で移動をする子どもが増えてきます。その場合、バリアフリーの構造であるか、エレベーターが設置されているか、されていない場合には設置が可能か、ほかにどんな対応が可能かなどを確認しておく必要があります。設備を整えるためには、あらかじめ予算編成も必要なことから、2年くらい前には交渉を始める必要があるかもしれません。

発達に遅れがある場合は、家族としてどのように対応してほしいのか、あらかじめ打ち合わせておくことが必要です。安全に学校生活を送れるように、教

員の加配や介護職員の配置について相談してみましょう。

### 3) 学校との定期的な話し合い

安定して安全に教育を受けられるためには、定期的に担任や校長と話し合う機会を設けることが大切です。良い関係を継続するためには、家族の考えを学校に伝え、学校の考え方も理解しておくことは大切です。

### 4) 友人関係

成長とともに骨折などの身体的な問題で、遊びや体育の授業など、健常の子どもと同じようにできなくなることが多くなり、制限が必要になるかもしれません。活動量の多い遊びは無理でも、静的な遊びや温度調節のされた室内で一緒に楽しめるような配慮をしてもらうと良いでしょう。

痛みを感じないために、友人との遊びの中で力の加減がうまくいかないことがあります。痛みは感じなくても、他人が嫌がることや悲しむことはしてならないということは理解できます。遊びの場面で友人関係が壊れることのないように、友人にはしてはいけないことが上手に学べるよう周囲の大人（教員や職員）が指導するようにします。遊びは、友人の痛みを理解する学習の場になります。また、友人も病気の子を理解し関係性の学習をする機会になります。

### 5) 進級・進学時の検討

小学校から中学校、高校と、子どもの健康状態や成長発達に合わせて、友人や先生との関係も考慮しながら、普通学級・特別支援学級・特別支援学校のどの集団で教育を受けることが子どもにとって望ましいのか、本人の気持ちを大切に、進級や進学などの際に見直しや再検討をする必要があります。

### 3. 社会参加と自立

#### 1) 卒業後や将来の心配

家族は、学校卒業後や将来について次のような心配や不安を持っています。  
(トウモロウ会報から)

- ・ 授産所に空きがなく、入れない。
- ・ 学校に行っている期間は、親も少し楽できるが、授産所には親がついていかなければならない。
- ・ 人が好きだし、好きな人と毎日会いたいという気持ちがあるから、高齢者にお弁当を届けるというような仕事なら喜んでやるような気がする。この子達にもいろいろ可能性があり、能力に合った職場があると思うが、残念ながら今の作業所ではあわない部分が多い。かといって、一日中家に居ては親子ともストレスが大きく、卒業後の行き場を確保しなければと追い込まれてしまう。
- ・ いろいろ問題はあり、施設の改善が必要だと思うが、長女は、小3から高校まで同じ養護学校で知っている先生が必ず居て、学校生活がわりとスムーズだった経験から、「習うより慣れろ」で、作業所の職員も早く子どもに慣れてもらいたいと思う。
- ・ 慣れれば怖いことはないと思うが、今は何かあるとすぐ電話がある。遠出はできない。
- ・ 単純作業で子どもがかわいそうだと思う。
- ・ 軍手を同じ方向にそろえるという作業を、一日中生き生きとやっている。案ずるより生むが易しというか、働いているという喜びが大きいようで、週に一回手伝いに行く親のほうが疲れてげんなりしている。
- ・ 個人の能力に合った仕事、安全で快適な就労環境、身体にあまり無理のない労働等の要件を満たす仕事場を探すのは至難の業。
- ・ 子どもが大きくなり、親は年を取って手におえなくなるのではと心配している
- ・ 家族が介護できない時に預けられるところがない。病気に対する理解が広まっていないので、安心して託せる人が少ない。親が死んだ後、託せるような場所、人づくりが必要。

障害のあるお子さんが、個人の成長を支援する学校という環境から、主体的に社会に参加し自立する環境に出ていくことの現実の厳しさが伝わってきます。

## 2) 無理のない社会参加を

学校卒業後の社会参加にはどんな選択枝があるでしょう。

### (1) 仕事がしたい

学校を卒業すると就労ということが一つの目標になります。本人に興味・関心のある事を大切に選択できると良いでしょう。それが長続きの秘訣です。就労は賃金を得るというだけでなく、生活リズムを整え、仲間をつくり、人間関係を広げ、家庭や社会の中で自分の存在を確立する自立の意味もあります。

就労にはさまざまな形態があります。一般企業や公務員などの一般雇用、自営業、保護的措置が講じられている保護雇用、福祉的就労（自立支援法による就労移行支援：就労継続支援雇用型、就労継続支援非雇用型）等です。障害のある方の就労・雇用の促進をはかるための相談・指導・訓練・就労援助・障害者の生業に必要な資金の貸し付け等の福祉制度を活用できます（「就労支援センター」や「障害者の社会参加をすすめる会」など）。とはいえ、前記の家族の声にもあるように、障害のある人にとって働きやすい保護雇用や福祉的就労は、質も量もニーズを満たせない状況です。小規模作業所等も最近増加していますが、個別の身体状況や興味、ニーズに十分応えてくれるところを探すのは大変です。柔軟にいくつかの事業所にトライし、雇用主とも根気よく話し合い理解してもらうことが大切です。

就労で気をつけたいことは、室温管理、長時間同じ姿勢や作業を続けることの負荷、体の一箇所に力がかかること、人間関係などです。皆と同じ室温では無理が生じるため、体温調節の工夫が必要になります。また長時間の同じ姿勢、同じ動作は関節への負担が増します。人間関係では、自分に出来ないこと、体を守るために必要なことなどを言葉にして周囲に理解してもらう努力が必要です。無痛無汗症の会の本やVTRを積極的に活用しましょう。

### (2) デイサービスの利用

就労が適していない場合にも、障害者自立支援の地域活動ホームなどのデイサービスを利用し社会に参加できるように積極的に準備しましょう。また、地域のサークルやスポーツセンター、NPOなどの社会活動を利用し友達や理解者を地域の中で増やしていくことが大切です。週や月単位でスケジュールに組み込んでいくこともできます。

いろいろな方法で、人や社会と積極的につながっていききたいものです。しかし、仕事内容が合わない、対人関係のトラブル、体調が安定しないなどの理由で思うように仕事が続けられない場合もあります。周囲は、無理をせず、焦らず、本人に合うところを選びながら見守りましょう。無理のない社会参加の方法を考えましょう。

### 3) 自立について

「親亡き後のことを考えるといつまでも親掛かりではなく、自立した生活が営めるように」とは、全ての親の望みです。「自立した生活」とは、独居生活をし独立して生計を営むことと考えがちです。しかし、家族と共に生活していたり、共同生活をしていたり、あるいは施設で生活していたり生活形態はさまざまであり、しかもたくさんの人々の協力を得ながら、自己の主体性を発揮して生活できることと考えれば、社会の中でいかにたくさんの人と繋がりが持てているかということが肝心です。自立へのステップとして、普段から友達家族と一緒に旅行、短期入所の利用など、外泊の経験を増やしていくことも必要です。たくさんの方の支援を得て、自分らしく生きることが自立です。

親亡き後のために親にできることは、家族で抱え込まずに積極的に社会のサービスを利用し、他人に託し、我が子や我が子の疾患を理解する協力者を地域・社会に広げておくということではないでしょうか。

## 4. 家族支援の必要性

### 1) 無痛無汗症の子どもの家族

親の会に寄せられた相談を紹介します。

「入院生活が2ヶ月になり、ストレスとイライラで涙が止まりません。子どもの病気をあまり理解してもらえず、神経質だといわれます。気をつけていないとすぐ舌や指を噛み切ってしまうし、目は突くし、食欲もなく吐いてばかりで、どうしたらよいか分かりません。」

聞いたこともない難病と診断され、検査や治療が続き、これからどうなるのか分からない不安や付き添いの負担から、「もう限界・・・」という叫び声が聞こえてきます。

何か変?・・・と、病院を受診してから、診断、検査、治療、リハビリ、幼稚園、学校、ご近所・・・どこに行っても指摘されるのは、「普通」と違うところです。専門職が子どもの状態改善や予防のためにする説明も、親にとってはどれだけ「普通ではないか」「普通に近づいたか」そんなふうに聞こえます。その結果、親はどうしても障害ばかりに目がいてしまいます。「普通」ではない「この子」が恨めしくなったり、不憫になったり、負担に思ったりします。楽しいはずの子育てのスタートが、とても辛いものになってしまいます。

無痛無汗症の親の会へのアンケートでは、1)入院の回数が他の難病より高率で、2)その90%が付き添いを要求され 4)入院期間も長いため、家族の負担が大きいという結果がありました。その負担の内容は、多くの親が「家事ができなくなる」「兄弟の世話ができなくなる」「自分の仕事ができなくなる」をあげました。また、経済的負担、精神的・肉体的負担を訴えていました。

無痛無汗症は多彩な症状を示すため、小児内科ばかりでなく、整形外科、リハビリ科、歯科、感染症科、皮膚科、麻酔科など多くの科の受診や入退院を繰り返し、療育にも多くの配慮と労力が必要なため、家族の心身の負担は並大抵ではありません。

子どもだけでなく家族(きょうだい)も、ケアや支援を求めています。

### 2) 家族もケア・支援の対象

障害や病気のあるお子さんを育てる家族は、医療者から頑張ると指導され、学校の先生に頑張ってくださいといわれ、親戚からあなたが頑張らないと励まされ、友達から頑張ってるねと尊敬されます。このように、病気や障害のある人を介護する家族は、当然のように、患者の支援者・介護する役割と

してとらえられがち（家族資源モデル）です。しかし、他人事のような「頑張ってる」は、「24時間365日頑張っているのに、これ以上どう頑張ればいいのか」と、家族を追い詰めることとなります。頑張れない自分を責めることにもなるでしょう。家族も時には、ケア・支援の対象と考える視点が必要です。「お母さん、そんなに頑張らなくていいよ。ちょっと休んで」というメッセージは、家族を救い、また頑張ろうという励みになるでしょう。「頑張ってるね」ではなく、「一緒に頑張ろう」というパートナーシップの視点での支援が必要です。

### 3) 社会的なつながりを

どうしたらよいか途方にくれた子育ても、一人じゃない、みんなが見守り支えてくれるという実感があれば、元気が湧いてきます。家族が孤独でなく、外の世界につながっていく支援が大切です。無痛無汗症の会「トゥモロウ」は、無痛無汗症のこどもの家族や専門職などで作る会です。先輩家族は、同じような体験をし生活の工夫や予防の知恵を豊富に持っています。また、医療や教育、福祉サービスの情報も得られます。苦しいときに支えあえるピア（仲間）サポートは、支えあい育てあう仲間として大きな役割を果たします。

親の会を通して「新しい付き合いが増え」、「家族が一致団結した」「人生観がかなり変わった」という体験をする家族は少なくありません。また、家族の役割は、「誰もわかってくれない」と抱え込まず、「街にどんどん出て、分かってもらい」理解者や支援者を増やすことです。出会った人は、「まあ、たいへん。私には無理」と逃げず「どうすればいいのか？」と訪ねてください。街に出て街を変え、地域に理解者を増やしましょう。

### 4) ほっと一息のレスパイト

レスパイトとは、障害のある児（者）を介護する家族が、一時的に介護から開放されほっと一息できるようにする援助のことです。家族は、時には子どもを信頼できるだれかに託したり、ディサービスやショートステイを利用し、ほっと一息することが大切です。親は、どうしてもぎりぎりまで頑張ってしまう（利用できるサービスがないことがほとんどの原因です）が、自分が健康でなくてはいけないことを認識し、元気でいられるように自分の生活のリズムをつくり、少しでも自分の時間を持ち自分らしさを確保することが重要です。しかし、こういったレスパイトサービスは不足していて利用が困難なのも現実です。レスパイト目的のサービスでなくても、保育園や幼稚園、学校、作業所など日常的にお子さんを受け入れる支援者の一人ひとりが、「お母さん、ほっと一息してね」の心意気を発揮してほしいと思います。

他人に託すことは家族のレスパイトばかりでなく、地域に理解者を増やし子

どもの自立を促すことにもつながります。どんな障害があっても、預け、預かることが、自然にできる支援の充実が急務です。

## 第5部

### 日常生活へのアドバイス



## 目 次 (Q&A)

### 1. 触覚(温冷・痛覚)について

- Q1 痛いと言いますが痛みがわかっているのでしょうか？
- Q2 熱さ、冷たさを感じますか？
- Q3 かゆみはありますか？

### 2. 自傷行為(舌噛み・指噛み・口の中の傷)対策

- Q1 寝ている間に舌を噛み切ってしまいそうです。歯ぎしりも激しいです。
- Q3 舌をかみ切ってしまった時は縫合するのでしょうか？

### 3. 歯について

- Q1 歯のプレートはいつから作れますか？どれくらいの周期で変えるのでしょうか？
- Q2 永久歯を虫歯から守るのに一番良い方法は？
- Q3 歯ぎしりをよくします。歯ぎしりで永久歯が抜ける事がありますか？

### 4. 体温調節と夏のすごし方について

- Q1 幼稚園での過ごし方は？どんな援助をしたらいいのでしょうか？(幼稚園の養護教諭より)
- Q2 動き回ってもいいクーリング法やグッズを教えてください

### 5. 発熱について(病気との区別と対応)

- Q1 悪寒戦慄とひきつけの違いは？坐薬はいれたほうが良いのですか？
- Q2 発熱時に解熱剤(坐薬)は効果がないのでしょうか？
- Q3 悪寒が長く続きます。そのまま様子を見ていいのでしょうか？

### 6. 感染症について

- Q1 皮膚の角化と膿瘍
- Q2 消毒は害になるのでしょうか？最近の褥瘡のケアでは、消毒薬は治癒を遅らせる要因になると言われているそうですが？

### 7. ケガの予防について

- Q1 やっと立てるようになりましたが、そのまま後に倒れるのを喜んでいるようです。首や頭が心配で怖いです。
- Q2 どんな靴を選んでいますか？おすすめの靴はありますか？

### 8. 歩けない・歩かない

- Q1 歩こうとしますが、筋力が落ちて骨折しないか心配です。

### 9. 膝関節の負担・変形、関節の保護について

- Q1 膝を守る為に装具をしていますか？

Q2 歳の女兒です。足の膝の外側の骨が「く」の字のように少し飛び出ています。

Q3 膝の皿が脱臼しました。原因は何でしょうか？

Q4 膝の脱臼の治療方法は？

## 10. 骨折について

Q1 骨折する人とならない人の差はなんですか？骨の強さもあるのですか？

Q2 骨折しないために普段の生活で注意することはなんですか？

Q3 無痛無汗症の子は骨折も治りにくいのでしょうか？

Q4 再骨折して装具で様子を見ようと言われていますが、不安です。

Q5 ギブスの巻き方の注意点はありますか？

## 11. 股関節脱臼について

Q1 よい治療方法はないですか？

Q2 脱臼の治療（入院と安静期間）について教えてください

Q3 脱臼の予防があれば教えてください。

## 12. 手術・麻酔について

Q1 手術のときに麻酔は必要ですか？

## 13. リハビリについて

Q1 理学療法で足のリハビリをしています。どんな事に気をつけたらいいのでしょうか？

Q2 リハビリはどのくらいの頻度で行きますか？

Q3 水治療について教えてください。

## 14. 車椅子について

Q1 車椅子の入手方法、入手先は？

## 15. 皮膚のトラブルについて（乾燥・亀裂の対処方法）

Q1 親指のつけねの部分がぱっくり裂けています。手当てはどうしたらいいのでしょうか？

Q2 乾燥によいクリームはありませんか？

## 16. 睡眠について

Q1 いびきをかいて、呼吸が苦しそうです

## 17. てんかんについて

Q1 大きくなってからてんかんになることがありますか？ストレスと関係しますか？

## 18. 遺伝について

Q1 私たちの家族や親戚に、これまでに患者はいません。それなのに、どうしてこの子だけが発症したのですか？

Q2 先天性無痛無汗症の遺伝子診断は可能ですか？

Q3 遺伝子診断の問題点は？

Q4 遺伝子の検索はどのようにするのでしょうか？

Q5 本人のきょうだいは現在健康ですが、今後症状が出ることはありませんか？

#### 19. 保育園・幼稚園について

Q1 保育園や幼稚園に預けられないという話も聞きます。その場合、小学校や養護学校からの学習になるのですか？

Q2 どうしたら保育園にいけるのでしょうか？

#### 20. 学校について

Q1 養護学校と普通校どちらにするか悩んでいます。

Q2 当県の養護学校では体温 37.5 度以上は登校禁止？

#### 21. 社会活動について

Q1 水泳を習っている方いますか。水温は？体温が下がるという事はありませんか？

Q2 車の免許を取れますか？

#### 22. 親のストレスについて

Q1 検査が続いたり手術を勧められたり次から次へといろんなことがあって、こどもがかわいそうです。何をしてあげたらいいのでしょうか？

Q2 障害をもっていると偏見の目で見られてしまうのでしょうか？ 周りからの冷たい視線から逃げだしたい気持ちです。

## 1. 触覚(温冷・痛覚)について

### Q1 痛いと言いますが痛みがわかっているのでしょうか？

痛みがわかっているのかいないのかという検査（機械）はないのですか？また熱い冷たいがわかるかどうかの検査はどここの病院でもできるのでしょうか？

A 専門家より

そもそも「痛み」とは、国際疼痛学会の定義によれば「組織の実質的あるいは潜在的な傷害に結びつくか、このような傷害を表す言葉を使って述べられる不快な感覚、情動体験」とされています。すなわち、普通の方と「痛み」のメカニズムが異なることはもちろんなのですが、無痛無汗症の方々にとっての「不快な感覚、情動体験」もまた、ある意味での「痛み」なのかもしれません。（ちなみに慢性疼痛患者で、客観的な所見が無くても、「痛み」を訴える患者さんもいます）

「痛み」の生理学的検査としては温熱検査、電氣的検査、機械的検査などが一般に有ります。このうち温熱検査は、機械として特殊なものではなく、コンピューターを用いて加温、減温していくことによって正確な閾値を測るものです。そもそも「痛み」、というものは評価が非常に難しいものです。本人が「痛い」といえば、それは「痛い」と理解してあげなければいけないのでしょうか。今後、すこしでも「痛み」の客観的な評価法が加われば良いですね。

### Q2 熱さ、冷たさを感じますか？

A 会員から

熱いお風呂を嫌がったり、熱いスープ等を嫌がったりする患者はけっこういます。それで、「熱い・冷たいがわかる」と思っている方も多いです。しかし、やけどを起こすような熱い・冷たい（私たちは熱い・冷たいというより痛いと感じます）の感覚は、痛みと同じ神経で感じるため無痛無汗症では痛み同様感じないか、かなり鈍いです。このため、患者は熱いお湯やフライパン、ストーブなどに触れてやけどをすることが多いです。また、熱い食べ物で口の中をやけどすることもあります。冷たさも同様で、氷や雪などに長く触れていても平気で凍傷の危険があります。もちろん個人差はあります。

### Q3 かゆみはありますか？

毎日夜背中、お腹をかいてほしいといえます。手足は乾燥しやすいのですが体の部分はサラサラしてつやがあります。本人は「かゆいからかいてほしい」と言いますが本当にかゆいのでしょうか？皮膚科に行っかゆみ止めの薬を塗っ

でもダメです。アトピーなどの皮膚のトラブルはありません。

A 会員から

息子も「かゆい」と言いますが、ほんとにかゆい??と母は疑っています。痛みの神経とかゆみの神経は同じと言われているからです。ただ、痛みを訴える子もいるので、一部分で神経があるのかもしれないですね。うちは「お薬ぬって」というので、ローションを塗ってやると納得しています。アトピーの次男のように、ぼりぼりかいたりするわけではなく、ただ「かゆい、お薬ぬって」というだけです。スキンケアの一つかな?と思っています。蚊にさされた時とかゆがりませんし、小さい時みずぼうそうになった時も、涼しい顔でかゆいも痛いも言いませんでしたので、彼の「かゆい」は私たちが感じる「痒み」とは少し違うと思いますが。最近学校でも「足かゆい」などによく言うようで、先生が心配していました。これは、何らかの違和感を訴えているのかもしれないと思いますが、とりあえずローションを塗ってやるとすっきりしています。

## 2. 自傷行為（舌噛み・指噛み・口の中の傷）対策

**Q1 寝ている間に舌を噛み切ってしまいそうです。歯ぎしりも激しいです。**

寝ている間に舌が歯と歯の間に挟間って、噛み切ってしまいそうです。歯ぎしりも激しいです。会の人に勧められたおしゃぶりは舌で押し出してくるので押さえています。

A 専門家から

プレートがよいと思います。

**Q2 舌をかみ切ってしまった時は縫合するのでしょうか?**

A 専門家から

かなり前の例ですが、舌が大きく先端より裂傷した無痛無汗症の方について、全身麻酔下に縫合した例があります。ただ、術後すぐに糸をとってしまい、再度手術室に戻って縫合したということでした。縫合については、舌の傷の大きさ、部位、出血の程度で判断することになります。

### 3. 歯について

**Q1 歯のプレートはいつから作れますか？どれくらいの周期で変えるのでしょうか？**

A 専門家から

下顎の前歯が萌出しはじめ、舌に傷を生じたらすぐにプレートを使用開始します。歯が生えてくる時期はプレートがすぐに合わなくなりますので、どうしても受診のたびに歯型をとることになってしまいます。安定が悪い場合、義歯安定剤をお勧めしています。

**Q2 永久歯を虫歯から守るのに一番良い方法は？**

A 会員から

乳歯のころから虫歯にしないこと、歯みがきの習慣をつけ、仕上げは親がすることではないでしょうか。

**Q3 歯ぎしりをよくします。歯ぎしりで歯が抜ける事がありますか？**

A 会員から

歯ぎしりで下の奥歯（永久歯）がすべて抜けました。歯ぎしりで抜けたのと、抜けたことで隣の歯が不安定になり、それを指や舌で触っていて抜けたのといろいろです。6歳臼歯が早く萌出したので、それがよくなかったと思います。そのころにプレートなどの対応ができていれば違ったと思います。

### 4. 体温調節と夏の過ごし方について

**Q1 幼稚園での過ごし方は？どんな援助をしたらいいでしょうか？（幼稚園の養護教諭より）**

5歳の女兒です。最近暑さが厳しくなり、しんどいと言って保健室に来ることが増え、体温は37.5度前後あります。アイスノンを渡したり、涼しい保健室で少し休憩をとるようにしたり、水分を補給したりするなど配慮しています。保育室にはクーラーが無く、31, 2度の室温です。かなり、本児には暑いと思います。どのような援助をしてあげることが良いのか、また、本児が毎日の園生活を快適に過ごすためにできることがあれば教えてください。

A 会員から

本症の患児は外気温によって体温が上下します。ですから室温をコントロールすることが必要です。

息子は夏季はクーラーのきいたところすごしています。外出時にはぬれタオルや霧吹きなどを使用している人もいます。クールベストも年長児には使えると思います。体温が上がったときは、シャワーなどで体をひやしてあげるとすぐに元気になります。

## Q2 動き回ってもいいクーリング法やグッズを教えてください

頭が熱くなってきたり、イライラしたり、眠くなると髪をむしる癖があります。一回に10本位、抜けてしまいます。首や頭を、冷やすと落ち着きますが…。最近では活発になって動き回るのになかなか冷やさせてくれません。いい、クーリング方法や便利なものを教えてください。

A 会員から

“クーリングタイ”をご存知ですか？長細い袋状のもので袋の中には、紙オムツで使っている吸水ポリマーが入っています。乾燥しているときは、カサカサと粒子の音がしますが、使用前に1時間ほど水につけてポリマーに水を吸わせます。それで、ふくらみ冷たくなったものを首に巻きます。子ども用品売り場などにあると思います。クーリングタイは、何度でも使えます。また、ワンシーズンだけではありません。乾くと中の吸水ポリマーも乾燥してカサカサの状態になります。そのままタンスにしまい、1年後また使えます。うちの子も桃ちゃん位のときは、ほとんどベビーバスに水を入れて、水遊びをしていました。ペットボトルに穴を開けてシャワーにしたり、風船に水を入れたり、いろいろ工夫して遊びました。

## 5. 発熱について

### Q1 悪寒戦慄とひきつけの違いは？ 坐薬はいれたほうが良いのですか？

A 専門家から

体温が急激に上がる時の震え（悪寒戦慄）は、いわゆる痙攣、ひきつけとは異なりますので、抗痙攣剤として効果は期待できません。しかし筋強直を予防するための効果はあると思われます。

A 会員から

気温上昇時の発熱（うつ熱）以外の病気による発熱時にかなりの頻度で悪寒を伴うことがあります。震え（悪寒）のある間は体を温めて頭は冷やし、熱が

上がりきって悪寒が溜まったら冷やすというふうにしています。

## Q2 発熱時に解熱剤（坐薬）は効果がないのでしょうか？

A 専門家から

解熱剤の利用については、確かに発汗とともに解熱することがありますが、発汗しなくても解熱する可能性はあるので、どうしても使いたいときは利用してもよいと思います。ただし無理に解熱させ、その後熱が上がるときに熱性けいれんをおこすひともいますので、一応注意が必要です。

## Q3 悪寒が長く続きます。そのまま様子を見ていていいのでしょうか？

4歳の男児です。1歳の時の熱性けいれんは病院で検査をしてもらったとき異常はありませんでした。最近よくおこる悪寒の時間はけっこう長く30分位は続いています。熱も40℃近くあがります。悪寒の時意識はあるようです。

A 専門家より

本人はつらそうでしょうか？熱性けいれんとの区別では、意識があれば悪寒が考えられ、普通は様子を見るだけです。悪寒は高熱時の体の反応としておこるもので、余り熱が長引けばその原因検査をしますが、普通は検査しません。

## 6. 感染症について

### Q1 先日、虫歯から頬、リンパ腺が腫れてしまいました。腫れがひくかどうか心配です。

歯科に行きレントゲンを取ると神経がダメとのことでした。また、虫歯から骨髄炎になることがあると聞きましたが本当でしょうか？

A 専門家から

むし歯から化膿して脹れたとのことですが、歯科で消炎処置、根管治療等（歯の中から膿をだす処置）を行い、また同時に化膿止めの薬（抗生剤）の投与することで、歯肉、頬の脹れはひいてくると思います。脹れが大きい時は歯肉を切開することもあり、入院が必要な時もあります。一般的にむし歯が進行して、骨膜炎さらに骨髄炎をおこすことはあるのですが、無痛無汗症の場合、むし歯の痛みがわからないため、かなり進行してから気づくことがあるため、重症になってしまうことがあるのです。

## Q2 皮膚の角化と膿瘍

ブドウ菌の感染による足の炎症と発熱で入院していました。CRP は最大 10.9。発熱は最高 39 度 8 分位でした。補装具が小さくなって 1 箇所にかかり過ぎているのに気付きませんでした。そこがタコのようになり、足の中に 3センチ程の奥行き空洞ができ、細菌感染しました。その上、タコの上に皮膚ができ入り口を塞いでいたので腫れて発熱しました。補装具のクッションを厚くすると炎症は少なく、薄いと夜赤く腫れています。体重を足の裏全体で支えられる補装具がないのでしょうか？

A 会員から

痛みがわからないので、丁寧にギブスを巻いて、保護しています。ギブスが次の骨折を呼ばないようにと、目が離せない毎日ですが、本人もやっと自覚し、動きがおだやかになりました。梅雨時なのに、回復に向かっています。足の穴がずいぶん中からふさがってきました。一番の工夫は床擦れ防止と同じクッションです。

以下、今回フットケア外来で得たノウハウをお知らせします。参考にしてみてください。

- 1、 傷のある部分をシャワーなどで洗い流す。
- 2、 水気を取り、滅菌綿棒を用い、ステリクロン W で消毒する。
- 3、 傷の部分に、フィブラストスプレーを噴霧する。
- 4、 少し乾燥させてから、プロスタンディン軟膏や滅菌舌圧子を用い、薄く付ける。
- 5、 リント布またはガーゼで傷の部分を覆う。
- 6、 傷が床や補装具に触れないように、ドーナツ状のクッションを作り（粘着クッション布を使用）、傷の周囲に貼る
- 7、 なるべく通気性のあるテープで固定する。包帯はずれるから使わない。
- 8、 患部が当たらないように工夫された保護用の靴をはく。（今回補装具が出来上がる前の柔らかい靴にベルトをつけ使用。）

## Q3 消毒は害になるのでしょうか？最近の褥瘡のケアでは、消毒薬は治癒を遅らせる要因になると言われているそうですが？

A 専門家から

消毒薬はかぶれ（アレルギー）を起こしやすく、やけどや潰瘍を悪化させることがあります。水で流せば皮膚の細菌を大幅に減らせること、また、皮膚は常在菌がいてこそ感染予防ができること、消毒薬を使わなくても傷は治ることから、「けがをしたらまず水で洗う」「消毒薬は滅菌水や生理食塩水で洗い流す」が基本です。

消毒薬の問題点は、

- 1、アレルギー性接触皮膚炎
- 2、細胞障害

の2点にあると考えます。

1は、皮膚科外来で経験する頻度は、接触皮膚炎の中でも低くありませんし、症状も強烈ですし、ショックもあります。これを起こすには使用経験をもつのが普通で、抗体をもつには時間経過がいきます（つまり、過去に使いつけているものほど、あるときかぶれを突然起こす）。

2は、やけどや褥創、潰瘍などに使った場合に、びらんや潰瘍を悪化させるということが、臨床経験としてあります。また、創傷の治癒を遷延させることがサイトカインレベルで論じられています。

ただし、どちらも、皮膚に長い間、消毒剤がついたままになるということで、発症しやすいといえますし、消毒薬を使った場合との創傷治癒の日数の差は、2、3日程度です。現在、とくに消毒神話を信じ込んできた医療への警鐘ということを強く論じている医師の方たちがおられ、その意見がトピックス的に取り扱われる機会が増えました。これには、現代の清潔志向の行き過ぎを批判している点も含まれていると思います。現代社会で、消毒が本当に必要な場合は、手術野の消毒以外にないという意見です。私もこれには基本的に賛成します。

簡単に言えば、皮膚は水で流すことで、相当の細菌数を減らせるますし、また、皮膚は常在菌がいてこそ、感染予防もできるということを忘れてはいけないということだと思えます。

以上から、今の日本の衛生状況から考えて、怪我をしたときに消毒薬を使わなくても、洗うことで十分な場合はたくさんあると考えます。ただし、私自身は、消毒を悪のように言い過ぎるのも問題だと思えます。やはり、流水が使いにくい状況や、からだの場所にもよるので、消毒をしてもいい場合もあると考えます。

大切なのは、消毒さえしたら、完璧だと思わないことや、消毒薬は、かぶれを起こしやすい薬で、あまりびらんしたところにつけて、覆ってしまうと、傷を深くしたり治りを遅くすることもあるのだという知識をみなさんが持っていることだと考えるのです。

怪我が重症である場合や、感染がすでにおきているときには、消毒薬を用いてよい。しかし用いた場合には、滅菌水や生理的食塩水でそれをさらに洗浄するのが望ましいと思えます。

## 7. ケガの予防について

**Q1 やっと立てるようになりましたが、そのまま後に倒れるのを喜んでいるようです。首や頭が心配で怖いです。**

A 会員から

頭を打たないように、発泡スチロールで作った板（かわいい絵を描いてあげたら子どもも喜んでいます）を、背負わせています。

**Q2 どんな靴を選んでいますか？お勧めの靴はありますか？**

A 会員から

かかとの部分をしっかりつつむ靴を使ってきました。おかげでかかとの骨の異常はありません。おすすめはバスケットシューズタイプのもので、小さいサイズのものも市販されています。いろいろ市販されていますので、試してみてください。

足指の骨折が続いたころ、ドイツ製の靴を作りました。これもかかとをしっかり支える硬い靴です。足首が保護されると膝や股関節に負担がかかりやすくなります。特に硬い靴の場合、座った時無理な方向に足を曲げていることがあります。姿勢などには十分注意してください。

A 会員から

ドイツの靴で足首が固定出来る紐靴を買いました。小さいサイズがありました。

## 8. 歩けない・歩かない

**Q1 歩こうとしませんが、筋力が落ちて骨折しないか心配です。**

もうすぐ10歳になる娘です。「足がボキッと鳴った」と言ったので慌てて救急病院に行きました。レントゲンを撮り骨折はなかったのですが、本人は足がおかしいと言って立とうとしません。2件目の整形外科では”もしかしたらレントゲンに映っている成長線の形が少しギザギザしているな”と言って、それが原因だとしたら経過を見るしかないと言われてしまいました。現在家の中の移動は抱っこしています。このまま片足を使わないで長期間放置すると極端に片足だけ筋力が落ち2次骨折が起こる事が心配です。

A 専門家から

10歳の女兒で、左足の調子が悪くて歩かないようですが、10歳の子どもが突然歩けないということにはそれなりに原因がある可能性がありますので、無痛無汗症に別にこだわらないで、整形外科、小児神経科を受診されてはどうでしょうか。歩けないのか、歩かないのかも区別する必要があります。

## 9. 膝関節への負担・変形、関節の保護について

**Q1 膝を守る為に装具をしていますか？**

A 会員から

装具はなかなか良いものがなく、我が家の場合結局本人が嫌がって装着できませんでした。膝だけでなく、足首や股関節にも注意が必要です。特に熱感があつたら動きを止めて専門医に相談が必要です。

**Q2 5歳の女兒です。足の膝の外側の骨が「く」の字のように少し飛び出ています。なんとなく不安です。**

A 会員から

小児整形外科ドクターの診察をうけ、レントゲンを撮って骨関節に異常がないか診てもらってください。息子も膝関節がはれぼったく、片方は外側に飛び出していますが、レントゲン上は異常がないと言われ、ここ何年かは、毎年レントゲンを撮って様子を見ています。レントゲン上異常がないと言われて、100%安心というわけにはいかないですが、異常があるかないかを確認する必要があると思います。

**Q3 膝の皿が脱臼しました。原因は何でしょうか？**

11歳男児です。家の子は2度ほど膝の皿がはずれました。その時は病院に行かず、膝の皿がずれたということは後になってからしりました。

A 専門家から

先天性無痛無汗症では関節が緩く、X脚や股関節が外旋した姿勢をとっていて、繰り返す慢性的な動作によりお皿が外側に脱臼する場合とケガをするような大きな力が加わって脱臼するものが多いです。習慣性のものといえ、これからも繰り返す可能性があります。脱臼は初めのうちは強く膝を曲げたりするとはずれ出血などしますが、簡単に外れてきて出血をしなくなり、曲げると外れ膝を伸ばすと戻るといことがしばしばです。

#### Q4 膝の脱臼の治療方法は？

右膝のお皿が完全に脱臼している状態であることが判りました。普通なら手術で整復するのですが、彼の場合は術後に恐らくベッドでじっと出来ない事や病気の本質を考えるとどうしたら良いのか迷っています。普段は長下肢装具を付けて、なるべく車椅子も使うようにしています。ただ装具無しで入浴時など素足で数歩歩く場合は当然あります。手術を受けるべきでしょうか？

A 専門家から

膝のお皿が外れたのは今回ですか、あるいは以前からかですか？前のレントゲンでは脱臼していないですか？今回のものであれば膝に腫れや血が貯まると思われれます。お皿のはずれにより目に見える困る点がありますか？長下肢装具は以前からですか？関節のゆるさの程度が手術の結果を左右するかと思います。手術をお勧めしますが、どちらの病院に通っているのでしょうか？

## 10. 骨折について

#### Q1 骨折する人とならない人の差はなんですか？骨の強さもあるのですか？

A 専門家から

もちろん骨の強さには個人差はありますが、骨を折しやすい外傷が多いかどうかによると思われます。それには多動性も関連しています。また、日ごろの生活の注意も大いに関連しています。車椅子が長い場合下肢を使う機会が少ないと、骨が細くなり外力が加わると骨折が起こりやすいことも考えられます。

#### Q2 骨折しないために普段の生活で注意することはなんですか？

A 会員から

骨折しやすいのは、歩き始めより運動が活発になる4歳くらいだと、個人的には感じています。骨折を予防するためにどんな運動をどのくらいさせたらよいか、まだまだわかりません。

#### Q3 無痛無汗症の子は骨折も治りにくいのでしょうか？

息子（1歳11ヶ月）が5週間前に足を骨折してギプスで固定していますが、なかなか治りません。子供は治りが早いと言われるのですが。

A 会員から

経験上骨折が治りにくいとは思いませんが、治療中にじっとしていなかったり、痛みがないために動かしてしまったり、安静にできないせいで骨のつき方が悪

いということは考えられます。ギプスを取るタイミングも要注意です。次の項にあるように再骨折の心配があります。

#### Q4 再骨折して装具で様子をみようと言われていますが、不安です。

やっと右下腿の骨折が治って、ギプスはずしたらかかとを骨折してしまいました。いつどうやってはまったくわかりません。整形の先生は固定せずかかるとに体重をかけず、と言うのですが、難しい話です。室内では足底板、外は車椅子と（どうしても立ってしまうので）中敷に工夫をこらした靴で様子を見ようということになりました。かかとの骨がつぶれないようにするにはどうしたらいいのでしょうか？

A 専門家から

大変なことになりましたね。踵に体重をかけなければ良いのですから、一般的にはPTB装具でしょう。これは膝下の短下肢装具ですが、体重を膝蓋骨で受けるように出来ている装具です。普通これを使います。ただ、CIPAのお子さんだと過剰な力がかかるため、膝が腫れることがあるかもしれません。

もう一つは足底板です。靴の中敷きですが、マジックテープで靴下のように足に取り付けるタイプもあります。足底板の素材を衝撃吸収用のものにします。現在、大分良い衝撃吸収材があります（NASA開発のものなど）。踵骨の骨折ですから理論的にはその先生がおっしゃる通り体重をかけないようにすれば良いのですが、CIPAのお子さんでは無理な芸当と言えるかもしれません。私のところの施設で昔、踵骨の上の距骨を骨折し、非荷重を守れずに骨折が広がり粉碎骨折に至った例があります。足関節部の腫脹が続き、やむを得ず距骨を摘出しました。その後短下肢装具を使って歩行していたのですが、いつの間にか装具を使わないで歩くようになり、足関節部のアライメント異常が膝に負担をかけ、膝の外反変形（X脚）を起こしました。膝に水が貯まり、今度は膝の治療に半年間かかりました。

CIPAのお子さんでは安静を保てないばかりか、一カ所のアライメント異常が他の関節に負担をかけ、（普通ならば痛みのため起立・歩行出来ないはずですが）そのまま平気で歩き回ってしまうため他の関節の炎症・変形が急速に進みます。踵を変形させずに治すということは踵の外見だけでなく、足関節や膝関節を守る重要な意味があると思われれます。踵が変形してしまえば、足関節や膝関節の炎症や変形に発展する可能性が大きく、関節の変形は踵骨の変形よりも治療が大変ですし、歩行機能に支障を来す可能性が大きいと考えられます（それでも多分歩き回ってしまうでしょうが……）。先にお話したPTB装具や足底板が万全という訳ではありませんし、装着には多少の苦勞を伴うことが予想されますが、「変形を残して他の荷重関節の変形に発展し……」というもっとやっかいな

事態を防ぐことが出来ると思います。C I P A では一つ一つの怪我也大変ですが、それが次の変形につながるということが多いのです。一度担当の先生に P T B 装具か衝撃吸収材を使った足底板を相談されることをお勧めします。

#### Q5 ギプスの巻き方の注意点はありますか？

A 専門家から

ギプスの巻き方では、中綿を厚めにする、こまめに巻きかえることが必要です。

## 11. 股関節脱臼について

#### Q1 よい治療方法はないですか？

三歳の娘が股関節脱臼で入院しています。二週間牽引後ギプスにしましたが、自傷行為が激しい為一週間で外して牽引に戻しました。全治六週間ですのでギプスで動けないのではなく、なにかいい治療法はないでしょうか。

A 会員から

うちでも3歳から股関節脱臼をよくしていました。1ヶ月入院して牽引していましたが、その後、退院して1週間目に股関節に近い大腿骨を骨折しました。また、その後良い方の股関節も脱臼し易くなりました。足を内側にひねると脱臼してしまうので、それを防止する為の装具をつけました。装具をつけると本人の意識もでき、激しい動きも押さえられました。でも、筋力が落ちてしまうので（骨を支えている筋力が落ちると新たな骨折を引き起こす）プールの中でよく歩かせました。骨・関節に負担を掛けない筋トレです。

#### Q2 脱臼の治療（入院と安静期間）について教えてください

長女5歳が右股関節脱臼で三回目の入院となりました。昨年10月に脱臼で牽引とリハビリで40日ほど入院しましたが、ストレスで爪を噛んで取ってしまいました。脱臼後は3週間ほどの牽引による安静が必要でしょうか？股関節の脱臼を繰り返すとどうなるのでしょうか？前回の脱臼後は股間下の装具を作成しました、現在は膝下の装具を作りました。

A 専門家から

大事なことは入院や牽引をして最終的にどういった状態を目指すのか目標をしっかりとたてることだと思います。（中略）整復後の装具やその後日常生活での注意点や管理をしっかりと定めるべきだと思います。また、補装具で股関節を

保護するような歩き方をしているうちに膝や股関節に余計な負担がかかり、そちらの関節が Charcot 関節に発展する可能性も大きいのです。Charcot 関節になってしまえば治療はほぼ不可能と言われていています。人工関節という手も考えられますが、その後の管理が一層大変ですし、もしそれを入れて壊れた時には修復不可能と思われる。先天性無痛無汗症の脱臼に対してはこれといった治療法が確立されていないのが現状です。度重なる過剰なストレスのため、関節を支えている靭帯がすでに弛緩していたり断裂したりしていますから、例え一度整復してもまたすぐに再脱臼することが予想されます。それを踏まえた上で担当の先生とよく相談し、最終的にどのような状態を目指すのかを確認したほうが良いと思います。

**Q3 脱臼の予防があれば教えてください。 股関節亜脱臼と言われました。どうしたらよいでしょう？**

A 専門家から

原則的に①筋力強化②関節弛緩の進行の予防 ②不自然な姿勢はすぐ変えてしまう ③精神的なケア。一方的に押さえつけない等を核にすすめ、そのために小児リハビリテーションの経験のある理学療法士の指導・アドバイスを受けることが勧められます。肢体不自由児施設が適切かと思われます。転倒予防に①環境の整備、足底板・靴底の工夫（やはり病院にて足の専門家がのぞましい）②膝の簡単なサポーター ③股関節についても、筋力がつけば好転する可能性があります。これらの、原則を実際におこなうのは経験がないとなかなか大変で会のご家族の方のノウハウを活用すべきと考えます。

## 12. 手術・麻酔について

**Q1 手術のときに麻酔は必要ですか。**

A 専門家から

麻酔は必要です。普通のかたは、「麻酔＝痛くない」という式があって、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が、麻酔とは痛くないことはもちろん、よく眠った状態で不安なく手術を受けられることを言います。当然、先天性無痛無汗症の患者さんにも麻酔は必要です。

## 13. リハビリについて

**Q1 理学療法で足のリハビリをしています。どんな事に気をつけたらいいでしょうか？**

足首がよじれたり、指が曲がってしまったりします。靴を履かせたほうがいいか素足のほうがいいか迷っています。

A 会員から

ハイハイしている頃から膝に座らせるときに、子供の両膝をおさえて足の裏をきちんとつけるように訓練していましたので、足首がよじれたりすることもなく、1歳三ヶ月ですんなりと歩き始めました。子供達は手のひらや足の裏が普通の子よりも敏感です。嫌がっても何回も繰り返せば慣れてきます。テレビを子供とみるときなどに両膝押さえをするのはどうでしょうか。怪我防止のために靴下だけでもはかせておいたらどうでしょうか。

**Q2 リハビリはどのくらいの頻度で行きますか？**

A 会員から

週に1回～月に1回のように。理学療法と作業療法と言語療法をそれぞれ月に1～2回で、毎週リハビリという人もいます。

**Q3 水治療について教えてください。**

A 会員から

90センチ幅で長さ2メートル程の水槽の中で、動くベルトコンベアーの上で130メートル歩くものです。うちの場合は最も低速で15分位。普段電動車椅子に乗っているため運動不足です。とってもいい運動になったと思います。筋肉をつけないと骨も守れない、でも、運動は関節に負担がかかる、というジレンマから開放されるかもしれません。ただ、水温34、6度で行ったため、耳も唇も足の裏もかなり赤くなっていました。次回は20度位で試みる予定です。

## 14. 車椅子について

**Q1 車椅子の入手方法、入手先は？**

A 会員から

平成 17 年 4 月から小児慢性特定疾患治療研究事業が法制化され、日常生活用具として車椅子が支給されます。主治医に意見書を書いてもらって保健所で手続き（認定）してもらってください。認定後市町村で（身体障害者同様）車椅子の申請ができます。（詳細は会報 55 号、ただし、まったく下肢に異常がない場合は認められません）また、体を守るために車椅子は必要だし、小さいうちから慣らしたほうが抵抗がないので、早めに申請されることをお勧めします。異常がでないように予防するために、車いすが必要だと訴えてください。診断時に身障手帳の交付を求める運動も会としては続けて行きます。

## 15. 皮膚のトラブルについて(乾燥・亀裂の対処)

**Q1 親指のつけねの部分に亀裂が入りぱっくり裂けています。手当てをするのもむずかしいのですがどうしたらいいのでしょうか？何科にかかればいいのでしょうか？**

A 会員から

毎年冬に悩まされました。ヒビテン浴（消毒液をお湯で薄めて足をつける）プラス抗生剤入りの軟膏をつけてガーゼで厚めに巻いていました。春に治って冬にできての繰り返しでした。そのころは足だったのですが、最近車椅子（骨折したとき手動車椅子を使わせた）が原因で、右手の親指のつけねが裂けてしまいました。

予防が第一、保湿（乾燥を防ぐ）が大事だと思います。結構悩まされている会員は多いと思います。年を越えて治らないという人もいます。（ホットニュース参照）できてしまったら、水分と油分を補給して、体重など力がかからないように工夫するのが大事だと思います。病院は、皮膚科を受診されることをお勧めします。

**Q2 乾燥によいクリームはありませんか？**

A 専門家から

目的は肌に潤いをつけることですからそれに合ったクリームをつけることでしょう。是非、無痛無汗症のハンドブックを参考にして頂きたいと思います。さらに、肌に合った製品を長く使って頂くことになりますのでどれがなじむか人によって違うのではないのでしょうか。

## 16. 睡眠について

### Q1 いびきをかいて、呼吸が苦しそうです

最近いびきが気になっています。夜無呼吸？と思うような時があるんです。あまりにもすごいいびきなので一度耳鼻科に行って見てもらった事がありました。異常ありませんでした。呼吸がくるしそうです

A 会員から

無痛無汗症の会を支援してくださっている栗屋先生は、会員たちのアンケート調査から、いびきのみられる（た）例が時折も含め、50%と高率で、睡眠時無呼吸の疑い例は29%いるが、全例軽度であると報告されています。うちもたまにイビキをかきますが、横向きに寝るとかかかないようです。

## 17. てんかんについて

### Q1 大きくなってからてんかんになることがありますか？ストレスが多いとてんかんになるのですか？

A 専門家から

先天性無痛無汗症の場合は、てんかんの発症の率が高いといわれています。発症する年齢はさまざまです。ただストレスによっててんかんが発症することはありません。ストレスによって発作が誘発されることはあるかもしれません。

## 18. 遺伝について

### Q1 私たちの家族や親戚に、これまでに患者はいません。それなのに、どうしてこの子だけが発症したのですか？

A 専門家から

常染色体劣性の遺伝病の場合、両親が保因者でも、それぞれの家系に患者さんがいないこともあります。例えば、4万人にひとり発症する常染色体劣性の疾患の場合、一般的には非常にまれだという印象をもたれると思いますが、このような場合でも、100人にひとりには保因者です。現在、ヒトの遺伝子の数は、2〜3万個あると考えられており、このうち、遺伝病と関連するのは、少なくとも

5,000 個以上あります。このため、私たち誰もが、遺伝病と関連した変異遺伝子を 5〜10 個もっている保因者であると推定されています。常染色体劣性遺伝性疾患の保因者どうしが結婚した場合、上に述べたような確率で、子どもが発症することになります。

## Q2 先天性無痛無汗症の遺伝子診断は可能ですか？

A 専門家から

責任遺伝子が *NTRK1* であることが同定され、その構造も明らかにされたので遺伝子診断は可能です。この疾患は、日常的に病院で行われている検査では特異的な異常を示しません。診断を確定するために、これまでは、発汗試験等の生理学的検査、および神経や皮膚の組織を生検して電子顕微鏡で調べる等の一般の病院ではあまり行われていない特殊な検査が必要でした。今後は、負担のより少ない血液等を検体とした遺伝子診断が可能です。

## Q3 遺伝子診断の問題点は？

A 専門家から

先天性無痛無汗症の遺伝子診断は、上に述べたように可能ですが、実際にこれを行う場合にはいくつかの問題点もあります。

まず、遺伝子解析の技術的な面です。患者さんの一人ひとりで遺伝子変異は異なっています。この場合、一人ひとりについて遺伝子解析しなければなりませんので時間と費用もかかります。変異が確定した場合は、それについて家族内の保因者検索や遺伝子診断を行うのは比較的容易にできます。しかしながら、現在用いられている方法では、技術的に診断できない場合も稀ながらあります。また、先天性無痛無汗症に類似していても、*NTRK1* とは異なる遺伝子の変異による可能性もあります。

もう一つは、遺伝子解析や遺伝子診断の倫理的な側面です。現在、我が国でも遺伝医学の急速な進歩と、これを実際の医療の場に応用する場合の問題点が議論されています。

人には様々な考えや意見があります。現在のような多様な社会にあって、すべての人に受け入れられる価値観などは存在しないでしょう。それゆえ、現代は、このような倫理的な問題点について、医療関係者ばかりでなく、広く社会一般の人も議論に参加することが求められる時代であると考えられます。遺伝カウンセリング、遺伝子検査に関わるインフォームドコンセント（告知と同意）、子どもの場合の対応、個人の遺伝情報の管理、出生前診断の抱える問題点などについて、一般向けに解説された本もありますので参考になると思います。

#### Q4. 遺伝子の検索はどのようにするのでしょうか？

A 専門家から

まず、病院等で血液（5～10 ml）を採血し検査する施設へ送ります。そこで遺伝子 DNA を取り出し、これを検体として PCR 法を用いて *NTRK1* の遺伝子断片を増幅します。つぎに、DNA のシーケンシング用試薬と解析装置で分析します。

（現時点では、遺伝子の検索は研究レベルで行われています。これまで報告されている比較的頻度が高い遺伝子変異の検出は容易です、しかし、未だ報告されていない変異を有する場合は、労力と時間がかかり、場合によっては検出できない可能性もあります。）

#### Q5. 本人のきょうだいは現在健康ですが、今後症状がでることはありませんか？

A 専門家から

患者の両親は、正常の *NTRK1* 遺伝子 1 個と変異した遺伝子を 1 個有する保因者です。健康な兄弟姉妹は、保因者である場合と、正常の遺伝子 2 個を有する場合のいずれかです。このため、今後、症状がでる可能性はほとんどありません。

## 19. 保育園・幼稚園について

#### Q1 保育園や幼稚園に預けられないと話も聞きます。その場合、小学校や養護学校からの学習になるのですか？

A 専門家から

まず、「保育園や幼稚園に預けられない場合、小学校や養護学校からの学習になるのですか？」という質問ですが、保育園や幼稚園は義務教育ではないので行かなければならないわけではありません。ただ、今はほとんどのお子さんが通っているので、行かないと親の方があせる気持ちになるかもしれませんが。

本当は、お子さんの体調と必要性を見定めて決めるのがよいでしょうね。

ちなみに、私は保育園も幼稚園も行っていませんが大学に入れました（！大昔ですから）

病気や障害があつて普通園では難しく、受け入れてもらえない場合、障害児を受け入れているような園を探してみましょう。そういうところは個別の対応を検討してくれるとおもいます。

また、療育センターといって 1 歳くらいから訓練やリハビリを兼ねて療育をする障害児の通園施設もあります。身体や知的に障害のあるお子さんが小学校に

通う前まで通園できます。1週間のうち療育センターに3日、幼稚園に2日というような利用もできます。

私の息子も障害があり保育園に断られましたが、(親が)頑張って保育園にお願いしました。

というのは、こどもの発達にとって普通の健康な子どもたちの刺激をいっぱい受けたいとおもったからです。

どういう環境でお子さんを育てたいか、施設を選ぶ時には半日くらい見学に行つてここなら預けたい!というところをご両親の目で確かめるといいとおもいます。

## Q2 どうしたら保育園にいけるでしょうか?

4歳の息子です。療育手帳があり保育園に預けようと頼んだけど、加配の保育士が付けられないと言われ今年も母子通所です。

A 会員から

うちの子は、地域の就学前の障害児通園施設で3年間、言語・心理・作業療法、機能訓練などを受けた後、保育園に2年間通いました。入園する時は、園長と膝詰めで話し合い、念書まではいきませんでした。何かあっても保育園の責任は追及しないということを条件に入園許可されました。普通のお子さんと同じ様に、最初は2時間、昼食前まで、昼食後まで、お昼寝前まで、などと慣らし保育から入り、2週間後には通常の保育園生活となりました。特別な先生の配置はありませんでしたが、主任や園長など、保育園全体で受け入れてもらいました。

## 20. 学校について

### Q1 養護学校と普通校どちらにするか悩んでいます。

市の教育委員会から体を守る為に肢体不自由の養護学校をすすめられています。普通小学校(特殊)にクーラー設置、先生の配置は出来ないと言われました。肢体不自由の養護学校は暖房がきいて暑く子供同士のかかわりも難しく感じました。知的の養護学校では突然暴れ出す子がいるため難しいと言われました。

A 専門家から

わが子が小学校に入るというのは、ほんとはとっても晴れがましいことなのに、これはだめ、それは難しい、これはムリ、、、と、教育委員会から言われるのは、ほんとに辛いし、腹も立ちますね。でも、お子さんが他のみんなと同じように、

平等に教育を受ける権利が得られるために、ご両親がもうちょっと腹をくくって、教育委員会の言うように、ではなく、学校になにを一番期待するかをはっきりさせることも大切でしょう。体を守ることなのか、多少危なっかしくても刺激のある普通校を選ぶのか。教育委員会は今できる範囲で無難なところを勧めると思いますが、地元や入学させたいと思う学校に行き直接校長先生と話し合うとかなり配慮したり検討の余地がある場合もあります。今は、親が希望すればかなりのところまで個別対応を学校が努力するようになってきていますから（地域差はあるようですが）、親のわがままなんて思わずに、「平等に教育を受けるためにはこの子にはクーラーが必要なんです」くらい、頑張ってみましょう。教室にクーラーはなくても、保健室や養護教諭がうまく対応しているところもあります。前例がない（少数疾患はたいてい前例はない）といわれても、多くの親御さんがそうやって頑張っています。はじめはだめでも、徐々に改善されていくケースが多いようです。お子さんやご両親が「ここに入学したい」と思う学校をまず探して、そこと交渉するという方法もあると思います。現場の先生にまず理解してもらおう努力が必要になります。頑張ってください！

## Q2 当県の養護学校では体温 37.5 度以上は登校禁止？

来年度転校の予定ですが、空調も無く高体温により学校に通えるか、また、うちの県の養護学校では体温 37.5 度以上は登校禁止？と規定があるようで、また、空調や人手の少なさなど厳しい話ばかりされています。

A 会員から

学校生活では最近是要請すればクーラーを設置して貰えるケースが多々あります。是非教育委員会や学校に粘り強く要望してみてください。禁止など、本人が他人に危害を加えるなどしない限り絶対にあってはならないことです。少なくとも小中学校は教育を受けることが国民としての義務なのです。教育を受ける環境を整えることは、学校、教育委員会の責任です。親も責任を果たすために環境を整えて貰うよう是非頑張ってください。

## 21. 社会活動について

### Q1 水泳を習っている方いますか？水中での温度はどのくらいですか？また体温が下がるという事はありませんか？

A 会員から

泳法を習った事はありませんが、水中で機能訓練をしていたことはあります。

また、うちは股関節がゆるいので、平泳ぎは禁止されています。学校の体育の授業だけで、クロールは50m泳げるようになりました。夏の体育授業の一環として行われる水泳は、屋外プールが多いですが、45分間ずっと水の中にいたがります。その時の気温にもよりますが、35℃位の気温になると、水もぬるくて気持ち悪いと言って入りません。会員の中では、夏の屋外プールは唇が紫色になってずっと入ってられないという人もいました。体型（痩せ型・ぽっちゃり）や、プールの中での動きの多さにもよると思いますが、個人差があるようです。

また、冬の屋内プールの場合は1時間位入水すると、出る時は必ず水のシャワーを浴びて体を冷やします（着替える所も暖房が効いていて暑いので）。一方同じプールでも30分入って体が冷えてしまう人もいます。この時の水温は32℃だったと思います。

## Q2 車の免許を取れますか？

A 会員から

普通自動車免許を持っている会員（本症患者）はいます。

## 22. 親のストレスについて

### Q1 検査が続いたり手術を勧められたり次から次へといろんなことがあって、こどもがかわいそうです。何をしてあげたらいいのでしょうか？

A 専門家から

なかなか見通しがはっきりせず、今できることを何とかしてあげたい親としては、どうしていいのかわからない、焦るお気持ちがよく分かります。内科や整形のことは専門の先生に任せるとして、私は障害児を育てた親の立場でお返事したくなりました。例えば身体的な問題がいろいろあったとしても、2歳のこどもに今してあげられることは沢山あると思います。散歩に出てお日様を浴びて、スーパーでショッピングをして、図書館に行って好きな本を選んで、公園でこども達と友達になって、おやつを食べて、TVを見て踊って、水遊びをして、、、。こどもが喜ぶこと、幸せになることを一緒に沢山探すこと。つまらないことのように思うかもしれませんが、結果的にそれらがからだを強くし発達につながることは間違いありません。下痢もしちゃうし歩かせられないし、、、とマイナスに考えないで、こんなこともできちゃう、とプラスに考えていくと、今できることは沢山あるような気がします。お母さん、頑張ってください！

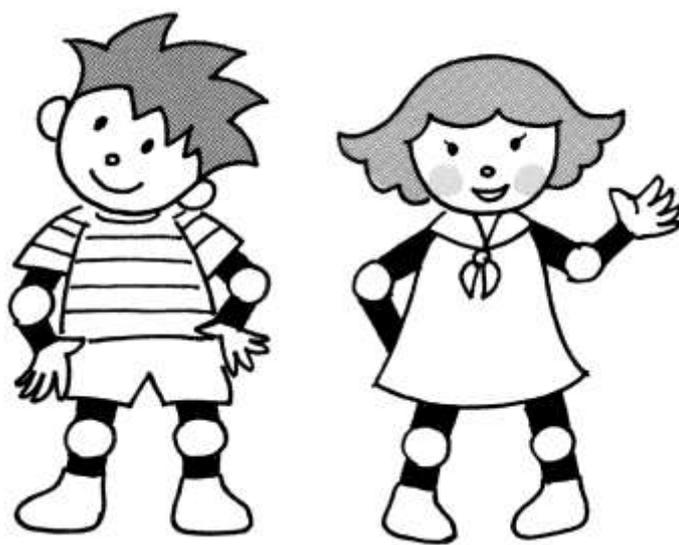
Q2 障害をもっていると偏見の目で見られてしまうのでしょうか？ 周りからの冷たい視線から逃げだしたい気持ちです。みなさんはどうして気持ちを切り替えていますか

A 会員から

掲示板を拝見し、辛いお気持ちでいらっしゃる様子なので、上手なアドバイス等は出来ませんがいてもたってもいられず書き込みしております。確かに世間は障害者というだけで特別な人というような目で見られる方が多いと思います。そういう目がいたたまれないという気持ちもわかります。が、そんな目線は気にしない！という気の持ちようで、堂々と胸を張って街を歩き、強く生きていってほしいと願わずにはいられません。さっき「障害者というだけで特別な人」というような」と表現したのは、私自身は特別ではないからです。私はいつも子供達や知人等周囲の人たちにも話しているのですが、世の中には背の高い人・低い人、肌の色が白い人・黒い人、目の大きい人・小さい人等がいるように、汗のかける人・かけない人、痛みを感じる人・感じない人がいるんだと。地球上の皆が持っている身体的特徴の違いに過ぎないんだと。それは障害や差別というものではなく個人差なんだと。なんにも特別なことではないんだと。(周りに言う＝自身に言い聞かせてる。のかもしれないが)なので、街を歩いてて、見られても全く気にならないんです。そういう風に考えて私達家族は過ごしています。でも、考え方や心の繊細さにも、同様に個人差がありますから、このような私の考えを言ったりしても何も解決できないだろうし…、アドバイスも出来ないし…と思い、書き込むかどうか迷ったのですが、ほんのご参考までにと、私の気の持ちようを書かせて頂きました。

# 第 6 部

## 資 料 集



## 1. 利用できるサービス

### 医療費（病院にかかるとき、入院するとき）

- ①乳児医療費（こども医療費など呼び方はいろいろ）：0歳から就学前まで～中学卒業まで。（通院のみ・入院のみ・所得制限ありなど自治体によって異なります）自己負担なし。（ただし、いったん窓口で払う必要のある所もあります。）
- ②小児慢性特定疾患：0歳から20歳まで（神経疾患部門で認定される、主治医の意見書とともに保健所に申請）（1年ごとに更新が必要）入院・外来とも、無痛無汗症に関わるものだけ。限度額まで月額自己負担あり（重度認定されると自己負担なし）
- ③特殊疾病（難病認定）：東京都のみ（遺伝性本態性ニューロパチーで認定されているので医療費の自己負担分が助成されます。）
- ④重度障害者医療：身体障害者手帳、療育手帳（東京では「愛の手帳」など自治体で名前が違う）、精神障害者手帳を持つ人。助成される等級は自治体で違います。所得制限のあるところもあります。自己負担なし（ただし、いったん窓口で払う必要のある所もあります。）
- ⑤自立支援医療（育成医療、更正医療、精神通院医療）：からだの不自由な人の障がいを軽くしたり取り除いたりして、日常生活を容易にするための育成医療、18歳未満の児童で身体上に障がいを有し治療効果が期待できるものには育成医療が、精神疾患やてんかんで通院による治療が継続的に必要な人には、精神通院医療があります。自己負担が10%に軽減されます。

### 装具や車椅子を購入する時

車椅子は、身体障害者手帳の体幹障害あるいは下肢障害2級以上、あるいは身体障害者手帳を取得出来ない方は、小児慢性特定疾患治療研究事業の日常生活用具の給付を利用できます。

- ①身体障害者手帳（体幹または下肢障害）2級を取得すると、学校用と自宅用と2つ作れます。
- ②小児慢性特定疾患治療研究事業の日常生活用具として車椅子等の申請が出来ます。主治医に意見書を書いて貰い保健所で手続き（認定）します。認定後市町村で（身体障害者同様）車椅子の申請が出来ます。

(ただし、全く下肢に異常がない場合は認められません。通常は下肢2級程度の障害があることが条件のように言われ、認められないことが多いのですが、身体を守るために車椅子は必要で、小さいうちから慣らした方が抵抗がないので早めに申請されることをお勧めします。異常が出ないように予防するために車椅子が必要だと訴えて下さい。)

- ③電動車椅子は屋外用と室内用と2台認められる場合があります。(児童生徒は、学校用、自宅用で認められますが、自治体によっては成人は1台しか認められない場合もあります)

装具は、身体障害者手帳や療養費(医療費)で申請できます。

クールベストは、小児慢性特定疾患治療研究事業の日常生活用具として申請できます。

## 手当・年金など

重度の障害が認定される(身体障害者手帳や療育手帳の1～3級程度)と特別児童扶養手当や障害児福祉手当などの手当や年金(20歳以後)がもらえます。自治体によっては、加算もあります。所得制限がありますが、自治体独自の給付がある場合もあります。

また、タクシー券の支給や公共料金の減免、公共施設の利用料の減免などが受けられる場合もあります。

所得税や住民税などの税金の控除が受けられる場合もあります。

## 生活のサービス

日常生活用具の支給やホームヘルプサービス、外出(移動)支援などのサービスが受けられる場合があります。児童デーサービスやショートステイなどの一時預かりサービスも利用できる場合があります。

## 任意保険

障害者の加入できる保険は大変限られていますが、療育手帳(愛の手帳)のある知的障害者が入れる保険をご紹介します。掛け金はおよそ年15000円～17000円です。

- ①生活サポート総合補償制度

全国各地の窓口は次のホームページに掲載されています。

東京都知的障害児生活サポート協会：TEL. 042 - 300 - 1366、

<http://www.t-shien.jp/tosapo/>

② ぜんちのあんしん保険～小額短期健康総合保-険～

ぜんち共済（株）：TEL. 03-5835-2571、<http://www.z-kyousai.com/>

③ 日本自閉症協会の共済事業

ASJ互助会事務局：TEL. 03-5287-1391

社団法人日本自閉症協会：<http://www.autism.jp/>

## 2. 無痛無汗症の会「トゥモロウ」の歩み

- 1992年12月 無痛無汗症の会設立準備会が発足（会員3人）
- 1993年 5月 無痛無汗症の会設立総会at東京梅ヶ丘保健所（会員17人）  
講演「シャルコー関節について」新城孝道/東京女子医科大学、  
「無痛無汗症について」二瓶健次/国立小児病院
- 1994年 5月 東京都が無痛無汗症を含む「遺伝性ニューロパチー」を特定疾患に指定  
トゥモロウの会 報創刊号の発刊
- 1995年 2月 皆河雅史会員がトゥモロウ「花の絵はがき集」とメッセージをダイアナ妃にプレゼント（後日王妃から礼状が届く）
- 11月 クールベスト規格外申請により公費負担に決定  
厚生労働省「小児の運動性疾患の介護等に関する研究」版会議（～2000年）
- 1996年 2月 第1回無痛無汗症シンポジウムの報告書発行
- 8月 熊本大学医学部小児科 犬童康弘らの研究グループが無痛無汗症の原因遺伝子を発見
- 1997年 5月 希望する会員に遺伝子検査を開始する
- 9月 無痛無汗症「トゥモロウ」ホームページ開設
- 1998年10月 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾病に認定  
厚生省障害福祉課へ「感覚機能障害として身体障害者認定」を陳情
- 12月 仮想空間でのバーチャル親の会試行（三菱電機、国立小児病院、イメージ情報科学研究所）
- 1999年 4月 厚生労働省「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究」版会議（～2001）
- 6月 フェニックス社のクールベストが100着寄付される。
- 2002年10月 NPO法人化
- 2003年11月 第10回国際シンポジウム開催at東京国立成育医療センター
- 2010年05月 GENE-Reviews 日本語版への先天性無痛無汗症翻訳掲載  
厚生労働省難治性疾患克服研究事業（2011年も継続）
- 2011年 厚生労働省障害者総合福祉推進事業「稀少神経難病患者の生活実態調査」

### 3. シンポジウムの歩み

1994年から毎年1回シンポジウムおよび検診会を開催しています。

シンポジウムは、疾患の治療や理解、患者支援に関することをテーマにディスカッションを深めています。検診会は、無痛無汗症の専門家による検診を年1回受けられる貴重な機会です。地方の医療機関との連携もとっていただけます。宿泊の機会を利用して家族の交流も深まります。

- |      |            |     |                |
|------|------------|-----|----------------|
| 第1回  | (1994年5月)  | 東 京 | 中野サンプラザ        |
| 第2回  | (1995年5月)  | 山中湖 | 東京YMCA         |
| 第3回  | (1996年5月)  | 滋 賀 | 希望が丘文化公園       |
| 第4回  | (1997年5月)  | 山中湖 | 東京YMCA         |
| 第5回  | (1998年5月)  | 神 戸 | しあわせの村         |
| 第6回  | (1999年5月)  | 山中湖 | 東京YMCA         |
| 第7回  | (2000年5月)  | 三 重 | ゆずりは荘 (菰野町)    |
| 第8回  | (2001年5月)  | 横 浜 | 横浜あゆみ荘         |
| 第9回  | (2002年11月) | 神 戸 | しあわせの村         |
| 第10回 | (2003年11月) | 東 京 | 成育医療センター＝国際シンポ |
| 第11回 | (2004年10月) | 山 梨 | かえで荘 (石和温泉)    |
| 第12回 | (2005年11月) | 神 戸 | しあわせの村         |
| 第13回 | (2006年10月) | 埼 玉 | 奥武蔵あじさい館       |
| 第14回 | (2007年10月) | 神 戸 | しあわせの村         |
| 第15回 | (2008年10月) | 宮 城 | モンタナリゾート       |
| 第16回 | (2009年11月) | 埼 玉 | 奥武蔵あじさい館       |

## 4. 会報一覧

- 1号 表紙（第1回シンポジウム）  
創刊の挨拶（代表 菅沼信吾）  
会報創刊号に寄せて（国立小児病院小児科 二瓶健次）  
発刊によせて（日本児童家庭文化協会 小林信秋）  
会の活動報告・遺伝子の話（横浜療育園 三宅捷太）  
特集「我が家のお勧めクリーム」  
山ちゃんの福祉情報・日本児童家庭文化協会の紹介  
「遺伝性ニューロパチー」東京都の特殊疾病に  
ブロックだより・『ガンバレ共和国』に参加して（山田家）  
バザー協力お礼と報告・来年は山中湖で会いましょう！・高速道路料金割引  
会のあゆみ・会を支える専門家紹介・事務局からのお知らせ・編集後記
- 2号 表紙（新井さん）  
ブロックだより・電動車椅子について（菅沼）・ブロック長会議の報告  
ダイアナ妃と握手の裏話  
会員手記「痛みと戦う日々」（永野）・「思春期とは」（木村）  
「摂食拒否を繰り返した無痛無汗症の患者を経験して」（第二びわこ学園 北野浩）  
高柳くんの装具紹介・“がんばれ共和国”のお知らせ  
「こどもの難病シンポジウム」に参加して（馬場）
- 3号 山中湖シンポジウム  
総会報告  
アンケートまとめ
- 4号 FAXニュース（お知らせ）
- 5号 FAXニュース（総会報告）
- 6号 役員会の報告  
第3回シンポジウム（滋賀）に参加して（小田）
- 7号 責任遺伝子発見（犬童先生の文献紹介と読売新聞の記事）  
会からのお知らせ  
会員の近況  
第4回シンポジウム（山中湖）の計画案
- 8号 Fブロック交流会報告  
会からのお知らせ  
クールベストについて
- 9号 会員募集

- シンポへのおさそい  
 会からのおしらせ 1  
 Bブロックだより  
 医療の現場から・映画紹介（二瓶健次）「ロレンツォ・オイル」  
 会からのお知らせ 2
- 号外 シンポジウム&総会報告・“がんばれ共和国”のお知らせ
- 10号 困っていることアンケートのまとめ  
 シンポジウムの感想  
 年齢別グループの提案  
 幹事と役員の会報告  
 INFORMATION
- 11号 幹事と役員の会の報告  
 宮本信也医師からの返書  
 麻酔アンケートとその結果第1報  
 聖教新聞の記事（「痛みを探る」（柳田尚））のコピー  
 近藤さんからの反論および柳田氏からの返事  
 「第18回こどもの難病シンポジウム」の案内
- 12号 表紙（上原あゆみさん）  
 トゥモロウ活動報告・活動予定  
 トゥモロウ英文パンフレット  
 先天性無痛無汗症の遺伝子研究についての協力依頼書（熊大 犬童康弘）  
 「痛みのない世界に住む子どもたち」（テレビ放映されたビデオ）（粟屋豊）  
 星を探しに（onionmom）  
 グループ便り小学生（近藤）／就労（菅沼）  
 日本児童家庭文化協会の紹介  
 さようならダイアナ妃（皆河）  
 ダイアナ妃からのメッセージ  
 ‘98シンポジウムのお知らせ  
 ハンドブック申込方法  
 会員募集・編集後記
- 13号 幹事と役員の会の報告  
 第18回こどもの難病シンポジウムのお知らせ  
 聖教新聞「声」と柳田氏の記事の感想
- 14号 幹事と役員の会の報告  
 横田教授を訪ねて（近藤）
- 15号 表紙（高岡さん）

- ブロック長会議のお知らせ  
新年のご挨拶（代表 近藤）  
ブロック便り・(D船田・C大坪)  
頑張る (onionmom)  
「フランス旅行記」(横山)  
我が家のお勧め(大坪)  
ホームページを手伝って！  
訃報・会の近況  
神戸シンポのお知らせ  
会員募集・編集後記
- 16号 補装具アンケートのまとめ  
幹事と役員への会の報告  
「感覚が危ない」(日刊スポーツ)
- 17号 事務局からのお願い  
ブロック長会議の報告  
就学について  
会員近況  
幹事と役員への会の報告  
補装具アンケートのまとめ
- 18号 幹事と役員への会の報告  
会からののお知らせ
- 19号 神戸シンポジウムの報告  
会からののお知らせ
- 20号 表紙(伊東さん)  
クールベスト入手法！  
「シカゴに行ってきた！！！」(伊東)  
「障害児は感謝感謝？」(近藤)「返信：障害児は感謝感謝？」(onionmom)  
詩「盆栽」(サンプラザ中野)・爆風コンサート・乗馬記事(読売新聞)  
「阿部麗就学レポート」  
仮想空間トゥモロウの会  
ホームページから カット&ペースト  
入会のお知らせ
- 21号 神戸シンポの感想  
会からののお知らせ
- 22号 幹事と役員への会の報告  
会からののお知らせ

- 23号 幹事と役員会の報告  
会からのお願い
- 24号 幹事と役員会の報告  
ブロック長会議のお知らせ  
(出世前診断のアンケートのお願い)
- 25号 ブロック長会議の報告(近況報告)  
幹事と役員会の報告  
シンポ申込書
- 26号 近況報告第2弾～Gブロック～  
『診断と治療』1998年増刊号「C I P A」(栗屋豊)  
海外糖尿病病院レポート  
幹事と役員会の報告  
第6回シンポジウム(山中湖)・参加申込書  
シンポジウム事前アンケートのお願い  
(主治医の先生へ、病歴調査、睡眠に関するアンケート、飲水量と尿量調査)  
第7回総会委任状  
会員状況・入会のご案内  
編集後記
- 27号 役員会報告(会費規約、交通費助成規約、平成10年度決算報告、平成11年度予算案)  
幹事と役員会の報告  
ラジオ短波「障害のある人とともに」  
無痛無汗症患者の補装具製作(サフラン 森川勝義)  
編集後記
- 28号 幹事と役員会の報告  
施設に関するアンケート  
新聞記事から(福祉器具)  
会からのお知らせ
- 29号 小田新代表挨拶  
役員会報告  
幹事と役員会および厚生科学研究班会議報告  
会員の活動紹介記事(ハンディサッカー)  
2000年三重シンポジウム  
事業報告・事業案  
会計報告・予算案  
クールベスト規約

- 会員状況  
 会からのお知らせ
- 30号 役員会報告・会を支える専門家一覧と参加お願い  
 幹事と役員への会の報告  
 シンポジウム参加申込書保育申込書  
 家族プロフィール記入用紙  
 温度で変わる服「ディアプレックス」誕生（朝日新聞より）
- 31号 役員会報告  
 シンポジウム事前アンケート  
 （病歴調査、委任状、2000年版アンケート、主治医向け）  
 リハビリ特集  
 サマーキャンプお知らせ  
 会に届いたメールから  
 会からのお知らせ  
 お譲りしま〜す
- 32号 第7回シンポジウム in 菰野町  
 小田代表より  
 会員出席者・検診会にご協力いただいた専門家  
 菰野町長のお話  
 北勢きさら学園について  
 検診会  
 全体交流会  
 ゆったりとお楽しみ  
 総会  
 検診会・学会報告  
 総会資料  
 映像による無痛無汗症診療の手引きアンケート  
 本症紹介「今日の小児治療指針」から  
 差額ベッド料って？（COML No.117より転載）  
 会からのお知らせ
- 33号 幹事と役員への会の報告  
 映像による無痛無汗症診療の手引きについて  
 会からのお知らせ
- 34号 厚生科学研究班会議の報告  
 今後の予定  
 第8回無痛無汗症シンポジウム（横浜）

- 会からのお知らせ
- 35号 幹事と役員会の報告  
 第8回無痛無汗症シンポジウム in 横浜  
 シンポ参加申込書  
 シンポ保育申込書  
 主治医の先生へアンケートのお願い  
 会を支える専門家承諾のお願い  
 患者についてのアンケート（医師用）  
 病歴調査  
 「キッズサマーキャンプに参加して」（馬場）  
 「社員旅行でサイパン」（菅原）
- 会からのお知らせ
- 36号 役員会報告  
 幹事と役員会の報告  
 シンポ申込書・委任状  
 保育申込書  
 事業報告・事業案・新年度役員  
 会員のみなさまへお願い  
 会からのお知らせ
- 37号 第8回シンポジウム&平成13年度総会報告  
 役員会報告  
 幹事と役員会の報告  
 アンケートの質問から  
 会員のみなさまへ連絡とお願い  
 会からのお知らせ
- 38号 NHKラジオタ刊 編集長の選んだニュース話題  
 幹事と役員会の報告  
 役員会ご案内  
 アンケート（生活実態調査）結果報告  
 会からのお知らせ
- 39号 近況報告ブロック交流会から  
 役員会報告  
 幹事と役員会の報告（アメリカ視察報告）  
 制度アンケート  
 PHP Japan  
 会からのお知らせ

- 40号 朝日新聞「どうしました」  
「療育の窓」投稿文  
アメリカ事情（会報39号転載）  
第10回（平成14年度）総会  
ガイドライン申込書  
第9回神戸シンポ・申込書  
平成12年度会計報告  
会からのお知らせ（HPの質問コーナーと携帯サイト）
- 41号 近況報告ブロック交流会から  
役員会報告  
幹事と役員のお報告  
総会資料  
委任状  
NPO法人発起人会からのお知らせ  
NPO法人設立総会のお知らせ  
NPO法人になるということ  
会からのお知らせ
- 42号 総会報告  
NPO法人設立総会報告  
（設立総会議事録・趣意書・定款・事業計画書・法人化に伴う会の方向性）  
会員・幹事向けアンケート  
幹事と役員のお報告  
国際シンポ運営委員会  
会からのお知らせ
- 43号 総会報告  
Gブロック交流会報告  
国際シンポ運営委員会  
NPO無痛無汗症の会「トゥモロウ」（会員・幹事向けアンケート）  
第9回神戸シンポ（申込書）  
学校教育法施工例の改正について（難病ネットより）  
HP掲示板から  
会からのお知らせ
- 44号 役員会報告  
幹事と役員のおおよび国際シンポ運営委員会報告  
クーリング（空調服）情報  
第9回シンポ申込書

- NPO会員アンケート  
会からのお知らせ
- 45号 NPO法人設立  
国際シンポ経過報告と寄付のお願い  
国際シンポプログラム案  
会員募集  
神戸シンポ開催  
睡眠アンケートの結果  
ガイドライン申し込み  
会からのお知らせ
- 46号 Eブロック交流会  
役員会報告  
PHP視察の感想  
海外からのメール紹介  
最近の活動から  
会からのお知らせ
- 47号 PHP視察の感想  
国際シンポ  
入会のお願い  
総会のお知らせ
- 48号 平成15年度（第1回）総会報告  
平成14年度第4回理事会報告  
平成15年度第1回理事会報告  
総会報告（任意団体のトゥモロウ）  
国際シンポ  
アンケートのお願い（国際シンポ、ガイドダンスビデオ、外科・皮膚科）  
その他報告事項  
会からのお知らせ  
アンケート
- 49号 平成15年度第2回理事会報告  
会員の近況から  
クーリンググッズ紹介  
国際シンポ・申込書  
小慢法制化  
会からのお知らせ
- 50号 国際シンポを終えて

- Gブロック交流会報告  
 会からのお知らせ  
 アンケート
- 51号 平成15年度第3回理事会およびその他協議事項報告  
 小慢の動向  
 会からのお知らせ
- 52号 就学特集  
 第11回シンポ in 石和  
 会からのお知らせ（シンポジウム申込書、病歴アンケート）
- 53号 第11回シンポ in 石和  
 専門家からのアドバイス  
 B/Dブロックの近況  
 会からのお知らせ
- 54号 第11回シンポ in 石和を終えて  
 第1回国際シンポ 2003  
 会員から寄せられた近況  
 海外の無痛無汗症児は・・・  
 会からのお知らせ  
 栗屋先生の新聞記事  
 取材協力のお願いとアンケート
- 55号 拡大ブロック長会議報告  
 「専門家と親の連絡会」報告  
 ペアレント・トレーニング  
 新しい小慢事業法制化詳細  
 会からのお知らせ  
 アンケート（会活動に対するアンケート、発達心理アンケート）
- 56号 特集「冷却グッズ」  
 ブロックからの報告  
 家族紹介  
 「トゥモロウ」Now!  
 会からの報告・お知らせ  
 シンポ申込書・会員名簿申込書
- 57号 特集「行事参加について」  
 ブロックからの近況報告  
 家族紹介  
 「トゥモロウ」Now!

- 会からの報告・お知らせ  
別添アンケート（無痛無汗症手帳ついて、制度に関するアンケート、病歴調査）
- 58号 特集「シンポジウム in 神戸」  
会からのお願い
- 59号 特集「マウスプロテクター」  
家族紹介  
ブロック報告  
TV取材の感想  
会からのお知らせ
- 60号 特集「夏休みの過ごし方」  
家族紹介  
ブロック報告  
ものをつかむ力の検査  
小慢診療マニュアル「無痛無汗症」  
海外留学の学生さんから  
会からのお知らせ（埼玉シンポ）
- 61号 特集「進学後」  
家族紹介  
ブロック報告（F）  
寄稿  
会からのお知らせ
- 62号 近況（B、D）・お知らせ
- 63号 田沢さんの中越沖地震体験記  
桃ちゃんのクーリング  
智子の近況  
難病ネット共同アピールプロジェクト  
専門家と親の会  
トゥモロウ活動報告  
事務局からののお知らせ  
裏表紙（会費納入のお願い）
- 64号 「歩行に関する検査」  
会員短信  
私の提案  
難病ネットの機関紙の紹介（“がんばれ” 103号・穂土さん）  
専門家と親の会議事録  
事務局からののお知らせ

- 裏表紙（会費納入のお願い）
- 65号 神戸シンポ特集  
グラビア  
日常生活の諸問題へのアプローチ  
シンポジウムを終えて  
ランチョンミーティング  
病歴アンケートのまとめと回答  
会員短信と回答  
事務局からのお知らせ  
“ちょこ友”ご協力のお願い  
裏表紙（会費納入のお願い）
- 66号 新年のご挨拶  
米国・ヨーロッパにおけるHSANⅢ型とⅣ型  
クールベストの開発  
温度調節マットレスについて  
シンポジウム感想文  
30歳以上の患者会員の近況  
第2回理事会議事録  
事務局から（スタッフ紹介ほか）  
裏表紙（会費納入のお願い）
- 67号 はじめに  
ご進学・ご卒業おめでとう  
医療相談  
抜けた歯の提供をお願いします  
専門家と親の会議事録  
ものをつかむ力の研究・追加検査のお願い  
仙台シンポのお知らせ  
事務局からのお知らせ  
郵便局自動引き落としのお願い  
入会と会費納入のお願い
- 68号 ごあいさつ  
平成20年度第1回理事会・第6回通常総会報告  
ものをつかむ力の研究について・  
番組『私たちはこんな病気と闘っています』視聴報告  
第3回親と専門家の連絡会報告  
第15回無痛無汗症シンポジウムプログラム案他

- 訃報のご報告・・・  
耳寄り情報～保険のご紹介  
助成金報告  
会員短信  
事務局からのお知らせ
- 69号 ごあいさつ  
病歴調査報告  
Bブロック交流会報告  
Cブロック交流会報告  
Fブロック交流会報告  
PICK UP! 『アイスジェルパッドで快眠！？』  
会員短信、ご寄付御礼  
家族の状況①～⑤  
仙台シンポのお知らせ  
事務局からのお知らせ
- 70号 ごあいさつ  
宮城・岩沼シンポジウム報告  
宮城・岩沼シンポジウム企画書  
宮城・岩沼シンポジウム感想  
宮城・岩沼シンポジウム風景  
臨時理事会議事録  
専門家と親の会連絡会議事録  
朝日新聞掲載記事「患者を生きる」  
ホーム頁リニューアル&活動紹介  
医師への紹介状  
事務局からのお知らせ
- 71号 ごあいさつ  
シンポジウム速報  
総会議案書  
九州ブロック交流会報告  
会費自動引き落としのお願い  
事務局からのお知らせ  
新規入会・会員の更更新手続のご案内
- 72号 ごあいさつ  
シンポジウム速報2  
シンポジウム実行委員会議事録

- 難治性疾患克服自嘲田中研究班議事録  
ケアガイド・絵本作成プロジェクト企画書  
Bブロック交流会報告  
夏の役立ち情報  
知的障害者のための保険の紹介  
平成 21 年度通常総会・理事会報告  
修正版収支予算書  
専門家と親の連絡会議事録  
事務局からのお知らせ&活動報告  
新規入会・会員の更新手続のご案内  
73 号  
ご挨拶  
シンポジウム趣意書  
厚生労働省の調査について  
専門家と親の連絡会議事録  
事務局からのお知らせ&活動報告  
新規入会・会員の更新手続のご案内  
74 号  
ご挨拶  
シンポジウムの感想と風景  
シンポジウム事務局の反省会議事録  
専門家と親の連絡会議事録  
娘の周期性嘔吐症をめぐって  
事務局からのお知らせ&活動報告  
新規入会・会員の更新手続きのご案内  
75 号  
ご挨拶  
第 8 回通常総会議案書  
専門家と親の連絡会議事録  
**GENE-Reviews** 日本語版のお知らせ  
トゥモロウのキャラクター紹介～名前をつけて下さい～  
「わたしたちのケアガイド」完成！  
事務局からのお知らせ&活動報告  
年会費郵便局自動払込みの手続きのお願い  
76 号  
ご挨拶  
会に朗報！！  
みんなの願い  
専門家と親の連絡会議事録  
第 17 回神戸シンポ実行委員会報告

シンポジウム速報！

睡眠検査ご協力のお知らせ

英国 BBC 取材協力のお祝い・ご寄附のお礼

Tさんからの伝言・知っ得情報

事務局からのお知らせ・活動報告

入会のご案内

77号

ご挨拶

第17回神戸シンポ趣意書

第3回さえ子さんの贈り物

参加予定者一覧

制度の谷間から脱出しよう

神戸シンポ参加者へのお知らせ

障害者総合福祉推進事業・親の検討会議事録

専門家と親の連絡会議事録

くすりづくりフォーラム報告

事務局からのお知らせ・活動報告

入会のご案内

## 5. シンポジウム報告書一覧

### 第1巻 (平成7年:1995年)

- \* 巻頭言 国立国際医療センター院長 嶋下重彦
- \* 開催の趣旨
- \* 開催の要項
- \* プログラム
- \* 座長・シンポジウム紹介 国立小児病院院長 小林 登
  - ・ 第1部 講演会 国立小児病院神経科 二瓶健次
  - ・ 第2部 シンポジウム…「ライフ・ステージに応じた問題点の把握」  
栗屋豊・三宅捷太・池田正一・岩川善英・小田幸子・君塚葵・徳山剛・斉藤胤  
曠・蓮見元子・小林信秋・菅沼信吾
  - ・ 第3部 検診会報告 小児神経科・発達心理・整形外科
- \* 第98回日本小児科学会額実集会抄録
- \* 結びの言葉 国立小児病院神経科 二瓶健次
- \* 無痛無汗症の会「トゥモロウ」のあゆみ
- \* 支える専門家の先生方名簿
- \* アンケート

### 第2巻 (平成9年:1997年)

- \* はじめに 無痛無汗症の会代表 菅沼信吾
- \* プログラム
- \* シンポジウム
  - ・ 発 表 : ドクターの学会発表報告  
二瓶健次・栗屋豊・三宅捷太・蓮見元子・池田正一
  - ・ 講 演 : 「静岡・伊東さん— ー予防の大切さ」
- \* 分科会まとめ 幼児グループ・学童グループ・卒後グループ
- \* 検診会報告 小児・小児神経科・歯科・整形外科・整形外科検診チャート・小児  
「精神」相談
- \* 電話相談・電話相談の報告
- \* アンケート
- \* おわりに 千葉西総合病院小児科 池田喜久子

### 第3巻 (平成9年：1997年)

- \* 巻頭言 滋賀医科大学小児科教授 島田司巳
- \* 開催の趣旨
- \* 開催の要項
- \* プログラム
  - ・ シンポジストプロフィール
  - ・ 第1部 シンポジウム1 =講演会= 「無痛無汗症の医療と介護」
  - ・ 第2部 シンポジウム2 「無痛無汗症児の生活指導・生活上の様々な問題点」
  - ・ 検診会報告資料
  - ・ 結びのことば 第二びわこ学園 山崎政策
- \* 無痛無汗症ハンドブック(案)
- \* 参照：会員アンケート

### 第4巻 (平成10年：1998年)

- \* はじめに 無痛無汗症の会相談役 菅沼信吾
- \* プログラム
- \* 講師紹介 熊本大学医学部小児科 犬童康弘
  - ・ 講演：「先天性無痛無汗症の責任遺伝子の同定」
- \* 検診会報告 小児科・整形外科・装具・歯科
- \* 分科会報告 A グループ (就学前)・B グループ (就学前)・C グループ (小学生)・D  
グループ (中学生)・E グループ (就 労)
- \* おわりに 心身障害児総合医療療育センター整形外科 君塚 葵

### 第5巻 (平成11年：1999年)

- \* はじめに 無痛無汗症の会代表 近藤暢子
- \* プログラム
- \* 開会挨拶 神戸市保健福祉局生涯福祉部育成課長 安井昌義
- \* 講演： 「無痛無汗症の症状はどのようにして発生したか？」  
オリンピック学園聖徳栄養短期大学 横田敏勝
- \* 補装具パネルディスカッション
  - I. 車椅子、II. 股関節、III. 膝関節、IV. 靴・足、V. 会員アンケートから
- \* 検診会報告 小児科・神経生理・発達心理・整形外科・補装具・歯科
- \* 分科会報告
- \* 保育の感想

\*幹事の先生方による学会等の報告

\*マスコミなどによる報道

\*おわりに 心身障害児総合医療療育センター整形外科 君塚 葵

## 第6巻 (平成12年：2001年)

\*はじめに 無痛無汗症の会代表 近藤暢子

\*プログラム

\*開会挨拶 実行委員長 近藤暢子

\*講演： 「遺伝医療の現在と未来」  
静岡県立こども病院遺伝染色体科 長谷川知子

\*検診会報告

検診会の意義

I. 小児科(内科)

II. 発達心理

III. 先天性無痛無汗症にたいする知覚電流閾値検査による末梢神経  
機能評価の試み

IV. 整形外科

V. 補装具

VI. 歯科

\*分科会報告

\*保育研修システム(保育の内容・感想)

付録1 幹事の先生方による学会等の報告 ('98.4～'99.3)

付録2 マスコミなどによる報道 ('98.4～'99.3)

\*おわりに 無痛無汗症の会「トゥモロウ」代表 小田幸子

## 第7巻 (平成13年：2002年)

\*はじめに 実行委員長 伊藤悦子

\*プログラム

\*三重県菰野町長挨拶 服部町長

\*北勢きらら学園紹介 浅生教頭先生

\*検診会報告

検診会の意義

I. 小児科(内科)

II. 発達心理

Ⅲ. 先天性無痛無汗症患者さんの感覚機能検査について

Ⅳ. 整形外科

Ⅴ. 補装具

Ⅵ. 歯科

Ⅶ. 作業療法

\* 検診会参加の感想

\* 全体交流会の模様

\* “ゆったりとお楽しみ”の様子

\* 保育研修システム(保育の内容・感想)

付録 (1999年4月～2000年3月)

1. 幹事の先生方による学会等の報告

2. マスコミなどによる報道(‘98.4～’99.3)

\* おわりに 無痛無汗症の会「トゥモロウ」代表 小田幸子

## 第8巻 (平成13年：2003年)

\* はじめに

実行委員長 馬場伸一

\* プログラム

\* シンポジウム意義について

横浜市保土ヶ谷保健所長 三宅捷太

\* 検診会報告

検診会の意義

I. 小児科(内科)

II. 整形外科

III. 補装具

IV. 歯科

V. 発達心理

VI. 生活・教育・福祉相談

VII. 知覚神経機能評価の試み

\* 検診会参加の感想

\* 分科会報告

\* 保育研修システム(保育の感想)

付録 (2000年4月～2001年3月)

1. 幹事の先生方による学会等の報告

2. マスコミなどによる報道

\* おわりに 無痛無汗症の会「トゥモロウ」代表 小田幸子

## 第9巻 (平成13年:2003年)

\*プログラム

\*開会式

- ・実行委員長挨拶 無痛無汗症の会「トゥモロウ」理事 馬場伸一
- ・シンポジウム意義について 国立成育医療センター小児神経科 二瓶健次
- ・国際シンポジウムについて 聖母病院小児神経科 栗屋 豊

\*検診会報告

- I. 小児科(内科)
- II. 整形外科
- III. 補装具
- IV. 皮膚科
- V. 歯科
- VI. 発達心理
- VII. 生活・教育・福祉

\*音楽療法

\*シンポジウム

- 1. 卒後の活動
- 2. 放課後の活動
- 3. 住宅改造
- 4. 福祉制度アンケートまとめ

\*付録(2001年4月～2002年3月)

- 1. 幹事の先生方による学会等の報告
- 2. マスコミなどによる報道

\*おわりに

無痛無汗症の会「トゥモロウ」理事長 小田幸子

## 第10巻 (平成13年:2003年)

10回目の検診会・シンポジウムを記念し、「無痛無汗症国際シンポジウム2003」を開催した。

\*開催要項

\*プログラム

\*開会式

- ・主催者挨拶 シンポジウム組織委員会委員長 二瓶健次
- NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」理事長 小田幸子

## 【基礎医学セッション】

### I. ヒトにおける痛みと発汗

1. 痛みの神経科学  
滋賀医科大学名誉教授・生理学 横田敏勝
2. ヒト手掌部発汗現象の神経科学的ならびに臨床科学的特性について  
信州大学医学部教授・生理学 大橋俊夫

### II. 先天性無痛無汗症（CIPA）と遺伝性感覚自律神経性ニューロパチー（HSAN）

1. 神経系発生を理解するためのモデル、HSAN についての概論  
ニューヨーク大学医学部教授・小児科学神経学、米国 Felicia B. Axelrod
2. CIPA または HSAN-IV 型の分子的基礎：チロシンキナーゼ型神経成長因子受容体遺伝子 TRKA (NTRK1) の変異  
熊本大学医学部講師・小児科学 犬童康弘
3. HSAN-IV の表現型と遺伝子型の関連  
ニューヨーク大学医学部講師・小児科学・遺伝学、米国 Carole Oddoux
4. HSAN-IV およびその他の HSAN についての感覚神経と自律神経の評価  
エルランゲンニュールンベルク大学教授、ニューヨーク大学医学部・神経学、ドイツ Max J. Hilz

## 【臨床 1 セッション】

1. 日本における先天性無痛無汗症一疫学とけいれん性疾患の実態  
聖母病院小児科部長 栗屋 豊
2. 米国・ヨーロッパの患者の実態  
ニューヨーク大学医学部教授・小児科学神経学、米国 Felicia B. Axelrod
3. 外科的問題（消化器を中心に）  
国立成育医療センター 田中 潔、本名俊郎
4. 先天性無痛無汗症の特徴的な口腔症状と歯科の対応  
池田正一、森崎市治郎、秋山茂久、久保寺友子、福田理  
(神奈川県立こども医療センター歯科、大阪大学歯学部障害者歯科、愛知学院大学歯学部障害者歯科)

## 【生活・教育・療育・福祉のコーナー】

### I. 海外編

1. ニューヨークの女兒（14歳）患者家族の体験談
2. エクアドルの兄弟（25・28歳）患者家族の体験談

## II. 日本編

### 1. 学校における試み

- 1) 小学校入学時の教室改造や特殊学級での様子のビデオ放映
- 2) 養護学校中学部での教育の工夫 稲葉養護学校教諭 立野晴久

### 2. 病院における試み

- 1) 水治療の紹介 国立成育医療センター 斉藤克美
- 2) 作業療法について 飯田市立病院リハビリテーション科 熊谷美砂子

### 3. 地域における試み

- 1) 音楽の楽しみ 福祉ネット「ナナの家」音楽療法士 長田有子
- 2) 教育プログラム 聖徳大学臨床心理学科教授 次良丸睦子

## 【検診会報】

1. 小児神経科(内科) 難病のこども支援全国ネットワーク 内藤春子  
千葉徳州会病院 池田喜久子
2. 整形外科 心身障害児総合医療療育センター 三輪 隆
3. 歯科 神奈川県立こども医療センター 久保寺友子
4. 皮膚科 国立成育医療センター 佐々木りか子
5. 発達心理 国立成育医療センター 佐藤裕子、酒井裕子
6. 療育・教育・生活・福祉相談 北里大学医療衛生学部 吉見契子

## 【一般演題】

1. 先天性無痛無汗症の発達について  
白川公子、酒井裕子、佐藤裕子、蓮見元子、二瓶健次、栗屋 豊  
(国立成育医療センター、関東短期大学、聖母病院)
2. 無痛無汗症児・者の日常生活の実態  
北里大学医療衛生学部 吉見契子
3. ホームページ利用によるピアカウンセリングと専門職による相談事業の試み  
昭和大学保健医療学部看護学科 田中千鶴子
4. 無痛無汗症児の作業療法  
のじぎく療育センター作業療法士 山脇茂美
5. 無痛無汗症児の抜去乳歯の歯髓組織所見  
三輪全三、奥村ひさ、深山治久、井上孝二、小出紘実、佐藤哲二、高木裕三 (東京医科歯科大学大学院 口腔機能育成学分野、同麻酔・生体管理学分野、鶴見大学歯学部 解剖学第2講座)
6. 先天性無痛無汗症の成人2症例 群馬整肢療護園 田中信幸
7. 突発性全身性無汗症が考えられた1女児例

千葉大学大学院医学研究院小児病態学 小俣 卓

8. 先天性無痛無汗症の末梢循環反応 (ポスターのみ)

中村由紀子、本田真美、宮尾益知、二瓶健次  
(杏林大学小児科、国立成育医療センター神経科、同発達心理科)

9. 「無痛無汗症」絵本作成企画 (ポスターのみ)

立教大学コミュニティ福祉学部 吉岡隆幸

### 【臨床 2 セッション シャルコー関節の予防をめざして】

1. 日本の患者の整形外科的問題

心身障害児総合医療療育センター園長 君塚 葵

2. 米国の患者の整形外科的問題

ニューヨーク大学講師・整形外科 D. Feldman

3. 糖尿病を中心とした感覚障害例のフットケア

東京女子医科大学講師・糖尿病センター内科 新城孝道

4. 補装具の経験

心身障害児総合医療療育センター整形外科医長 三輪 隆

### 【臨床 3 セッション】

1. 皮膚科的問題

国立成育医療センター 佐々木りか子

2. 麻酔科的問題

東京大学麻酔科 富岡俊也

### 【閉会式】

挨拶

シンポジウム組織委員会副委員長 栗屋 豊  
ニューヨーク大学医学部教授・小児科学神経学、米国  
Felicia B. Axelrod

NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」事務局長 近藤暢子

参加者数

特別寄稿

熊本大学医学部講師・小児科学 犬童康弘

歓迎・懇親会

患者家族の国際交流プログラム

保育プログラム

小田翔一くんの成育歴

チャリティーコンサート

みんなの願い

協賛企業・団体一覧

無痛無汗症国際シンポジウム 2003 組織委員会

**第 11 卷 (平成 15 年 : 2005 年)**

\*開会式

- ・実行委員長挨拶
- ・第 11 回検診会の紹介

D ブロック長 名取孝紀  
聖母病院小児神経科 栗屋 豊

\*検診会報告

- I. 小児神経科(内科)
- II. 前頭葉機能検査
- III. 発達心理
- IV. 東洋医学
- V. 眼科
- VI. 歯科
- VII. 整形外科
- VIII. リタリンについて
- IX. 生活・療育相談

\*分科会報告

- 1. 幼児期
- 2. 学齢期
- 3. 卒後

\*お楽しみ会

\*改良型クールベスト開発

\*閉会式

無痛無汗症の会「トゥモロウ」理事長 小田幸子

\*参加者から寄せられた声

- 1. 専門家
- 2. 患者家族
- 3. 設営担当者
- 4. 保育ボランティア

<付録>会を支える専門家による学会等の報告

\*特別寄稿 「トゥモロウの 10 年」

国立成育医療センター 二瓶健次

**第 12 卷 (平成 16 年 : 2006 年)**

\*開会式

- ・ 専門家グループ代表
- ・ 実行委員長挨拶

聖母病院小児神経科 栗屋 豊  
無痛無汗症の会事務局長 近藤暢子

\* 検診会報告

- I. 小児神経科(内科)
- II. 自律神経検査
- III. 発汗検査
- IV. 発達心理
- V. 眼科
- VI. 歯科
- VII. 整形外科

\* 講演 「無痛無汗症の口腔問題」

神奈川歯科大学 池田正一

\* 患者家族報告 「わが家の工夫」

\* ブロック別懇談会報告

1. B・C・G ブロック
2. D・E ブロック
3. F ブロック

\* お楽しみ会

\* 閉会式

無痛無汗症の会顧問 二瓶健次  
無痛無汗症の会理事長 小田幸子

\* 参加者から寄せられた声

1. 専門家
2. 患者家族
3. 保育ボランティア

\* 研究班報告 「先天性無痛無汗症における感覚認識機構の解明」

東京大学医学部附属病院麻酔科 富岡俊也

\* 横田先生を偲んで

**第13巻 (平成17年:2007年)**

\* 開会式

- ・ 実行委員長挨拶
- ・ 専門家代表挨拶

実行委員長 上原盛雄  
聖母病院小児科 栗屋 豊

\* 検診会報告

- I. 整形外科

- Ⅱ. 眼科
- Ⅲ. 小児科
- Ⅳ. 歯科
- Ⅴ. 発達心理

\*会の将来への提言  
 専門家の立場から 二瓶健次  
 親の立場から 馬場伸一

\*分科会報告

\*参加者の感想

- 1. 親
- 2. 専門家
- 3. 保育ボランティア
- 4. 実行委員

\*閉会の挨拶 無痛無汗症の会理事長 小田幸子

\*シンポジウム風景

\*クルズス（臨床講義） 報告：小児科、眼科、リハビリ科、歯科、症例検討

\*検査報告 「つかむ力について」

国立身体障害者リハビリテーションセンター 岩谷 力

\*会活動の紹介

**第14巻（平成19年：2008年）**

\*開会の挨拶 実行委員長 山田美香代

\*検診会報告

- Ⅰ. 整形外科
- Ⅱ. 眼科
- Ⅲ. 小児科
- Ⅳ. 歯科
- Ⅴ. 発達心理

\*生活・福祉・教育相談報告

\*保育報告

\*発表 Ⅰ. 歯科映像

Ⅱ. 親

\*分科会報告

- Ⅰ. 就学前グループ
- Ⅱ. 学童グループ
- Ⅲ. 思春期グループ

\*参加者の感想

I. シンポジウムを終えて

II. シンポジウムに参加して

\*紙飛行機大会の記録

\*閉会の挨拶

専門家代表 栗屋 豊  
無痛無汗症の会理事長 小田幸子

\*シンポジウム風景

\*クルズス報告（臨床講義）

熊本大学講師 犬童康弘  
東京大学教授 芳賀信彦

\*歩行ビデオ撮影の結果報告

芳賀信彦

\*会活動の紹介

**第15巻（平成20年：2009年）**

\*開会の挨拶

実行委員長 中澤 恵

\*検診会報告

I. 整形外科

II. 眼科

III. 小児科・小児神経科

IV. 歯科

V. 皮膚科

VI. 生理検査

VII. 知覚検査

VIII. 筆圧・立体姿勢計測

IX. 脳磁図を用いた知覚認識機能解明への試み

X. 発達心理

\*生活・福祉・教育相談報告

\*保育報告

\*記念講演 「病気と障害について」

岩谷 力

\*分科会報告

I. クールベストを小慢で

II. 小さな子たちの制度について

III. 東京と愛知の福祉の比較

IV. 成人後見人制度について

\*参加者の感想

\*紙飛行機大会

\*栗屋さえ子さんの贈り物（第1回荒川知子とファミリーアンサンブル）

\*閉会の挨拶  
専門家代表 栗屋 豊  
芳賀信彦  
無痛無汗症の会理事長 小田幸子

\*クルズス（臨床講義）報告

体験皮膚と顔面皮膚血管の神経支配の相違 和泉博之

低体温の症例報告 小林康子

死因検討会 その1 渡部功之・二瓶健次・二瓶班 2001

死因検討会 その2 栗屋 豊

歯髄感覚と歯の神経分布についての考察 三輪全三

\*In Vivo Confocal Microscopy of Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy

\*会活動の紹介・マスコミ情報

## 第16巻（平成22年：2010年）

\*開会の挨拶  
実行委員長 舟橋保則  
実行副委員長 上原 健

\*検診会報告

I. 整形外科

II. 眼科

III. 小児科・小児神経科

IV. 歯科

V. 皮膚科

VI. 筆圧・把握力計測

VII. 発達心理

\*保育報告

\*ケアガイド&絵本報告 田中千鶴子

\*紙飛行機大会の報告

\*参加者の感想

\*保育ボランティアの感想

\*栗屋さえ子さんの贈り物

\*閉会の挨拶  
実行委員長 舟橋保則  
専門家世話人代表 芳賀信彦

\*クルズス（講習会）報告

自律神経機能検査について 和泉博之

無痛無汗患者にみられる周性嘔吐症状の検討 久保田雅也

## 6.マスコミ情報

- 93年5月 設立総会（NHK、朝日新聞、読売新聞、「暮らしと健康」など）
- 94年5月 第1回シンポジウム（NHK、TBS、朝日小学生新聞）
- 95年5月 「難病指定を求める」（朝日新聞・内視鏡）
- 95年11月 ザ・スーパーサンデー「頑張れ母さんと幼い命たち」（テレビ朝日）  
「マウンテン車いす」（朝日新聞）
- 96年8月 責任遺伝子発見（読売新聞ほか）
- 96年9月 「病院に動物園がやってきた」（二瓶健次著、ジャストシステム出版）
- 97年10月 「無痛無汗症に正しい理解を」（聖教新聞）  
ザ・スーパーサンデー「頑張れ母さんと幼い命たち（続編）」（テレビ朝日）
- 98年2月 「障害のあるひととともに」無痛無汗症とその親の会「トゥモロウ」（ラジオ短波）  
「感覚が危ない 94」（日刊スポーツ新聞）
- 98年3月 こどもの療育相談「親たちのネットワーク」（NHK教育）  
金曜フォーラム「遺伝子医療と社会」（NHK教育）
- 98年4月 「おはよう東北レポート」で会員紹介（NHK秋田）
- 98年5月 シンポジウムのお知らせ（神戸新聞）
- 98年6月 「たとえ痛みがわからなくても」（NHK秋田）  
「乗馬を通じて交換日記」（読売新聞武蔵野版）
- 98年11月 「おはよう日本（首都圏）」（NHK）
- 98年11月 特命リサーチ 200X「人が痛みを感じない瞬間・痛みのメカニズムを探る」（日本テレビ）
- 98年12月 「こちら医療情報室」“アンテナ”（読売新聞）
- 99年7月 「ハンディサッカー広げたい」（読売新聞武蔵野版）
- 00年5月 （信越放送）
- 00年7月 「ミニミニデーサービス」（中日新聞中勢版）
- 00年8月 医療トピックス（四国新聞）
- 01年7月 難病の子ども支援—先天性無痛無汗症—（NHKラジオタ刊）
- 01年12月 「徳光和夫のクリスマススペシャル～小さな命の挑戦～ボクだけのサンタクロース」（テレビ東京）
- 02年1月 「どうしました」（朝日新聞・医療相談、二瓶健次）

- 03年2月 「そして音楽が始まる」(テレビ東京)
- 03年3月 「GO!GO!ボランティア」(NHK教育)
- 03年9月～ 国際シンポ関連記事(教育医事新聞、毎日新聞夕刊、読売新聞夕刊、TBSラジオ)
- 04年3月 医療ルネッサンス(読売新聞)
- 04年6月 「スーパーニュース」(フジテレビ)
- 04年9月 「とくダネ!」(フジテレビ)
- 04年12月 「今日の出来事」(日本テレビ)
- 05年9月 「みんな生きている」(NHK教育)
- 06年2月 「私たちはこんな病気と闘っています」(TBS)
- 07年8月 「特番 DIANA」(TBS)
- 08年4月 「私たちはこんな病気と闘っています」(TBS)
- 08年10月 「患者を生きる～信頼～」(朝日新聞)
- 08年11月 「ためしてガッテン」(NHK)
- 09年1月 「産む、産まない」(森本和子著、アースメディア出版)

## 7. 制作物

### 書籍

- 無痛無汗症ハンドブックー「無痛無汗症の子ども」を担当される先生方へ p9 (97年)
- 先天性無痛無汗症ー難病の理解と生活支援のためにーp102 (02年)  
\*通称 緑のガイドライン
- ホームページQ&A冊子 p102 (08年)
- 先天性無痛無汗症～わたしたちのケアガイド～p51 (10年)

### 紙芝居

- 「あせってなあ～に？」(06年)
- 「いたってイヤだけど、でも、たいせつなこと」(06年)

### ビデオ・DVD

- 先天性無痛無汗症 難病の子ども支援ガイドライン  
ー患者さんと家族の日常生活支援ー (01年)
- 同英語版 (03年)
- ビデオアルバム「無痛無汗症国際シンポジウム2003」(03年)
- ビデオフレンズ「いつも いい日は あした」(04年)
- 無痛無汗症ガイダンスビデオー小さい子どもたち編ー (英訳あり) (05年)
- 無痛無汗症の舌咬傷予防のための保護プレート作成 (07年)

### その他の制作物

- 無痛無汗症手帳 p69 (98年)

## あとがき

「改訂版 先天性無痛無汗症—難病の理解と生活支援のために—」をお届けします。

無痛無汗症の会は1993年に設立されました。それまで患者家族はこの難病を個別に抱えて悪戦苦闘していましたが、会の発足で大きな力が生まれました。「トゥモロウ」という会の名前には、ようやく仲間と出会え、共に社会という大海に漕ぎ出そう！という明日への希望が込められています。その名前のおりに、2002年に初版の「先天性無痛無汗症—難病の理解と生活支援のために—」が作成され、今年2011年には改訂版が作成される運びとなりました。

この背景には、同じ遺伝子を持つ患者家族と、病院や科の違いを超えて集まった熱い思いの専門家の方々々が、車の両輪となって機能してきたことがあげられます。この9年の間には、厚生労働省に3回の研究班が専門家により組織され、患者家族は今年障害者総合福祉推進事業の調査団体に選ばれました。小児慢性特定疾患にも認定され、会の目的とする「無痛無汗症の原因の究明、治療法の確立、患者家族のQOLの向上」に日々向かっているところです。

2011年に自立支援法の改正、12年に障害者基本法の改正、13年に障害者総合福祉法（仮称）の実施と差別禁止法（仮称）の提出、それに障害者権利条約批准への動きと、日本の福祉制度が今大きく変わろうとしています。そんな折に、専門家の方々のご協力により、この改訂版を初め、本症の患者に役立つ制作物を複数発刊することが出来ました。それらは本症の患者ばかりか、他の難病に関わる人々にも参考になることが多いと思われれます。しかし、無痛無汗症の患者家族を取り巻く環境は、“暮らしやすい社会”と呼ぶにはまだ遠く、解決できていない問題が多くあります。今後もこの専門家と患者家族の関係を大切にしながら、問題の解決に取り組んでいきたいと願っています。

この冊子読まれたご感想、ご意見をぜひ事務局宛にお寄せ下さい。私たちはそれらを参考にして、さらに良いものを作っていきたいと願っています。

平成23年3月

事務局長 皆河える子

謝辞：この「改訂版 先天性無痛無汗症—難病の理解と生活支援のために—」は、平成22年度「厚生労働省障害者総合福祉推進事業 稀少神経難病患者の生活実態調査」の援助により作成されました。発行にあたり、医療・福祉・教育分野の専門家の皆さまを初めとし、多くの方々のお蔭をもちましたことを、ここに感謝申し上げます。

## 執筆者一覧

(敬称略・五十音順)

天野 史郎	東京大学医学部附属病院眼科
栗屋 豊	聖母病院小児科
池田 喜久子	千葉徳洲会病院リハビリテーション科
池田 正一	神奈川歯科大学総合歯科学講座障害者歯科学分野
石井 秀恵	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
犬童 康弘	熊本大学医学部附属病院小児科
小田 幸子	無痛無汗症の会「トゥモロウ」理事長
小田 博一	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
A. K.	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
久保田 雅也	国立成育医療研究センター神経内科
久保寺 友子	神奈川県立こども医療センター歯科
佐野 千春	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
白川 公子	東京西徳洲会病院小児医療センター
杉本 美智子	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
田中 千鶴子	昭和大学保健医療学部看護学科准教授
田中 信幸	群馬整肢療護園整形外科
富岡 俊也	東京大学医学部附属病院麻酔科
二瓶 健次	東京西徳洲会病院小児医療センター
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
馬場 直子	神奈川県立こども医療センター皮膚科
濱邊 富美子	東海大学健康科学部看護学科講師
林 愛	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
林 哲也	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
船田 敏子	無痛無汗症の会「トゥモロウ」
星野 英紀	国立成育医療研究センター神経内科

平成 22 年度厚生労働省障害者総合福祉推進事業

## 改訂版 先天性無痛無汗症

—難病の理解と生活支援のために—

---

2002 年 1 月 初版発行

2011 年 3 月 改訂版発行

編集 NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」  
2011 年度厚生労働省障害者総合福祉推進事業検討委員会

イラスト 中畝 治子

発行 NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」

印刷・製本 タチカワ印刷

---

問い合わせ ●NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」事務局  
〒157-0067 東京都世田谷区喜多見 8-15-35 k・田中ビル 307  
TEL 03-5761-2860 FAX 03-5761-2861

E-mail : [cipa:cipa@tomorrow.or.jp](mailto:cipa:cipa@tomorrow.or.jp)

ホームページ : <http://www.tomorrow.or.jp>

●支える専門家世話人代表：芳賀信彦（リハビリテーション医）

〒113-8655 東京都文京区本郷 7-3-1 東京大学医学部附属病院リハビリテーション科

TEL 03-3815-5411（病院代表）

**NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」**

〒157-0067 東京都世田谷区喜多見 8-15-35

K・田中ビル 307

Tel 03-5761-2860 Fax 03-5761-2861