

# 小児期より成人まで経過観察し得た先天性無痛無汗症の一例

昭和大学医学部整形外科学教室

星野雄志・宮岡英世・中村正則・山藤賢

**要旨** 先天性無痛無汗症は不明熱、全身性の無痛・無汗、温覚障害、自傷行為などをきたす遺伝性感覚・自律神経ニューロパシーの一種であり整形外科領域では繰り返す脱臼・骨折や Charcot 関節としての報告がある。今回、生後9か月で先天性無痛無汗症と診断され24歳まで経過観察し得たので報告する。本例において、Charcot 関節は年齢が進行すると共に左膝関節、右股関節、左足関節に認められ、左膝関節、右股関節に対しては人工関節置換術、左足関節に対しては関節固定術をそれぞれ施行した。手指・口唇の自傷行為は2歳時より認められ9歳時には自傷による下口唇欠損に対して口唇形成術施行し、その後加齢と共に自傷行為は減少した。先天性無痛無汗症に関して成人まで経過観察し得た報告は比較的少なく、若干の文献的考察を加えて報告する。

## はじめに

先天性無痛無汗症は、全身性の痛覚障害、温覚障害、無汗症、原因不明の発熱、自傷行為などをきたす遺伝性感覚・自律神経性ニューロパシーの一種であり、整形外科領域では繰り返す脱臼・骨折や Charcot 関節としての報告が散見される。本症は幼児期から学童期にかけて下肢の外傷を起こすことが多く、その治療についての報告はあるが、小児期以降の状態を述べた報告は少ない。我々は、5歳より24歳まで経過観察し得た例を経験したので若干の文献的考察を加えて報告する。

## 症例

(症例) 24歳、女性。

(家族歴) 両親が従姉妹同士4親等での血族結婚(表1)、また姉が生後2週で肺炎にて死亡。

(既往歴) 生後8日目より発熱を繰り返し、また発汗みられず9か月時当院小児科にて先天性無痛無汗症の診断をされた。皮膚生検では正常汗腺を

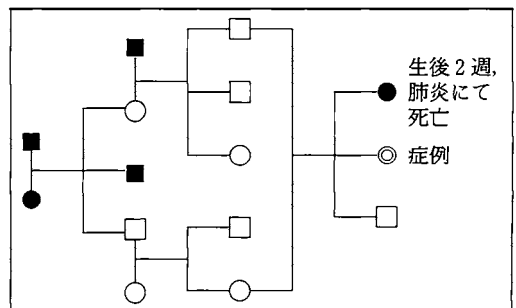
有し、脳波、頭部CT、末梢神経伝導速度、筋電図にて正常であった。また生下時より、特に精神発達遅滞や運動発達遅延は認められなかった。

## 経過

以下、本症例の整形外科的合併症を左膝関節、右股関節、左足関節、その他に分けてそれぞれの部位について経時的に述べる。

**左膝関節：**当科初診(5歳3か月)左膝関節腫脹にて来院、X線にて右大腿骨顆上部骨端線離開を認めたため(図1-a)ギプス固定したが整復位が保

表1. 症例家系図



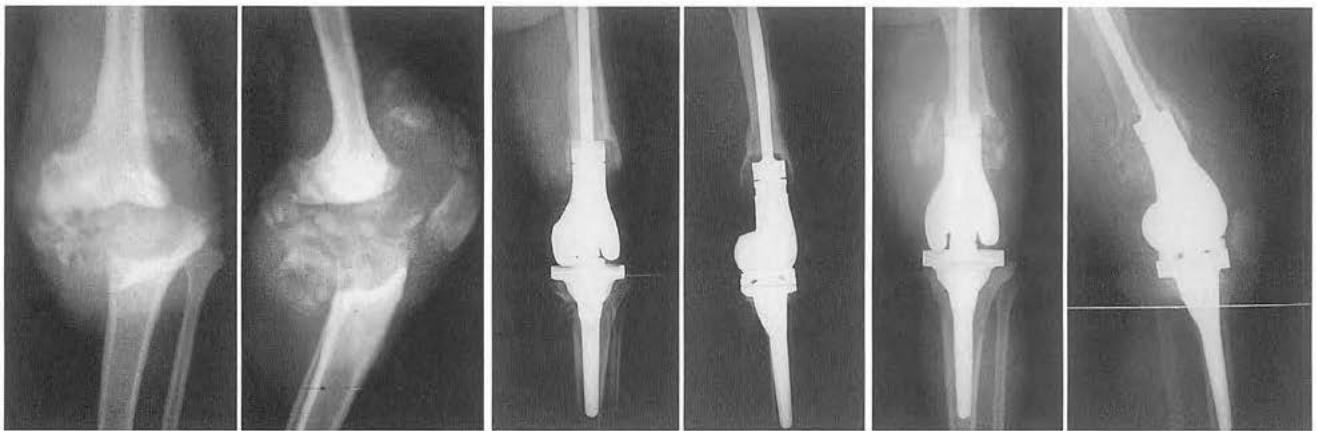
**Key words :** congenital sensory neuropathy with anhidrosis(先天性無痛無汗症), Charcot joint(シャルコー関節), arthroplasty(人工関節置換術)

連絡先: 〒142-8666 東京都品川区旗の台1-5-8 昭和大学整形外科 星野雄志 電話(03)3784-8543  
受付日: 平成13年3月21日

図 1.



a. 初診時(5歳3か月時)      b. 経皮ピン      c. 経皮ピン      d. TKA術前(20歳時)      e. TKA術後(術後1年6か月)      f. TKA術後(術後3年6か月)



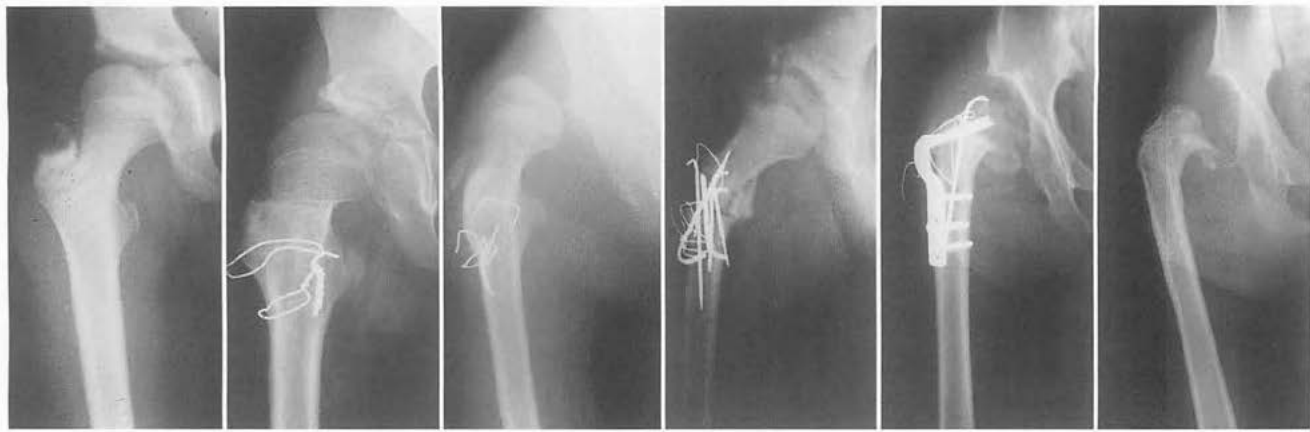
d. TKA術前(20歳時)      e. TKA術後(術後1年6か月)      f. TKA術後(術後3年6か月)

持不能のため経皮ピンニング施行(図1-b)し、2か月間のギプス固定を行った。同部に仮骨の形成を認めた(図1-c)ため抜釘術を施行した。20歳時のX線にて関節破壊が著明でCharcot関節を認める(図1-d)。20歳10か月にて左人工膝関節置換術(京セラフィジオヒンジトータルニーシステム)を施行。術後26週より起立歩行訓練開始。術後1年6か月のX線写真にて中樞側のmigrationを認め(図1-e)、術後3年6か月のX線写真にてstemのloosening、大腿骨側の骨破壊を認める(図1-f)。

右股関節：10歳時、右股関節部に腫脹、熱感を認めX線写真にて右大転子核に欠損を認めた(図2-a)。10歳4か月、右股関節脱臼骨折に対して観血的整復固定術施行したが(図2-b)、その後右股関節脱臼を頻回に認めたため(図2-c)、14歳4か月、右大腿骨内反骨切り+臼蓋形成術施行(図2-d)、術後約4か月ギプス固定したが骨融合得られ

ず、11歳8か月、右大腿骨頸部偽関節に対してアングルプレートを用いて偽関節手術施行(図2-e)。術後約3か月ギプス固定し車椅子にて退院となった。14歳3か月、抜釘術施行。右大腿骨頭の破壊を認める(図2-f)。20歳時、右股関節破壊を著明に認めCharcot関節を認める(図2-g)。21歳7か月、右人工股関節置換術(Deputy AML)施行(図2-h)。術後11週にて車椅子移動となり、術後15週松葉杖にて退院。術後3年6か月のX線写真にてstem側の骨融解像を認める(図2-i)。また、術後計2回の右股関節脱臼を認めた。

左足関節：左足関節に関しては距骨の変形・破壊が加齢と共に著明に進行しCharcot関節を認める。15歳2か月、左足関節の発赤・腫脹・熱感また炎症反応高値であったため病巣掻爬+左足関節固定術施行。術後4か月に松葉杖歩行開始。20歳10か月、同抜釘術を施行。抜釘術後も、足関節の固定性は良好であり新たな関節破壊等はみら



a. 大転子核欠損 (10歳時)      b. 観血的整復固定術後      c. 右股関節脱臼時      d. 内反骨切り術後      e. 偽関節術後      f. 抜釘後



g. THA 術前(20歳時)      h. THA 術後 (術後1年6か月)      i. THA 術後 (術後3年6か月)

図 2.

れない。

その他：幼少時より自己による咬創における(自傷による)口唇や爪手指先端の欠損を認める。下口唇欠損に対しては9歳9か月時形成外科にて口唇形成術施行している。Charcot spineや仙腸関節の破壊は認められない。上肢等の非荷重関節に関しては、関節変形・破壊等は本例では認められていない。

### 考 察

犬童ら<sup>2)</sup>によると、胎生期、神経堤細胞から神経成長因子の働きにより末梢神経への分化が生じるが、本症では神経成長因子の高親和性受容体 TrkA (Tropomyosin kinase A) 蛋白質質の遺伝子の変異により選択的に小脳有髄線維 A $\delta$  と無髄線維 C の欠如ないし減少を生じるとされ、温痛覚の欠如ないし減少と、汗腺を支配する交感神経節後線維(自律性無髄線維 C)の欠如ないし減少を生じ、これらが先天性無痛無汗症の原因と考えられている<sup>1)</sup>。

本症における骨関節障害の治療法についての報

告は散見されるが、保存的治療でも観血的治療でも安静が保てないために難渋する。更に痛覚を介するフィードバック機構が欠如するため骨関節に異常なストレスがかかり、関節障害が年齢とともに進行する。ひとたび Charcot 関節を発症するとなかなか効果的な治療は困難である。したがって骨折、脱臼の早期発見が望まれ、早期発見により比較的短期間の装具療法などの保存的療法にて骨関節の変形や破壊をある程度予防し得ることができると<sup>3),4)</sup>。

今回我々は長期の経過観察にても Charcot 関節は改善せず悪化し、また患者の日常生活動作においても重度な制限をきたしていたため、Charcot 関節に対し観血的治療を行い経過を観察している。従来、Charcot 関節に対して人工関節置換術は適応外とされており、その理由としては①関節の防御機能が欠如している、②運動失調がある、③筋トーンスが低下している、④拘縮が起きにくい、⑤反復外傷が加わりやすい、⑥生体反応が低下し感染しやすい、⑦疼痛が軽微なため患者の認識が低い、⑧壮年の男性に起きやすい点が挙げら

れる。なかでも関節の防御機能の欠如は人工関節の loosening や病的脱臼を引き起こす可能性が高く散見される報告例でも成績不良例が多かった。しかし、関水<sup>5)</sup>、高安<sup>7)</sup>、Sprenger<sup>6)</sup>、は術後1~7年の経過にて成績良好な症例を報告している。そのうち Sprenger<sup>6)</sup>はその要因を失調性歩行がなかったためとしている。本例においては、失調性歩行を認めず、また精神発達遅延も認めないため十分な安静が保てると判断し右股関節、左膝関節の Charcot 関節に対してセメントレスの人工関節置換術を行った。術後2年経過時においては本人の希望である短い距離での立位歩行が可能であった。術後3年6か月経過時の現在、右THA後のstem側の骨萎縮、左TKA後のstemのlooseningが著明であり日常生活動作はほぼ車椅子に限られているが洗顔動作、掴まり立ち等の立位保持は可能である。Charcot関節の術後においては、人工関節の緩みや人工関節周囲の骨折、骨癒合遅延、偽関節形成等の合併症が起りやすく、今後も十分注意深い経過観察が必要と考えている。又、上肢等の非荷重関節に関しては、関節変形・破壊等は本例では認められていない。

## 結 語

1) 我々は先天性無痛無汗症という比較的稀な疾患を小児期から成人期まで経過観察した。

2) 先天性無痛無汗症による Charcot 関節に対する治療は確立しておらず治療成績が一定しない難治性疾患である。

3) 先天性無痛無汗症による Charcot 関節に対してセメントレス人工関節を施行し今後も慎重なる経過観察が必要である。

## 文 献

- 1) 粟屋 豊：先天性無痛無汗症. 小児内科 28 : 184 190, 1996.
- 2) 犬童康弘：先天性無痛無汗症. 生体の科学 50(5) : 379 380, 1999.
- 3) 伊藤弘紀, 沖 高司, 荒尾和彦ほか：乳時期より19歳まで経過観察した先天性無痛無汗症の1例. 臨整外 33(9) : 1141-1144, 1998.
- 4) 三輪 隆, 君塚 葵, 城 良二ほか：先天性無痛無汗症の検診報告. 日小整会誌 7(1) : 81 85, 1998.
- 5) 関水正之, 阪本桂造, 宮岡英世ほか：Charcot 関節に対する人工関節置換術の経験. 整形外科 42(5) : 775 779, 1991.
- 6) Sprenger TR et al : Hip Replacement in a Charcot joint. A case report and his torical review. Clin Orthop 165 : 191 194, 1982.
- 7) 高安 亨, 三浦幸雄, 今給黎篤弘ほか：THAを施行した Charcot 関節の1例. Hip Joint 21 : 415 419, 1992.
- 8) 田中信幸, 富沢仙一, 高岸憲二：成人まで追跡した先天性無痛無汗症の2例. 関東整災誌 31(4) : 399 406, 2000.

## Abstract

### Patient with Congenital Sensory Neuropathy with Anhidrosis Monitored from Infancy until 24 Years of Age

Yushi Hoshino, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Showa University School of Medicine

Congenital sensory neuropathy with anhidrosis is a disorder of sensory and autonomic nerves that give rise to a fever, generalized lack of the sensation of pain generalized anhidrosis, thermal disturbance, and self injury behavior ; the orthopedic manifestation of this disease are repeated dislocations, fractures and Charcot joints. In this paper, we report a woman found to have congenital sensory neuropathy with anhidrosis at 9 months after birth and observed until she was 24 years old. In this case, the left knee joint, right hip joint, and both ankles were Charcot joints. The affected knee joint and hip were replaced with artificial joints, and the ankles were treated by arthrodesis. There are few reports of this disease being followed until the patient reached adulthood. We also review literature.