

## 先天性無痛無汗症患者の現状と保存的治療の取り組み

田 啓 樹<sup>1)</sup>・田 中 弘 志<sup>1)</sup>・伊 藤 順 一<sup>1)</sup>・山 本 和 華<sup>1)</sup>  
游 敬<sup>1)</sup>・小 崎 慶 介<sup>1)</sup>・芳 賀 信 彦<sup>2)</sup>

1)心身障害児総合医療療育センター 整形外科

2)東京大学医学部附属病院 リハビリテーション科

**要 旨** 【目的】先天性無痛無汗症は全身の温痛覚障害, 発汗減少, 知的障害を示す疾患である。本疾患の現状について調査を行った。【方法】NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」にて2013~2015年に行われた検診会に参加した患者と, 当院に同期間に受診歴のある患者の記録より年齢別の移動能力, 骨折歴, Charcot 関節の有無, 車いす・装具の使用状況, 運動制限について調査した。【結果】対象は33名(男性21名, 女性12名)で平均年齢は15歳であった。10歳以降の患者20/21名が屋外独歩不能であった。骨折の既往は27名(82%)にあり, Charcot 関節のある患者は17名(52%)であった。車いすの使用開始時期・運動制限・装具使用に関しては患者ごとに対応が異なっていた。【考察】学童期後半以降の移動能力を保つため, 骨折・Charcot 関節の発生を予防する必要がある。適切な運動制限・装具使用が重要と考える。

### 序 文

先天性無痛無汗症(遺伝性感覚自律神経性ニューロパチーⅣ型)は常染色体劣性遺伝の疾患で, *NTRK1* 遺伝子の異常により全身の温痛覚障害, 発汗低下, 精神発達遅滞を示す。現在日本に200名程度の患者がいると推定されている<sup>2)</sup>。

今回我々は, NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」で年に1回行われる検診会の診察情報を基に, 先天性無痛無汗症患者の現状について報告する。

### 対象・方法

対象は先天性無痛無汗症と診断され, 2013~2015年の検診会に参加した患者と, 同期間に当院受診歴のある患者を合計した, 男性21名, 女性12名, 計33名であった。平均年齢は15歳(1~62歳)であった。

検診会では整形外科医師による問診, 身体診察のみを行っており, X線撮影などは行っていない。結果を基に年齢を活動量の少ない3歳以下, 活発で骨折する機会の多い4~9歳, やや多動が落ち着く10~19歳, 成人以降と4つの群に分け, 屋内・屋外での移動能力を検討した。歩行可能であるが, 歩行をさせないようにしている患者は独歩不可とした。また, 骨折などにより一時的に動けない患者は直前の移動能力とした。さらに骨折歴, Charcot 関節の有無, 装具の使用状況についても調査を行った。

次に先天性無痛無汗症患者の家族より頻繁に尋ねられる問題点として, 車いすの使用開始時期・運動制限の程度が挙げられる。2015年検診会では歩行可能であるが車いすを併用している患者10名を対象とし, 車いす使用開始時期を調査した。同様に2015年検診会で歩行獲得後の患者13

**Key words** : congenital insensitivity to pain with anhidrosis(先天性無痛無汗症), Charcot joint(Charcot 関節), hereditary sensory and autonomic neuropathy type Ⅳ(遺伝性感覚自律神経性ニューロパチーⅣ型)

**連絡先** : 〒 173-0037 東京都板橋区小茂根 1-1-10 心身障害児総合医療療育センター 整形外科(勤務先) 田 啓 樹  
電話 (03) 3974-2146

**受付日** : 2016年2月12日

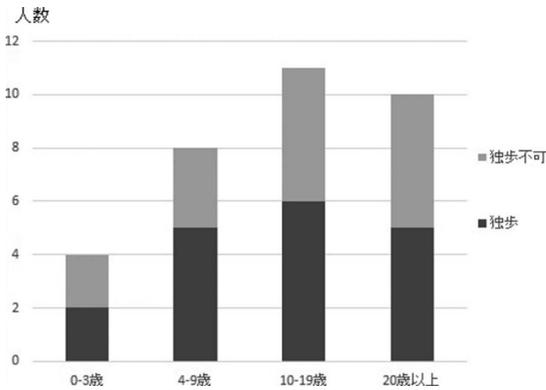


図1. 屋内での年齢別移動能力

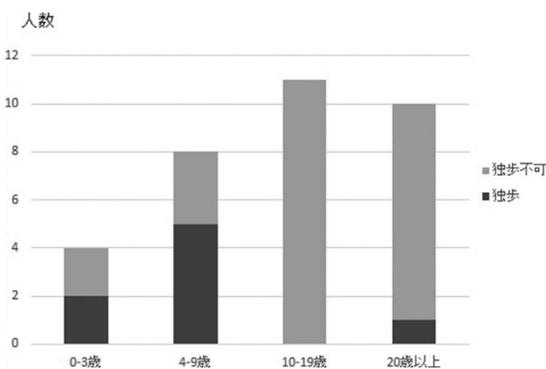


図2. 屋外での年齢別移動能力

名を対象に、運動制限を行っている、または行っていたかを調査した。

## 結果

屋内での移動能力は各群でおよそ半分が独歩可能だったが、屋外では10歳以降ほとんどの患者が独歩不可能であった(図1, 2)。

骨折・脱臼の既往のある患者は27名(82%)であった。その中で初回骨折・脱臼が下肢であった患者が22名(81%)おり、受傷部位は9名が踵骨・足関節で最多で、次いで7名が股関節脱臼であった。骨折・脱臼既往のない患者は6名おり、3名はまだ2歳以下、2名は元々独歩獲得できておらず活動量の少ない患者、1名は知的障害が軽度の患者であった。

初回骨折は3歳までにおよそ半数が経験し、6歳までにはほとんどの患者が初回骨折を経験していた(図3)。20歳以上の骨折・脱臼既往のある患

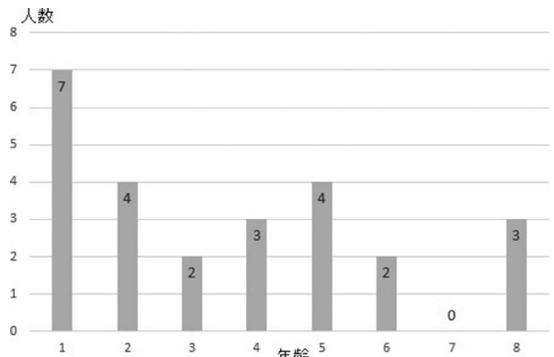


図3. 初回骨折時の年齢分布

者7名の最終骨折時年齢は平均年齢12歳(8~17歳)であった。

Charcot 関節は17名(52%)にあり、足関節が6名、膝関節が5名、股関節が5名、手関節が1名、肘関節が2名、肩関節が2名、脊椎が1名であった(重複あり)。

Charcot 関節のある患者の中で11歳以下の3名はいずれも足関節に生じていた。

下肢装具を使用している患者は13名(40%)であり、成人では2名(10%)のみが使用していた。骨折・脱臼既往のない6名はいずれも装具を使用していなかった。

車いすの使用開始時期は平均年齢7歳(3~12歳)であった。その中で、骨折予防のために早期から車いす使用を開始している患者が7名おり平均年齢5歳(3~6歳)であった。一方で、大きな骨折を契機に使用を開始した患者は、3名で平均年齢11歳(8~12歳)であった。

運動制限は10名(77%)が行っていた。10名全員が体育は見学か、座ってできるもののみ参加させていた。その中の6名は学校では車いすを使用し、歩行を極力させないと厳しく運動を制限させていた。この6名は、診察時全員短距離での歩行能力は保たれていた。

## 考察

今回の調査では多くの患者が6歳までに初回の骨折・脱臼を経験し、その後の繰り返す骨折・脱臼の結果として10歳以降ほとんどの患者が屋外

では車いすを使用していた。

また10歳代後半以降になると、移動能力の低下や成長に伴い多動傾向がなくなってくることもあり、骨折の機会が減少していた。

Feldman ら<sup>1)</sup>は32名の先天性無痛無汗症患者の調査で18名(56%)にCharcot関節を認めたと報告しており、三輪ら<sup>5)</sup>の24名の調査では12名(50%)に認めたとあり、どちらも本調査と同様の結果であった。低年齢では足関節のCharcot関節が多く、学童期後半から思春期以降に膝関節・股関節が罹患する傾向があった。三輪ら<sup>4)</sup>も同様にCharcot関節は年齢が上がるにつれて足関節から膝関節へ起こると報告している。Charcot関節は関節の不安定性から始まり徐々に関節の破壊が進むと考えられており<sup>1)</sup>、初回骨折が踵骨・足関節に多いことと関連していると考えられる。また、Zhang ら<sup>5)</sup>は2~9歳の先天性無痛無汗症患者の歩容を健常児と比べた報告で先天性無痛無汗症患者の歩容は早歩きで、歩幅が大きく、踵の着く速度が速いと報告している。踵骨・足関節での骨折が多い理由の1つであると考えられる。

装具の使用方法には一定の見解が得られておらず、骨折・脱臼の治療としての使用が多かった。

先天性無痛無汗症では装具による皮膚障害が多く、また、強く拘束することでストレスを感じ、自傷行為が増える危険性もある<sup>3)</sup>。装具を作製したが使用していない患者や、骨折が治れば使用を中断する患者も多く、成人以降も装具を継続して使用している患者は10%のみと少なかった。

骨折の機会が多い学童期に大きな骨折の予防をするために、車いすを小学校入学の時期に併用し始めることは望ましいと考える。運動制限をどの程度行うかは、患者ごとに対応が異なっていたが、今回の調査では、しっかりとした運動制限により大きな骨折は予防されている傾向があった。

しかし、あまり厳しく運動を制限することで筋力低下も危惧されるので、今後どの程度の運動制限が適切であるかは検討が必要である。

歩行開始後から学童期までの時期は踵骨・足関節周囲の骨折を防ぎ、足関節のCharcot関節を予防することが大切である。そのために衝撃吸収性の高い足底板を勧める報告もある<sup>3)4)</sup>。

そして、10歳代後半までに移動能力に影響を及ぼすような大きな骨折を予防し、関節機能を温存することで成人以降でも短距離・屋内歩行能力を保つことが先天性無痛無汗症患者の目標として重要であると考えられる。

## 結 論

33名の先天性無痛無汗症患者の現状について調査を行った。成人以降に安定した屋外独歩を行っている患者は少なく、短距離での歩行能力を温存するため幼少期より下肢装具・車いすの併用・運動制限を適切に行っていく必要がある。

## 文 献

- 1) Feldman DS, Ruchelsman DE, Spencer DB et al : Peripheral arthropathy in hereditary sensory and autonomic neuropathy types III and IV. *J Pediatr Orthop* **29** : 91-97, 2009.
- 2) Haga N, Kubota M, Miwa Z : Epidemiology of hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV and V in Japan. *Am J Med Genet A* **9999** : 1-4, 2013.
- 3) 芳賀信彦 : ガイドライン先天性無痛無汗症—難病の理解と生活支援のために—, NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」, 東京, 30-94, 2014.
- 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** : 81-85, 1998.
- 5) Zhang Y, Ogata N, Yozu A et al : Two-dimensional gait analyses in patients with congenital insensitivity to pain. *Dev Neurorehabil* **16**(4) : 266-270, 2013.