

告示	番号	36	神経・筋疾患
	疾病名	先天性無痛無汗症	

先天性無痛無汗症

せんてんせいむつうむかんしょう

概念・定義

先天性無痛症は遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー(HSAN)に属する疾患で、このうち4型（先天性無痛無汗症：Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis：CIPA）と5型（先天性無痛症：Congenital Insensitivity to Pain：CIP）が相当する。全身の温痛覚消失を主徴とする。CIPAでは全身の発汗低下を合併し、種々の程度の知能低下を合併することがある。

症状

CIPでは、四肢優位の（温）痛覚の消失を示す。CIPAでは、全身の温痛覚消失、発汗の低下または消失、精神発達遅滞を示す。これらの症状により、次に示す、様々な合併症を生じる。

合併症

温痛覚の消失により骨折・脱臼・熱傷などの外傷の診断が遅れる。このためシャルコー関節を発症したり、反復性脱臼（股関節、肩関節）を生じる。これは移動能力の低下につながり、電動車椅子での移動を必要としている患者も多い。自傷行為による手指の損傷（骨髄炎を含む）、口唇や舌の損傷を示すこともある。歯の障害や角膜の障害も知られている。CIPAでは発汗の低下があり、体温調節に障害があるため、高体温、低体温を生じやすい。けいれん重積や熱中症、急性脳症で重篤な後遺症を残したり死亡する危険もある。

治療

根本的治療はなく、対症治療、日常生活上でのケアにとどまる。外傷の予防に装具や環境整備、口唇・舌の損傷に対しては保護プレートが有効である。外傷に対しては通常の治療を行うが、シャルコー関節や反復性脱臼に至った場合、有効な治療法はない。車椅子等による荷重の制限を行う場合も多い。CIPAでは体温コントロールが重要であり、環境整備のほか、高体温を防ぐためのウェアも工夫されている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_12_29.html