

平成 19 年度厚生労働科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書「神経・筋疾患の登録・評価・情報提供に関する研究」

分担研究課題 小慢意見書からみた我が国の無痛無汗症の概況

分担研究者 飯沼 一字(石巻赤十字病院長)

研究要旨

無痛無汗症は我が国に多い疾患であるが、疾患の概要は教科書に簡潔に記載されているに過ぎない。特に数値的裏づけのある記載はない。1 医療施設での経験は少なく、全国的集計から、疾患概要を描き出すことは可能と思われる。そこで、小児慢性特定疾患意見書の全国集計から、無痛無汗症の疾患プロフィールを抽出しようと試みた。43 (男 22、女 21) 例が集計された。発症月齢の平均は 9.8 か月であり、症状発現時期を発病時期と考えて記載したとすれば、先天性疾患である本疾患として妥当と思われた。無痛無汗症は、温痛覚低下と、発汗欠如が主症状であるが、これらを示す、発汗欠如、体温調節異常、温痛覚低下や、主たる合併症である自傷行為、他動、骨折・脱臼について、また必須検査と考えられる発汗テストについて、記載されているのは極めて少なく、疾患プロフィールを描出することができなかった。これらの研究を進めるためには、意見書の記載に関して、各疾患に必須の記載事項を注意書きなどで周知することが重要と思われた。

A. 研究目的

無痛無汗症は我が国に多い疾患であるが、疾患の概要は教科書に簡潔に記載されているに過ぎず、特に数値的裏づけのある記載はない。たとえば、主要症状が何例(何%)にみられるのかなどの記載はない。

一方、各医療機関での経験は少なくとも、小児慢性特定疾患(小慢)意見書は統一の書式で、全国から集計される。

そこで、全国から集計された小慢意見書の記載を基に、無痛無汗症の疾患概要を浮き彫りにしようとした。

B. 研究方法

1998-2006年までに厚生労働省に集積された小慢意見書の神経・筋疾患の部で、90例の無痛無汗症のうち、重複を除いた43例について、教科書に記載されている主要症状、診断の根拠となる検査などの項目を検討した。

すなわち、発病月齢、性別、けいれん、異常行動、自傷行為、他動、精神遅滞、発汗欠如、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼の有無、発汗テストの実施および臨床経過について集計検討した。

(倫理面への配慮)

小慢意見書の記載内容をこのような統計的研究に使用するに当たっては、意見書提出の際に、本人もしくは保護者の同意を得ているので、倫理面で問題になることはない。

C. 研究結果

集約された43例の性別は、男22、女21例であった。発症月齢は、平均9.8か月で、0歳が21例、1-11歳が11例、12歳以上が6例であった。無記入が5例あった。

各種臨床症状は、表に示すとおりである。これで見ると、けいれん、異常行動、精神遅滞については無記入が少ないが、自傷行為、他動、発汗欠如、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼では、無記入あるいは無入力が多い。また、発汗テストは9例でのみ実施されていた。臨床経過は、改善2例、不変11例、再燃2例、悪化2例、判定不能1例、無記入・無入力12例であった。

D. 考察

性別は、男女ほぼ同数で、本疾患が常染色体性劣性遺伝であることを具体的に示すものである。

発病月齢は、平均9.8か月であった。先天性の疾患であるので、症状発現時期を発病時期と捉えることが多いと考えれば、妥当な結果であった。また、0歳発病が21例と約半数であることも妥当な結果と考えられる。

意見書の書式が各疾患群ごとに統一され、簡略化された。統一書類のため、各疾患特有の症状を記載しないまま提出してしまう可能性が高い。たとえば無痛無汗症では、発汗欠

如、体温調節異常、温痛覚低下は、疾患名の由来にもなっているもので、是非とも記載してほしい項目である。

痛覚がないため、自傷行為、他動、骨折・脱臼を起こすことが多いが、これらは、付随して起こる合併症として頻度も多く、治療上の問題点ともなっている。これも是非記載してほしい。

発汗テストは診断の決め手でもある検査である。9例でのみ実施されており、診断根拠が崩れるというわけではないが、我が国の無痛無汗症の診断の信憑性に確信をもてないとの批判に耐えられないであろう。

意見書の記載事項が不完全であるので、無痛無汗症の疾患プロフィールを描くことができなかった。このことは、おそらく他の神経・筋疾患についても同様のことが言えるのではないかと思われる。

意見書を疾患プロフィールを捉えるなどの用途としても利用しようとするなら、それぞれの疾患での必須の記載項目を注意書きに明記することが必要であろう。あるいは、記載法の説明としてのマニュアルを作成することなどが考えられる。意見書の裏面にこのような注意事項を印刷するという方法もあるかと思われる。

E. 結論

小児慢性特定疾患意見書の記載をもとに、無痛無汗症 43 例を解析し、その疾患プロフィールを抽出しようとした。しかし、疾患特有の症状の項目の記載率が極端に少なく、プロフィールを描くことができなかった。

意見書を記載する際の注意事項として、それぞれの疾患の特有な事項（あるいは必須の記載事項）を明記すべきと思われた。

F. 健康危険情報

なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

福與なおみ、萩野谷和裕、飯沼一字、宮城県における West 症候群の発生率と臨床像。脳と発達 39: 257-261, 2007.

飯沼一字。てんかんの診断、てんかんおよびてんかん発作型の分類。小児科診療, 70: 13-17, 2007.

飯沼一字。小児期の包括的てんかん医療。日本医師会雑誌 136: 1105-1109, 2007.

2. 学会発表

なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし。

臨床症状

	有	無	無記入	無入力	計
けいれん	10	27	4	1	42
異常行動	14	20	8	1	42
自傷行為	5		15	23	43
多動	5		15	23	43
精神遅滞	28	11	3	1	43
発汗欠如	13		7	23	43
体温調節異常	16	3	1	23	43
温痛覚低下	15	3	1	23	42
骨折・脱臼	12	6	2	23	43