

先天性無痛覚症の早期療育

丸 田 和 夫*
鈴 木 孝 治**
藤 原 孝 之*
西 村 尚 志*

はじめに

先天的に痛覚刺激に対して反応せず、痛覚欠損を主症状とする先天性無痛覚症例は Dearborn (1932) によって初めて記載された。以来, Ford と Willkins (1938), Kunkle と Chapman (1943), Boyd と Nie (1949), McMurray (1950), Petrie (1953), Baxter と Olszewski (1960) などにより多くの報告がなされ^{2,9)}, 本邦においても精神科や整形外科領域からの報告が行われている^{1,3,4,7,8)}。

本症は乳幼児期から舌を咬み切ったり、火傷や骨折を繰り返すために、成長するにしたがい永続的な機能障害を引き起していく可能性のあることがすでに指摘されている^{1,7)}。とくに痛覚脱失についてはその変化は不変であるとされている。成長後に残る機能障害は片側下肢に優位にみられ、その原因としては乳幼児期に発生した骨関節の障害が最も大きな要因と考えられ、乳幼児期までに障害されなかった骨関節は正常に発達することが明らかにされている⁷⁾。したがって、成長後の機能障害を防ぐためには出生直後から乳幼児期までの間に骨関節の保護を充分考慮し、とくに下肢の骨関節損傷を生じさせないような療育が必要となる。

しかしながら、幼児期から成人までの追跡を行った報告はみられるが、乳児期から早期に療育の対象として追跡した報告はみられない。我々は1歳時から早期療育を行った1症例を経験したので、運動発達と適応行動的側面から検討を加え報告する。

症 例

患者：初診時1歳1カ月の男児（1984年5月20日生）

主訴：痛み、侵害刺激に反応しない。

家族歴：血族結婚歴はない。家系内に痛覚の異常を認めたものはない。

出産歴：妊娠経過中の異常はない。満期自然分娩、出生時体重3460g、仮死はない。

* 信州大学医療技術短期大学部理学療法学科

** 同作業療法学科



図1 口腔外科入院時の舌咬傷

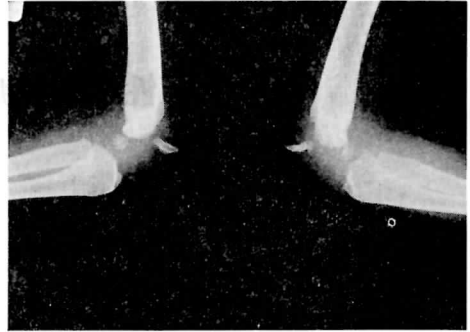


図2 両肘関節のX線像
生後1歳1カ月、両肘頭骨折を認める。

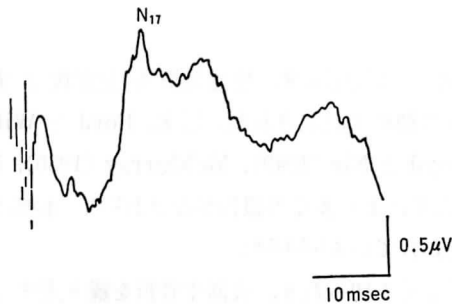


図3 正中神経 SEP

手関節部で正中神経に 0.5msec 矩型波電気刺激を加え、基準電極を Fz に置いて、反対側の体性感覚野から導出した。

現病歴：生後3カ月で歯が生え始め、5カ月頃から舌や指尖を咬み、血が出ていても咬み続けるようになった。生後7カ月時、近医にて何らかの先天奇形を疑われ、本院形成外科に紹介された。同科より無痛無汗症として本院小児科に紹介されたが、発汗には異常がなく、血液、尿検査でも特別な異常所見はみられず無痛覚症が疑われた。生後9カ月時、肘這いを活発にするようになった頃、母親が患児の肘の腫れに気がついている。生後11カ月時、舌の一部を咬み切り、本院口腔外科へ入院した(図1)。同科より自傷行為に対する療育を目的に本院リハビリテーション部に紹介された。

初診時現症：身体発育は良好であった。皮膚は湿潤、口腔内には舌咬傷の癬痕がみられた。手指に咬傷癬痕と爪の変形、両側肘頭部に膨隆が認められた。知覚検査を行うと、触覚にはよく反応したが、針刺激や筋腱への強い反迫刺激では痛みを思わせるような反応は全く認められなかった。温覚刺激や音叉による振動刺激に対する反応は認められた。位置覚や運動覚の検査は不可能であった。筋緊張や深部反射は正常であった。不随意運動などの異常運動は認められなかった。また、小児発達過程で認められる姿勢反射・反応の異常と遅れは認められなかった。

検査所見：

- 1) 一般検査所見：血液，尿等の一般検査結果には異常はみられなかった。尿酸値，免疫グロブリン検査は正常であった。
- 2) X線所見：X線像では両肘頭骨折が疑われ（図2），両肘関節には20°の伸展制限が認められた。他の四肢および脊柱のX線像に異常は認められなかった。
- 3) 電気生理学的所見：正中神経の知覚および運動神経伝導速度は正常範囲内であった。正中神経 SEP では潜時 17 msec 附近で第1次感覚領野の反応潜時に一致する誘発電位が確認された（図3）。
- 4) 発達に関する所見：粗大運動の発達では床からの立ち上りや独り歩きが可能であった。手指巧緻性では親指と示指でのつまみが可能であり，正常な運動発達であった。社会性の発達では，動作の模倣や人見知り，父母の後追い，簡単なお手伝いなどがみられ，基本的な生活習慣は対人関係とともに1歳1～2カ月レベルの発達を示した。言語では2～3語程度の発語がみられ，言語理解も“おいで”“ちょうだい”“ねんね”などの理解は可能であり，正常に発達していた。食事については摂食，嚥下などの機能障害はみられなかった。また，コップやスプーンなどの使用も少しずつ可能であった。排泄はおむつを使用していた。

療育経過：リハビリテーション部における療育活動を生後1歳3カ月から開始した。舌や指尖を咬むという自傷行為と骨関節損傷の防止をはかることを主な目的とした療育計画を立てた（表1）。

1) 発達経過：生後1歳6カ月，移動運動ではかけあし，階段昇降が可能となった。また，手指の巧緻性では鉛筆でのまる書き，積木遊びが可能となり，運動機能は正常に発達している。社会性の発達では衣服や靴の着脱に協力できるようになり，困難なことに会おうと助けを求める行動が認められるようになっていく。言語発達では自分の名前を言ったり，顔や手足の指示が可能で，簡単な命令の理解ができるようになった。生後1歳10カ月，粗大動作や巧緻動作などの運動機能では年齢相当の発達を示した。社会性の発達では，排尿の予告などの基本的な生活習慣に不十分なところがみられたが，親から離れて遊びができるようになるなど対人関係の発達は正常であった。言語発達では二語文が認められ，“すこし”，“しずかに”“そうと”などの言語理解が可能となった。

2) 療育経過：療育開始以後，舌や指尖を咬む自傷行為は母親が患児と遊んでいる時にはみられなかった。しかし，母親が目を離した時に生じたと思われるような舌や指尖の咬傷が母親によって発見されることが多くなった。そこで，飲み込めない程度の大きさの硬いスポンジ片をくわえさせたところ，口腔内の咬傷は防止することができた。1歳6カ月

表1 療育計画

-
- 1 リハビリテーション部を中心に整形外科，小児科，口腔外科，形成外科よりなる診療チーム作り。
 - 2 外傷防止のための家庭環境の整備
 - 3 療育のための家族の役割分担の調整
 - 4 発達に応じた痛覚の代償的認知学習
-

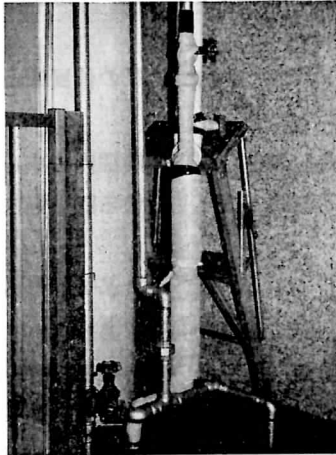


図4 家庭内におけるスチーム管の被覆（給湯管のみを断熱材で被覆した）

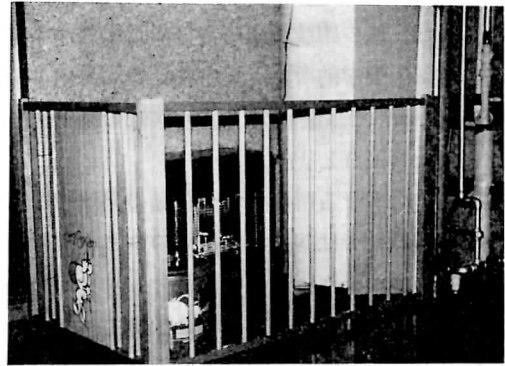


図5 家庭内の防護柵
ストーブガードを防護柵として使用した

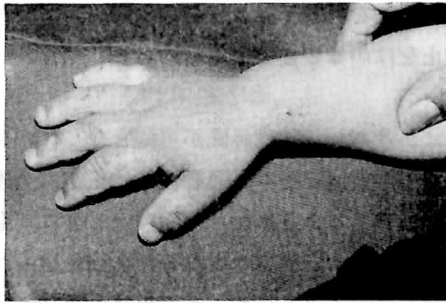


図6 右手首の咬傷

以後、階段昇降や台から降りる動作が活発となったが、それらの動作の際、運動が急激かつ唐突に行われる傾向が認められた。そのため、高い所から落ちたり、狭い所で頭を打ったり、さらにドアで指を挟むなどの動作で小外傷が多く発生している。そこで、家庭環境の整備が必要となり、階段昇降口の防護柵やスチーム管の被覆（図4）、居間や小児部屋内の

家具の整理、窓やドアの施錠の工夫などの指導を家族に行った。しかし、冬期に入ってから炬燵やストーブなどの熱傷が発生したため、安全な電気炬燵への交換やストーブガード（図5）を取り付けることなどを家族に指導した。

行動面では、既に述べたように活発というよりは乱暴ないし多動傾向という印象が強く、動作が素早く、注意の集中が短い行動が認められた。そこで、言語理解の発達に応じた痛覚の代償的認知学習を試みた。方法としては、言語刺激やモデル学習による行動変容を目的に“あちっち”“いたい”“あぶない”“こわい”などの key word とともに危険な動作や行動を制止させ、対象物の理解を学習させることを行った。

さらに、これらの学習を遂行するためには家族の役割分担の調整をはかることが必要と考え、理学療法士、作業療法士、保健婦のチームによる家庭訪問を行ったが、十分な体制を組むまでには至らなかった。

生後1歳10カ月、自我の発達がみられ、母親や姉に対する自己主張や葛藤のあらわれとしての行動と思われるような自傷行為（手首を咬む行動）が再びみられるようになってい

る(図6)。また、時々パニック状態となり、頭部や身体を床や壁などに強くたたきつける行動がみられ、現在その対応を検討しているところである。

一方、療育開始後は骨関節損傷を生じていない。肘頭骨折は偽関節のまま経過しているが、現在のところ機能障害は認められない。

考 察

1) 先天性無痛覚症の病態について

先天性無痛覚症例において、痛みに反応しないということが無痛覚 insensitivity to pain なのか、痛覚無関 indifference to pain なのか、あるいは痛覚失認 Schmerzsymbolie によるものなのか判断することは難しい。その原因として、末梢神経や中枢神経に起因する痛覚障害、精神科的疾患による痛覚の感受性の低下および高次機能障害などが考えられており、小児科や精神科領域で多くの論議がある^{2,5,8,9)}。本症例における発達神経学的所見や SCV, MCV, SEP などの電気生理学的検査所見は正常範囲内であったが、これらの検査は神経機能の一部を示しているのみであり、これだけで神経学的に異常がないとは言えない。一方、精神発達は現在のところ正常であり、精神科的疾患による痛覚の感受性低下はおそらく除外できるものと思われる。

鑑別診断としては、Dyck 分類による遺伝性感覚自律ニューロパチー (HSAN) Type V、分類外のニューロパチーさらには痛覚失認の範疇に入るものが考えられる^{2,4)}。また、今後病態を検索するためには神経生検や詳細な電気生理学的検査などを行っていく必要があると思われる。一方、本症例では現在までの経過中に胸痛、腹痛を主訴とするような内臓疾患の発病を認めていないが、今後このような内科的疾患の発症時、痛みに反応しないということによって、どのような臨床症状を示すか現時点では予測がつかないので、今後の慎重な観察が必要と考えられる。

2) 早期療育について

小児科や精神科領域では病因や病態についての検索が中心となっているために、早期療育体制の必要性については明確に論じられていない^{6,8)}。本症は既に述べたように多くの外傷を繰り返して骨関節の破壊を生じ^{1,3,7)}、乳幼児期における骨関節の病変が成長後著明な機能障害の原因となることが大きな問題点として整形外科領域で指摘されている。したがって、乳幼児期から出来るだけ早く骨関節外傷を予防する方法を確立することが最も必要である。また、外傷を受けた場合には早期に発見し、適切な治療を行うことにより障害を生じさせないようにすることが重要である。そのためには、リハビリテーション部、整形外科、小児科、形成外科および口腔外科を含めた診療科間で連携のとれた診療チームを構成し、総合的なアプローチによる療育を早期に開始することが必要である。

幼児期から成人までの追跡を行った浦野ら⁷⁾の症例では療育の対象となったのは学童期に入ってからであり、既に幼児期に骨関節の外傷を繰り返して受傷していたために、それが成人後の機能障害の原因となっている。我々の症例では、生後1歳1カ月の乳幼児期から

早期療育を行っているが、わずかに10カ月間の経過をみても、療育指導を行っているにもかかわらず様々な小外傷が発生してしまっている。したがって、今後は幼児期以後の療育体制を積極的におし進める必要がある。

3) 運動と適応行動的側面について

先天性無痛覚症に自傷行為がみられることは我々の症例からでも明らかであるが、それとともに精神運動発達遅滞がみられることがあり、精神神経科的対応が必要となる場合がある⁹⁾。我々の症例では舌や指先を咬む自傷行為は乳児期に多数回にわたり認められ、幼児期においても時々出現しているが、頻度は減少する傾向にあった。また、精神発達については、現在のところ発達の遅れはなく、精神神経科的アプローチの必要は生じていない。

しかし、発達とともに運動能力が向上し、生活空間が拡大するにつれて行動量が多くなり、最近ではむしろ小外傷や熱傷を頻回に起こすなどの問題が生じてきている。そこで、我々は本症では侵害刺激を痛みとして防御する機会がないためにフィードバック制御が働かず、危険な行動を抑制する能力が獲得されていないのではないかと考え、痛覚の代償的認知学習を行動療法的アプローチの応用として早期に開始した。その結果、患児の行動範囲を制御することは難しいが、危険な動作の回避が少しずつ可能となっている。さらに、小外傷が頻発しているものの、重大な骨関節損傷を来すような事故の発生を防止することには成巧している。

さらに、言語発達に伴い言語理解が可能になるにしたがって、今後言語的操作により患児自身に外傷を避ける習慣を身につけさせることができるものと考えている。また、我々は痛覚の代償的認知学習とともに、家族に対して患児を全面的に保護することを早期療育の目的の一つとして、今まで以上に家庭環境の整備をはかることが重要であると考え、現在その指導方針を検討している。

ま と め

我々は初診時生後1歳1カ月の先天性無痛覚症の患児に10カ月間の早期療育を試み、運動発達と適応行動的側面からの検討を加えた。その結果、患児には療育指導経過中、小外傷や熱傷が頻発したが、重大な骨関節の損傷を来すような事故は発生しなかった。しかし、幼児期以後には患児の行動量がますます増大するため、今後はこれまで以上に患児を全面的に保護するような療育指導体制を検討する必要があると考えられた。

本論文の要旨は第15回日本理学療法士協会長野県士会学会において発表した。

文 献

- 1) 精松紀雄・他：骨関節に変化をきたした先天性無痛覚症，整形外科13：602-611，1962
- 2) Dyck, PJ, et al: Peripheral Neuropathy, Volume II, 2nd Ed., W.B. Sanders com-

pany, 1984

- 3) 藤原 豊・他：骨関節に病変を伴える先天性無痛覚の1例，日整会誌39：261-268，1965
- 4) 浜中淑雄・他：「痛覚失認」について，精神経誌69：545-554，1967
- 5) 松岡幸彦：遺伝性多発ニューロパチー，Heredity sensory and automatic neuropathies, Clinical Neurosciense 4：50-51，1986
- 6) 鈴木貞行・他：無汗症を伴う先天性痛覚不感症（遺伝性知覚性ニューロパチーIV型）の姉妹例，脳と発達12：436-442，1980
- 7) 浦野房三・他：骨関節に病変をきたした先天性無痛覚症—幼児期から成人までの追跡を行った2症例—，整形外科33：845-851，1982
- 8) 小倉正己・他：いわゆる先天性無痛無関症の1例—その臨床およびポリグラフ的検索ならびに痛覚失認との異同を問題にして—，精神神経学雑誌77：161-173，1975
- 9) Viken, P.J, et al: Handbook of Clinical Neurology, vol. 8, North-Holland Publishing Company, Amsterdam, 1970, pp.180-204

(1986年9月30日 受付)