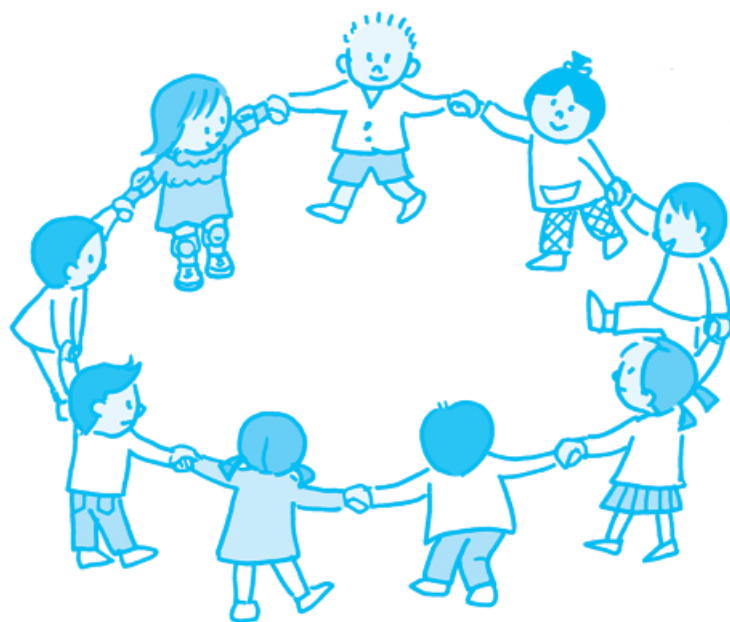


第5部

日常生活へのアドバイス



目次 (Q & A)

1. 触覚(温冷・痛覚)について	77
2. 自傷行為(舌噛み・指噛み・口の中の傷) 対策	78
3. 歯について	78
4. 体温調節と夏の過ごし方について	79
5. 発熱について(病気との区別と対応)	80
6. 感染症について	80
7. ケガの予防について	82
8. 歩けない・歩かない	83
9. 膝関節の負担・変形、関節の保護について	83
10. 骨折について	84
11. 股関節脱臼について	86
12. 手術・麻酔について	87
13. リハビリについて	87
14. 車椅子について	88
15. 皮膚のトラブルについて(乾燥・亀裂の対処方法)	88
16. 睡眠について	89
17. てんかんについて	89
18. 遺伝について	89
19. 保育園・幼稚園について	91
20. 学校について	92
21. 社会活動について	93
22. 親のストレスについて	93

1. 触覚(温冷・痛覚)について

Q1 痛いと言いますが痛みがわかっているのでしょうか？

痛みがわかっているのかいないのかという検査(機械)はないのですか？

また、熱い冷たいがわかるかどうかの検査はこの病院でもできるのでしょうか？

A 専門家より

そもそも「痛み」とは、国際疼痛学会の定義によれば「組織の実質的あるいは潜在的な傷害に結びつくか、このような傷害を表す言葉を使って述べられる不快な感覚、情動体験」とされています。すなわち、普通の方と「痛み」のメカニズムが異なることはもちろんなのですが、無痛無汗症の方々にとっての「不快な感覚、情動体験」もまた、ある意味での「痛み」なのかもしれません。(ちなみに慢性疼痛患者で、客観的な所見が無くても、「痛み」を訴える患者さんもいます)

「痛み」の生理学的検査としては温熱検査、電氣的検査、機械的検査などが一般に有ります。このうち温熱検査は、機械として特殊なものではなく、コンピューターを用いて加温、減温していくことによって正確な閾値を測るものです。

そもそも「痛み」、というものは評価が非常に難しいものです。本人が「痛い」といえば、それは「痛い」と理解してあげなければいけないのでしょうか。今後、すこしでも「痛み」の客観的な評価法が加われば良いですね。

Q2 熱さ、冷たさを感じますか？

A 会員から

熱いお風呂を嫌がったり、熱いスープ等を嫌がったりする患者はけっこういます。それで、「熱い・冷たいがわかる」と思っている方も多いです。しかし、やけどを起こすような熱い・冷たい(私たちは熱い・冷たいというより痛いと感じます)の感覚は、痛みと同じ神経で感じるため無痛無汗症では痛み同様感じないか、かなり鈍いです。このため、患者は熱いお湯やフライパン、ストーブなどに触れてやけどをすることが多いです。また、熱い食べ物で口の中をやけどすることもあります。冷たさも同様で、氷や雪などに長く触れていても平気で凍傷の危険があります。もちろん個人差はあります。

Q3 かゆみはありますか？

毎日夜背中、お腹をかいてほしいといっています。手足は乾燥しやすいのですが体の部分はサラサラしてつやがあります。本人は「かゆいからかいてほしい」と言いますが本当にかゆいのでしょうか？皮膚科に行ってもかゆみ止めの薬を塗ってもダメです。アトピーなどの皮膚のトラブルはありません。

A 会員から

息子も「かゆい」と言いますが、ほんとにかゆい??と母は疑っています。痛みの神経とかゆみの神経は同じと言われているからです。ただ、痛みを訴える子もいるので、一部分で神経があるのかもしれないですね。うちは

「お薬ぬって」というので、ローションを塗ってやると納得しています。アトピーの次男のように、ぼりぼりかいたりするわけではなく、ただ「かゆい、お薬ぬって」というだけです。スキンケアの一つかな？と思っています。蚊にさされた時とかゆがりませんし、小さい時みずぼうそうになった時も、涼しい顔でかゆいも痛いも言いませんでしたので、

彼の「かゆい」は私たちが感じる「痒み」とは少し違うと思いますが。最近学校でも「足かゆい」などによく言うようで、先生が心配していました。これは、何らかの違和感を訴えているのかもしれないと思いますが、とりあえずローションを塗ってやるとすっきりしています。

2. 自傷行為（舌噛み・指噛み・口の中の傷）対策

Q1 寝ている間に舌を噛み切ってしまいそうです。歯ぎしりも激しいです。

寝ている間に舌が歯と歯の間に挟まって、噛み切ってしまいそうです。歯ぎしりも激しいです。会の人に勧められたおしゃぶりは舌で押し出してくるので押さえています。

A 専門家から

プレートがよいと思います。

Q2 舌をかみ切ってしまった時は縫合するのでしょうか？

A 専門家から

かなり前の例ですが、舌が大きく先端より裂傷した無痛無汗症の方について、全身麻酔下に縫合した例があります。ただ、術後すぐに糸をとってしまい、再度手術室に戻って縫合したということでした。縫合については、舌の傷の大きさ、部位、出血の程度で判断することになります。

3. 歯について

Q1 歯のプレートはいつから作れますか？どれくらいの周期で変えるのでしょうか？

A 専門家から

下顎の前歯が萌出しはじめ、舌に傷を生じたらすぐにプレートを使用開始します。歯が生えてくる時期はプレートがすぐに合わなくなりますので、どうしても受診のたびに歯型をとることになってしまいます。安定が悪い

場合、義歯安定剤をお勧めしています。

Q2 永久歯を虫歯から守るのに一番良い方法は？

A 会員から

乳歯のころから虫歯にしないこと、歯みがきの習慣をつけ、仕上げは親がすることではないでしょうか。

Q3 歯ぎしりをよくします。歯ぎしりで歯が抜ける事がありますか？

A 会員から

歯ぎしりで下の奥歯（永久歯）がすべて抜

けました。歯ぎしりで抜けたのと、抜けたことで隣の歯が不安定になり、それを指や舌で触っていて抜けたのといろいろです。6歳臼歯が早く萌出したので、それがよくなかったと思います。そのころにプレートなどの対応ができていれば違ったと思います。

4. 体温調節と夏の過ごし方について

Q1 幼稚園での過ごし方は？どんな援助をしたらいいでしょうか？（幼稚園の養護教諭より）

5歳の女兒です。最近暑さが厳しくなり、しんどいと言って保健室に来ることが増え、体温は37.5度前後あります。アイスノンを渡したり、涼しい保健室で少し休憩をとるようにしたり、水分を補給したりするなど配慮しています。

保育室にはクーラーが無く、31.2度の室温です。かなり、本児には暑いと思います。どのような援助をしてあげることが良いのか、また、本児が毎日の園生活を快適に過ごすためにできることがあれば教えてください。

A 会員から

本症の患児は外気温によって体温が上下します。ですから室温をコントロールすることが必要です。

息子は夏季はクーラーのきいたところまで過ごしています。外出時にはぬれタオルや霧吹きなどを使用している人もいます。クールベストも年長児には使えると思います。体温が上がったときは、シャワーなどで体をひやしてあげるとすぐに元気になります。

Q2 動き回ってもいいクーリング法やグッズを教えてください。

頭が熱くなってきたり、イライラしたり、眠くなると髪をむしる癖があります。一回に10本位、抜けてしまいます。首や頭を、冷やすと落ち着きますが…。最近では活発になって動き回るのでなかなか冷やさせてくれません。いい、クーリング方法や便利なものを教えてください。

A 会員から

"クーリングタイ"をご存知ですか？長細い袋状のもので袋の中には、紙オムツで使っている吸水ポリマーが入っています。乾燥しているときは、カサカサと粒子の音がしますが、使用前に1時間ほど水につけてポリマーに水を吸わせます。それで、ふくらみ冷たくなったものを首に巻きます。子ども用品売り場などにあると思います。クーリングタイは、何度でも使えます。また、ワンシーズンだけではありません。乾くと中の吸水ポリマーも乾燥してカサカサの状態になります。そのままタンスにしまい、1年後また使えます。うちの子も幼児の頃は、ほとんどベビーバスに水を入れて、水遊びをしていました。ペットボトルに穴を開けてシャワーにしたり、風船に水を入れたり、いろいろ工夫して遊びました。

5. 発熱について（病気との区別と対応）

Q1 悪寒戦慄とひきつけの違いは？坐薬はいれたほうが良いのですか？

A 専門家から

体温が急激に上がるときの震え（悪寒戦慄）は、いわゆる痙攣、ひきつけとは異なりますので、抗痙攣剤として効果は期待できません。しかし筋強直を予防するための効果はあると思われる。

A 会員から

気温上昇時の発熱（うつ熱）以外の病気による発熱時にかなりの頻度で悪寒を伴うことがあります。震え（悪寒）のある間は体を温めて頭は冷やし、熱が上がって悪寒が止まったら冷やすというふうにしています。

Q2 発熱時に解熱剤（坐薬）は効果がないのでしょうか？

A 専門家から

解熱剤の利用については、確かに発汗とともに解熱することがありますが、発汗しなく

ても解熱する可能性はあるので、どうしても使いたいときは利用してもよいと思います。ただし無理に解熱させ、その後熱が上がるときに熱性けいれんをおこすひともいますので、一応注意が必要です。

Q3 悪寒が長く続きます。そのまま様子を見ていいのでしょうか？

4歳の男児です。1歳の時の熱性けいれんは病院で検査をしてもらったとき異常はありませんでした。最近よくおこる悪寒の時間はけっこう長く30分位は続いています。熱も40℃近くあがります。悪寒の時意識はあるようです。

A 専門家より

本人はつらそうでしょうか？熱性けいれんとの区別では、意識があれば悪寒が考えられ、普通は様子をみるだけです。悪寒は高熱時の体の反応としておこるもので、余り熱が長引けばその原因検査をしますが、普通は検査しません。

6. 感染症について

Q1 先日、むし歯から頬、リンパ腺が腫れてしまいました。腫れがひくかどうか心配です。

歯科に行きレントゲンを取ると神経がダメとのことでした。また、虫歯から骨髓炎になることがあると聞きました。本当でしょうか？

A 専門家から

むし歯から化膿して腫れたとのことですが、歯科で消炎処置、根管治療等（歯の中から膿をだす処置）を行い、また同時に化膿止めの薬（抗生剤）の投与することで、歯肉、頬の腫れはひいてくると思います。腫れが大きい時は歯肉を切開することもあり、入院が

必要な時もあります。一般的にむし歯が進行して、骨膜炎さらに骨髄炎をおこすことはあるのですが、無痛無汗症の場合、むし歯の痛みがわからないため、かなり進行してから気づくことがあるため、重症になってしまうことがあるのです。

Q2 皮膚の角化と膿瘍

ブドウ球菌の感染による足の炎症と発熱で入院していました。CRPは最大10.9。発熱は最高39度8分位でした。補装具が小さくなって1箇所にかかり過ぎているのに気付きませんでした。そこがタコのようになり、足の中に3センチ程の奥行き空洞ができ、細菌感染しました。その上、タコの上に皮膚ができ入り口を塞いでいたので腫れて発熱しました。補装具のクッションを厚くすると炎症はなく、薄いと夜赤く腫れています。体重を足の裏全体で支えられる補装具がないでしょうか？

A 会員から

痛みがわからないので、丁寧にギブスを巻いて、保護しています。ギブスが次の骨折を呼ばないようにと、目が離せない毎日ですが、本人もやっと自覚し、動きがおだやかになりました。梅雨時なのに、回復に向かっていきます。足の穴がずいぶん中からふさがってきました。一番の工夫は床擦れ防止と同じクッションです。

以下、今回フットケア外来で得たノウハウをお知らせします。参考にしてみてください。

- 1、傷のある部分をシャワーなどで洗い流す。
- 2、水気を取り、滅菌綿棒を用い、ステリクロン W で消毎する。
- 3、傷の部分に、フィブラストスプレーを噴霧する。

- 4、少し乾燥させてから、プロスタンディン軟膏や滅菌舌圧子を用い、薄く付ける。
- 5、リント布またはガーゼで傷の部分を覆う。
- 6、傷が床や補装具に触れないように、ドーナツ状のクッションを作り（粘着クッション布を使用）、傷の周囲に貼る。
- 7、なるべく通気性のあるテープで固定する。包帯はずれるから使わない。
- 8、患部が当たらないように工夫された保護用の靴をはく。（今回補装具が出来上がる前の柔らかい靴にベルトをつけ使用。）

Q3 消每は害になるのでしょうか？最近の褥瘡のケアでは、消每薬は治癒を遅らせる要因になると言われているそうですが？

A 専門家から

消毒薬はかぶれ（アレルギー）を起こしやすく、やけどや潰瘍を悪化させることがあります。水で流せば皮膚の細菌を大幅に減らせること、また、皮膚は常在菌がいてこそ感染予防ができること、消毒薬を使わなくても傷は治ることから、「けがをしたらまず水で洗う」「消毒薬は滅菌水や生理食塩水で洗い流す」が基本です。

消毒薬の問題点は、

- 1、アレルギー性接触皮膚炎
- 2、細胞障害の2点にあると考えます。
 - 1は、皮膚科外来で経験する頻度は、接触皮膚炎の中でも低くありませんし、症状も強烈ですし、ショックもあります。これを起こすには使用経験をもつのが普通で、抗体をもつには時間経過がいります（つまり、過去に使いつけているものほど、あるときかぶれを突然起こす）。
 - 2は、やけどや褥創、潰瘍などに使った場合に、びらんや潰瘍を悪化させるということが、臨床経験としてあります。また、

創傷の治癒を遷延させることがサイトカインレベルで論じられています。

ただし、どちらも、皮膚に長い間、消毒剤がついたままになるということで、発症しやすいといえますし、消毒薬を使った場合との創傷治癒の日数の差は、2、3日程度です。現在、とくに消毒神話を信じ込んできた医療への警鐘ということを強く論じている医師の方たちがおられ、その意見がトピックス的に取り扱われる機会が増えました。これには、現代の清潔志向の行き過ぎを批判している点も含まれていると思います。現代社会で、消毒が本当に必要な場合は、手術分野の消毒以外にないという意見です。私もこれには基本的に賛成します。

簡単に言えば、皮膚は水で流すことで、相当の細菌数を減らせるますし、また、皮膚は常在菌がいてこそ、感染予防もできるということ

を忘れてはいけないということだと思います。

以上から、今の日本の衛生状況から考えて、怪我をしたときに消毒薬を使わなくても、洗うことで十分な場合はたくさんあると考えます。ただし、私自身は、消毒を悪のように言い過ぎるのも問題だと思います。やはり、流水が使いにくい状況や、からだの場所にもよるので、消毒をしてもいい場合もあると考えます。

大切なのは、消毒さえしたら、完璧だと思わないことや、消毒薬は、かぶれを起こしやすい薬で、あまりびらんしたところにつけて、覆ってしまうと、傷を深くしたり治りを遅くすることもあるのだという知識をみなさんに持っていただくことだと考えるのです。

怪我が重症である場合や、感染がすでにおきているときには、消毒薬を用いてよい。しかし用いた場合には、滅菌水や生理的食塩水でそれをさらに洗浄するのが望ましいと思います。

7. ケガの予防について

Q1 やっと立てるようになりましたが、そのまま後に倒れるのを喜んでいるようです。首や頭が心配で怖いです。

A 会員から

頭を打たないように、発泡スチロールで作った板（かわいい絵を描いてあげたら子どもも喜んでます）を、背負わせています。

Q2 どんな靴を選んでいますか？お勧めの靴はありますか？

A 会員から

かかとの部分をしっかりとつむ靴を使ってきました。おかげでかかとの骨の異常はあり

ません。おすすめはバスケットシューズタイプのものです。小さいサイズのものも市販されています。いろいろ市販されていますので、試してみてください。

足指の骨折が続いたころ、ドイツ製の靴を作りました。これもかかとをしっかり支える硬い靴です。足首が保護されると膝や股関節に負担がかかりやすくなります。特に硬い靴の場合、座った時無理な方向に足を曲げていることがあります。姿勢などには十分注意してください。

A 会員から

ドイツの靴で足首が固定出来る紐靴を買いました。小さいサイズがありました。

8. 歩けない・歩かない

Q1 歩こうとしますが、筋力が落ちて骨折しないか心配です。

もうすぐ10歳になる娘です。「足がボキッと鳴った」と言ったので慌てて救急病院に行きました。レントゲンを撮り骨折はなかったのですが、本人は足がおかしいと言って立とうとしません。2件目の整形外科では「もしかしたらレントゲンに映っている成長線の形が少しギザギザしているな」と言って、それが原因だとしたら経過を見るしかないと言われてしまいました。現在家の中の移動は抱っこしています。このまま

片足を使わないで長期間放置すると極端に片足だけ筋力が落ち2次骨折が起こる事が心配です。

A 専門家から

10歳の女兒で、左足の調子が悪くて歩かないようですが、10歳の子どもが突然歩かないということにはそれなりに原因がある可能性がありますので、無痛無汗症に別にこだわらないで、整形外科、小児神経科を受診されてはどうでしょうか。歩けないのか、歩かないのかも区別する必要もあります。

9. 膝関節への負担・変形、関節の保護について

Q1 膝を守る為に装具をしていますか？

A 会員から

装具はなかなか良いものがなく、我が家の場合結局本人が嫌がって装着できませんでした。膝だけでなく、足首や股関節にも注意が必要です。特に熱感があったら動きを止めて専門医に相談が必要です。

らってください。息子も膝関節がはれぼったく、片方は外側に飛び出していますが、レントゲン上は異常がないと言われ、ここ何年かは、毎年レントゲンを撮って様子を見ています。レントゲン上異常がないと言われて、100%安心というわけにはいかないですが、異常があるかないかを確認する必要があると思います。

Q2 5歳の女兒です。足の膝の外側の骨が「く」の字のように少し飛び出しています。なんとなく不安です。

A 会員から

小児整形外科ドクターの診察をうけ、レントゲンを撮って骨関節に異常がないか診ても

Q3 膝の皿が脱臼しました。原因は何でしょうか？

11歳男児です。家の子は2度ほど膝の皿がはずれました。その時は病院に行かず、膝の皿がはずれたということは後になってからしりました。

A 専門家から

先天性無痛無汗症では関節が緩く、X脚や股関節が外旋した姿勢をとっていて、繰り返す慢性的な動作によりお皿が外側に脱臼する場合とケガをするような大きな力が加わって脱臼するものが多いです。習慣性のものといえ、これからも繰り返す可能性があります。脱臼は初めのうちは強く膝を曲げたりするとはずれ出血などしますが、簡単に外れてきて出血をしなくなり、曲げると外れ膝を伸ばすと戻るといことがしばしばです。

Q4 膝の脱臼の治療方法は？

右膝のお皿が完全に脱臼している状態であることが判りました。普通なら手術で整復するのですが、彼の場合は術後に恐らくベッドでじっと出来ない

事や病気の本質を考えるとどうしたら良いのか迷っています。普段は長下肢装具を付けて、なるべく車椅子も使うようにしています。ただ装具無しで入浴時など素足で数歩歩く場合は当然あります。手術を受けるべきでしょうか？

A 専門家から

膝のお皿が外れたのは今回ですか、あるいは以前からかですか？前のレントゲンでは脱臼していないですか？今回のものであれば膝に腫れや血が貯まると思われます。お皿のはずれにより目に見える困る点がありますか？長下肢装具は以前からですか？関節のゆるさの程度が手術の結果を左右するかと思います。

手術をお勧めしますが、どちらの病院に通っているのでしょうか？

10. 骨折について

Q1 骨折する人としない人の差はなんですか？ 骨の強さもあるのですか？

A 専門家から

もちろん骨の強さには個人差はありますが、骨を折りやすい外傷が多いかどうかによると思われます。それには多動性も関連しています。また、日ごろの生活の注意も大いに関連しています。車椅子が長い場合下肢を使う機会がないと、骨が細くなり外力が加わると骨折が起こりやすいことも考えられます。

Q2 骨折しないために普段の生活で注意することはなんですか？

A 会員から

骨折しやすいのは、歩き始めより運動が活発になる4歳くらいだと、個人的には感じています。骨折を予防するためにどんな運動をどのくらいさせたらよいか、まだまだわかりません。

Q3 無痛無汗症の子は骨折も治りにくいのでしょうか？

息子（1歳11ヶ月）が5週間前に足を骨折してギプスで固定していますが、なかなか治りません。子供は治りが早いと言われるのですが。

A 会員から

経験上骨折が治りにくいとは思いませんが、治療中にじっとしていなかったり、痛みがないために動かしてしまったり、安静にで

きないせいで骨のつき方が悪いということは考えられます。ギプスを取るタイミングも要注意です。次の項にあるように再骨折の心配があります。

Q4 再骨折して装具で様子をみようと言われていますが、不安です。

やっと右下腿の骨折が治って、ギプスはずしたらかかとを骨折してしまいました。いつどうやってはまったくわかりません。整形の先生は固定せずかかるとに体重をかけず、と言うのですが、難しい話です。室内では足底板、外は車椅子と（どうしても立ってしまうので）中敷に工夫をこらした靴で様子を見ようということになりました。かかとの骨がつぶれないようにするにはどうしたらいいのでしょうか？

A 専門家から

大変なことになりましたね。踵に体重をかけなければ良いのですから、一般的にはPTB装具でしょう。これは膝下の短下肢装具ですが、体重を膝蓋骨で受けるように出来ている装具です。普通これを使います。ただ、CIPAのお子さんだと過剰な力がかかるため、膝が腫れることがあるかもしれません。

もう一つは足底板です。靴の中敷きですが、マジックテープで靴下のように足に取り付けるタイプもあります。足底板の素材を衝撃吸収用のものにします。

現在、大分良い衝撃吸収材があります（NASA開発のものなど）。踵骨の骨折ですから理論的にはその先生がおっしゃる通り体重をかけないようにすれば良いのですが、CIPAのお子さんでは無理な芸当と言えるかもしれません。私のところの施設で昔、踵骨の上の距骨を骨折し、非荷重を守れずに骨折

が広がり粉碎骨折に至った例があります。足関節部の腫脹が続き、やむを得ず距骨を摘出しました。その後短下肢装具を使って歩行していたのですが、いつの間にか装具を使わないで歩くようになり、足関節部のアライメント異常が膝に負担をかけ、膝の外反変形（X脚）を起こしました。膝に水が貯まり、今度は膝の治療に半年間かかりました。

CIPAのお子さんでは安静を保てないばかりか、一カ所のアライメント異常が他の関節に負担をかけ、（普通ならば痛みのため起立・歩行出来ないはずですが）そのまま平気で歩き回ってしまうため他の関節の炎症・変形が急速に進みます。

踵を変形させずに治すということは踵の外見だけでなく、足関節や膝関節を守る重要な意味があると思われます。踵が変形してしまえば、足関節や膝関節の炎症や変形に発展する可能性が大きく、関節の変形は踵骨の変形よりも治療が大変ですし、歩行機能に支障を来す可能性が大きいと考えられます（それでも多分歩き回ってしまうでしょうが……）。先にお話したPTB装具や足底板が万全という訳ではありませんし、装着には多少の苦勞を伴うことが予想されますが、「変形を残して他の荷重関節の変形に発展し……」というもっとやっかいな事態を防ぐことが出来ると思います。CIPAでは一つ一つの怪我也大変ですが、それが次の変形につながるということが多いのです。一度担当の先生にPTB装具か衝撃吸収材を使った足底板を相談されることをお勧めします。

Q5 ギプスの巻き方の注意点はありますか？

A 専門家から

ギプスの巻き方では、中綿を厚めにするのと、こまめに巻きかえることが必要です。

11. 股関節脱臼について

Q1 よい治療方法はないですか？

三歳の娘が股関節脱臼で入院しています。二週間牽引後ギプスにしましたが、自傷行為が激しい為一週間で外して牽引に戻しました。全治六週間です。でギプスで動けないのではなく、なにかいい治療法はないでしょうか。

A 会員から

うちでも3歳から股関節脱臼をよくしていました。1ヶ月入院して牽引していましたが、その後、退院して1週間目に股関節に近い大腿骨を骨折しました。また、その後良い方の股関節も脱臼し易くなりました。足を内側にひねると脱臼してしまうので、それを防止する為の装具をつけました。装具をつけると本人の意識もでき、激しい動きも押さえられました。でも、筋力が落ちてしまうので(骨を支えている筋力が落ちると新たな骨折を引き起こす)プールの中でよく歩かせました。骨・関節に負担を掛けない筋トレです。

Q2 脱臼の治療(入院と安静期間)について教えてください

長女5歳が右股関節脱臼で三回目の入院となりました。昨年10月に脱臼で牽引とリハビリで40日ほど入院しましたが、ストレスで爪を噛んで取ってしまいました。脱臼後は3週間ほどの牽引による安静が必要でしょうか？股関節の脱臼を繰り返すとどうなるのでしょうか？前回の脱臼後は股間下の装具を作成しました、現在は膝下の装具を作りました。

A 専門家から

大事なことは入院や牽引をして最終的にどういった状態を目指すのか目標をしっかりとたてることだと思います。(中略) 整復後の装具やその後日常生活での注意点や管理をしっかりと定めるべきだと思います。また、補装具で股関節を保護するような歩き方をしているうちに膝や股関節に余計な負担がかかり、そちらの関節がCharcot関節に発展する可能性も大きいのです。Charcot関節になってしまえば治療はほぼ不可能とされています。人工関節という手も考えられますが、その後の管理が一層大変ですし、もしそれを入れて壊れた時には修復不可能とされます。先天性無痛無汗症の脱臼に対してはこれといった治療法が確立されていないのが現状です。度重なる過剰なストレスのため、関節を支えている靭帯がすでに弛緩していたり断裂したりしていますから、例え一度整復してもまたすぐに再脱臼することが予想されます。それを踏まえた上で担当の先生とよく相談し、最終的にどのような状態を目指すのかを確認したほうが良いと思います。

Q3 脱臼の予防があれば教えてください。股関節垂脱臼と言われました。どうしたらよいでしょう？

A 専門家から

原則的に①筋力強化②関節弛緩の進行の予防③不自然な姿勢はすぐ変えてしまう④精神的なケア⑤一方的に押さえつけない等を核にすすめ、そのために小児リハビリテーションの経験のある理学療法士の指導・アドバイ

スを受けることが勧められます。肢体不自由児施設が適切かと思われま

す。転倒予防に①環境の整備、足底板・靴底の工夫（やはり病院にて足の専門家がのぞましい）②膝の簡単なサポーター ③股関節につ

いても、筋力がつけば好転する可能性があります。これらの、原則を実際におこなうのは経験がないとなかなか大変で会のご家族の方のノウハウを活用すべきと考えます。

12. 手術・麻酔について

Q1 手術のときに麻酔は必要ですか。

A 専門家から

麻酔は必要です。普通のかたは、「麻酔＝痛くない」という式があって、痛くなければ

麻酔は必要ないのでは、といった印象をおもちですが、麻酔とは痛くないことはもちろん、よく眠った状態で不安なく手術を受けられることを言います。当然、先天性無痛無汗症の患者さんにも麻酔は必要です。

13. リハビリについて

Q1 理学療法で足のリハビリをしています。どんな事に気をつけたらいいでしょうか？

足首がよじれたり、指が曲がってしまったりします。靴を履かせたほうがいいか素足のほうがいいか迷っています。

A 会員から

ハイハイしている頃から膝に座らせるときに、子供の両膝をおさえて足の裏をきちんとつけるように訓練していましたので、足首がよじれたりすることもなく、1歳三ヶ月ですんなりと歩き始めました。子供達は手のひらや足の裏が普通の子よりも敏感です。嫌がっても何回も繰り返せば慣れてきます。テレビを子供とみるときなどに両膝押さえをするのはどうでしょうか。怪我防止のために靴下だけでもはかせておいたらどうでしょうか。

Q2 リハビリはどのくらいの頻度で行きますか？

A 会員から

週に1回～月に1回のようなようです。理学療法と作業療法と言語療法をそれぞれ月に1～2回で、毎週リハビリという人もいます。

Q3 水治療について教えてください。

A 会員から

90センチ幅で長さ2メートル程の水槽の中で、動くベルトコンベアーの上で130メートル歩くものです。うちの場合は最も低速で15分位。普段電動車椅子に乗っているため運動不足です。とってもいい運動になったと思います。筋肉をつけないと骨も守れない、でも、運動は関節に負担がかかる、というジレンマから開放されるかもしれません。ただ、

水温34.6度で行ったため、耳も唇も足の裏もかなり赤くなっていました。次回は20度

位で試みる予定です。

14. 車椅子について

Q1 車椅子の入手方法、入手先は？

A 会員から

平成17年4月から小児慢性特定疾患治療研究事業が法制化され、日常生活用具として車椅子が支給されます。主治医に意見書を書いてもらって保健所で手続き（認定）してもらってください。認定後市町村で（身体障害者同様）車椅子の申請ができます。（詳細は

会報55号、ただし、まったく下肢に異常がない場合は認められません）また、体を守るために車椅子は必要だし、小さいうちから慣らしたほうが抵抗がないので、早めに申請されることをお勧めします。異常がでないように予防するために、車いすが必要だと訴えてください。診断時に身障手帳の交付を求める運動も会としては続けて行きます。

15. 皮膚のトラブルについて（乾燥・亀裂の対処方法）

Q1 親指のつけねの部分に亀裂が入りぱっくり裂けています。手当てをするのもむずかしいのですがどうしたらいいでしょうか？ 何科にかかればいいでしょうか？

A 会員から

毎年冬に悩まされました。ヒビテン浴（消每液をお湯で薄めて足をつける）プラス抗生剤入りの軟膏をつけてガーゼで厚めに巻いていました。春に治って冬にできての繰り返しでした。そのころは足だったのですが、最近車椅子（骨折したとき手動車椅子を使わせた）が原因で、右手の親指のつけねが裂けてしまいました。

予防が第一、保湿（乾燥を防ぐ）が大事だと思います。結構悩まされている会員は多いと思います。年を越えて治らないという人も

います（ホットニュース参照）。できてしまったら、水分と油分を補給して、体重など力がかからないように工夫するのが大事だと思います。病院は、皮膚科を受診されることをお勧めします。

Q2 乾燥によいクリームはありませんか？

A 専門家から

目的は肌に潤いをつけることですからそれに合ったクリームをつけることでしょう。是非、無痛無汗症のハンドブックを参考にしてください。さらに、肌に合った製品を長く使って頂くことになりますのでどれがなじむか人によって違うのではないのでしょうか。

16. 睡眠について

Q1 いびきをかいて、呼吸が苦しそうです。最近いびきが気になっています。夜無呼吸?と思うような時があるのです。あまりにもすごいいびきなので一度耳鼻科に行ってみてもらった事がありました。異常ありませんでした。呼吸がくるしそうです

A 会員から

無痛無汗症の会を支援してくださっている栗屋先生は、会員たちのアンケート調査から、いびきのみられる(た)例が時折も含め、50%と高率で、睡眠時無呼吸の疑い例は29%いるが、全例軽度であると報告されています。うちもたまにいびきをかきますが、横向きに寝るとかかかないようです。

17. てんかんについて

Q1 大きくなってからてんかんになることがありますか? ストレスが多いとてんかんになるのですか?

A 専門家から

先天性無痛無汗症の場合は、てんかんの発

症の率が高いといわれています。発症する年齢はさまざまです。ただストレスによっててんかんが発症することはありません。ストレスによって発作が誘発されることはあるかもしれません。

18. 遺伝について

Q1 私たちの家族や親戚に、これまでに患者はいません。それなのに、どうしてこの子だけが発症したのですか?

A 専門家から

常染色体劣性の遺伝病の場合、両親が保因者でも、それぞれの家系に患者さんがいないこともあります。例えば、4万人にひとり発症する常染色体劣性の疾患の場合、一般的には非常にまれだという印象をもたれると思

いますが、このような場合でも、100人にひとり保因者です。現在、ヒトの遺伝子の数は、2~3万個あると考えられており、このうち、遺伝病と関連するのは、少なくとも5,000個以上あります。このため、私たち誰もが、遺伝病と関連した変異遺伝子を5~10個もっている保因者であると推定されています。常染色体劣性遺伝性疾患の保因者どうしが結婚した場合、上に述べたような確率で、子どもが発症することになります。

Q2 先天性無痛無汗症の遺伝子診断は可能ですか？

A 専門家から

責任遺伝子が*NTRK1*であることが同定され、その構造も明らかにされたので遺伝子診断は可能です。この疾患は、日常的に病院で行われている検査では特異的な異常を示しません。診断を確定するために、これまでは、発汗試験等の生理学的検査、および神経や皮膚の組織を生検して電子顕微鏡で調べる等の一般の病院ではあまり行われていない特殊な検査が必要でした。今後は、負担のより少ない血液等を検体とした遺伝子診断が可能です。

Q3 遺伝子診断の問題点は？

A 専門家から

先天性無痛無汗症の遺伝子診断は、上に述べたように可能ですが、実際にこれを行う場合にはいくつかの問題点もあります。

まず、遺伝子解析の技術的な面です。患者さんの一人ひとりで遺伝子変異は異なっています。この場合、一人ひとりについて遺伝子解析しなければなりませんので時間と費用もかかります。変異が確定した場合は、それについて家族内の保因者検索や遺伝子診断を行うのは比較的容易にできます。しかしながら、現在用いられている方法では、技術的に診断できない場合も稀ながらあります。また、先天性無痛無汗症に類似していても、*NTRK1*とは異なる遺伝子の変異による可能性もあります。

もう一つは、遺伝子解析や遺伝子診断の倫理的な側面です。現在、我が国でも遺伝医学の急速な進歩と、これを実際の医療の場に応用する場合の問題点が議論されています。

人には様々な考えや意見があります。現在の

ような多様な社会にあって、すべての人に受け入れられる価値観などは存在しないでしょう。それゆえ、現代は、このような倫理的な問題点について、医療関係者ばかりでなく、広く社会一般の人も議論に参加することが求められる時代であると考えられます。遺伝カウンセリング、遺伝子検査に関わるインフォームドコンセント（告知と同意）、子どもの場合の対応、個人の遺伝情報の管理、出生前診断の抱える問題点などについて、一般向けに解説された本もありますので参考になると思います。

Q4. 遺伝子の検索はどのようにするのでしょうか？

A 専門家から

まず、病院等で血液（5～10ml）を採血し検査する施設へ送ります。そこで遺伝子DNAを取り出し、これを検体としてPCR法を用いて*NTRK1*の遺伝子断片を増幅します。つぎに、DNAのシーケンシング用試薬と解析装置で分析します。（現時点では、遺伝子の検索は研究レベルで行われています。これまで報告されている比較的頻度が高い遺伝子変異の検出は容易です、しかし、未だ報告されていない変異を有する場合は、労力と時間がかかり、場合によっては検出できない可能性もあります。）

Q5. 本人のきょうだいは現在健康ですが、今後症状がでることはありませんか？

A 専門家から

患者の両親は、正常の*NTRK1* 遺伝子1個と変異した遺伝子を1個有する保因者です。健康な兄弟姉妹は、保因者である場合と、正常の遺伝子2個を有する場合のいずれかです。このため、今後、症状がでる可能性はほとんどありません。

19. 保育園・幼稚園について

Q1 保育園や幼稚園に預けられないと話も聞きます。その場合、小学校や特別支援学校からの学習になるのですか？

A 専門家から

まず、「保育園や幼稚園に預けられない場合、小学校や特別支援学校からの学習になるのですか？」という質問ですが、保育園や幼稚園は義務教育ではないので行かなければならないわけではありません。ただ、今はほとんどのお子さんが通っているので、行かないと親の方があせる気持ちになるかもしれませんが、本当はお子さんの体調と必要性を見定めて決めるのがよいでしょうね。

ちなみに、私は保育園も幼稚園も行っていないですが大学に入れました！（大昔ですから）病気や障害があって普通園では難しく、受け入れてもらえない場合、障害児を受け入れているような園を探してみましょう。そういうところは個別の対応を検討してくれるとおもいます。

また、療育センターといって1歳くらいから訓練やリハビリを兼ねて療育をする障害児の通園施設もあります。身体や知的に障害のあるお子さんが小学校に通う前まで通園できます。1週間のうち療育センターに3日、幼稚園に2日というような利用もできます。私の息子も障害があり保育園に断られましたが、（親が）頑

張って保育園にお願いしました。

というのは、こどもの発達にとって普通の健康な子どもたちの刺激をいっぱい受けたいとおもったからです。どういう環境でお子さんを育てたいか、施設を選ぶ時には半日くらい見学に行っておこなら預けたい！というところをご両親の目で確かめるといいとおもいます。

Q2 どうしたら保育園にいけるでしょうか？

4歳の息子です。療育手帳があり保育園に預けようと頼んだけど、加配の保育士が付けられないと言われ今年も母子通所です。

A 会員から

うちの子は、地域の就学前の障害児通園施設で3年間、言語・心理・作業療法、機能訓練などを受けた後、保育園に2年間通いました。入園する時は、園長と膝詰めで話し合い、念書まではいきませんでした。何かあっても保育園の責任は追及しないということを条件に入園許可されました。

普通のお子さんと同じ様に、最初は2時間、昼食前まで、昼食後まで、お昼寝前まで、などと慣らし保育から入り、2週間後には通常の保育園生活となりました。特別な先生の配置はありませんでしたが、主任や園長など、保育園全体で受け入れてもらいました。

20. 学校について

Q1 特別支援学校と普通校どちらにするか悩んでいます。

市の教育委員会から体を守る為に肢体不自由の特別支援学校をすすめられています。特別支援学校にクーラー設置、先生の配置は出来ないと言われました。肢体不自由の特別支援学校は暖房がきいて暑く子供同士のかかわりも難しく感じました。知的の特別支援学校では突然暴れ出す子がいるため難しいと言われました。

A 専門家から

わが子が小学校に入るといのは、ほんとはとっても晴れがましいことなのに、これはだめ、それは難しい、これはムリ、、、と、教育委員会から言われるのは、ほんとに辛し、腹も立ちますね。でも、お子さんが他のみんなと同じように、平等に教育を受ける権利が得られるために、ご両親がもうちょっと腹をくくって、教育委員会の言うように、ではなく、学校になにを一番期待するかをはっきりさせることも大切でしょう。体を守ることなのか、多少危なっかしくても刺激のある普通校を選ぶのか。教育委員会は今できる範囲で無難なところを勧めますが、地元や入学させたいと思う学校に行き直接校長先生と話し合うとかなり配慮したり検討の余地がある場合もあります。今は、親が希望すればかなりのところまで個別対応を学校が努力するようになってきていますから（地域差はあるようですが）、親のわがままなんて思わずに、「平等に教育を受けるために

はこの子にはクーラーが必要なんです」くらい、頑張ってみましょう。教室にクーラーはなくても、保健室や養護教諭がうまく対応しているところもあります。前例がない（少数疾患はたいてい前例はない）といわれても、多くの親御さんがそうやって頑張っています。はじめはだめでも、徐々に改善されていくケースが多いようです。お子さんやご両親が「ここに入学したい」と思う学校をまず探して、そこと交渉するという方法もあると思います。現場の先生にまず理解してもらおう努力が必要になります。頑張ってください！

Q2 当県の特別支援学校では体温 37.5 度以上は登校禁止？

来年度転校の予定ですが、空調も無く高体温により学校に通えるか、また、うちの県の特別支援学校では体温 37.5 度以上は登校禁止？と規定があるようで、また、空調や人手の少なさなど厳しい話ばかりされています。

A 会員から

学校生活では最近是要請すればクーラーを設置して貰えるケースが多々あります。是非教育委員会や学校に粘り強く要望してみてください。禁止など、本人が他人に危害を加えるなどしない限り絶対にあってはならないことです。少なくとも小中学校は教育を受けることが国民としての義務なのです。教育を受ける環境を整えることは、学校、教育委員会の責任です。親も責任を果たすために環境を整えて貰うよう是非頑張って下さい。

21. 社会活動について

Q1 水泳を習っている方いますか？水中での温度はどのぐらいですか？また体温が下がるという事はありませんか？

A 会員から

泳法を習った事はありませんが、水中で機能訓練をしていたことはあります。

また、うちは股関節がゆるいので、平泳ぎは禁止されています。学校の体育の授業だけで、クロールは50m泳げるようになりました。夏の体育授業の一環として行われる水泳は、屋外プールが多いですが、45分間ずっと水の中にいたがります。その時の気温にもよりますが、35℃位の気温になると、水もぬるくて気持ち悪いと言って入りません。会員の中では、夏の屋外プールは唇が紫色に

なっかずっと入ってられないという人もいました。体型（痩せ型・ぽっちゃり）や、プールの中での動きの多さにもよると思いますが、個人差があるようです。

また、冬の屋内プールの場合は1時間位入水すると、出る時は必ず水のシャワーを浴びて体を冷やします（着替える所も暖房が効いていて暑いので）。一方同じプールでも30分入って体が冷えてしまう人もいます。この時の水温は32℃だったと思います。

Q2 車の免許を取れますか？

A 会員から

普通自動車免許を持っている会員（本症患者）が複数います。

22. 親のストレスについて

Q1 検査が続いたり手術を勧められたり次から次へといろいろなことがあって、子どもがかわいそうです。何をしてあげたいのでしょうか？

A 専門家から

なかなか見通しがはっきりせず、今できることを何とかしてあげたい親としては、どうしていいのかわからない、焦るお気持ちがよく分かります。内科や整形のことは専門の先生に任せるとして、私は障害児を育てた親の立場でお返事したくなりました。例え身体的な問題がいろいろあったとしても、2歳の子どもに今し

てあげられることは沢山あると思います。散歩に出てお日様を浴びて、スーパーでショッピングをして、図書館に行って好きな本を選んで、公園で子ども達と友達になって、おやつを食べて、TVを見て踊って、水遊びをして、、、子どもが喜ぶこと、幸せになることを一緒に沢山探すこと。つまらないことのように思うかもしれませんが、結果的にそれらがからだを強くし発達につながることは間違いありません。下痢もしちゃうし歩かせられないし、、、とマイナスに考えないで、こんなこともできちゃう、とプラスに考えていくと、今できることは沢山あるような気がします。

お母さん、頑張ってる！

Q2 障害をもっていると偏見の目で見られてしまうのでしょうか？ 周りからの冷たい視線から逃げだしたい気持ちです。みなさんはどうして気持ちを切り替えていますか？

A 会員から

掲示板を拝見し、辛いお気持ちでいらっしゃるご様子なので、上手なアドバイス等は出来ませんがいてもたってもいられず書き込みしております。確かに世間は障害者というだけで特別な人というような目で見られる方が多いと思います。そういう目がいたたまれないという気持ちもわかります。が、そんな視線は気にしない！という気もちようで、堂々と胸を張って街を歩き、強く生きていてほしいと願わずにはられません。

さっき「障害者というだけで特別な人」というような」と表現したのは、私自身は特

別ではないからです。私はいつも子供達や知人等周囲の人たちにも話しているのですが、世の中には背の高い人・低い人、肌の色が白い人・黒い人、目の大きい人・小さい人等がいるように、汗のかける人・かけない人、痛みを感じる人・感じない人がいるんだと。地球上の皆が持っている身体的特徴の違いに過ぎないんだと。それは障害や差別というものではなく個人差なんだと。なんにも特別なことではないんだと。(周りに言う＝自身に言い聞かせてる。のかもしれないが)なので、街を歩いてて、見られても全く気にならないんです。そういう風に考えて私達家族は過ごしています。でも、考え方や心の繊細さにも、同様に個人差がありますから、このような私の考えを言ったりしても何も解決できないだろうし…、アドバイスも出来ないし…と思い、書き込むかどうか迷ったのですが、ほんのご参考までにと、私の気もちようを書かせて頂きました。

