

5. 専門家の活動

厚生労働省研究班会議

「小児の運動性疾患の介護等に関する研究」班会議
(1995-2000) (心身障害研究)

「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究」班会議
(1999-2001) (障害福祉研究)

班長：二瓶 健次 (国立小児病院神経科)

班員：粟屋 豊 (聖母病院小児科)

君塚 葵 (心身障害児総合医療療育センター)

池田 正一 (神奈川県立こども医療センター歯科)

三宅 捷太 (横浜市緑保健所)

白川 公子 (国立小児病院発達心理室)

田中千鶴子 (昭和大学医療短期大学看護学科)

吉見 契子 (北里大学医療衛生学部リハビリ
テーション学科)

協力班員

犬童 康弘 (熊本大学小児科)

富岡 俊也 (東京大学麻酔科)

池田喜久子 (千葉徳州会病院リハビリテーション科)

内藤 春子 (国立小児病院神経科)

久保寺友子 (神奈川県立こども医療センター歯科)

三輪 隆 (心身障害児総合医療療育セン
ター整形外科)

濱邊富美子 (昭和大学医療短期大学看護学科)

宮 宣子 (昭和大学医療短期大学看護学科)

佐藤 裕子 (国立小児病院発達心理室)

酒井 裕子 (国立小児病院発達心理室)

難治性疾患克服事業「先天性無痛症の実態把握お
よび治療・ケア指針作成のための研究」班会議
(2009) (科学研究)

難治性疾患克服事業「先天性無痛症の診断、評価お
よび治療・ケア指針作成のための研究」
(2010-2011) (科学研究)

研究代表者：芳賀信彦 (東京大学医学部附属病院リ
ハビリテーション科)

研究分担者

天野 史郎 (東京大学医学部附属病院眼科)

犬童 康弘 (熊本大学小児科)

久保田雅也 (国立成育医療研究センター神経内科)

白川 公子 (東京西徳洲会病院小児医療セン
ター)

田中千鶴子 (昭和大学保健医療学部看護学科)

富岡 俊也 (東京大学医学部附属病院麻酔科)

馬場 直子 (神奈川県立こども医療センター
皮膚科)

三輪 全三 (東京医科歯科大学歯学部附属病
院育成系診療科)

研究協力者

粟屋 豊 (聖母病院小児科)

安藤 亜希 (心身障害児総合医療療育センター小児科)

池田喜久子 (千葉徳州会病院リハビリテーション科)

池田 正一 (神奈川県立こども医療センター総合歯科学講座)

上原 朋子 (東京女子医科大学第2生理学教室)

太田さやか (東京大学医学部附属病院小児科)

大竹 祐子 (東京大学医学系研究科リハビリ
テーション医学講座)

河島 則天 (国立障害者リハビリテーション
センター研究所運動機能系障害研究部)

柏井 洋文 (国立成育医療研究センター神経内科)

北川 起子 (東京女子医科大学総合医科学研究所)

久保寺友子 (神奈川県立こども医療センター歯科)

佐藤 哲二 (鶴見大学歯科学部解剖・組織細胞学講座)

杉本久美子 (東京医科歯科大学歯学部口腔保健学科)

田中 信幸 (群馬整肢療護園整形外科)

田中 弘志 (心身障害児総合医療療育セン
ター整形外科)

依積田ゆかり (昭和大学保健医療学部看護学科)

張 雅素 (東京大学医学系研究科リハビリ
テーション医学講座)

寺嶋 宙 (国立成育医療研究センター神経内科)

二瓶 健次 (東京西徳洲会病院小児医療センター)

野崎 誠 (わかば皮膚科クリニック)

濱邊富美子 (東海大学健康科学部看護学科)

四津 有人 (東京大学医学系研究科リハビリ
テーション医学講座)

(敬称略)

文献一覽

1. 芳賀信彦. 【治療の最前線(10):疼痛治療の最前線】無痛症への対策. Brain Medical. 24: 81-84, 2012
2. 三輪全三, 柿野聡子, 上原奈緒子, 土橋なつみ, 今村由紀, 黒原一人, 高木裕三. 先天性無痛無汗症児に発症した下顎骨骨髓炎 歯髄診断に透過型光電脈波法(TLP)を応用した1例. 小児歯科学雑誌. 49: 41-46, 2011
3. 田中千鶴子, 濱邊富美子, 小田幸子, 粟屋豊. 稀少難病(先天性無痛無汗症)のホームページを利用した家族と専門職による医療・療育相談. 小児保健研究. 69: 496-502, 2010
4. 相澤徳久, 篠田奈々, 春山博貴, 加川千鶴世, 島村和宏, 鈴木康生. 無痛無汗症患児に対する歯科的管理. 奥羽大学歯学誌. 37: 49-52, 2010
5. 上村裕平, 小杉寿文, 緒方理恵, 平田道彦, 三溝慎次, 中島幹夫. 先天性無痛無汗症患者のプロポフォル単独による麻酔経験 術中の血中カテコラミン値の変化. 日本臨床麻酔学会誌. 30: 480-484, 2010
6. 鈴木一範. 先天性無痛無汗症患者における乳歯の神経支配に関する組織学的研究. 鶴見歯学. 35:31-37, 2009
7. 田中竜太, 須貝研司, 富士川善直, 小牧宏文, 中川栄二, 斎藤義朗, 大戸達之, 橋本俊顕, 佐々木征行. 短潜時体性感覚誘発電位で中枢伝導時間の著明な延長を認めた先天性無痛無汗症の2例. 脳と発達. 41: 452-456, 2009
8. 竹村宜記, 永井宏和, 難波江正浩, 井上四郎. 先天性無痛無汗症の同胞例. 中部日本整形外科災害外科学会雑誌. 52: 413-414, 2009
9. 上原朋子, 植野悦司, 荒木清, 鈴木敏雄. 不明熱を契機に生後4 ヶ月で診断された先天性無痛無汗症の1症例. 小児科臨床. 62: 1143-1147, 2009
10. 佐々木りか子, 松中浩, 乾まどか, 村上有美. 先天性無痛無汗症の皮膚生理学所見. 日本小児皮膚科学会雑誌. 28: 27-32, 2009
11. 粟屋豊. 【小児疾患診療のための病態生理】神経疾患 先天性無痛無汗症. 小児内科. 41(増刊): 762-768, 2009
12. 野本裕貴, 松本長太, 下村嘉一. 両眼の鋸状縁断裂を伴う網膜剥離を認めた先天性無痛無汗症の1例. 眼科臨床紀要. 1: 755-758, 2008
13. 渡邊素子, 大植香菜, 神山長慶, 嶋田陽介, 柳麻紀, 岡広子, 森岡徳光, 北山友也, 土肥敏博. 痛くない!? 無痛無汗症(CIPA)の症状と発症機序. 広島大学歯学雑誌. 40: 1-9, 2008
14. 田中宏幸, 川原範夫, 村上英樹, 出村諭, 岡山忠樹, 富田勝郎. 先天性無痛無汗症によるCharcot spineに対し脊柱再建術を行った姉弟例. 中部日本整形外科災害外科学会雑誌. 51:1121-1122, 2008
15. 清水潤. 【自律神経の障害とその検査 update】遺伝性 遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー. Clinical Neuroscience. 26: 1236-1238, 2008
16. 犬童康弘. わが国の小児科医・研究者によって新たに提唱・発見された疾患、疾患概念、原因の究明された疾患 先天性無痛無汗症. 小児内科. 40: 1701-1707, 2008
17. 犬童康弘. 【小児の痛み】疾患・病態における鎮痛コントロール 先天性無痛無汗症. 小児科. 49:1623-1629, 2008
18. 和田山文一郎, 藤原正利, 中井一成, 吉田圭二, 石川正洋, 原田豪人. 先天性無痛無汗症の1例. 中部日本整形外科災害外科学会雑誌. 50: 473-474, 2007
19. 長澤哲郎. 【症例に学ぶ 診断に苦慮する長引く発熱疾患】先天性無痛無汗症. 小児内科. 39:2065-2067, 2007

20. 森脇克行. 痛みと交感神経遮断法 シフトするパラダイム. ペインクリニック. 27: 63-71, 2006
21. 赤坂俊英. 【聞き慣れない病名 2005】 聞き慣れない病名. 皮膚病診療. 27(Suppl.): 127, 2005
22. 小見山洋人, 日下義章, 小椋明子, 久保俊一. 脛腓骨骨折後に同側大腿骨骨折をきたした先天性無痛無汗症の1例. 整形外科. 56:1339-1342, 2005
23. 二瓶健次. オリジナルな業績の原点をたずねて新しい疾患概念・治療法の発見の経緯とその後の展開 先天性無痛無汗症. 小児科臨床. 57: 121-126, 2004
24. 青柳充, 大谷卓也, 小野直樹, 加藤武, 山岸千晶, 小牧宏和, 田口哲也, 井上雄, 藤井克之. 大腿骨骨折に対して観血的治療を要した先天性無痛無汗症の1例. 関東整形災害外科学会雑誌. 35:182-184, 2004
25. 荒井千春, 松本有史, 古川雅英, 佐伯真紀, 水城春美, 柳澤繁孝. 口腔粘膜の難治性潰瘍および不明熱を呈した先天性無痛無汗症の1例. 日本口腔外科学会雑誌. 50:765-768, 2004
26. 粟屋豊, 二瓶健次, 中村由紀子, 白川公子, 無痛無汗症の会. 先天性無汗症 無汗型外胚葉異形成症と先天性無痛無汗症. 発汗学. 11: 64-69, 2004
27. 二瓶健次. 先天性無痛無汗症, 亜急性硬化性全脳炎等への対応, 障害関係団体との協力を通じて. 発達障害医学の進歩. (15): 32-39, 2003
28. 内藤春子, 粟屋豊. 【小児の疼痛コントロール】 先天性無痛無汗症. 小児内科. 35: 1375-1379, 2003
29. 犬童康弘. 【小児疾患診療のための病態生理】 神経疾患 先天性無痛無汗症. 小児内科. 35(増刊): 783-785, 2003
30. 犬童康弘. 【自律神経の調節とその障害】 疾患と自律神経調節の障害 先天性無痛無汗症と自律神経障害. Clinical Neuroscience. 21: 1437-1438, 2003
31. 粟屋豊. 末梢性ニューロパチー 先天性無痛無汗症 診断から生活指導まで. 小児神経学の進歩. 32: 28-37, 2003
32. 辻香織, 時崎暢, 高梨正勝, 阿部哲士, 今村哲夫. 先天性無痛無汗症患者におけるTRKA遺伝子変異部位の同定. 帝京医学雑誌. 25: 99-109, 2002
33. 船山徹, 西浦康正, 落合直之. 先天性無痛無汗症に伴うシャルコー肘関節の治療経験. 日本肘関節研究会雑誌. 9: 89-90, 2002
34. 星野雄志, 宮岡英世, 中村正則, 山藤賢. 小児期より成人まで経過観察し得た先天性無痛無汗症の一例. 日本小児整形外科学会雑誌. 11: 168-171, 2002
35. 山田博, 犬塚幹, 秋吉健介, 古城昌展, 泉達郎, 森敏雄. 【先天異常・奇形】 口腔内潰瘍, 発熱を主訴とした先天性無痛無汗症の1乳児例. 小児科臨床. 55:173-176, 2002
36. 犬童康弘. 自律神経系とアポトーシス 先天性無痛無汗症の分子病態から見た交感神経と感覚神経の分化・生存とアポトーシス. 自律神経. 39: 53-60, 2002
37. 犬童康弘. 【小児疾患とアポトーシス】 先天性無痛無汗症とアポトーシス. 小児内科. 34:1777-1781, 2002
38. 吉見契子, 田中千鶴子, 宮宣子, 濱邊富美子, 田代千恵美. 先天性無痛無汗症の日常生活の実態. 作業療法. 21: 45-54, 2002
39. 坪田聡, 山本恵子, 和田真, 馬場久敏, 富田勝郎. 先天性無痛無汗症における骨・関節病変 成人に達した1例. 日本小児整形外科学会雑誌. 10: 68-72, 2001
40. 坪田聡, 山本恵子, 馬場久敏, 和田真. 先天性無痛無汗症の長期観察例. リハビリテーション医学. 38:490-492, 2001
41. 中谷晃之, 竹内賢治, 大成浩征, 濱田彰. 大腿骨顆部骨折後に変形治癒をきたした先天性無痛無汗症の一例. 骨折. 23: 595-599, 2001
42. 植田真未, 有地美和, 岡見豊一. 先天性無痛無汗症患者に発症した角膜潰瘍. 眼科臨床医報. 95:37-

40, 2001

43. 寺田仁秀, 古屋敦司, 石山忠彦, 松川隆, 熊澤光生. 先天性無汗無痛症の麻酔経験. 麻酔. 50: 789-791, 2001

44. 犬童康弘. 先天性無痛無汗症の分子遺伝学的研究. 日本先天代謝異常学会雑誌. 17: 38-43, 2001

45. 田中信幸, 富沢仙一, 高岸憲二. 成人まで追跡した先天性無痛無汗症の2例. 関東整形災害外科学会雑誌. 31: 399-406, 2000

46. 石切山敏. 【神経症候群V】 各種疾患にみられる神経疾患 奇形症候群 先天性無痛無汗症, 西田症候群. 日本臨床. 別冊(神経症候群V): 288-290. 2000

47. 瀬戸一郎. 頬粘膜の異常治癒経過を示した先天性無汗無痛症の1例. 日本口腔外科学会雑誌. 46:602-604, 2000

48. 松原吉宏, 山崎伸, 瀬野幸治, 後藤伸一, 徳永茂行, 石井祐信. 先天性無痛無汗症により Charcot spine となり馬尾障害をきたした1例. 整形・災害外科. 43:1447-1450, 2000

49. 山田博之, 佐藤浩一, 吉田裕俊, 北原建彰, 松岡正. 無痛無汗症による Charcot spine の1例. 東日本整形災害外科学会雑誌. 12:108-111, 2000

50. 佐藤文彦, 長尾徹, 木下弘幸, 河合幹. 頬粘膜に重度褥瘡性潰瘍を併発した先天性無痛無汗症の1例. 日本口腔外科学会雑誌. 46:123-125, 2000

51. 皆川公夫, 仁平洋. 先天性無痛無汗症の臨床経過 兄妹例の比較. 小児科臨床. 53: 115-118, 2000

52. 税所幸一郎, 藤本茂紘. 頻回の骨折をきたした先天性無汗無痛覚症の1例. 医療. 53: 722-727, 1999

53. 犬童康弘. 【病気の分子細胞生物学】 筋・神経・精神疾患 先天性無痛無汗症. 生体の科学. 50: 379-380, 1999

54. 犬童康弘. 先天性無痛無汗症の分子病理. 厚生省精神・神経疾患研究委託費研究報告書 遺伝性神経

疾患に関する分子病態学的研究. 平成10年度: 57-61, 1999

55. 下菌英史, 松崎交作, 中谷如希, 麻殖生和博, 玉置哲也, 重里敏子. 大腿骨骨折を起した先天性無痛無汗症の1例. 整形外科. 50:186-189, 1999

56. 芳賀信彦, 滝川一晴, 中村茂 他. 乳児期より16歳まで経過観察した先天性無痛無汗症の1例. 日本小児整形外科学会雑誌. 7:151-156, 1998

57. 森信一郎, 山下昌子, 高崎真弓. 先天性無汗無痛症児の麻酔経験. 麻酔. 47:356-358, 1998

58. 三輪隆, 君塚葵, 城良二 他. 先天性無痛無汗症の検診報告. 日本小児整形外科学会雑誌. 7: 81-85, 1998

59. 犬童康弘, 松田一郎. 遺伝性神経疾患に関する分子病態学的研究 先天性無痛無汗症の分子病理 高親和性神経成長因子受容体遺伝子 (TRKA) の構造. 厚生省精神・神経疾患研究委託費による研究報告集. 平成9年度: 345, 1998

60. 犬童康弘, MardySek, 三浦裕一 他. 【受容体と疾患】 臨床 先天性無痛無汗症 TRKA/NGF受容体. 現代医療. 30: 316-319, 1998

61. 犬童康弘. 先天性無痛無汗症の責任遺伝子の同定. 熊本医学会雑誌. 72: 76-80, 1998

62. 稲尾茂則, 武田政俊, 後藤英司 他. Bipolar型人工股関節の脱臼骨折を起した先天性無痛無汗症の1例. 整形外科. 49: 805-808, 1998

63. 伊藤弘紀, 沖高司, 荒尾和彦, 鬼頭浩史, 野上宏. 乳児期より19歳まで経過観察した先天性無痛無汗症の1例. 臨床整形外科. 33:1141-1144, 1998

64. 池田正一. こどもの痛み 歯の痛みと, その治療 無痛・無汗症を中心に. こども医療センター医学誌. 26:219-221, 1997

65. 重里敏子, 樋口隆造, 白井高司 他. 14ヵ月時に heat stroke と思われる急性脳症を契機に遺伝性感覚・自律神経性ニューロパチー IV型(無痛無汗症)と診断した1例. 脳と発達. 29: 254-260, 1997

66. 犬童康弘, 鶴田元子, 松田一郎. 新PCRとその応用 遺伝病研究と診断への応用 先天性無痛無汗症の責任遺伝子の同定 神経成長因子受容体遺伝子(TRKA)の変異. 実験医学. 15:835-838, 1997
67. 犬童康弘, SekMardy, 三浦裕一 他. 【神経系疾患と臨床検査】 生化学・遺伝子 先天性無痛無汗症 神経成長因子受容体遺伝子(TRKA)の変異. 臨床検査. 41:1303-1307, 1997
68. 粟屋豊, 二瓶健次, 三宅捷太. 【熱性けいれんを中心に】 先天性無痛無汗症にみられる有熱けいれんの実態について. 小児科臨床. 50: 2342-2344, 1997
69. 名倉武雄, 山中芳, 松本隆志 他. 先天性無痛無汗症の骨折に対する治療経験. 整形外科. 47:1180-1184, 1996
70. 満留昭久. 小児の痛み 無痛症 Hereditary sensory autonomic neuropathy を中心に. NEW MOOK 小児科. 9:70-75, 1996
71. 新倉久美子, 小林幹夫, 中川力丸 他. 先天性無汗無痛症の麻酔経験. 臨床麻酔. 20:217-220, 1996
72. 後藤昌子, 佐藤一望, 諸根彬 他. 先天性無痛無汗症の3例. 東北膝関節研究会会誌. 6: 37-43, 1996
73. 犬童康弘, 松田一郎. 先天性無痛無汗症の分子遺伝学的研究. 厚生省精神・神経疾患研究委託費研究報告書 神経疾患の病態解明に関する分子遺伝学的研究. 平成6～7年度: 107-109, 1996
74. 粟屋豊. 小児疾患診療のための病態生理 先天性無痛無汗症. 小児内科. 28(増刊): 184-190, 1996
75. 坂本浩, 小田朗, 松村千穂子 他. 先天性無汗無痛症児に対する10回の麻酔経験. 日本臨床麻酔学会誌. 15:173-178, 1995
76. 奥野徹子, 石松伴子, 有吉護 他. 17年間観察した先天性無痛無汗症の1例 臨床症状と病理組織学的所見. 日本小児整形外科学会雑誌. 4: 328-332, 1995
77. 畠野宏史, 石井卓, 野本努. 先天性無汗無痛覚症の1例. 新潟整形外科学研究会会誌. 10: 129-132, 1994
78. 田中礼子, 北村和也, 平野吉雄 他. 舌の変形および潰瘍形成をみた先天性無痛無汗症の1例. 日本口腔科学会雑誌. 43:489-493, 1994
79. 青木健一郎, 鈴木宗明, 佐藤一望 他. 先天性無痛無汗症の3例. 日本小児整形外科学会雑誌. 4: 53-57, 1994
80. 小田泰生 他. 大腿骨遠位骨端線損傷を伴った先天性無痛無汗症に対する矯正骨切り術の経験. 整形外科と災害外科. 43:534-537, 1994
81. 山口孝二郎, 杉原一正, 向井洋 他. 口腔内に外傷性潰瘍を繰り返した全身無汗無痛症の1例と文献的考察. 小児口腔外科. 4: 81-89, 1994
82. 笹井邦彦, 赤木繁夫, 斎藤貴徳 他. 先天性無痛無汗症の1例. 日本小児整形外科学会雑誌. 3: 346-351, 1994
83. 関矢仁, 須賀哲夫, 大井淑雄 他. Charcot spineを合併した遺伝性知覚性ニューロパチー(4型)の1例. 関東整形災害外科学会雑誌. 25: 407-410, 1994
84. 奥野徹子, 出雲周二. 先天性無痛無汗症の1例 臨床像と病理組織像. 整形外科. 45: 1190-1191, 1994
85. 白川正樹, 近藤秀丸, 飯塚久晴 他. 先天性無痛無汗症の1例. 関東整形災害外科学会雑誌. 24:561-565, 1993
86. 青木健一郎, 鈴木宗明, 佐藤一望 他. 先天性無痛無汗症の1例. 東北整形災害外科紀要. 37: 153-155, 1993
87. 吉武重徳, 松本浩司, 宮川明美 他. 先天性無汗無痛症の麻酔管理. 麻酔. 42:1233-1236, 1993
88. 中井川泰, 鈴木美佐子, 清水礼寿. 先天性無汗無痛症の麻酔経験. 臨床麻酔. 14: 673-676, 1990
89. 大西暢子, 五十嵐博恵, 猪狩和子 他. 顎関節症を伴った全身無汗無痛症の1症例. 障害者歯科. 11:62-70, 1990

- 90.加藤公, 細井哲, 館靖彦 他. 先天性無痛無汗症の1例. 整形外科. 41: 1812-1815, 1990
- 91.伊藤治彦, 神長昌子, 渡辺浩次 他. 冬期に著明な体温低下を示した先天性無痛無汗症の1例 特に患児体温と環境温との関係について. 日本小児科学会雑誌. 94:1438-1443, 1990
- 92.田中昭彦, 宇田憲司, 綱本健太郎 他. 股関節脱臼後急速に大腿骨頭破壊をきたした全身無汗無痛症の1例. 整形外科. 40: 1807-1811, 1989
- 93.栗原宏介. 両足関節に骨関節症をきたした先天性無痛無汗症の1例について. 埼玉県医学会雑誌. 24:136-142, 1989
- 94.船曳哲典, 高橋協, 藤岡伸欣 他. 先天性無痛無汗症の1例. 小児科診療. 51: 1037-1040, 1988
- 95.浅野雅敏, 青野充志, 大西啓靖 他. 先天性無痛無汗症の1例. 整形・災害外科. 31: 1379-1383, 1988
- 96.栗原宏介. 両足関節に骨関節症をきたした先天性無痛無汗症の1例について. 埼玉県医師会誌. (458): 30-39, 1988
- 97.竹内友康, 津田真, 中村勝 他. 先天性無汗無痛症の管理経験. 日本歯科麻酔学会雑誌. 15:362-369, 1987
- 98.石井則久, 宮川淳子, 大沢純子 他. 先天性無痛無汗症の1例. 臨床皮膚科. 41: 159-162, 1987
- 99.佐々木鉄人, 菅野吉一. 全身性無汗無痛覚症. 日本臨床. 45(春季増刊): 146, 1987
- 100.赤坂俊英, 千葉純子, 下田肇. 先天性無痛無汗症. 皮膚科の臨床. 28:113-121, 1986
- 101.秋山順史, 式守道夫, 鈴木章司 他. 下顎骨骨折を呈した全身無汗無痛症の1例. 日本口腔科学会雑誌. 35:284-288, 1986
- 102.四宮茂, 青山亮介, 宇田川晃一 他. 無痛無汗症患者の自傷行為による下口唇欠損例. 日本美容外科学会会報. 8:71-78, 1986
- 103.山田悦子, 首藤治, 坂井由美 他. 先天性無汗無痛症の麻酔管理. 日本臨床麻酔学会誌. 6:161-165, 1986
- 104.佐々木鉄人, 菅野吉一, 高橋士郎 他. [外分泌腺] 各種疾患と外分泌異常 先天性無汗無痛覚症. 日本臨床. 44:1629-1634, 1986
- 105.二宮正志, 倉知明彦, 原田敦. 両膝シャルコ関節を伴った先天性無痛無汗症の一症例. 中部日本整形外科災害外科学会雑誌. 28: 2003-2005, 1985
- 106.森本文子, 伊東隆雄, 財津正博. 先天性無汗無痛症を合併したLarsen症候群の麻酔経6bu 験. 臨床麻酔. 9: 306-310, 1985
- 107.平泉裕, 中野健治, 福沢啓一 他. 両側尺骨骨折を合併した全身無痛無汗症の1例. 東北整形災害外科紀要. 28:188-191, 1984
- 108.石切山敏, 新川詔夫, 加我正行. 全身無汗無痛症. 薬の知識. 35: 20-21, 1984
- 109.梶木秀樹, 落合陽治, 近藤哲司. 先天性無汗無痛症の帝切麻酔管理. 臨床麻酔. 8: 1137-1140, 1984
- 110.計良基治, 佐々木鉄人, 八木知徳. 頻回に骨折を起こした先天性無汗無痛覚症の1症例. 北海道整形災害外科雑誌. 28:75-79, 1983
- 111.葦原滋, 前野幹幸, 武仲善孝. 急性化膿性骨髓炎をともなった全身無汗無痛症の1症例. 整形・災害外科. 26:2047-2050, 1983
- 112.尾崎鈴子, 菅原園枝, かせ野繁雄. 先天性無汗無痛症の麻酔管理. 臨床麻酔. 7: 201-204, 1983

その他

日本における先天性無痛症の疫学調査と患者数の推計

東京大学医学部附属病院リハビリテーション科 芳賀信彦

われわれは平成21年度から23年度の厚生労働省難治性疾患克服研究事業の中で、日本における先天性無痛症の疫学調査を行いました。この度集計結果がまとまり、次のように日本の学会、米国の雑誌で公表いたしましたので、概要を報告いたします。

(学会発表) 芳賀信彦、田中信幸、田中弘志: 日本における先天性無痛症患者の疫学調査. 第23回日本小児整形外科学会, 2012.11.30-12.1

(論文発表) Haga N, Kubota M, Miwa Z: epidemiology of hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV and V in Japan. American Journal of Medical Genetics Part A 161A: 871-874, 2013

【背景】

先天性無痛症は、末梢神経の異常に起因した先天的な痛覚消失を示す疾患群で、遺伝性感覚自律神経ニューロパチーに相当します。これはDyckによりI～V型に分類され、このうちIV型とV型は全身の温痛覚消失を示す疾患です。IV型は無汗を伴い先天性無痛無汗症とも呼ばれ、精神発達の遅れを示すことも多いです。いずれも常染色体優性遺伝形式を取り、IV型ではNTRK1、V型ではNG2Bという遺伝子の変異が確認されています。IV型は日本とイスラエルのベドウィン族に患者が多いとされ、V型はスウェーデンに大家系の報告がありますが、日本で詳細な疫学調査は行われていません。そこでわれわれは、IV型とV型の日本における患者数把握と疫学データ収集を目的に本研究を行いました。

【方法】

関連学会の研修施設、合計3488施設を対象とし、患者の診療経験に関するアンケート調査を行いました。対象とした学会と施設数は以下の通りです。

日本小児科学会：研修施設：520

日本神経学会：教育施設：312、准教育施設：278、教育関連施設：144

日本整形外科学会：研修施設：1994

日本小児歯科学会：専門医研修施設：47

日本障害者歯科学会：臨床経験施設：121

障害児・者歯科診療実施口腔(歯科)センター：87

【結果】

合計1610施設から回答を得ました(回収率46.2%)。回答による延べ数から、生年月日等にもとづいて算出した重複数を除いた数を患者の実数としました。その結果、IV型では現在診療中の患者数が62人、過去に診察した患者数が41人、過去に診察した患者のうちすでに死亡しているのが5人でした。V型ではそれぞれ14人、13人、0人でした。現在診療中の患者数を最少の患者数、これに過去診療していた患者数からすでに死亡した患者数を差し引いたものを加えた数を最多の患者数と定義し、これをアンケート回収率で除したものを推定患者数としました。その結果、IV型の患者数を130～210名、有病率(日本の人口に占める患者数の割合)を60万から95万人に1人、V型の患者数を30～60名、有病率を220万から430万人に1人と推定しました。現在診療中の患者について、性別、遺伝性、年齢、居住地域を検討しました。IV型は男27名、女35名、V型は男8名、女5名で、IV型、V型とも男女差は明らかではありませんでした。家族や親類に同じ病気のある患者は、IV型で46名中15名、V型で14名中7名(いずれも家族数でなく患者数なので例えば兄弟で同じ病気であれば2名と数えます)で、IV型では内容不明の1名を除くと全て兄弟姉妹が7組(1組の双子を含む)、V型でも内容不明の1名を除くと全て兄弟姉妹が3組(1組の双子を含む)でした。年齢分布は図に示すように、IV型では5～20歳が

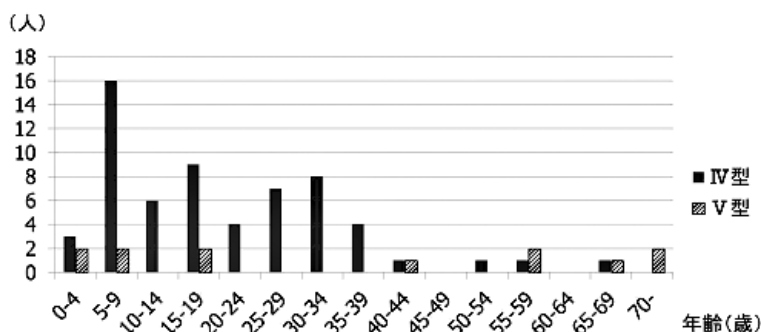
表：人口当たりの地域別患者数(×10⁻⁷)

	北海道	東北	関東	中部	近畿	中国	四国	九州
IV型	3.6	8.3	8.9	9.6	6.2	5.2	0.0	5.4
V型	1.8	1.0	2.2	2.3	1.8	1.3	2.4	2.0

多いのに対し、V型ではばらついていました。地域分布では全体の数が少ないのではっきり言えませんが、IV型で北海道、四国に人口当たりの患者数が少

ない傾向があり、V型では地域による偏りがありませんでした。

図：年齢分布



GENE-Reviews 日本語版への先天性無痛無汗症翻訳掲載のお知らせ

先天性無痛症の研究班では、平成21年度に多くの活動を行ってまいりました。その一環として、「GENE-Reviews Japan (GENE-Reviews 日本語版)」というインターネットサイトに、「遺伝性感覚・自律神経性ニューロパチー 4型/先天性無痛無汗症」の項目を翻訳したものを掲載しましたので、ご案内申し上げます。

「GENE-Reviews」とは、米国にあるNCBI (National Center for Biotechnology Information: 国立生物工学情報センター)にあるGENE-Testsというインターネットサイトの中にあるセクションで、GENE-Testsでは、医師ほかの医療従事者や研究者向けに遺伝医学に関する様々な情報を提供しています。その中で、「GENE-Reviews」では、数百にのぼる遺伝性疾患について、その疾患のエキスパートが診断や治療につながる遺伝的検査や、患者さんや家族の遺伝カウンセリングについて執筆し、2,3年毎に新しい情報にアップデートされています。「遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー 4型/先天性無痛無汗症」の項目は、ニューヨーク大学のAxelrod教授ほか3名が執筆したもので、2008年8月5日に最初に掲載されました。原文は次のURLに直接入るか、検索サイトで「genereviews」を検索し「Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy IV」の項目を探すことによりご覧になることができます。

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=hsan4>

GENE-Reviews JapanはGENE-Reviewsの許可を受

けて重要性の高い疾患について日本語訳を進め、これを公開する遺伝情報サイトで、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部に事務局があります。先天性無痛症研究班に対しては平成21年10月に事務局より「Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy IV」の項目の和訳に関して依頼があり、研究班員で翻訳作業を進め、「遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー 4型/先天性無痛無汗症」として平成22年2月14日に公開しました。ホームページ上には芳賀が訳者として記載されていますが、各研究班員にチェックをしていただいた上で掲載しています。ただし、GENE-Reviews Japanの「サイトの趣旨とご利用上の注意点について」にも記載されていますように、記載の内容が必ずしも日本の現状とあっていない場合があること、などの注意点がありますので、これらを了解した上でお読みいただきたいと思います。なお、日本語版をご覧になるには、検索サイトで「genereviews japan」を検索し「GENE-Reviews Japan」の「疾患別情報」のページから「Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy IV」をクリックすることによりご覧になることができます。主に医療従事者向けの文章で理解が難しいかもしれませんが、ご参考にしていただければ幸いです。

*厚生労働省「先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究班」
研究代表者 東京大学医学部附属病院リハビリテーション科 芳賀信彦