

研 究

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

田中千鶴子¹⁾, 濱邊富美子²⁾, 小田 幸子³⁾, 栗屋 豊⁴⁾

[論文要旨]

先天性無痛無汗症の会ホームページ「医療相談」の2001年開設から2007年1月までの約5年間の利用状況および相談・回答内容を分析した。383件のうち多かった項目は、診断や受診・病院に関すること、歯科・口腔のトラブル、関節のトラブルや保護であった。他に骨折、感覚（温・冷・疼痛）、皮膚のトラブル、体温調節、感染症、汗、発熱などがあった。生活、福祉に関する内容は、車椅子・装具、生活行動、保育・就学、福祉サービス、家族に関することがあった。

本疾患の生活における諸問題や対処方法が集積され、資料の活用が可能になるとともに、回答者に専門職と家族が参加することの意義、ホームページ利用による稀少難病患者・家族支援の有用性、今後の課題が示唆された。

Key words : 先天性無痛無汗症, インターネット, 医療相談, 家族支援, ピアカウンセリング

I. 緒 言

先天性無痛無汗症（以下、無痛無汗症）は、全身性の痛覚障害、温度覚障害、無汗症および知的障害を主徴とする。日本では患者数が200～300人程度といわれる稀な疾患である¹⁾。

痛みや温・冷を感じないために行動の自主規制が困難で、外傷、捻挫、骨折、火傷などを繰り返す。発見が遅れ、受傷後の清潔・安静が保てず悪化するなど長期にわたる整形外科的な管理が必要である。また内臓疾患の発見も遅れがちで、敗血症や骨髓炎などへの重篤化も稀では

ない。

発汗がないため体温調節が困難であり外気温に左右され容易に高体温、低体温になり、運動でうつ熱を呈す。皮膚が乾燥して角化、亀裂、感染し治りにくいなどの問題を起こしやすい。

また、乳幼児期に自傷行為が目立つ他、精神遅滞・多動を伴うこともあり、日常生活での予防やセルフケアにも困難をきたす。

このように、無痛無汗症は乳児期から生涯にわたり生命の危険にまで直結する疾患である^{2,3)}。

また、介護する家族にとっても、稀少疾患で

The Usefulness of Specialist Consultations and Peer Counseling from Senior Parents Using the Homepage for a Rare and Intractable Disease : Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis (CIPA)

Chizuko TANAKA, Fumiko HAMABE, Sachiko ODA, Yutaka AWAYA

1) 昭和大学保健医療学部看護学科（看護師）

2) 東海大学健康科学部看護学科（看護師）

3) NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」（理事長/医師）

4) 聖母病院小児科（医師）

別刷請求先：田中千鶴子 昭和大学保健医療学部看護学科 〒226-8555 神奈川県横浜市緑区十日市場町1865

Tel/Fax : 045-985-6519

[2151]

受付 09. 7.10

採用 10. 4.25

あるための不安や心労が大きい。日常生活におけるさまざまな問題や具体的な対処方法の情報が少なく手探りで工夫・対処しなければならない。医療や療育、福祉などの情報が家族や支援する専門家にさえ届きにくい状況がある⁴⁾。

このような中、1993年に発足した無痛無汗症の患者・家族の会「トゥモロウ」(以下無痛無汗症の会)や毎年1回開催される関連診療科医師や医療職による検診会での診療・アドバイス、シンポジウムでの情報交換などが、患者・家族支援に重要な役割を果たしてきた。無痛無汗症の会が運営するホームページ(以下HP)には、家族と専門職が回答する「相談コーナー」があり、全国からタイムリーに相談や情報交換ができる。

HP 掲示板や電子メールを利用した専門職による医療相談には、自治体や⁵⁾病院^{6,7)}、個人の医師⁸⁾が実施している報告があるが、無痛無汗症の会HP「相談コーナー」の特徴は、回答者に専門職だけでなく家族も参加していることがあげられる。また、対象疾患が稀少難病で全国に患者が散在し専門職も限られていることなどがある。

この活動を紹介し、相談内容の分析によって明らかになった本疾患の特徴や生活における諸問題、家族のニーズを報告する。さらにHP利用による患者・家族支援の有用性と今後の課題について検討する。

II. HP「相談コーナー」開設の経緯と活動

2001年度厚生科学研究「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究」班(班長・二瓶健次)は、無痛無汗症の会ホームページ委員会と共に2001年11月から無痛無汗症の会HPに「相談コーナー」(「医療相談」,「掲示板」)を開設した。

回答には、無痛無汗症の会メンバーで構成する「ペアレントアドバイザー」および本疾患児を支援する専門職(小児神経科・整形外科・歯科・麻酔科等の医師、臨床心理士、理学療法士、看護師)で構成する「専門職アドバイザー」が当たった。

本システム開設を無痛無汗症の会会報で会員、支援関係者に通知した。利用にあたってはプライバシーの保持を促し、個人名はもちろ

ホームページ支援システム

開設 2001年11月
厚生科学研究「先天性無痛無汗症の生活支援に関する研究」班

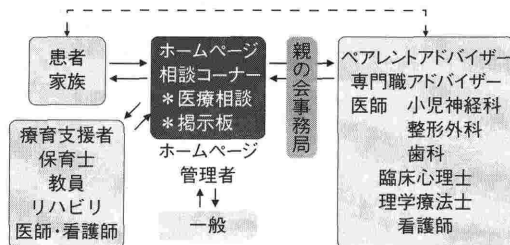


図1 ホームページ支援システム

個人情報の特定につながる書き込みを避け、相談・回答内容は誰でも見ることができることを周知した。アクセスの制限はなく不特定の誰でも書き込み、閲覧が可能である。

相談の書き込みがあると、事務局担当者(ペアレントアドバイザーの一人)が回答者全員にメールで相談内容を転送し、返信をHPに掲載する。責任の所在を明らかにするため専門職の回答は、個人名と所属を付した。個人的な相談や個人情報を含む内容の場合、相談者が専門職と直接相談を望む場合には、専門職の個人メールでの相談も可能とした(図1)。

III. 対象, 方法

1. 相談・回答内容の分類

2001年11月の開設から2007年1月までの約5年間の利用状況、および相談・回答内容について分類した。相談・回答内容については1件ずつ内容を読み取り身体的側面、生活・社会的側面に関する小項目に分類した。1件に内容の異なる相談・回答が含まれる場合は、それぞれ別項目に分類した。

2. 倫理的配慮

分析にあたっては個人情報を保護し、結果は個人が特定できないよう配慮した。本報告については無痛無汗症の会会報に報告し、異議のないことをもって会員の下承を得たものとした。

IV. 結 果

1. 利用状況

開設後1月目にウイルスの影響と思われるト

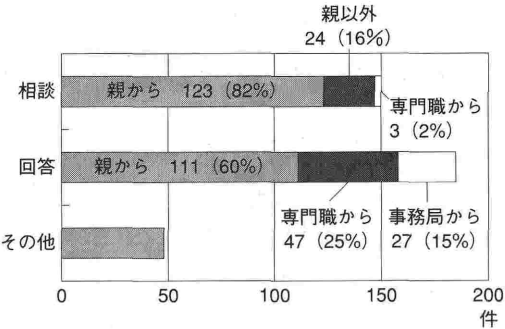


図2 利用状況「医療相談」

ラブルがあり一部のデータが消失したが以降トラブルはなかった。

「相談コーナー」への書き込みは586件、「掲示板」には301件あった。「相談コーナー」の「医療相談」431件のうち、無効・データ損失（不適切な書き込みのため事務局で削除したもの

含む）48件を除く383件の内訳は、相談150件、回答185件、事務連絡や挨拶、お礼など48件であった。相談は123件（82%）が、回答では111件（60%）が親からであった。専門職（医師、理学療法士、養護教諭）の相談が3件あった（図2）。

2. 相談・回答内容

相談・回答335件の内容を1件ずつ読み取り身体的側面、生活・社会的側面に関する小項目に分類した。その結果、述べ数で相談内容225、回答内容211は、21の項目に分類できた（表1）。

相談・回答数が多かったのは、診断や受診・病院に関すること74（17.0%）、歯科・口腔のトラブル67（15.4%）、関節のトラブルや保護56（12.8%）であった。

身体に関する内容には上記以外に、骨折23（5.3%）、感覚（温・冷・疼痛）17（3.9%）、

表1 相談・回答内容

相談・回答内容		相談数 (%)	回答数 (%)	計 (%)	回答／相談割合
1	診断・受診・病院について	40(17.8)	34(16.1)	74(17.0)	0.85
2	歯科・口腔のトラブル	31(13.8)	36(17.1)	67(15.4)	1.16
3	関節のトラブルや保護	30(13.3)	26(12.3)	56(12.8)	0.87
4	骨折	12(5.3)	11(5.2)	23(5.3)	0.91
5	車椅子・装具・靴	9(4.0)	13(6.2)	22(5.0)	1.44
6	感覚（温・冷・疼痛）	6(2.7)	11(5.2)	17(3.9)	1.83
7	皮膚のトラブル	9(4.0)	6(2.8)	15(3.4)	0.67
8	生活行動	5(2.2)	10(4.7)	15(3.4)	2.00
9	保育・就学	7(3.1)	7(3.3)	14(3.2)	1.00
10	体温調節	6(2.7)	7(3.3)	13(3.0)	1.17
11	感染症	9(4.0)	4(1.9)	13(3.0)	0.44
12	福祉サービス	6(2.7)	6(2.8)	12(2.8)	1.00
13	無汗	8(3.6)	3(1.4)	11(2.5)	0.38
14	発熱	4(1.8)	7(3.3)	11(2.5)	1.75
15	自傷行為	2(0.9)	6(2.8)	8(1.8)	2.00
16	けが・けが予防	3(1.3)	3(1.4)	6(1.4)	1.00
17	家族	3(1.3)	2(0.9)	5(1.1)	0.67
18	栄養・食事	3(1.3)	2(0.9)	5(1.1)	0.67
19	育児	2(0.9)	2(0.9)	4(0.9)	1.00
20	社会参加	1(0.4)	1(0.5)	2(0.5)	1.00
21	その他	29(12.9)	14(6.6)	43(9.9)	0.48
計		225	211	436	

皮膚のトラブル15(3.4%), 体温調節13(3.0%), 感染症13(3.0%), 無汗11(2.5%), 発熱11(2.5%)などであった。

生活, 福祉に関する内容は, 車椅子・装具・靴22(5.0%), 生活行動15(3.4%), 保育・就学14(3.2%), 福祉サービス12(2.8%), ほかに家族に関することなどであった。

その他に, 成長ホルモン, てんかん, 治療費, 低身長, リハビリテーションなどに関するものがあった。

相談数に比較して回答数の多かった項目は, 生活行動(回答/相談の割合:2.0), 自傷行為(2.0), 感覚(温・冷・疼痛)(1.83), 発熱(1.75)などで, 少なかった項目は, 無汗・発汗障害(0.38), 感染症(0.44), その他(0.48)などであった。

相談・回答数の多かった項目と特徴的であった項目を以下に示す。

1) 診断・受診・病院に関する内容

もっとも多かった質問は, 診断基準や検査, 専門病院の情報についてであった。

具体的には, 「生後3か月の兄, 痛みを感じていないのではないか。爪を切りすぎて出血しても泣かず, 目にゴミが入っても涙も出ない。受診しようか迷っている。どんな検査をするのか教えてほしい」, 「9歳。出生時から心疾患があるが心不全状態でも汗をかかない。痛みに応答せず, アイロンを足に乗せて遊んでいたこともある。発達遅滞があり歩行はできない。そのほかの症状はないが無痛無汗症か。シンポジウムで検診は可能か」, 「幼少期からどんなに暑くても汗をかかない。部分的に汗の出るところもある。体温調節ができず毎年夏が辛い。何科を受診すればよいか」, 「無痛無汗症と診断されたがショックでこれからどうしたらよいかわからない」などの相談があった。

回答では, 診断に参考になることとして, 生活場面で痛みに対する当然の痛み反応がないことや無汗, 外気温による体温の変動, 原因不明の発熱の繰り返しなどが紹介されていた。

また, 専門医や専門病院がない現状や患者を診察している医師・病院の紹介がされていた。診断や継続受診に至った親の経験は具体的で参考になる。

診断の結果, ショックを受けている家族に対し, 同じ思いを体験した親からの励ましがあった。また, 無痛無汗症の会や専門職による支援活動, ホームページによる相談の活用などが紹介されていた。

2) 歯科・口腔のトラブルに関する内容

相談は, 「乳歯が生えるころから舌や唇を噛み繰り返すうちに噛み切ってしまう」, 「指を噛み化膿してしまう」, 「生えた乳歯や永久歯を抜いてしまう」, これらの予防として「歯科でプレートを作成したが合わない」, 「嫌がって食べない」, 「プレートの交換時期」, 「保険」, 「永久歯を抜歯から守る方法」, 「義歯の利用」などがあった。口腔のトラブルは乳児期から繰り返す傾向が読み取れた。

回答では, 早い時期に歯科プレートを作ると効果的である, プレートの管理と歯科受診の推奨, 生活の工夫で多少は自傷行動が防げるなどが紹介されていた。専門職からはプレート作成や継続的な受診, 管理について説明されていた。

3) 関節のトラブルや保護に関する内容

相談の約半数は, 股関節, 膝関節の脱臼に関する内容であった。牽引・ギブスが子どものストレスにならない方法, 治療の経過, 下肢の関節に負担のない方法・運動などがあった。残り半数は, シャルコー関節の発生, 予後, 対応の仕方の質問であった。専門職も回答しているが掲示板では詳細な説明に限界があった。これには, 事務局が個別メールで対応し, 無痛無汗症のガイドブック²⁾を紹介した。また, これらのやり取りを閲覧した複数の家族から, シャルコー関節は避けられないのか, 予防法, 初期症状, 予後についてなどの相談が続き, 関心の高さがうかがえた。

4) その他の身体的な内容

骨折に関する相談は, 骨折しやすい人としなない人の違い, 骨折時の装具や足底板の装着などで, 整形外科医や経験のある家族からの具体的な工夫の回答があった。

感覚について, 「痛い」, 「かゆい」と訴えるが感覚があるのか, 痛みや温・冷覚の検査方法に対して, 専門職から感覚神経についての説明や本人の表現と感覚が異なっている場合もあるなどの説明があった。家族からは, ローション

塗布や入浴剤、マッサージなどが気分転換になるなど対処法のアドバイスがあった。

無汗に関する相談では、乾燥肌、指先・足底などの亀裂、創傷からの感染など皮膚のトラブルの対処に関するもの、夏場や運動時の体温上昇や調節困難な場合の対処法、感染症の発熱とうつ熱の区別の仕方など、日々の生活行動に直結した相談があった。

5) 生活、福祉に関する内容

身体的な相談に比較して少なかった。

最も多かったのは、車椅子・装具・靴に関することであった。股関節・膝関節の脱臼、シャルコー関節、骨折、けがなどの予防のための車椅子・装具・靴の使い方、治療中の使用法などがあった。装具や靴の使用を勧められたが、不具合や子どもが嫌がるという相談には、靴の選び方、上手な使用は専門職との相談・検討が欠かせない、クッションや中敷の工夫など具体的な回答が家族からあった。

食事、睡眠など生活行動全般に関する質問は5件だったが、10件の回答があった。先輩家族や専門職から、一人で抱え込まず、焦らず、今できることを重ねていくことが大切であるなどの励ましがあった。

本疾患が対象になる制度やサービス、申請の仕方など福祉サービスに関する相談が6件あった。車椅子購入の補助について、2005年4月から小児慢性特定疾患治療研究事業の対象になり補助が受けられるなど具体的な情報提供があった。

保育や就学に関することでは、親と受け入れ施設の対応条件が合わず困っているなどの相談があり、受け入れの地域差、身体面の安全や子どもの理解力の程度を優先する、保育や学校に何を期待するかの見極めが大切であるなどのアドバイスがあった。

家族や育児、社会参加に関する内容には、「無痛無汗症と診断されました。不安です。ショックが大きく立ち直れません。兄弟のことや、生活、仕事すべてが灰色です。どうしたらよいかわせてください」、「何歳くらいになれば走り回る子にダメと言って理解できるようになりますか」、「胃逆流現象、股関節脱臼、頸椎の問題、次々いろいろなことが起き、正直どうしたらいいのかわ

焦り、参っています」など、具体的な問題解決のための相談ではなく、難病の子どもを受け止め療育する不安やさまざまな出来事に対処する困難さ、親の抱えきれない思いがあった。

V. 考 察

1. 本疾患の特徴や生活における諸問題・対処の顕在化と活用

本疾患については、これまでに医学的立場から症例報告や実態調査報告がなされてきた^{9~11)}。また、1993年無痛無汗症の会が設立されてから、会報の発行や専門職による全国規模の検診会が開かれ、家族や専門職の交流が活発になり情報交換が比較的容易になった。

これまで、日常生活における問題や対処法についての報告は極めて少なかったが^{8,12)}、2001年からの無痛無汗症の会のHPを利用した「相談コーナー」開設によって、家庭や学校、社会生活などで日常的に起こる諸問題や対処の方法を集積することができた。

稀な疾患であるため診断基準や受診、専門病院の情報に関する相談が最も多く、診断前、診断初期の家族の不安が大変大きかった。

身体的な相談の中でも、歯科・口腔のトラブルに関すること、関節のトラブルや保護に関することが多かった。これらの問題は本疾患患者に共通し日常的に起こりやすく、食事や移動・運動など生活行動に直結することから問題解決に急を要するものと考えられる。その他の身体的な相談は、多岐にわたっており全身的なケアが欠かせないことを示していた。

この5年間の相談・回答内容を整理し、冊子にまとめ¹³⁾、専門職や家族、また幼稚園・学校・作業所などで支援者が活用できるようにした。早期発見や諸症状の予防、悪化防止、セルフケアなどに役立つものとする。

2. 専門職と家族による回答の意義

本疾患の呈する症状は多科領域にわたり個別性も高いことから、本疾患に詳しい専門職の経験と判断を必要とする相談が多かった。本疾患の診療経験の豊かな小児神経科、整形外科、歯科・麻酔科等の医師、臨床心理士、理学療法士、看護師ら専門職が回答できたことは意義が大き

い。親からの相談以外に医師や理学療法士、保育士からの相談もあり、このような支援者の現場の質問にも貢献できる。

治療や指導が生活にうまく導入できない、セルフケアが困難であり生活の中での対処が難しい、家庭や学校での工夫・アドバイスがほしいなどの相談には、先輩家族から経験を活かした具体的で機知に富んだアドバイスがあり、参考になるものが多かった。また、会員相互の情報交換や「診断を受けたショックから立ち直れない」、「疲れた」などの相談には励ましや支え合いの回答がなされ、ピアサポートとして大きな役割を果たしている。回答者を専門職と家族によって構成したことで、それぞれの役割を活かし実のある活動になった。

3. HP 利用による稀少難病患者・家族支援の有用性

今日、インターネット利用人口の増加に伴い、HP やブログ等による情報発信・情報収集は日常的なものとなった。

HP を利用した本相談活動は、無痛無汗症の数少ない患者・家族と専門職をつなぐ役割を果たした。また、日常的な相談にタイムリーに答え、情報交換・情報発信の場となった。潜在する問題やニーズを顕在化し、共有し、さらに支え合いの場として機能したと考える。稀少疾患では、診断当初の家族のショックや孤独感は強いが、こういった家族の支援に HP の相談活動は有用である。

4. HP を利用した相談の今後の課題

インターネットによる相談活動の問題点も少なくない。第一に、本活動においても開始1月目にウイルスの影響と思われるトラブルがあり一部のデータを消失した。セキュリティ対策は言うまでもない。

また、誰でも閲覧・書き込みが可能で匿名であることが相談のしやすさにつながる一方、責任の所在が曖昧になり内容の信憑性の保証も難しい。また、不適切な書き込みなども避けられない。これらの問題に対処するため、本システム開設にあたっては会報で会員・支援関係者に個人情報の保護など利用上の注意を呼びかけた。個人情報を含む相談は専門職の個人メール

で直接行う、専門職の回答には責任の所在を明らかにするために所属と氏名を付すなどの方法をとった。また、不適切な書き込みを管理する事務局の対応も必要であった。5年間に個人情報に関するトラブルはなかったが、今後も情報管理や倫理的配慮については、「個人情報保護法」に基づく「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」¹⁴⁾などを参考に検討と対策が必要と考える。

運営においては、相談を回答者全員にメールで転送し返信を HP に掲載したり管理する事務局担当者の負担軽減や教育・福祉等支援者の利用拡大を図るなどが検討課題である。会員家族から HP 相談の評価を得る必要性も感じている。

今後もインターネットという便利な情報交換ツールを利用し、稀少難病の子どもを療育する家族の支援を発展的に継続したい。

本論文の要旨は、第15回日本家族看護学会学術集会（神奈川）において報告した。

文 献

- 1) 栗屋 豊. 先天性無痛無汗症 小児内科 2009; 41 (増刊号): 762-768.
- 2) 栗屋 豊, 池田正一, 内藤春子, 他. 主な症状とその対策. 二瓶健二編. 先天性無痛無汗症—難病の理解と生活支援のために—初版. 東京: 日本小児医事出版社 2002: 24-41.
- 3) 犬童康弘. 先天性無痛無汗症. 生体の科学 1999; 50: 379-380.
- 4) 吉見契子, 田中千鶴子, 宮 宣子, 他. 先天性無痛無汗症の日常生活の実態. 作業療法 2002; 21: 45-54.
- 5) 関口隆一, 井手友紀子, 菊池礼子, 他. 精神保健福祉センターによる電子メール相談. 精神科治療学 2008; 23 (5): 531-537.
- 6) 石井るみ子, 矢沢興司. インターネットによる「子供の目の相談室」の経験. 眼科臨床医報 2005; 99 (6): 482-484.
- 7) 杉原治美, 大岡裕子, 多田敏子, 他. バーチャル看護相談室の開発と有用性の検討. 医療マネジメント学会雑誌 2006; 6 (4): 624-629.
- 8) 野口哲男. 呼吸器科関連の個人ホームページに

- 寄せられた医療相談の分析. 呼吸 2004;23(10): 824-828.
- 9) 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 1998;7(2): 151-156.
 - 10) 粟屋 豊, 二瓶健二, 三宅捷太. 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 1997;50:62-64.
 - 11) 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 2000;53:115-118.
 - 12) 久保田信幸, 神戸俊也, 石井裕紀子, 他. 無痛無汗症のK君に対する生活援助の内容と方法について. 日本重症心身障害学会雑誌 1997;22:75-76
 - 13) 田中千鶴子, 小田幸子, 編. 先天性無痛無汗症ホームページQ&A 東京:NPO 無痛無汗症の会「トゥモロウ」, 2008
 - 14) 厚生労働省. 医療情報システムの安全管理に関するガイドライン (第2版), 2007.

[Summary]

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) is a very rare disease characterized by recurrent episodes of fever, anhidrosis, absence of reaction to noxious stimuli, self-mutilating behavior, and mental retardation. The total number of patients in Japan is presumed to be only 200-300. NPO, the Japan Association of patients with CIPA also known as “Tomorrow”, was established in 1993.

We set up a “Consultation Corner” on the “To-

morrow” homepage (HP) in November 2001. This Corner has allowed us to provide consultations on profound medical and social problems by specialists (in pediatrics, orthopedic surgery, dentistry, anesthesiology, clinical psychology, rehabilitation, nursing and so on) and by other members of affected families.

During the period from November 2001 through January 2007 there were 383 contributions which have since been analyzed. In order of contribution size, the most common (i.e. the most frequent questions and answers) pertained to medical diagnosis and treatment followed by dental and oral problems, joint problems including issues with wheelchairs & orthoses, educational problems, skin problems, control of body temperature and so on (i.e. how to prevent life-threatening complications).

Medical consultations using the “Tomorrow” HP were very important for patients with this rare and intractable disease and for their families.

CIPA patients and their caregivers were able to obtain timely and useful information from specialists. The answers provided by senior parents also played the major role of peer counseling.

This HP was thus very effective for supporting CIPA patients and their families.

[Key words]

congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA), medical consultations, supporting patients and families, peer counseling, internet