先天性無汗症の一例

日本医科大学附属病院小児科 (主任: 木田文夫教授)

研究生 芳 野 隆

Takashi Yoshino

I. 緒 言

癲病患者・パラチフス・脳炎などにおける第二次的な無汗症の症例はあるが、先天性無汗症というものは稀である。私達の教室において、先天性無汗症と診断した症例を経験したのでここに報告する。

II. 症 例

患者は昭和 37 年 12 月 25 日生れの男児で発熱を訴え 38 年 8 月来院した。

家族歴: 父 31 才, 母 27 才, 同胞 2 才の姉ともに健康で血族結婚ではない。

既往歴: 10 カ月正常分娩, 生下時体重 3,210 g 混合栄養児で, 生後間もなく 38°C~39°C の原因不明の発熱をきたし, 特に夏季に多くそれをくりかえしていた。

全身所見として, 老人様顔貌, 粗で細い頭髮・眉毛・睫毛・眼検乾燥してまぶしがり, 皮膚乾燥し菲薄で光沢があり, 鼻尖やや褐色, 耳介の位置低く, 歯は 11 カ月目に 2 本認めたが発生的に原始的で鋭い。涙は出るし爪に異常なく, 知能は正常, 胸部・腹部に異常なく病的反射もなく, 発熱時にクーラー室にいとると単時間で解熱する。(図 1)。發育良好である。

血液所見

赤血球: 280×10^4

血色素: 62%

白血球: 9,800

ワッセルマン反応 母子ともに (-)

血清電解質 正常

理化学検査 正常

尿所見

蛋白 (-)

糖 (-)

ビリルビン (-)

ウロビリノーゲン (正常)

アセトン (-)

沈渣 異常所見なし

17 KS 24 時間値 1.18 mg

図 1

ACTH 20 単位筋注後 24 時間値 1.12 mg

ツ反陰性

心電図 異常なし

脳波 異常所見なし

X線所見

脳部 異常なし

頭部 トルコ鞍不鮮明

発汗試験 (-)

以上貧血が認められるほか異常所見は発汗試験のみである。

眼科所見: 眼瞼内反症・カタル性結膜炎・水晶体鮮明・眼底に異常なし,

耳鼻科所見, 慢性鼻炎を認む

Biopsy による腋下皮膚病理組織の所見 (図 2) (図 3)。

図のごとく, 皮膚の Epidermis, Dermis 中の Collagen elastic fibers などには著変はないが, dermis などに汗線・皮脂腺ともに認められない。以上の各所見から本患者を先天性無汗症と診断した。

39 年 5 月, X線所見 異常なし

図 2

図 3

39 年夏、体温上昇するも、クーラー室にいれると単時間で解熱す。日本脳炎などの予防注射をしたが発熱せず早く歩くことが出来「パパ」・「ママ」・「ウマウマ」など 40～50 語ぐらい話し、知能は正常で、よだれをたらしたことなく、やわらかい食物をあたえている。

40 年 5 月

体 重 13.5 kg (標準値 11.3 kg)

身 長 90 cm (標準値 85 cm)

頭 囲 45.5 cm

脳 囲 52 cm

歯 上 5 本、下 2 本、鋭い

尿所見

蛋白 (—)、糖 (—)、アセトン (—)、ウロビリノーゲン (—)

40 年 6 月

腋下皮膚病理組織所見 (図 4) 図のごとく皮膚組織はごく軽度に表皮が疣贅状に肥厚し Acanthosis がみられ、表皮下は真皮および皮下組織の区別がほとんどなく、ただちに肥大した膠原線維がみられ、血管周囲性に軽度の細胞浸潤がみられる。汗腺・皮脂腺はみら

図 4

れない。

III. 考 按

先天性の外胚葉性発生異常として、すでに皮膚の異常 (荒れて、菲薄で色素の欠けたもの) 汗腺・皮脂腺・乳腺・乳首の欠如、毛の異常 (無毛症 および 粗な毛) 歯の異常 (無歯症) などが報告されている。ほかに原始的で動物のように鋭く、とがつた歯や爪の異常は Anhidrotic group では普通みられないことが多いが、角のある鋭く斜めになった爪の畸形や口腔・鼻・咽喉頭などの粘膜の欠損あるいは萎縮、とくに萎縮性鼻炎の報告が多い。神経系疾患として、癲癇・チック・ヒステリー・知能異常・夜尿症などがみられることがあり、耳介の左右不对称および位置の異常、外胚葉性以外の発生異常として頭蓋骨・眼窩部の変形などが報告されている。原因として、梅毒・内分泌系疾患・細菌感染・遺伝などがあげられているが、今のところ遺伝説が一番強いようであり、男性に多いとされている。1924 年に Mackee, G.M. and Andrews, 1941 年に Suderman, 1949 年に Upshaw, B.Y. and Montgomery, 1957 年に Pearson, H.A. and Cone, T.E., 1959 年に Bernard がまた本邦では 1963 年に札幌医大で発表したもののほか数例が報告され、外国では無汗症患者の生活 (夏外出時にバケツに水を入れ持ち歩いたりすること) がいろいろ工夫されている (表 1)。

IV. 結 論

今回の症例、前後 2 年間の継続観察では汗腺皮脂腺の欠如、毛の異常、歯の発生異常を認め爪・粘膜・皮膚の異常および神経系疾患を認めず、萎縮性鼻炎の所見なく発育・知能正常である。原因として細菌感染・梅毒・遺伝によるものと思われず不明である。今後この経過を観察していくつもりである。

本報告の要旨は昭和 38 年 12 月 14 日第 156 回日本小児科学会東京地方会で発表した。

表 1

報 告 者	西 田	川 崎	丸 茂	佐 々 木	加 藤 千 葉	自 験 例
報 告 年 度	1951	1952	1958	1963	1963	1963
患 者 年 令	1年3ヵ月	1年2ヵ月	4年8ヵ月	3ヵ月	1ヵ月	1 年
性	女	男	男	女	男	男
家 族 歴	無 し	母方に毛髪、菌の形成異常あり	同胞に毛髪の異常無汗あり	無し?	無 し	無 し
原 因	不 明	先天性	先天性	先天性	先天性	先天性
症 状	顔 貌		特 有	正 常	正 常	特 有
	頭 髪	正 常	疎	正 常	疎	疎
	眉毛睫毛		僅 少	正 常	僅 少	僅 少
	鼻		鼻梁が低い	扁平萎縮性鼻炎	正 常	慢性鼻炎
	歯	正 常	無 歯	完全無歯	正常?	原始的な鋭い歯
	全身発育状態	不 良	不 良	やゝ不良	不 良	良
知 能	軽度に障害		軽度に障害			正 常
ワッセルマン反応	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)
皮膚の組織学的所見	異常所見なし	毛嚢に異常なく汗腺の排泄管はあるが腺体自体は発育不全	表皮：真皮が薄い 汗腺：皮脂腺の欠如	汗腺体の形成みられず	皮脂腺正常 汗腺欠如	皮脂腺：汗腺の欠如
そ の 他	全身疼痛無頓着症	視神経及び網膜萎縮	尿中 17K S の減少	血中蛋白質減少, A/G の低下	貧 血	貧血, 結膜炎, 眼瞼内反症

本邦における無汗症報告例

文 献

- MacKee, G.M. : A M.A. Arch. Dermat., **10**, 673 (1924).
- Fog, M. : J.A.M.A., **107**, 8040 (1936).
- 幾島 明 : 臨床内科小児科, **6**, 32 (1951).
- Guilford, S.H. : Dental Cosmos., **20**, 113 (1883).
- Loewy, A. : Virchows Arch. Path. Anat., **206**, 79 (1911).
- Weech, A.A. : Am. J. Dis. Child., **37**, 766 (1929).
- 小宅健雄, 岩田冒訓 : お茶の水医学雑誌, **10** (1), 20 (1962・3).
- Kerley, C.G. : Arch. Pediat., **49**, 639 (1930).
- Zeligs, M. : Am. J. Dis. Child., **44**, 394 (1932).
- 佐々木英樹 : 臨床小児医学, **11**, (3), 118 (1963).
- Hill, A.M. : Arch. Dermat., **28**, 66 (1933).
- Kaalund-Jorgensen, O. : Acta. Dermat. Vener., **22**, 1 (1641).
- Upshaw, B.V. : Arch. Dermat. & Syph., **60**, 1170 (1941).
- Peral, O. : Hel. paed. Acta., **11**, 604 (1956).
- 川崎憲一 : 小児科臨床, **5** (5), 6 (1952).
- Kerley, C.G. : Arch. Dermat. & Syph., **47**, 639 (1930).
- Glicklich, L.B. : J. Ped., **54**, 19 (1959).
- Franceschetti, : Dermatologica., **106**, 129 (1965).
- Jerpersen, H.G. : Acta. Paediat., **51**, 712 (1962).
- 塚本千久助, 波多久 : 体質医学研究所報告, **13** (2), 230~231 (1962・7).
- 村上恵, 波多久 : 体質医学研究所報告, **13** (3), 313~314 (1962・11).
- 波多久 : 体質医学研究所報告, **13** (3), 310~312 (1962・11).
- Drago, R.P. : New York State J.M., **61**, 2473 (1961).
- Bowen, R. : South. Med. J., **50**, 108 (1957).

(受附 : 1965 年 9 月 24 日)