

特発性後天性全身性無汗症

1. 疾患名ならびに病態

特発性後天性全身性無汗症

後天的に明らかな原因なく、体幹・四肢を中心とした広範な無汗を来す稀少疾患である。自律神経学的異常や明らかな神経障害を伴わず、エクリン汗腺およびその微小環境の異常が関与すると考えられている。体温調節に必要な発汗が障害されるため、暑熱環境や運動時に熱中症をきたしやすく、日常生活や QOL に大きな影響を与える。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

運動時や暑い環境でもほとんど汗をかかない／全くかかないことを主訴とする。皮膚は全身的に乾燥し、ときにピリピリ・ヒリヒリする痛みを伴うことがある。運動や暑い環境でうつ熱を起こし、全身のほてり感、体温上昇、脱力感、疲労感、顔面紅潮、悪心・嘔吐、頭痛、めまい、動悸などがみられる。幼小児では本人の自覚的訴えが乏しいため、暑熱時や運動時の顔面の紅潮や体温上昇などを契機に、周囲が異常に気づくことがある。発汗刺激時にコリン性蕁麻疹様の膨疹・瘙癢、または疼痛を生じることがあり、反復する熱中症（発熱、脱力感、めまい、動悸、意識障害など）により、体育・部活動・屋外活動への参加制限や夏季の外出困難など、学校生活・社会生活上の支障が生じる。

◇ 診断の時期と検査法

学童期～思春期に、運動時や夏季に汗が出ないことや熱中症を繰り返すことを契機に診断されることが多い。詳細な問診・身体診察に加え、

- ・ 全身のミノール法による発汗検査（ヨードデンプン法）
- ・ 必要に応じたサーモグラフィ等による体表温分布評価

を行い、広範な無汗の分布を確認する。神経学的診察で明らかな異常がないことを確認し、先天性無痛無汗症、Fabry 病、外胚葉形成不全症、薬剤や神経障害などに伴う続発性無汗症を除外して診断する。

◇ 経過観察のための検査法

基本は臨床症状の聴取と身体診察（皮膚乾燥の程度、熱中症の有無、運動耐容能、学校生活状況など）が中心である。必要に応じて、

- ・ 全身ミノール法による発汗検査の再評価
- ・ 夏季前後での生活状況・熱中症既往の確認

を行い、病勢や治療効果・生活指導の妥当性を評価する。

◇ 治療法

確立した根治的治療はない。

- ・ 生活指導：暑熱環境の回避、冷房環境の確保、こまめな水分・電解質補給、冷却グ

ツズ（冷却バスト、携帯扇風機等）の活用、運動・体育の調整（時間帯・場所の工夫、休憩の確保）

- ・ 薬物療法：思春期以降の重症例や日常生活への支障が大きい例では、ステロイドパルス療法を検討する。コリン性蕁麻疹を合併する場合は抗ヒスタミン薬などの対症療法を行う。

- ・ 熱中症予防・対応：家族・学校に対し、熱中症の早期徴候と対応（涼しい場所への移動、冷却、医療機関受診）の教育を行う。

◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症は熱中症であり、重篤な場合には意識障害・臓器障害を生じうる。反復する熱中症や活動制限は、学業・部活動・対人関係に影響し、心理的ストレスや不安・自己肯定感の低下を伴うことがある。

- ・ 学校側への情報提供と個別配慮（体育・行事の参加方法、教室環境の調整）
- ・ 心理的サポート（必要に応じて心理士・精神科との連携）
- ・ 将来の進路選択における相談支援（進学先・学科選択の工夫）

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

高等学校在学中～卒業前（概ね16～18歳）を目安に、本人が自ら病気を理解し、症状・体調変化を説明できるよう支援しながら、成人期医療への移行を準備する。進学・就職など将来の進路を具体的に考え始める時期に、

- ・ 成人診療科（皮膚科・神経内科・総合診療科等）との情報共有
- ・ 熱中症リスクを踏まえた職種選択・勤務環境の相談
- ・ ステロイドパルス療法等、今後想定される治療の継続方針の確認を行い、切れ目ない診療体制へとつなぐ。

◇ 成人期の診療の概要

成人期も基本的な病態は変わらず、発汗障害に基づく体温調節障害と、それに伴う生活・就労上の問題が中心となる。

- ・ 定期的な皮膚科外来での症状評価（熱中症の既往、労働・生活状況、皮膚乾燥・蕁麻疹の有無）
- ・ 必要に応じた発汗検査の再評価と治療（ステロイドパルス療法の適応検討など）
- ・ 就労環境（屋外作業・高温環境・夜勤等）や通勤形態に関する助言
- ・ 生活習慣病など、一般的な成人期疾患との併存時の管理（脱水や利尿薬によるリスク増大などへの配慮）を行う。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

- ・ 発汗障害の長期持続および再発：ステロイドパルス療法で一時的に軽快しても再燃することがある。

- ・ 高温環境・過度の運動に伴う熱中症リスクの持続
- ・ コリン性蕁麻疹などの併存皮膚疾患への対応
- ・ 加齢や他疾患・薬剤による体温調節機能のさらなる低下

◇ 生殖の問題

現時点で本疾患に特有の不妊・遺伝性は知られていないと考えられるが、妊娠中は母体の体温上昇が胎児に影響しうるため、

- ・ 妊娠中の暑熱環境の回避と熱中症予防
- ・ ステロイド全身投与などの薬物療法を行う場合のリスク・ベネフィットの検討が必要である。妊娠・出産を希望する場合は、産科と連携した周産期管理が望ましい。

◇ 社会的問題

- ・ 職種選択の制限：高温環境（製造業の一部、厨房、屋外作業など）や重労働は不向きであり、就職活動・職場配置において不利益を感じることもある。
- ・ 通勤・通学時の負担：夏季の満員電車・徒歩通勤などで熱中症リスクが高まる。
- ・ 生活の制限：レジャー・スポーツ・旅行など、暑い時期の活動に制限が生じやすい。
- ・ 病気が外見から分かりにくいことによる理解の得られにくさや、心理的負担。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

- ・ 小児期：小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象疾患として、自己負担の軽減が図られる。
- ・ 成人期：指定難病（告示番号 12）として特定医療費（指定難病）支給認定を受けることで、継続的な医療費助成が可能となる。

◇ 生活支援

- ・ 地域の難病相談・支援センターによる生活・就労相談
- ・ 学校・職場に対する主治医意見書等を通じた環境調整（冷房設備の利用、服装・勤務形態の配慮など）
- ・ 夏季の生活上の工夫（時間帯の調整、通勤手段の工夫、在宅勤務の活用など）についての具体的アドバイス

◇ 社会支援

- ・ 各都道府県の難病相談支援センターや保健所を介した福祉サービス・就労支援制度の利用
- ・ 必要に応じて、障害者総合支援法に基づくサービスや就労移行支援・就労継続支援事業所との連携
- ・ 同じ疾患・類縁疾患を持つ患者会・家族会への紹介（情報交換・心理的サポートの場として有用）

【参考文献】

- ・ 「特発性後天性全身性無汗症診療ガイドライン」作成委員会. 特発性後天性全身性無汗症診療ガイドライン. 自律神経. 2015;52(4):352-359.

- ・ 小児慢性特定疾病情報センター：「特発性後天性全身性無汗症」疾患情報（2025年4月1日更新）。

【文責】

日本小児皮膚科学会 小児慢性特定疾病対策委員会