

### ＜診断基準＞

先天性無痛無汗症は遺伝性感覚・自律神経ニューロパチーに属する疾患で、このうち4型と5型が相当する。

#### I. 主要徴候

1. 先天性に全身の温痛覚消失または低下
2. 先天性に全身の発汗消失または低下
3. 精神発達遅滞

#### II. その他の徴候と所見

1. 乳児期からの不明熱(体温調節障害)
2. 乳児期からの咬傷
3. 幼児期以降の関節障害と骨折、骨の変形などの異常

#### III. 重要な検査所見

1. 遺伝子解析(*NTRK1* 遺伝子の変異)
2. 遺伝子解析(*NGF* 遺伝子の変異\*)
3. 遺伝子解析(*SCN9A* 遺伝子の変異)

以下のいずれかの場合、遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー4型と診断する。

- Iの全てとIIの1つ以上を満たす場合。
- Iの1、2とIIの1つ以上を満たす場合。
- Iの1、2とIIIの1または2を満たす場合。

以下のいずれかの場合、遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー5型と診断する。

- Iの1を満たすがIの2を満たさず、かつIIの2または3を満たす場合。
- Iの1を満たすがIの2を満たさず、かつIIIの2または3を満たす場合。

\* *NGF* 遺伝子変異の種類により、4型または5型となる。

### ＜重症度分類＞

診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものをすべて対象とする。

### ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。