

# 成人期のプラダー・ウィリー症候群の 実態調査

天使病院

周産期母子センター 小児科

外木 秀文

<許可なく転載禁>

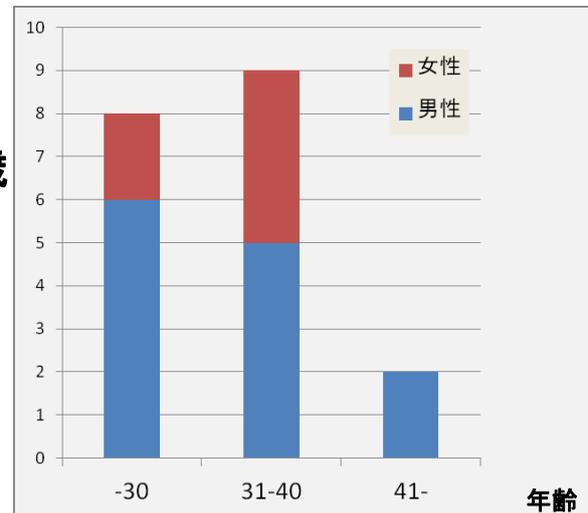
## はじめに

Prader-Willi症候群(以下PWS)は過食, 肥満, 精神遅滞, 行動異常, 特異顔貌, 性機能不全を特徴とする先天性の疾患で, 15番染色体長腕の部分欠失あるいは片親性ダイソミーなどが主な原因です. 症状が特徴的であることに加え遺伝学的な診断法が普及したこともあり, 患者の多くが小児期に診断を受け診療を受けていると思われませんが, 小児期を過ぎてからは定期的な診療機会を失いがちで, その実態がほとんどわからない状態です. そこで, この疾患の成人期の病態や医療の実態を調べるため, 北海道在住のPWSの成人ならびにそのご家族に協力をいただきアンケート形式の調査を行いました.

<許可なく転載禁>

# 1 調査の概要

- 北海道在住の18歳以上のプラダー・ウィリー症候群の患者の親に対しアンケート形式の調査票を送付し回答を得たものについて集計しました。
- 調査時期: 2011年3月
- 回収率 19/24 79.2%
- 年齢 18-47歳 中央値 31歳
- 性別 男性13名 女性6名



<許可なく転載禁>

## 2 診断時期と遺伝学的診断

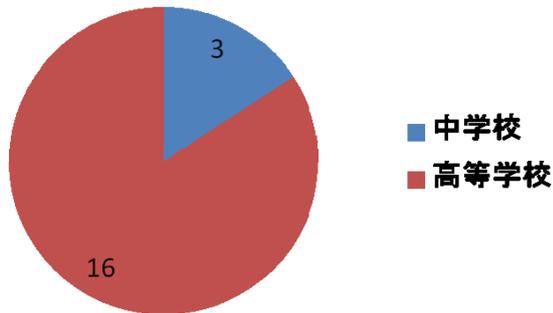
診断時の年齢	1歳未満	7人
	1-3歳	8人
	4-12歳	1人
	13歳以上	3人
遺伝学的異常	15番染色体の部分欠失	14人
	15番染色体の母由来UPD*	3人
	不明	2人

\* UPD: uniparental disomy, 片親性ダイソミー

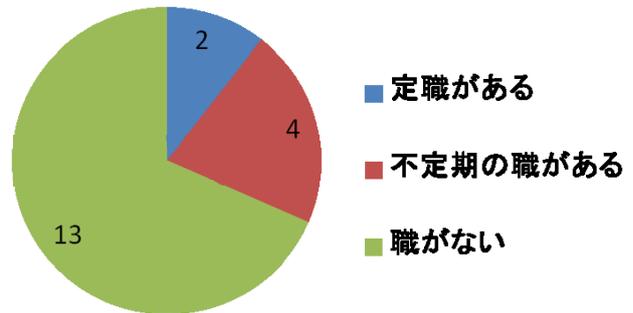
<許可なく転載禁>

### 3 教育歴と就職状況, 生活の場

最終学歴



就職状況



生活の場

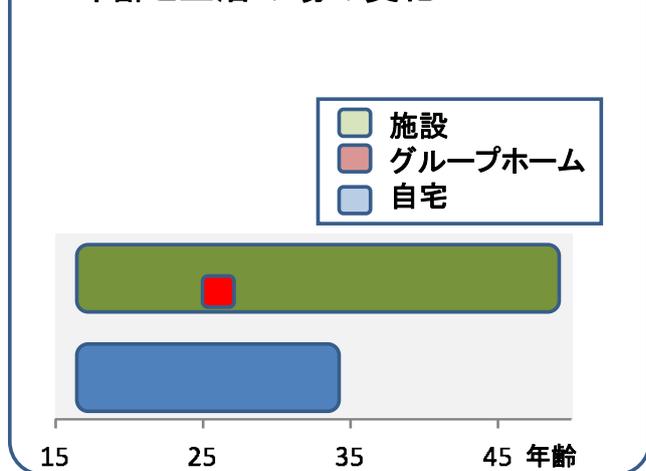


<許可なく転載禁>

### 4 就職状況, 生活の場と年齢の関係

項目		人数	平均年齢
就職状況	定職がある	2	21
	不定期な職がある	4	25
	職がない	13	30
生活の場	自宅	7	21
	グループホーム	1	26
	施設	11	33

年齢と生活の場の変化



年齢が増加するにつれて職を失う傾向がみられます。  
また、同時に自宅から生活の場を施設に移す人が増えることがわかります。

<許可なく転載禁>

## 5 身体の問題(19人が複数回答)

体の問題	回答者数	体の問題	回答者数
肥満	14	目の病気	2
易疲労	8	高脂血症	1
皮膚病	8	肝臓病	1
呼吸障害	4	腎臓病	1
高血圧	3	足のむくみ	1
アレルギー	3	関節痛	1
糖尿病	3	易感染性	1
便秘	3	その他	4

<許可なく転載禁>

## 6 精神面の問題(19人が複数回答)

認知能力の障害	回答者数	性格・感情の問題	回答者数
知的障害	16	頑固	15
計算能力がない	8	しつこい	13
記憶障害	5	怒りっぽい	12
理解力が乏しい	5	嘘をつく	9
		几帳面	6

<許可なく転載禁>

## 7 行動上の問題(19人が複数回答)

行動の問題	回答者数
過食	11
パニック障害	9
自傷行為	8
食物探索	7
睡眠障害	6
独語	5
他人への干渉	5
犯罪行為	3

<許可なく転載禁>

## 8 良いところ(19人が複数回答)

体の問題	回答者数
思いやりがある	15
優しい	15
家族に対する愛情がある	10
社交的である	10
ダイエットをがんばっている	8
面倒見がよい	6
素直である	6
積極性がある	6

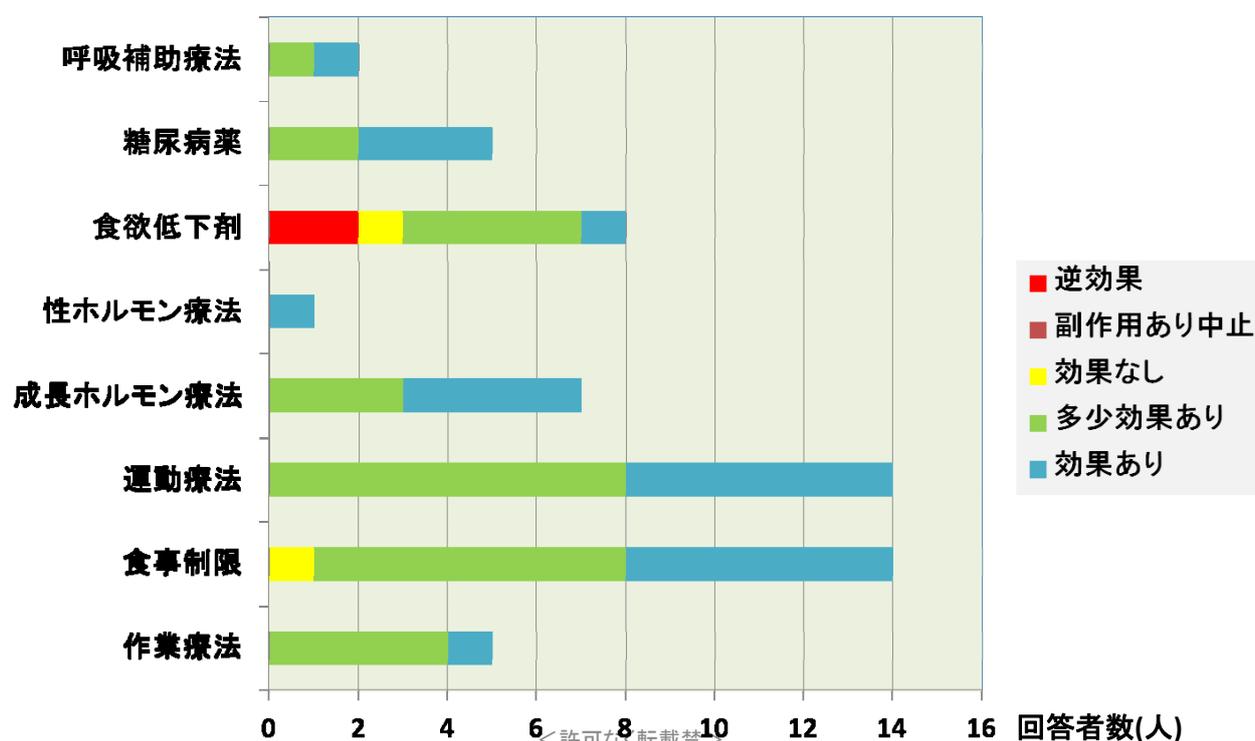
<許可なく転載禁>

## 9 受診中の診療科(19人が複数回答)

体の問題	回答者数	体の問題	回答者数
歯科	10	呼吸器科	3
精神科	10	糖尿病科	3
皮膚科	9	循環器科	2
眼科	6	耳鼻科	2
小児科	5	整形外科	2
内科	5	遺伝科	2
内分泌科	4	消化器科	1

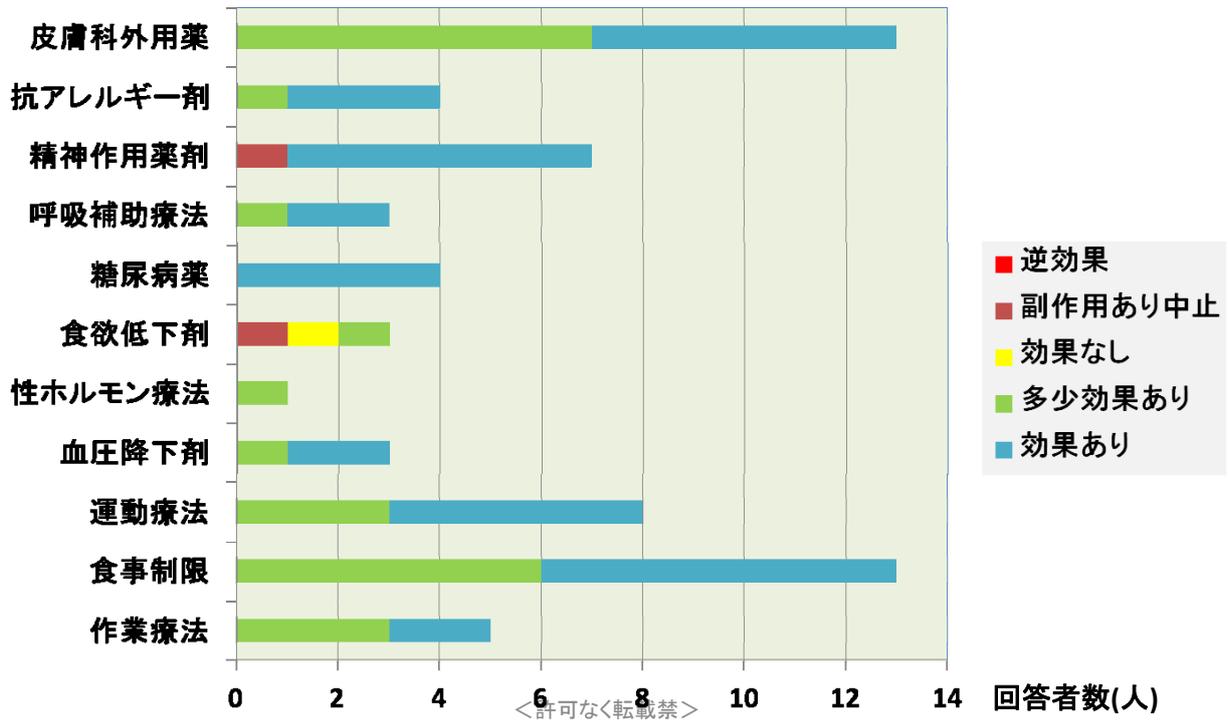
<許可なく転載禁>

## 10 成人前に受けた医療とその効果

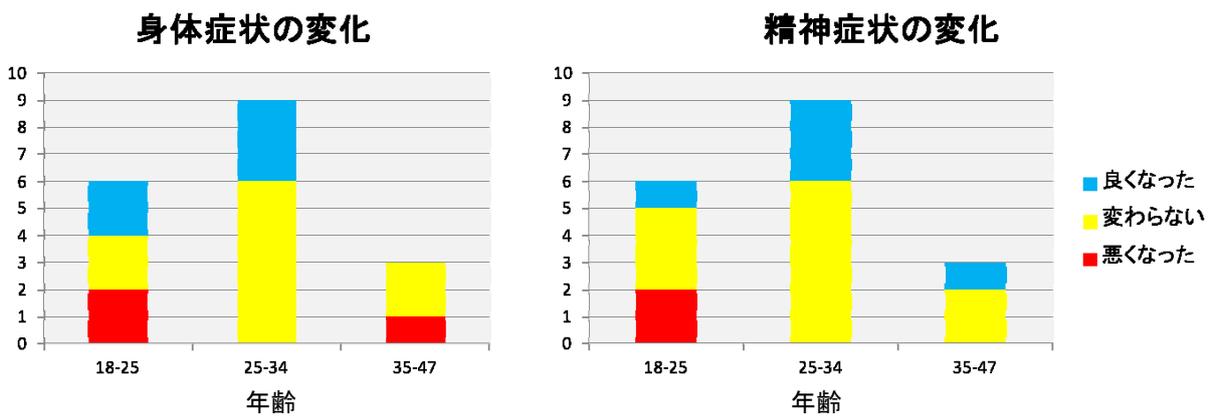


<許可なく転載禁>

# 11 18歳以降受けた医療とその効果



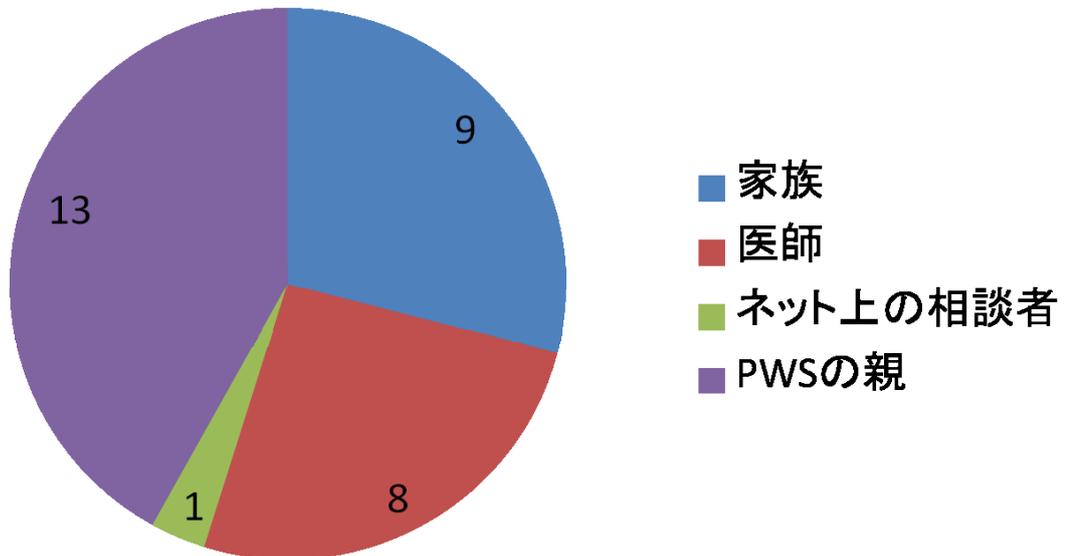
# 12 18歳以降の症状の変化



身体症状と精神症状の変化の相関

		精神面の変化		
		悪化した	変わらない	良くなった
身体面の変化	悪化した	2	0	1
	変わらない	0	8	2
	良くなった	0	3	2

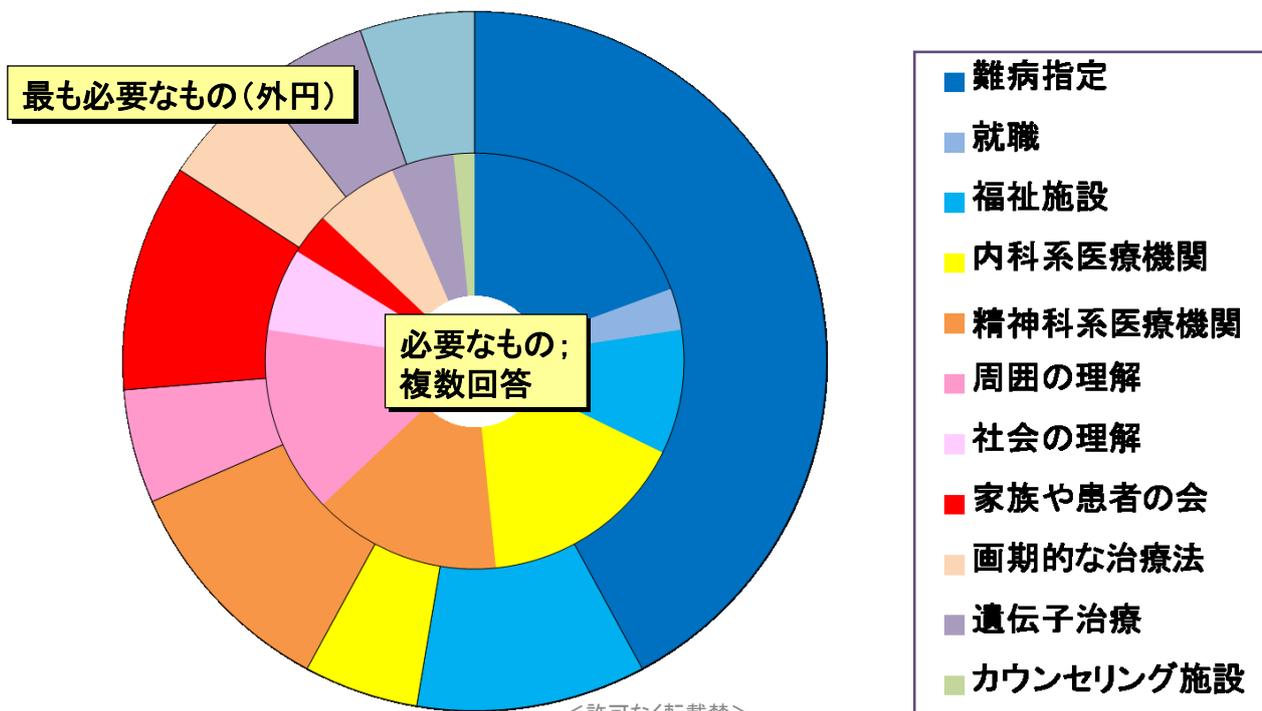
## 13 悩みの相談相手



PWSの親同士の情報交換や相談が大きなウェイトを占めると同時に支えになっていることがわかりました。

<許可なく転載禁>

## 14 PWSの保護者の要望



<許可なく転載禁>

## 15 実態調査のまとめ

- 年齢が25歳を超えると、職を失い、施設に入所するケースが増える。
- 身体障害としては肥満以外には皮膚疾患が約半数にみられた。
- 認知障害、性格・感情の問題、過食・パニック行動・自傷行為など行動の異常が半数以上にみられた。
- 精神科・歯科に通院する人が半数以上いるのに比して内科を定期受診している人は少なかった。