

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書  
プラダーウイリ症候群の診療ガイドラインの作成に関する研究

研究分担者

高橋 裕 奈良県立医科大学 糖尿病・内分泌内科学 教授

**研究要旨**

プラダーウイリ症候群(PWS)は、1956年、内分泌科医のプラダーと神経科医のウイリーが報告した疾患である。内分泌学的異常には肥満、糖尿病、低身長、性腺機能不全などが、神経学的異常には発達遅滞、筋緊張低下、特異な性格障害・行動異常などが含まれる。本研究班においてはCQの作成とシステムティックレビューを行い、診断基準作成を行ったが、その際に成人の内分泌代謝科専門医として参加し議論を行った。実際のところトランジション、成人後のフォローや成人期における問題点というのはまだまだ明らかになっておらず、今後の重要な課題の一つと考えられた。

**A. 研究目的**

プラダーウイリ症候群(PWS)は、1956年、内分泌科医のプラダーと神経科医のウイリーが報告した疾患である。内分泌学的異常には肥満、糖尿病、低身長、性腺機能不全などが、神経学的異常には発達遅滞、筋緊張低下、特異な性格障害・行動異常などが含まれる。

本研究では、診療の均霑化を実現するために診断基準の作成を目的とした。

**B. 研究方法**

CQの作成とシステムティックレビューを行い、診断基準作成を行った。

**(倫理面への配慮)**

特になし

**C. 研究結果**

プラダーウイリ症候群の診療ガイドライン(案): 研究班メンバーに回覧中で、学会、患者会の回覧を経て公開予定である。

**D. 考察**

本研究班においては、取り扱う疾患の特性上、そのメンバーは小児内分泌の専門医となっている。一方で、トランジション、成人後のフォローや成人期における問題点を抽出することも必

要であるため、成人の内分泌代謝科専門医として参加し議論を行った。実際のところトランジション、成人後のフォローや成人期における問題点というのはまだまだ明らかになっておらず、今後の重要な課題の一つと考えられた。

**E. 結論**

本症のCQの作成とシステムティックレビューを行い、診断基準作成を行った。

**F. 研究発表**

1. 論文発表  
なし

2. 学会発表  
なし

**G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)**

1. 特許取得  
なし

2. 実用新案登録  
なし

3. その他  
なし