

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・ウイリー症候群(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の作成とシステマ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。そして、移行期医療で克服すべき課題を示すことができた。

A. 研究目的

プラダー・ウイリー症候群(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、日本内分泌学会と日本小児内分泌学会が連携する移行期医療について、進展が見られた。

B. 研究方法

学会評議員を対象とするアンケート調査を行った(下記)。

(倫理面への配慮)

特になし

C. 研究結果

一次調査を終了し、それをまとめた(下記)。その結果、移行期医療の障害となる項目、移行パターン、将来経穴すべき重要な問題が判明した。現在二次調査を進めている。

D. 考察

移行期医療は様々な分野で進められているが、今回、プラダー・ウイリ症候群の移行期医療についてアンケート調査を行い種々の解決すべき問題が明確となった。

E. 結論

移行期医療で克服すべき課題を示すことができた。

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

**PWSの移行期医療に関する実態調査アンケート
(一次調査)**

日本小児内分泌学会 移行期対応委員会
緒方班 (難治性疾患政策研究事業 性分
化・性成熟異常を伴う内分泌症候群(プラダー
ウィリ症候群・ヌーナン症候群を含む)の診療
水準向上を目指す調査研究)

Q0: 先生のお名前、所属施設名および診療
科、連絡先(メールアドレス)をお知らせ
ください。

お名前 _____

所属施設名 _____

診療科名 _____

連絡先(メールアドレス) _____

>Q1へ

Q1: 現在、PWSの診療をしていますか?

はい >Q2へ

いいえ >S2へ

Q2: 全年齢での症例数は何例でしょうか?(数
字でお答えください)

_____例

>Q3へ

Q3: そのうち、20歳以上のPWS患者は何例で
しょうか?(数字でお答えください)

_____例

>Q4へ

Q4: PWSの移行期医療に関して障害となると思
われる点を選んで下さい(複数回答可)

1. 精神発達遅滞があり、成人診療科で断
られる

2. 成人診療科医師のPWSに対する知識・
経験の不足がありカウンターパートなりに
くい

3. 小児科と成人診療科との連携不足

4. 成人期医療への転科への患者・家族の
納得が得られない

5. 患者・家族への病態に対する教育がで
きていない

5. 多職種による移行支援のシステムがな
い

6. その他()

>Q5へ

Q5: PWSの移行期医療の診療パターンに関して
小児科学会の提言で 小児科・成人診療科の
診療パターンとして①完全転科、②併診、
③継続が挙げられており、移行期医療は転
科を主目的にしない、患者家族の納得が必
要と述べています。

そこで先生のお考えをお聞きします。

1. 成人診療科へ完全に転科が望ましい

2. PWSの専門診療科がハブとなり現在生じて
いる合併症の治療あるいは予防を行う(成
人)診療科との併診が望ましい

3. PWSは小児科が継続診療することが望まし
い

4. その他()

>Q6へ

Q6: 先生の施設でPWSの包括支援プログラムを
持っていますか?

はい >Q7へ

いいえ >Q8へ

Q7: 具体的なプログラムを教えてください
多職種(栄養指導、内分泌、遺伝子・療育関
係、ケースワーカー)による定期的な受診と説
明など記載してください

>Q8へ

Q8: 将来解決すべき最も重要な課題について
の考えをお聞きします

1. 過食・肥満(呼吸問題、DM)

2. 体組成・運動能力

3. 精神のおよび行動上の問題

4. 性ホルモンの補充と避妊方法

5. 中枢性副腎不全

6. 自律・自立支援(QOLの改善)

7. その他()

>Q9へ

Q9: 私たちは、PWSの移行期医療の実態に関して、より詳細な検討をすることを考えています。もし二次調査をお願いさせていただいた場合、ご協力いただけますか？

はい >S1へ
いいえ >S2へ

S1: 二次調査へのご協力ありがとうございます。後日、調査票を送らせていただきます。

以下、二次調査に向けての参考調査となります。分かる範囲内でご返答ください。

二次調査にあたり倫理審査に必要なものを選んでください(参考)

現時点で不明→後日メールでご連絡いたします

御所属の施設での倫理審査が必要→共同研究施設として登録し、研究計画書等を送ります

主研究施設(大阪母子医療センター)での倫理審査を委託する→共同研究施設として登録し、倫理審査委託書等を送ります

倫理審査不要
その他

>S2へ

S2: 調査終了となります。ご協力ありがとうございました。

日本小児内分泌学会 移行期対応委員会
難治性疾患政策研究事業 性分化・性成熟異常を伴う内分泌症候群(プラダーウィリ症候群・ヌーナン症候群を含む)の診療水準向上を目指す調査研究(緒方班)

調査のまとめ

PWS移行期医療現状調査

日本小児内分泌学会 移行期対応委員会

緒方班（難治性疾患政策研究事業 性分化・性成熟異常を伴う
内分泌症候群（プラダーウィリ症候群・ヌーナン症候群を含む）
の診療水準向上を目指す調査研究）合同調査

Webにて解答、JSPE評議員に対して

- 期間は2021年8月4日から8月31日
- 評議員 名
- 回答は 96名
- PWS診療あり66名 なし30名
- 解析は診療している66名で行った

Q2.全年齢での症例数

Q3.そのうち、20歳以上のPWS患者数

集積された症例数	
Q2全体	Q3 20歳以上
409	89*

* 20歳以上89名の内訳（施設数）

30名	10名	6名	4名	3名	2名	1名	0名
1	1	2	4	1	3	12	41

（今、成育堀川先生には問い合わせ中、患者は特定の施設に集まっている）

Q4 移行期医療の障害となる課題 (複数回答数)

- 多職種による移行支援のシステムがない 40
- 精神発達遅滞があり成人診療科に診てもらえない 37
- 成人診療科医師のPWSに対する知識・経験不足がありカウンターパートになりにくい 24
- 小児科と成人診療科の連携不足 24
- 成人期医療への転科を患者家族の納得が得られない 18
- 患者家族への病態に対する教育が出来ていない 8

Q5 移行パターン

転科	併診	継続
23*	41	1

*3施設（評議員）においては十分な併診期間をおいて段階的に「転科」に持ってゆく

Q6 移行プログラムを持っているところ 2施設
東京都立と大阪母子

Q8 将来解決すべき最も重要な課題

過食・肥満	体組成	精神・行動	性ホルモン	副腎不全	自律自立支援
16	1	27	0	0	21

Q9 二次調査への協力、今後

- 10施設で出来ない
- 56施設で出来る
 - これらに対しての
 - 身体計測（体組成）
 - 合併症の調査（DM, 無呼吸、高脂血症、行動異常、排便障害、ピッキング直腸潰瘍、側弯など）
 - 就労状況
 - 生活状況（グループホームに入っているか、Caregiverが誰か）
 - 治療について（特に性腺ホルモン、食事療法、などの調査を行う）
- 遺伝科神経科でフォローされている患者にどうアプローチするか