

プラダーウィリー症候群 健康管理～乳児期を中心に～

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2011年12月13日(第48回プラダーウィリー症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

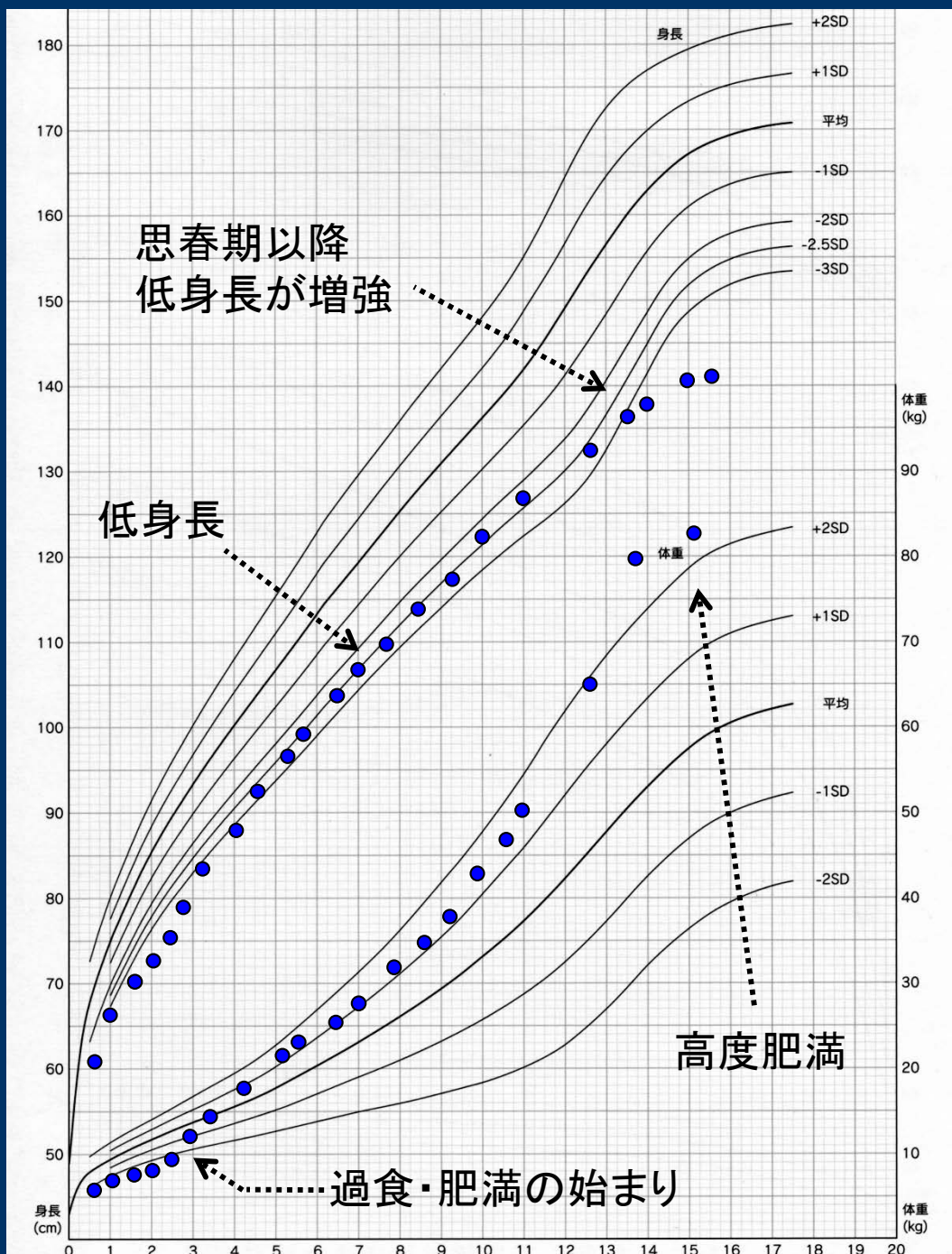
平成23年12月13日

PW外来 プラダーウィリー症候群と 健康管理～乳幼児期を中心に～

遺伝科 大橋 博文

Prader-Willi症候群 (PWS)

- 筋緊張低下と哺乳障害
- 幼児期から過食・肥満
- 低身長
- 性腺発育不全
- 知的発達障害



PWSの医学の進歩

早期確定診断法の確立



早期対応ができる

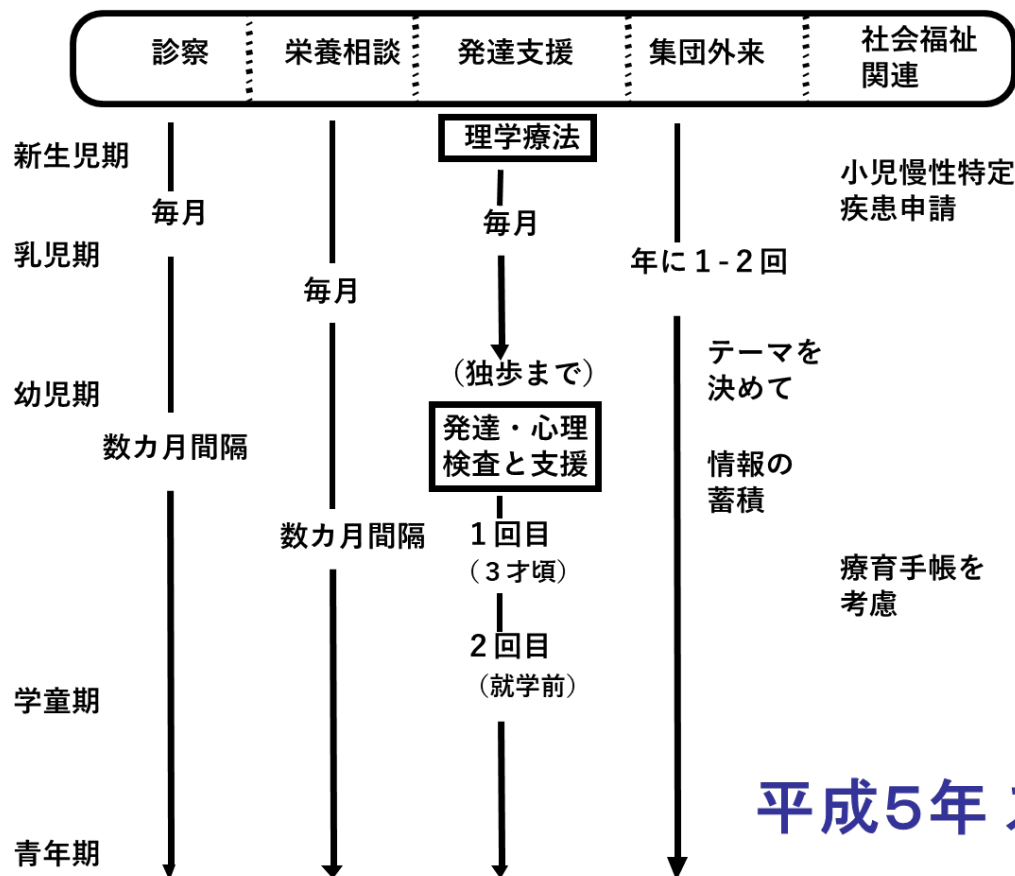
- 栄養管理
- 健康管理
- 発達支援

成長ホルモンが保険適応
(2002)。体組成改善効果も。し
かし、適応は低身長のみ。

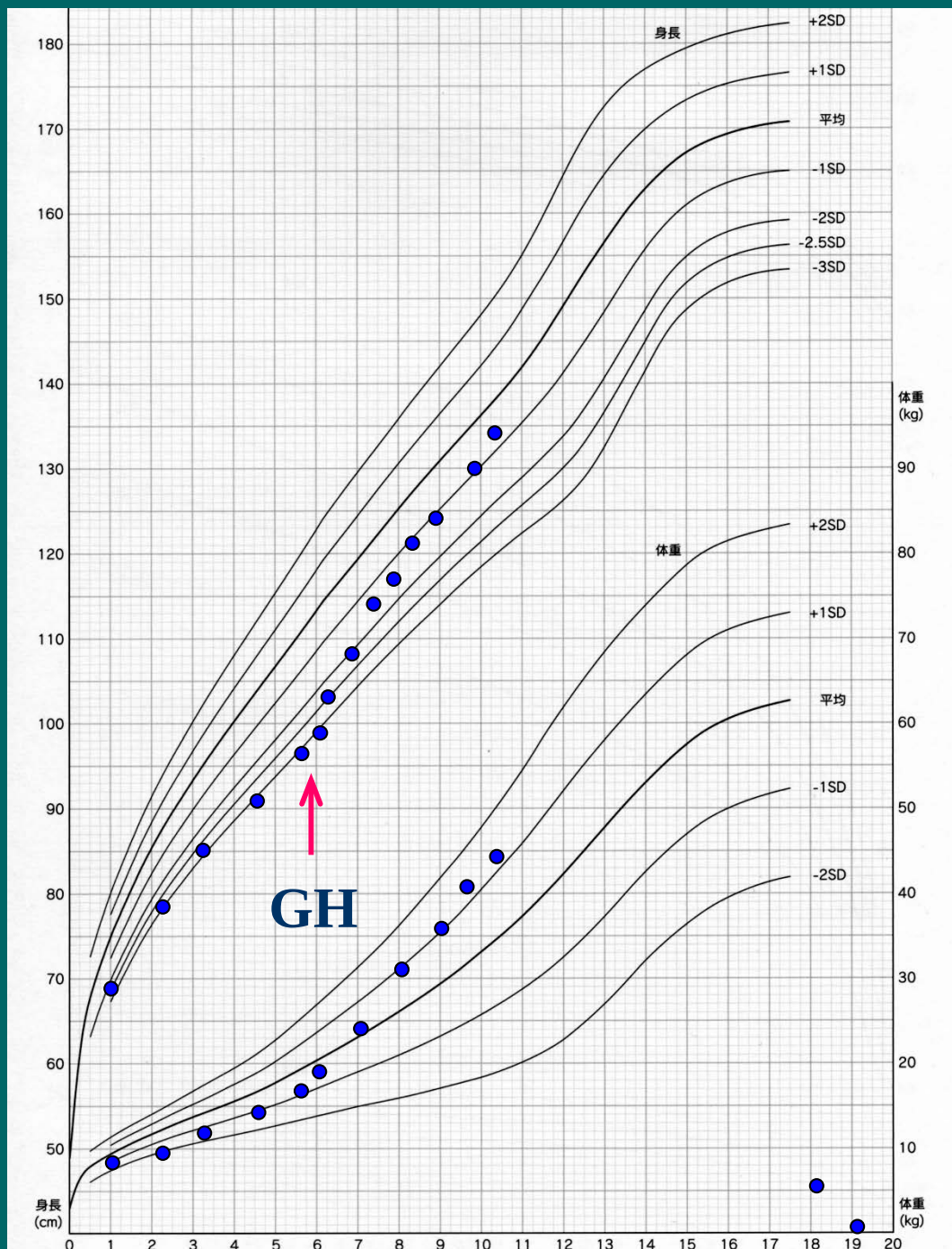


身長によらず小児～成人期
まで保険適応(2023年12月)。

埼玉県立小児医療センターPW外来



※現在は先天異常症候群の集団外来として年に1回の開催となっております



男児

6歳から7年間

身長

-3.3 → -0.8 SD

肥満度

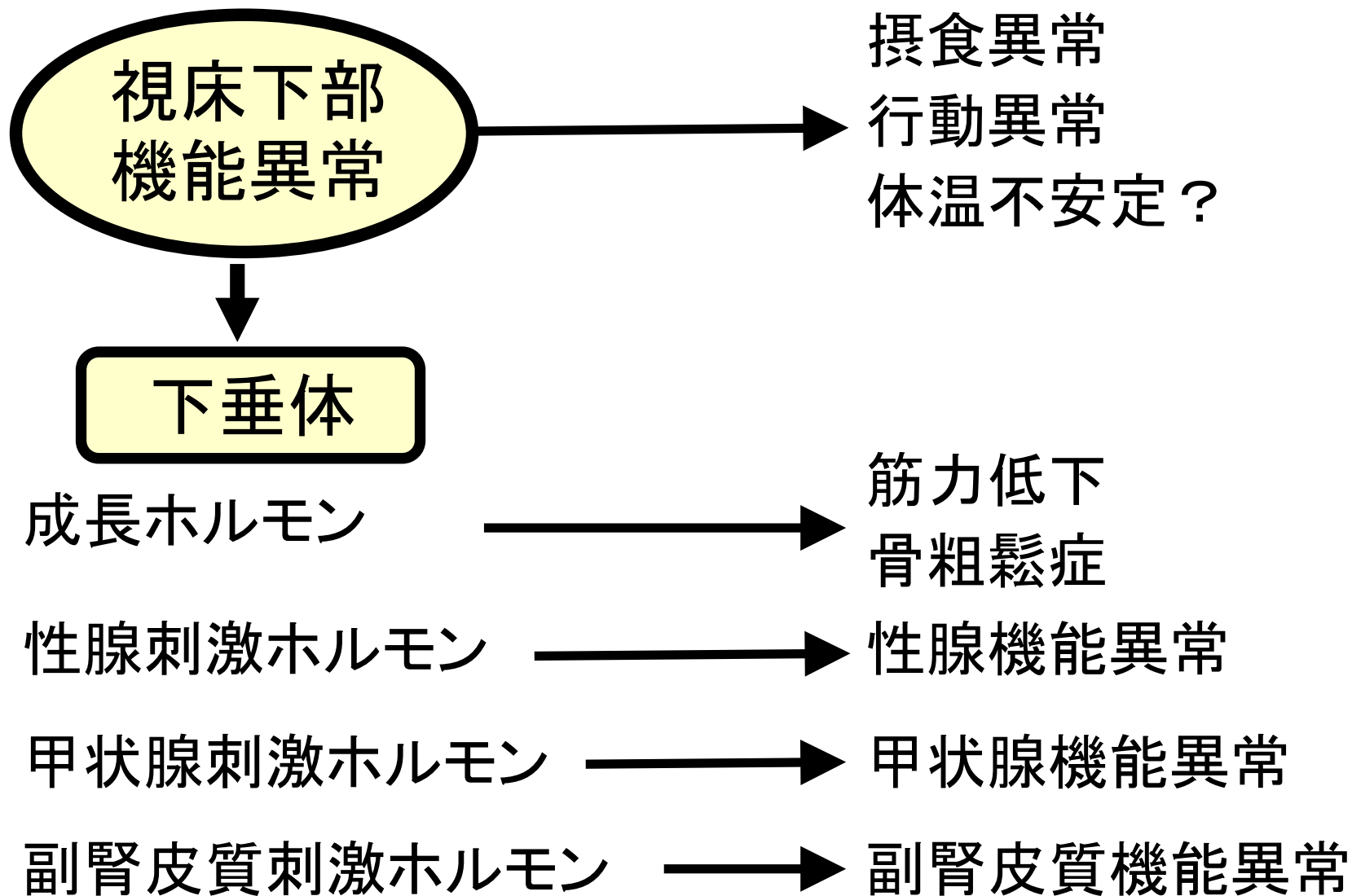
45% → 44%

成長ホルモン投与の最終身長 到達後の評価(イタリア)

	GH	対照
女性最終身長 (cm)	158±4	144±6
男性最終身長 (cm)	171±8	154±9
BMI(平均±SD)	1.7±1.6	4.1±1.0

Angulo MA et al, AJMG 143:1456, 2008引用改変

PWSの中枢性内分泌異常



筋力低下・哺乳障害

- フロッピーインファント
- 大多数でチューブ栄養（数週～数ヶ月）
- 8ヶ月ごろから改善傾向
- 肥満を心配して栄養失調に注意
- 栄養不足⇒体重の停滞⇒身長停滞
- 成長曲線上に身長・体重を記録

成長の障害

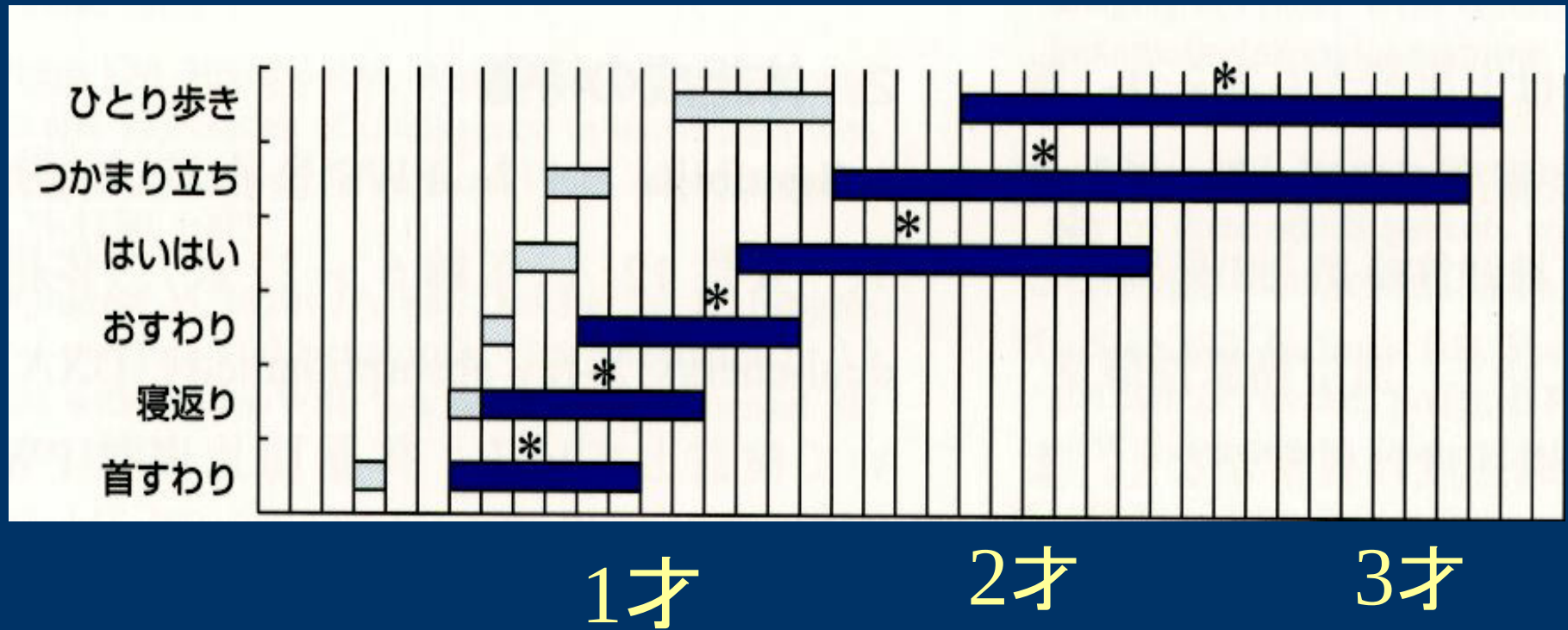
- 出生時の平均身長は48 cm
- その後平均で-2 SDレベルで推移
- 低身長(-2 SDレベル以下)に対して成長ホルモン治療が考慮される。
 - 投与開始は3歳を目安。低緊張が強い場合や呼吸中枢機能の弱さが目立つ場合には積極的に考慮も。

- 思春期まで-2SDレベルで推移。
- 思春期以降に低身長が増強。
- 最終身長
 - 男 147.7 cm (-21.9 cm)
 - 女 141.2 cm (-15.8 cm)。
- 成長ホルモンで最終身長を改善。

発達遅れ

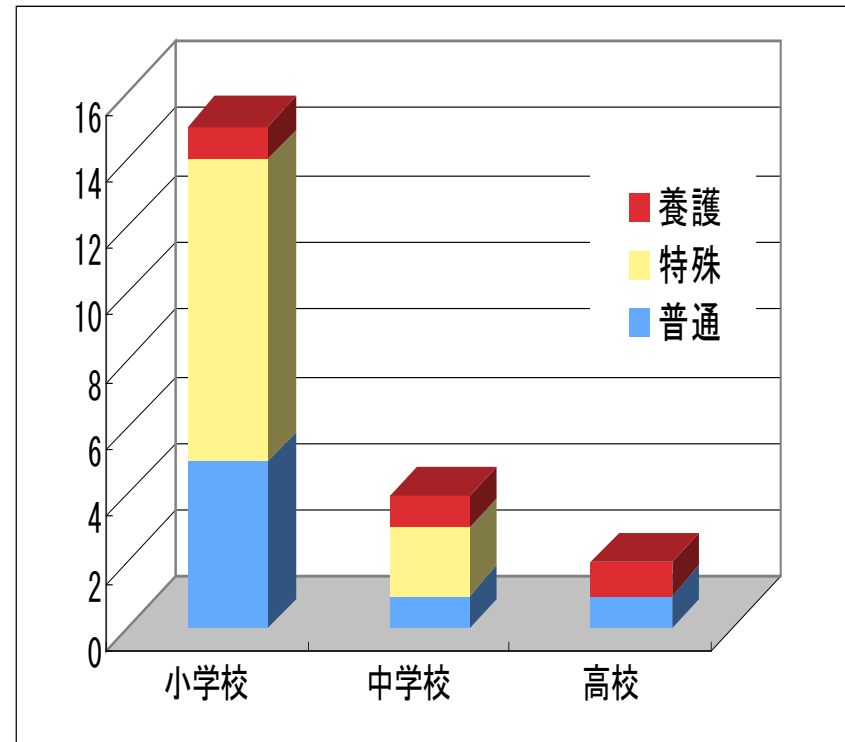
- 軽度～中等度の発達の遅れがあり、平均IQは60～70。
- 筋力の弱さのため他の領域の発達に比べて運動発達の遅れが目立つ。
- 運動発達は概ね2倍以上の時間がかかり予定8ヶ月、座位1歳過ぎ、独歩は2～3歳ごろになることが多い。

運動発達について



就学状況

- ＊ 小学校ー普通5名，
特殊9名， 養護1名
- ＊ 中学校ー普通1名，
特殊2名， 養護1名
- ＊ 高校ー普通1名，
養護1名
- ＊ 高卒後 通信大学1名
- ＊ 卒業後 家事1名



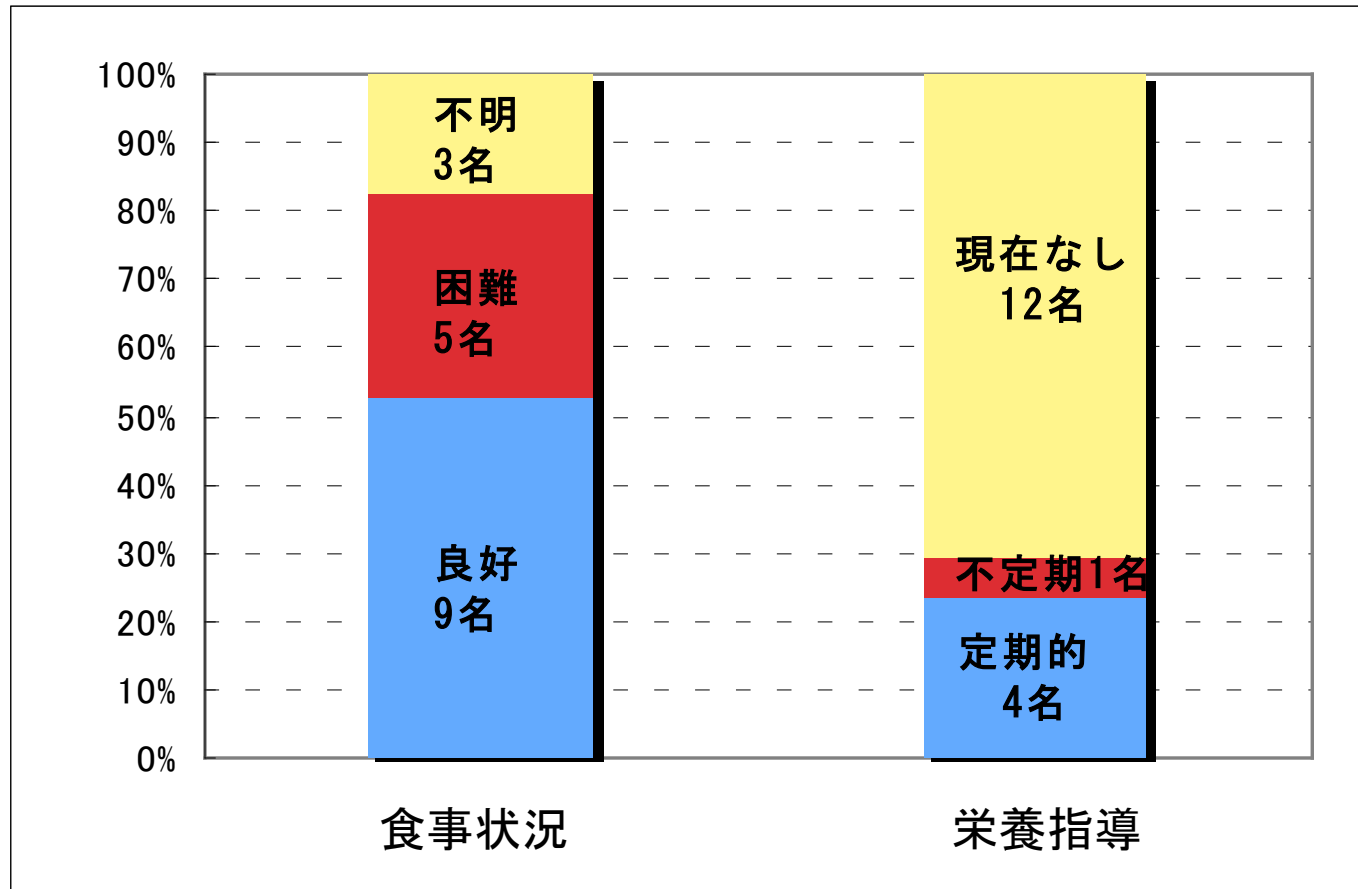
過食・肥満

- 2～3歳頃から食欲亢進。その前から栄養指導で甘いものやカロリーの高いものの味をできるだけ経験しないような食生活確立する。
- 過食出現後は肥満を生じないためには1日のエネルギーを身長1 cmあたり10 kcalに抑える。

- 過食は視床下部異常によるもので満腹感が欠如し大量に食べても空腹感から開放されない。
- 体重の割りに筋肉量は少なくエネルギー消費量が少なく太り易い。
- 食事制限のために周囲の積極的支援が必要。
- ひとたび太ると栄養制限による体重コントロールは極めて困難。

- 思春期に成長が止まった後、体重の増加が持続すれば急激な肥満悪化。
- 肥満 ⇒ 糖尿病、呼吸障害、心肺血管障害などを招く。
- 糖尿病について。
 - 合併頻度は約25%。
 - 平均発症年齢は20歳。
 - 2型糖尿病が多い。

食事状況と栄養指導

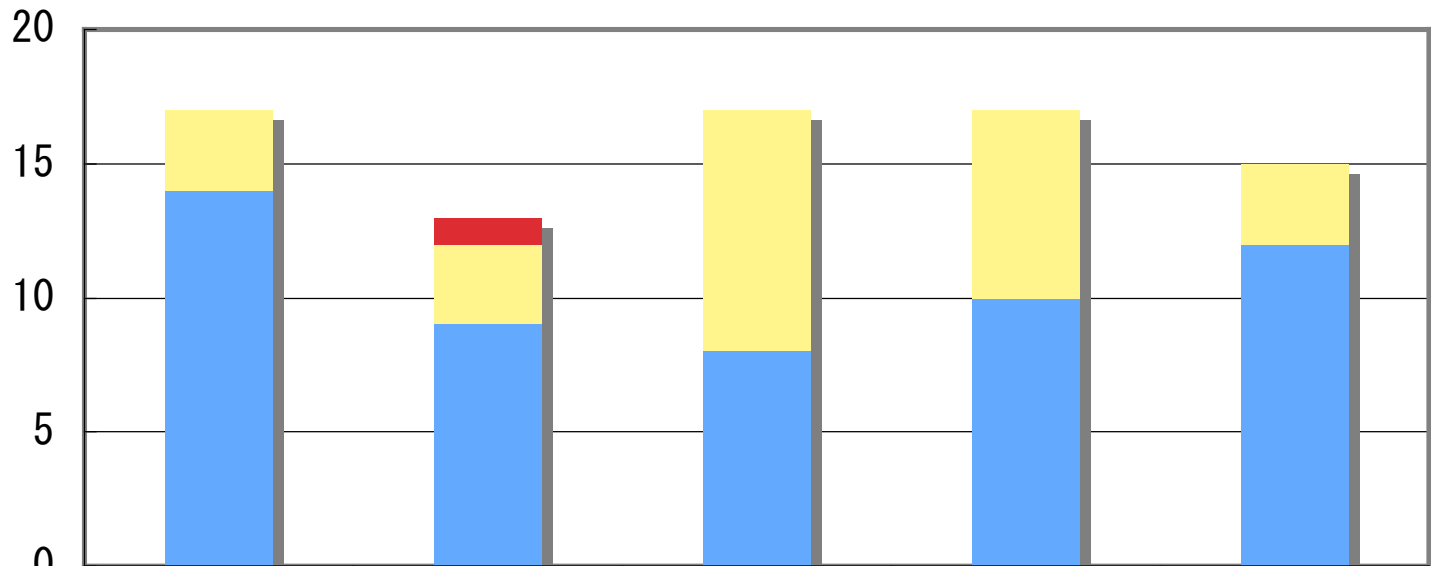


PWS外来 '09.8.21アンケート(心理 成田先生)

性格特性・行動異常

- 年長となっていくにつれ、かんしゃく、頑固、こだわり、衝動的行動、自傷、嘘、盗み食いなどの問題が心配。
- 同じ質問の反復、切り替えの悪さ。
- 疾患特性としての症状と周囲・関係者が理解し、本人と家族を支援する必要がある。

人間関係について



	親子	きょうだい	友達	ご近所	先生
■ 不良	0	1	0	0	0
■ やや心配	3	3	9	7	3
■ 良好	14	9	8	10	12

PWS外来 '09.8.21アンケート(心理 成田先生)

人間関係の問題点

- *理解していそうで、できていない。
大人の仲介が必要。
- *しつこい。頑固。こだわる。
- *ふてくされる。逆切れ。自傷。暴言。
嘘。
- *隠れて食べる。
- *犬の鎖を外す。

体温調節不安定

- 1～2歳頃に夏場に38～39度の発熱が持続する。午前中(寝起き)に高く午後に平熱の傾向。
- 体温調節異常？というよりも寝返りが少なくて体温放出が少ないため？
- その他の症状がなければあまり心配はない。

停留精巣

- 理想的には1～2歳で手術が望ましい。
- 現状では4歳頃から手術を考慮される場合が多い。
- 遅くとも10才頃までには手術。

性腺機能低下

- 思春期発来が不十分。
- 女性は無月経か過少月経。
- 男性は声変わりが不十分で髭や体毛が少ない。
- 骨粗鬆症。
- 不妊。
- 性ホルモン補充療法を考慮。

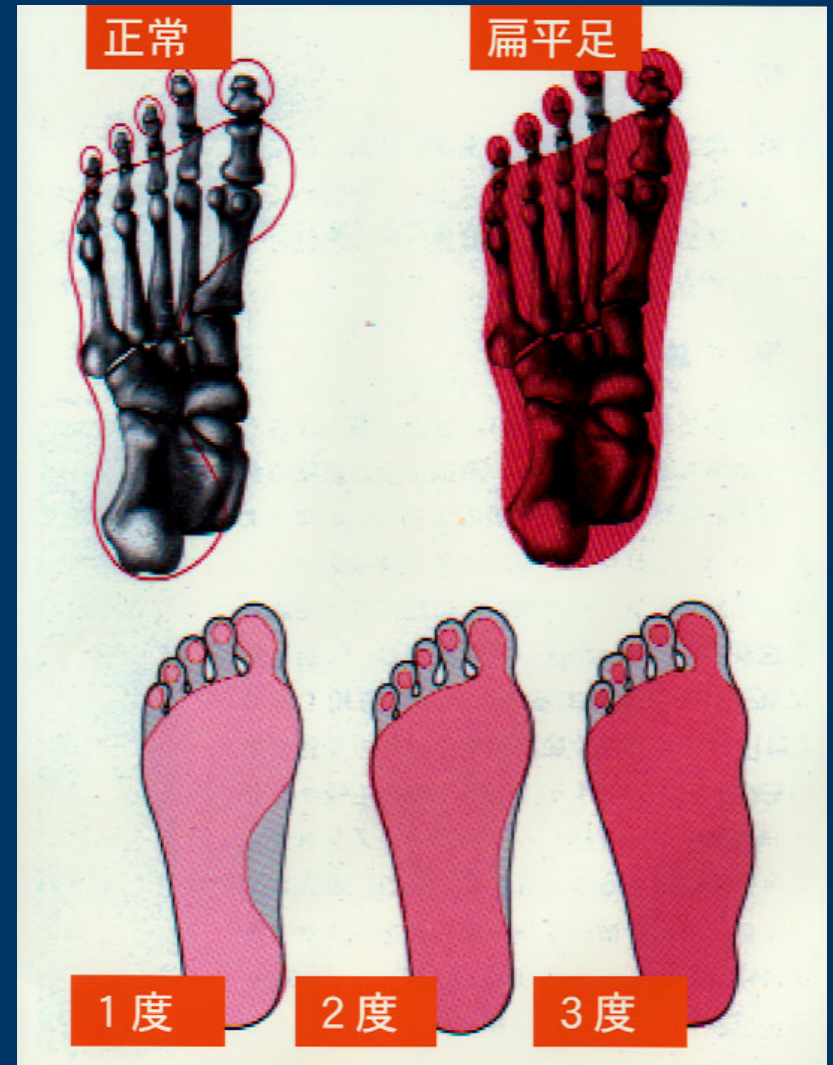
足関節不安定性

- 靴の中敷きや、下肢装具の使用を考慮。

側彎症

- 経過観察⇒コルセット⇒手術

外反扁平足



埼玉県立小児医療センター
整形外科から提供

足底装具



アーチサポート



UCBL



埼玉県立小児医療センター
整形外科から提供

睡眠関連性呼吸障害

- 睡眠時無呼吸や日中の嗜眠傾向が見られ易い。
- 原因としては酸素や炭酸ガスの濃度変化への反応不良（中枢性）と特に高度肥満に関連するもの（閉塞性）。

その他

- 眼科的異常：斜視、近視、遠視
- 構音障害
- 皮膚引っかかり
- 痛みを感じにくい
 - 痛みを訴えたときには要注意！

PWSの時期別の症状

