先天異常症候群情報リソース

プラダー・ウィリー症候群
骨格系の合併症

※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：2023年12月22日(第61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

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

埼玉県立小児医療センター

SAITAMA CHILDRENS MEDICAL CENTER

2023.12.22

プラダーウイリー症候群における骨格系の合併症

-整形外科医からのアドバイス-

平良勝章

Saitama Children Medical Center

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、尿路異常、側弯などを呈する先天異常症候群。

プラダーウイリー症候群

-整形外科合併症　骨格・関節の注意点-

- 筋緊張低下
- 肥満
- 低身長
- 発達の遅れ
- 糖尿病
- 側弯（そくわんしょう）

などを呈する先天異常症候群

Saitama Children Medical Center

FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN
SCMC

（用語）

- ガイドライン（推奨）
  ⇒指針や指標、方向性
  http://jspe.umin.jp/medical/files/guide20211022.pdf

  プラダーウイリ症候群コンセンサスガイドライン
  改訂版の公開日：2022年12月23日

- 論文
- エビデンス（証拠・根拠）
- 相関はある・ない

本日のお話

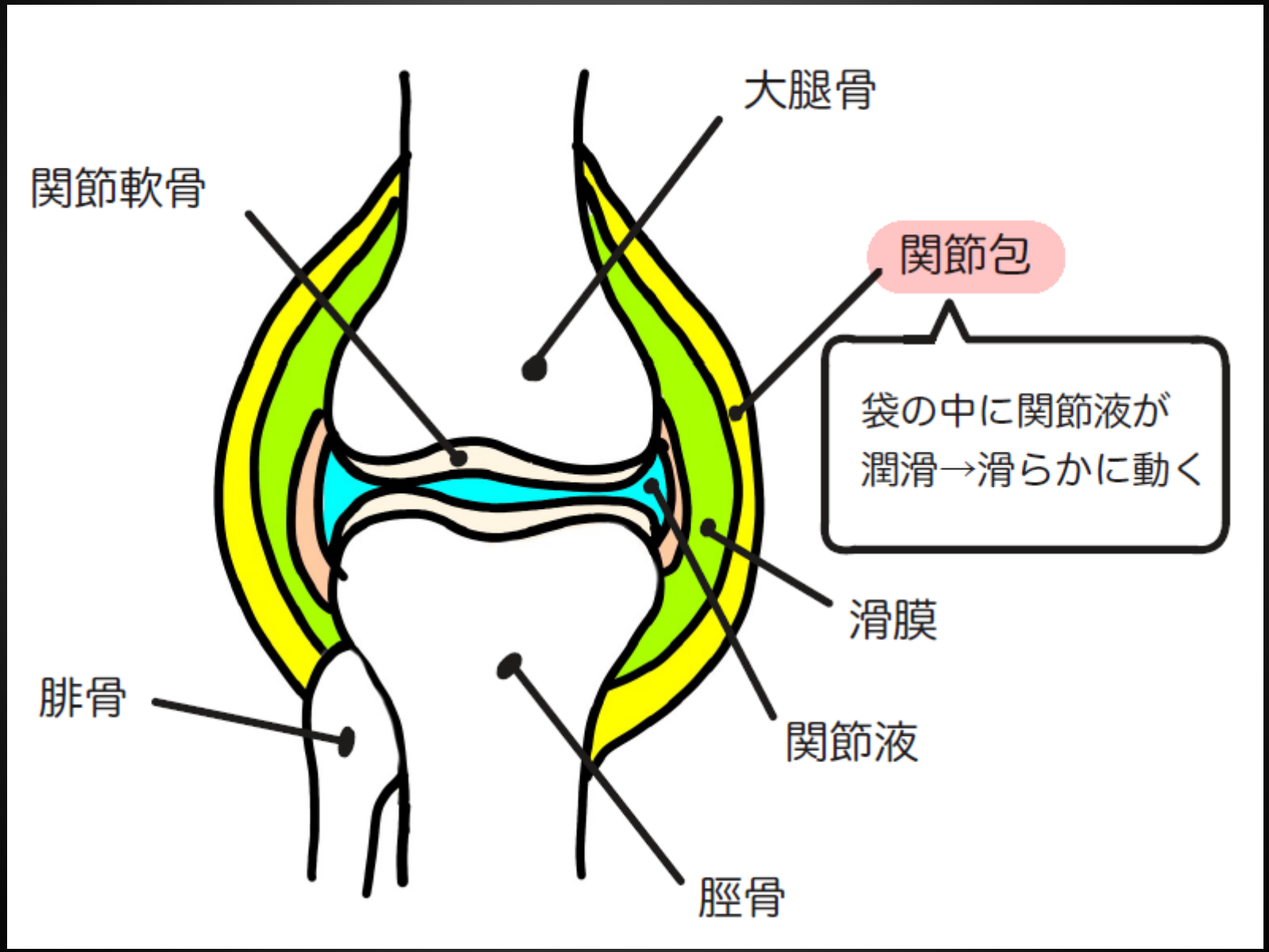
- 骨格の特徴（関節）
- 扁平足
- 側弯症（背中の曲がり）
- 予防・治療

特徴

柔らかい
Luxity
≒低緊張

筋緊張低下
95%−100%

関節の構造

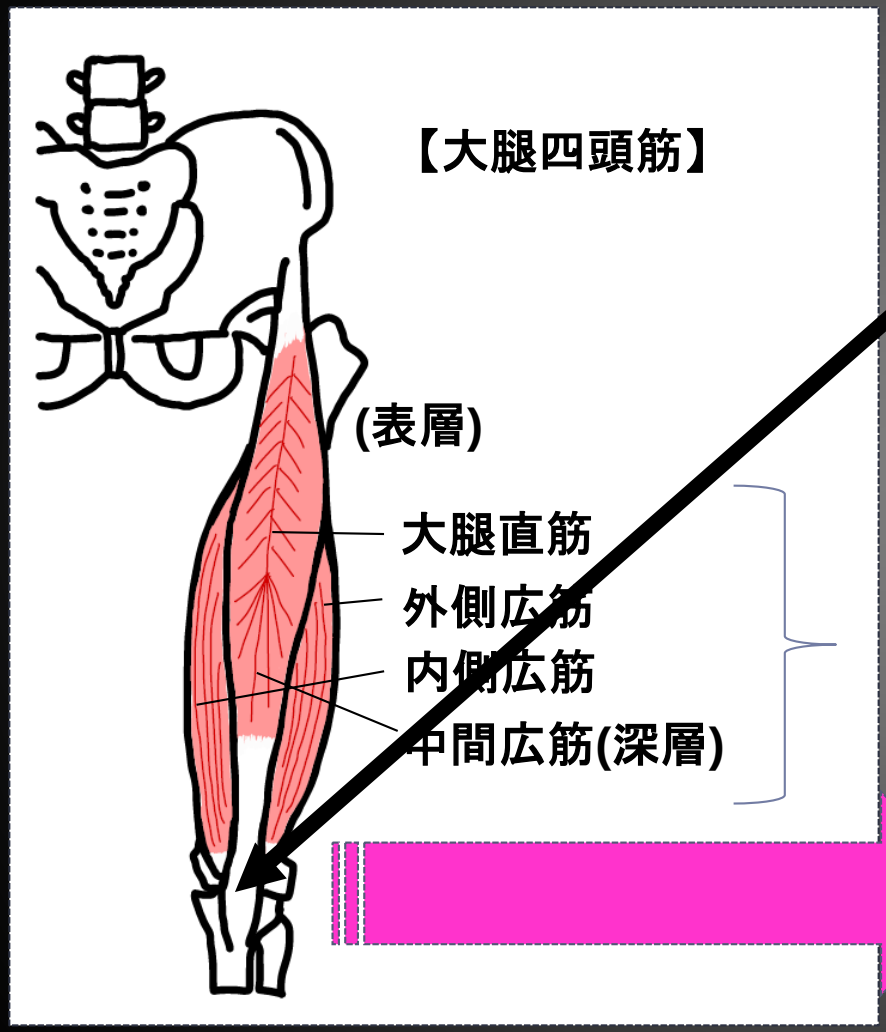


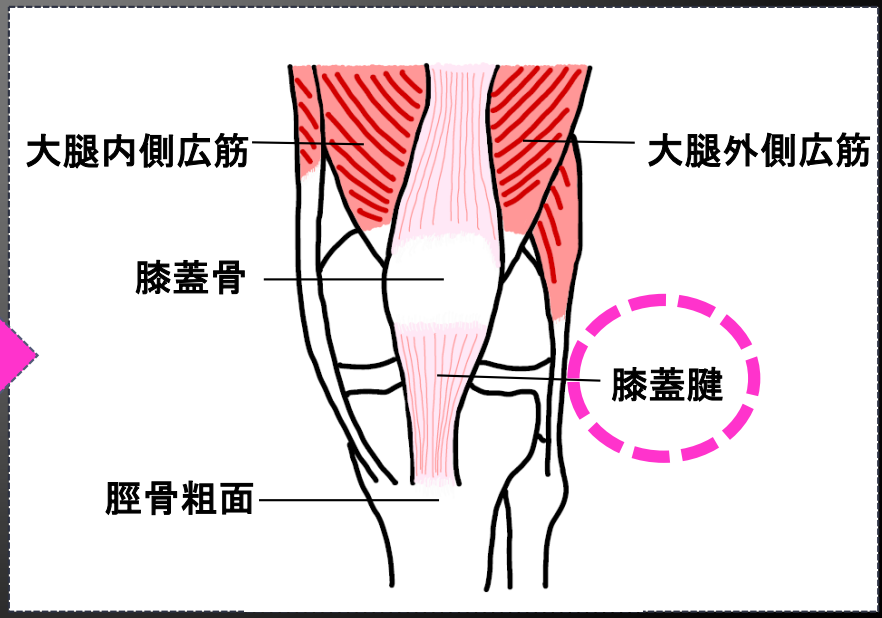
大腿四頭筋（大腿前面）

膝を伸ばす筋肉

（お皿についている筋肉）！

膝の安定に





運動発達遅延？

筋緊張低下

初期の運動発達指標の達成は、通常の約2倍の月齢にまでずれ込む
（おすわりは12ヵ月、歩行開始は24ヵ月）

90%−100%

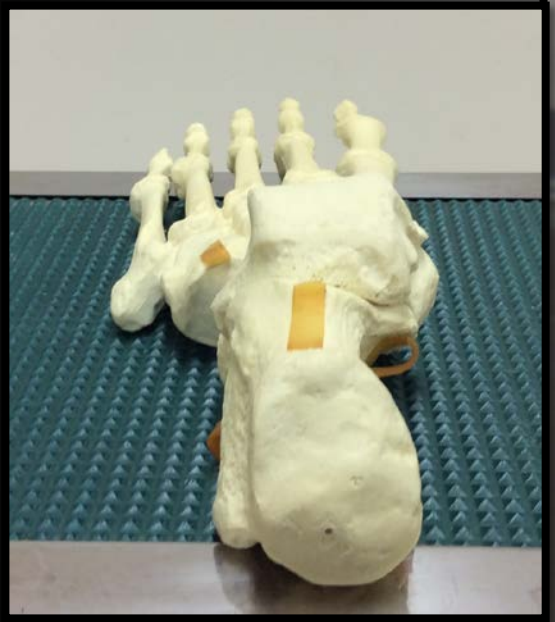
本日のお話

- 骨格の特徴（関節）
- 扁平足（へんぺいそく）
- 側弯症（背中の曲がり）（そくわんしょう）
- 予防・治療

Saitama Children Medical Center

SCMC
FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN

小児外反扁平足

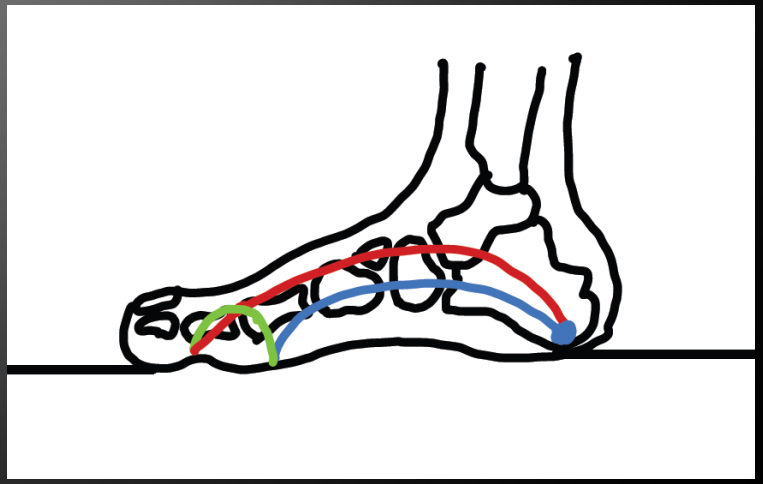


脛骨（すねの骨）軸に対して踵骨（かかと）外反

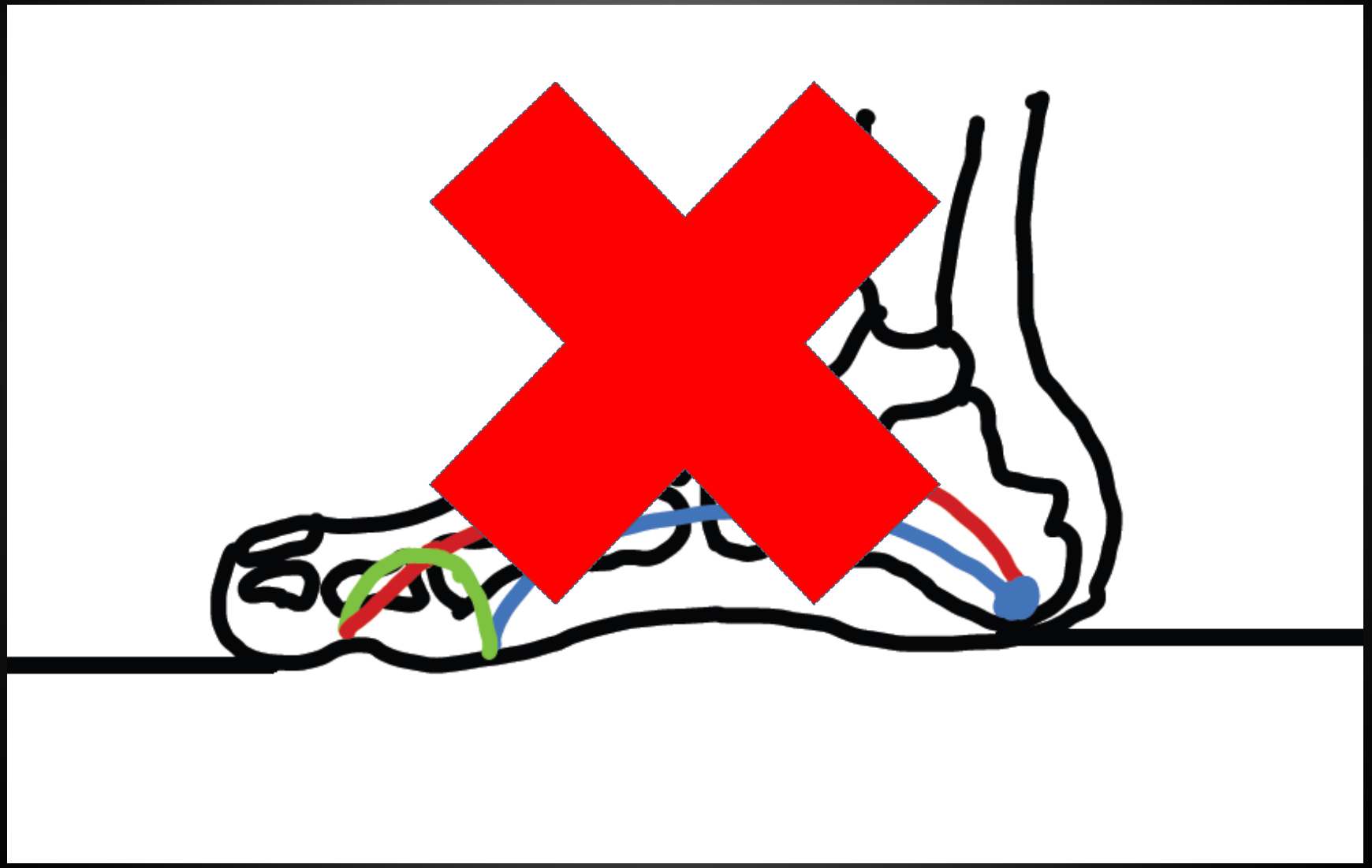
人間の足は立体的・・・

足の３つのアーチ
ドーム形をしています。アーチは３本あります。

足のアーチには以下の役割があります。
- 体を支える
- 衝撃吸収
- 効率よく力を伝える



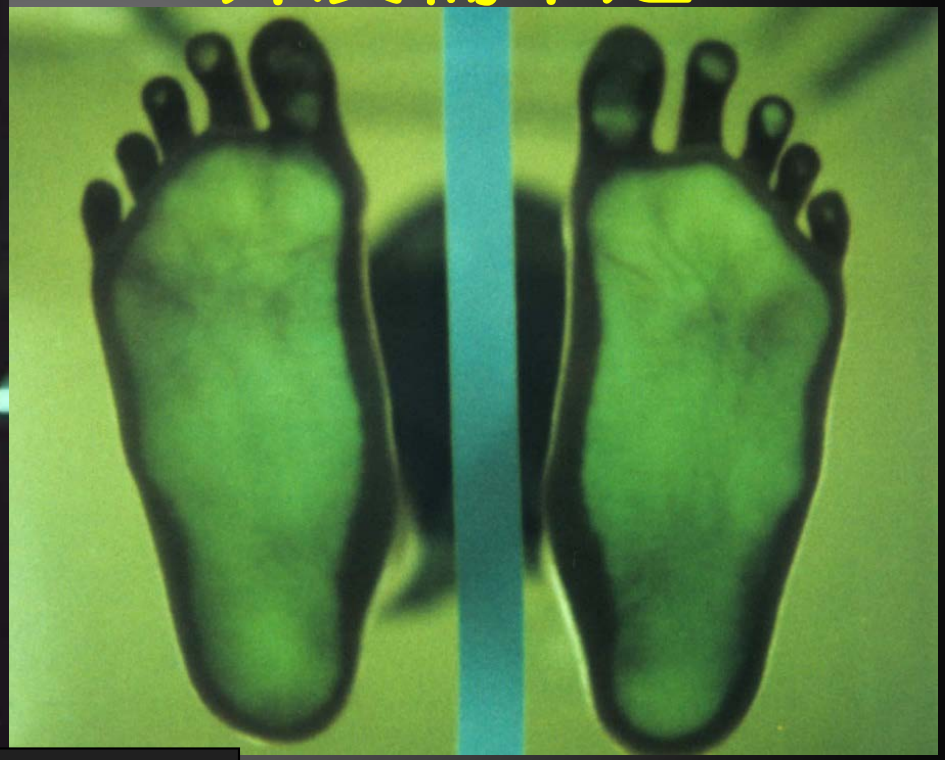
アーチの減弱≒扁平



健常

ペタペタ歩く？

外反扁平足



足のアーチには以下の役割があります。

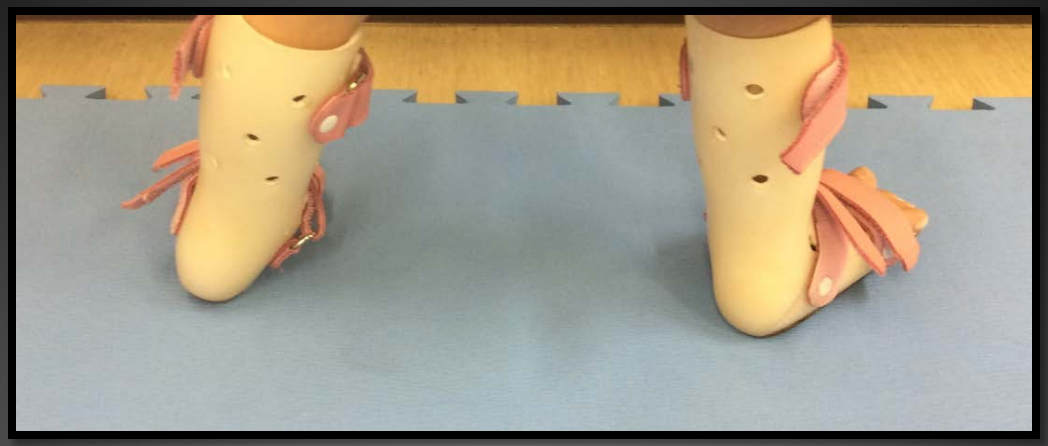
- 体を支える
- 衝撃吸収
- 効率よく力を伝える

しっかり運動！

裸足　芝生
砂場

＋

装具療法

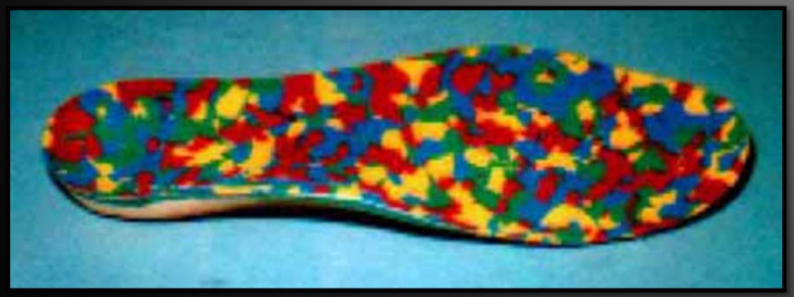


カットダウン

足首がしっかりしてきたら

ハイカットシューズ（足関節サポート）

＋

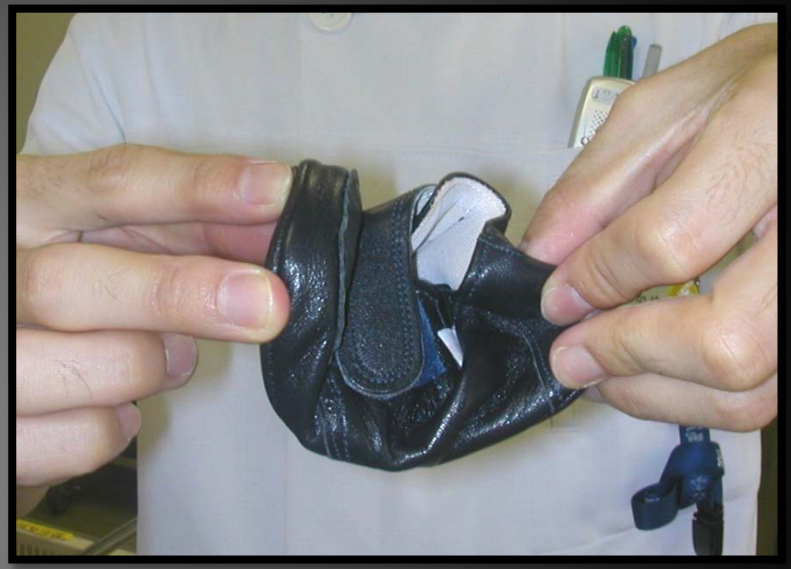


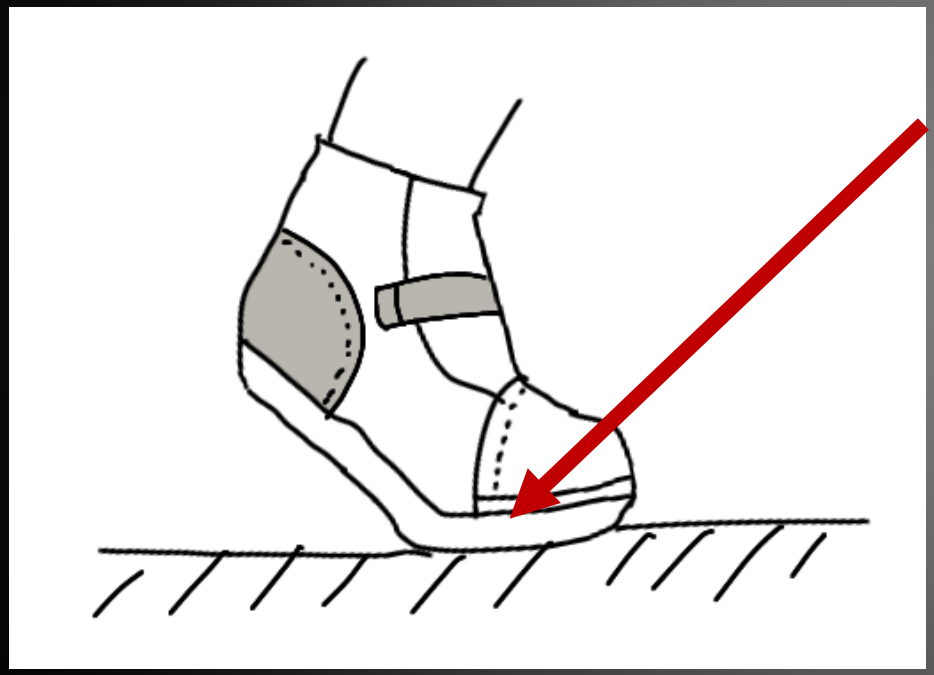
インソール（アーチサポート）

Q.良い靴の選び方について

良い例

悪い例





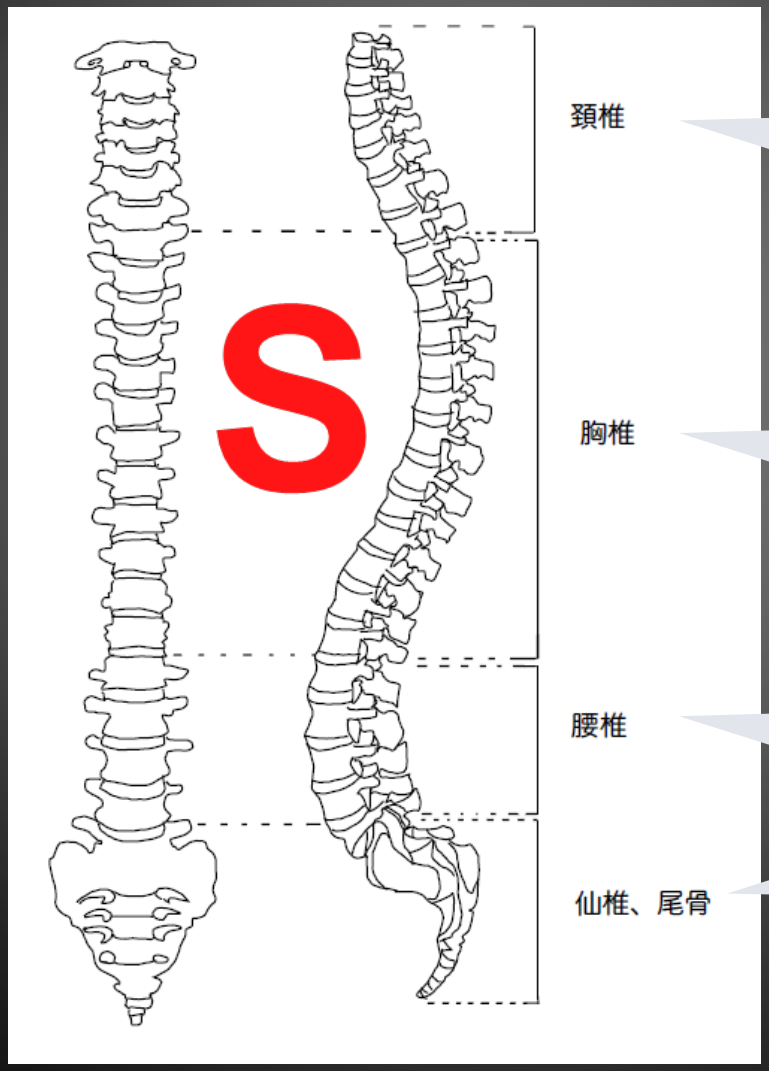
・踏み返し部分
（つま先立ちをした時に曲がる部分）
　屈曲性と弾性をもつ。

・くつの中央がおれまがる　×

筋緊張低下と脊柱の関係

正面
（ストレート）

側面
（緩いS字）



7個

12個

5個

仙骨：1個
尾骨：1個

Q-17: 側弯症発症の原因は筋力低下が主であるか

【ステートメント】

PWS患者において体幹の筋量、筋力が低下する原因は不明であるが、
側弯症の発症には体幹の筋量、 筋力の低下が関与している。

エビデンスレベル C

上位胸椎が後弯し、頸椎が前弯することが多い

プラダーウイリ症候群コンセンサスガイドライン
改訂版の公開日：2022年12月23日

脊柱前弯/後弯（S字）の進行

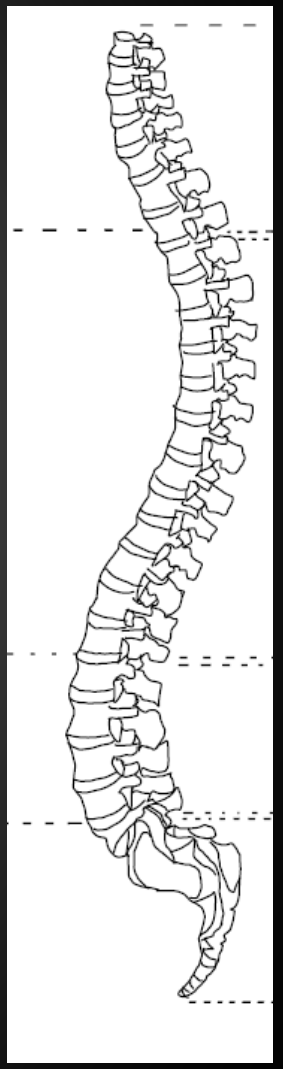
単純X線
（レントゲン側面）

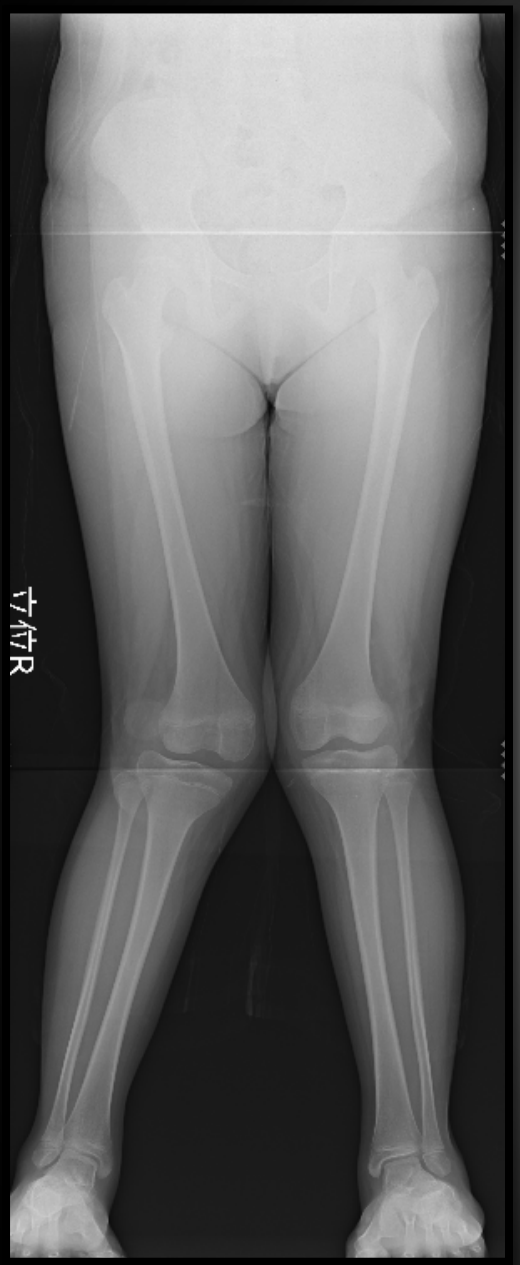
緩いS字（正常）
⇒S字カーブ
の進行？

S

前弯

後弯





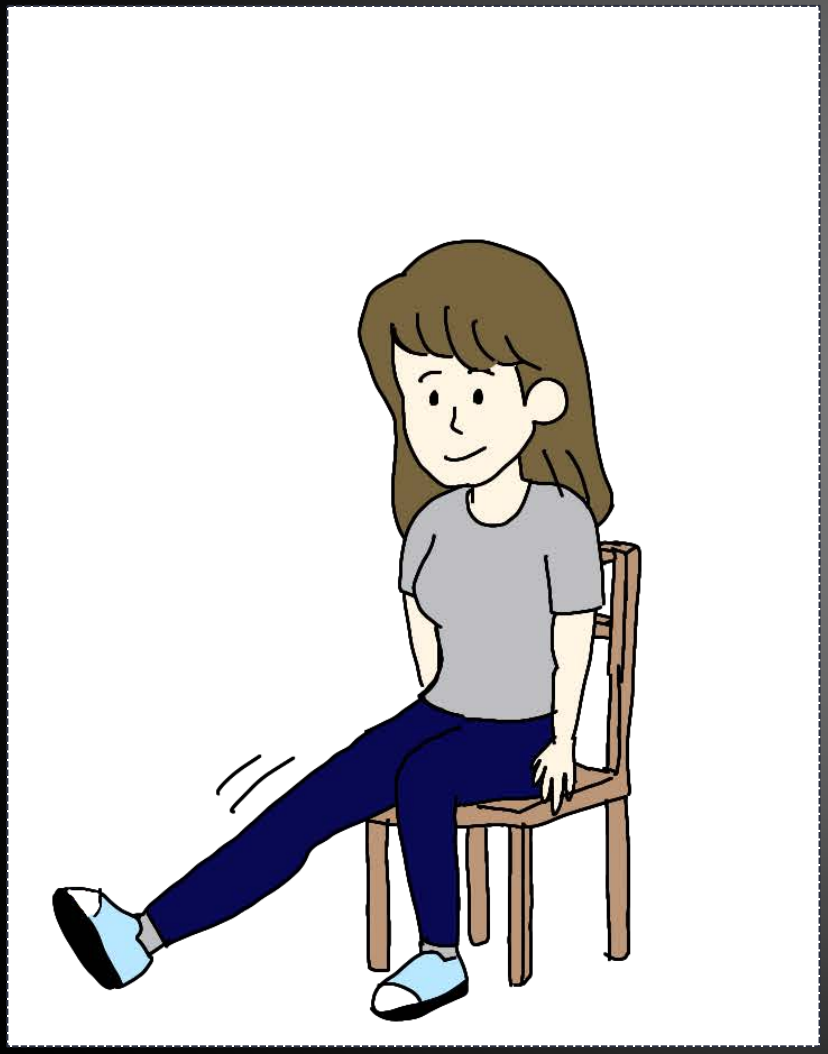
柔らかい原因

- 靭帯？⇒予防不可
- 腱？⇒予防不可
- 関節（包）？⇒予防不可
- **筋肉？⇒リハビリ**

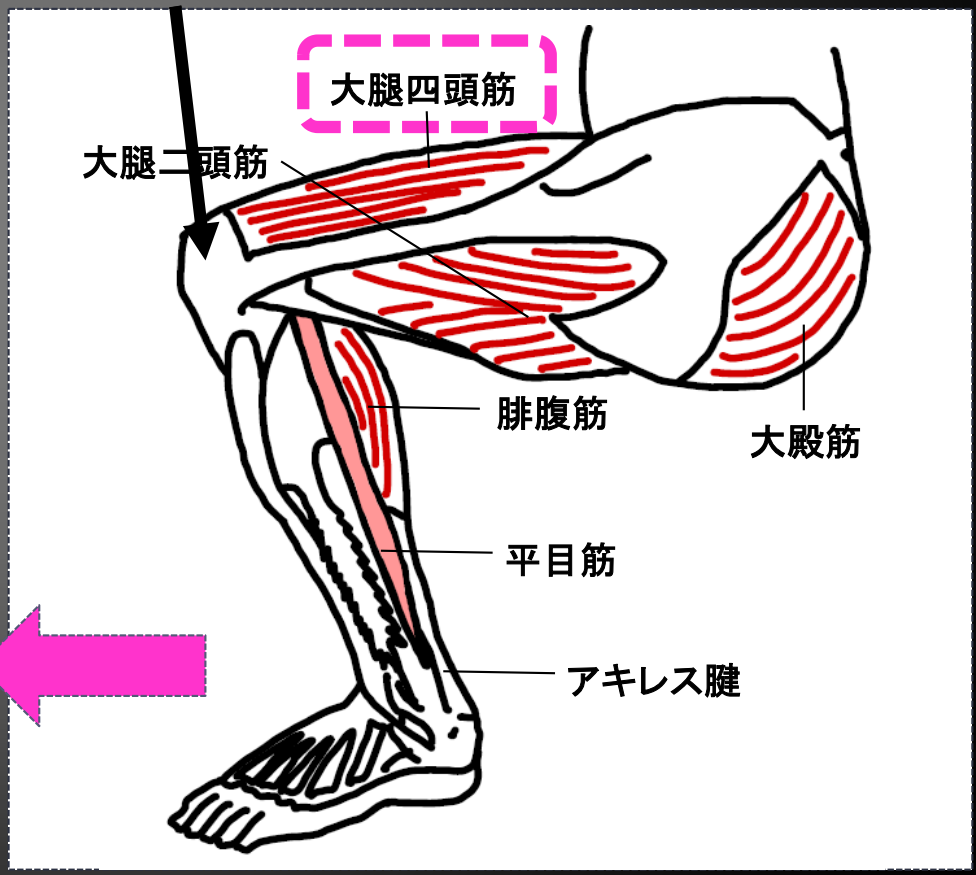
⇒大腿四頭筋（前面の筋肉）
⇒関節の安定

Google検索…
大腿四頭筋（大腿前面）訓練

膝を伸ばす筋肉



（お皿についている筋肉）！



ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、泌路異常、側弯などを呈する先天異常症候群。

プラダーウイリー症候群 コンセンサス ガイドライン

コンセンサスガイドライン改訂版の公開日：2022年12月23日

Saitama Children Medical Center

SCMC
FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN

Q-6: 運動療法は体組成改善に有効か
【ステートメント】

食事療法と同様、PWSにおける運動療法の有効性に関するエビデンスレベルの高い論文は存在しないが、PWS患者の健康管理における運動指導の必要性は多くの専門家から支持されるものであり、適切な運動療法を行うことが推奨される。

エビデンスレベル　C

肥満対策、筋力不足、骨量

プラダーウイリ症候群コンセンサスガイドライン
改訂版の公開日：2022年12月23日

Saitama　Children　Medical　Center

Q-21: 側弯発症は骨密度と関連するか

【ステートメント】
側弯症と骨密度の関連を示す明確なデータは存在しない。

エビデンスレベルC

【解説】 成人PWS患者おいて骨密度は低下しており、骨折率が高いとされている。しかし、側弯症と骨密度に関 連ついての報告はほとんどない。

プラダーウイリ症候群コンセンサスガイドライン
改訂版の公開日：2022年12月23日

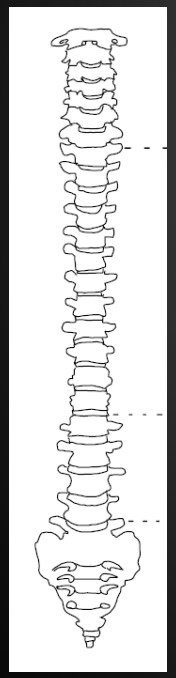
本日のお話

- 骨格の特徴（関節）
- 扁平足
- 側弯症（背中の曲がり）
- 予防・治療

単純X線
（レントゲン正面）

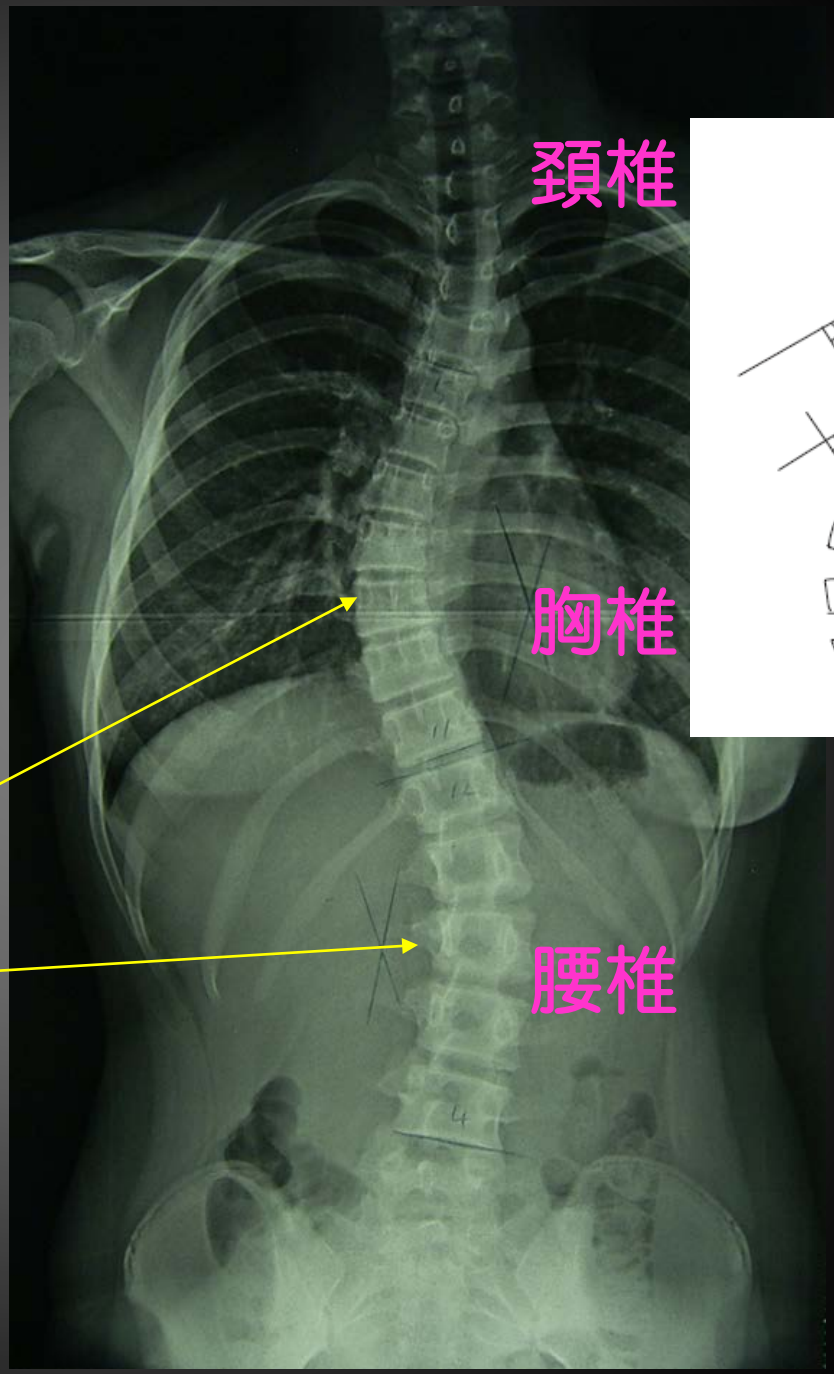
脊柱側弯症

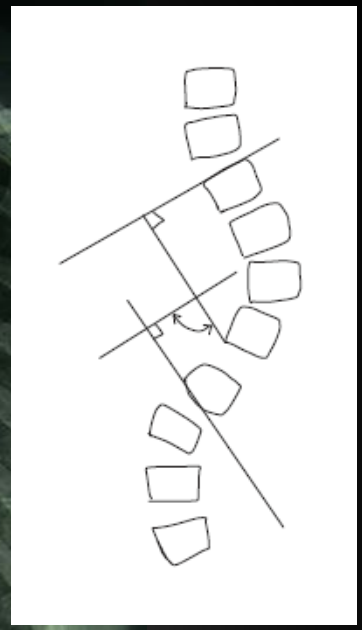
（せきちゅう　そくわんしょう）



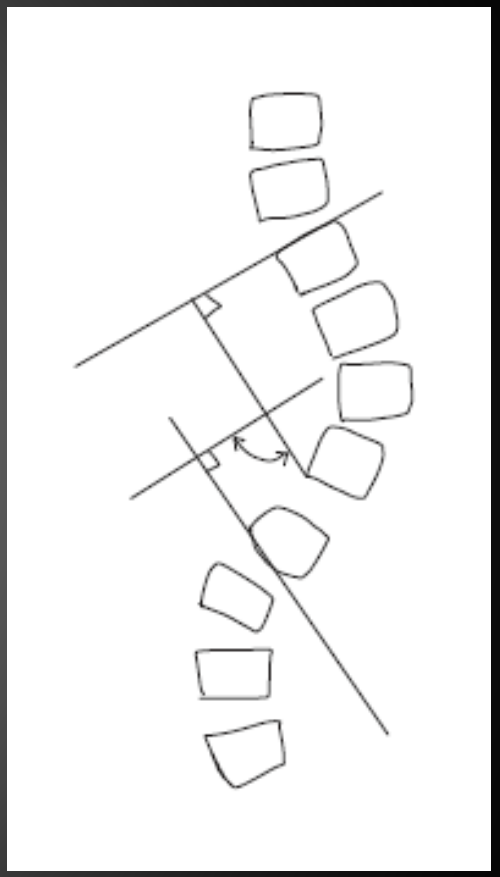
椎体（背骨）
が曲がる

＋捻じれる（回旋）





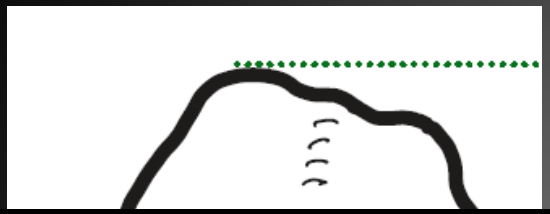
側弯チェック方法



肋骨隆起 ← **回旋**（捻じれる）

Cobb角

側弯チェック方法



Cobb角　10度以上
⇒側弯と定義

肋骨隆起 ←― 凹凸
（捻じれる）

Cobb角

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、尿路異常、側彎などを呈する先天異常症候群。

国内論文

Saitama Children Medical Center

SCMC
FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN

側弯症の疫学的側面

Epidemiological aspects of scoliosis in a cohort of
Japanese patients with Prader-Willi syndrome
Yutaka Nakamura, MD　2009年

Scoliosis was found in 38.6%(39/101)

重度の側弯症があった
9 人の患者 (8.9%、9/101)

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、泌尿異常、側弯などを呈する先天異常症候群。

海外論文

Saitama Children Medical Center

SCMC
FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN

側弯症の疫学的側面

Scoliosis in Patients With Prader-Willi Syndrome
Thierry Odent, MD　2015年

145例 PWSの調査

- 側弯症　43.4%

側弯症の疫学的側面

Epidemiological aspects of scoliosis in a cohort of patients with Prader-Willi syndrome　Antonino Crino, MD　2022年

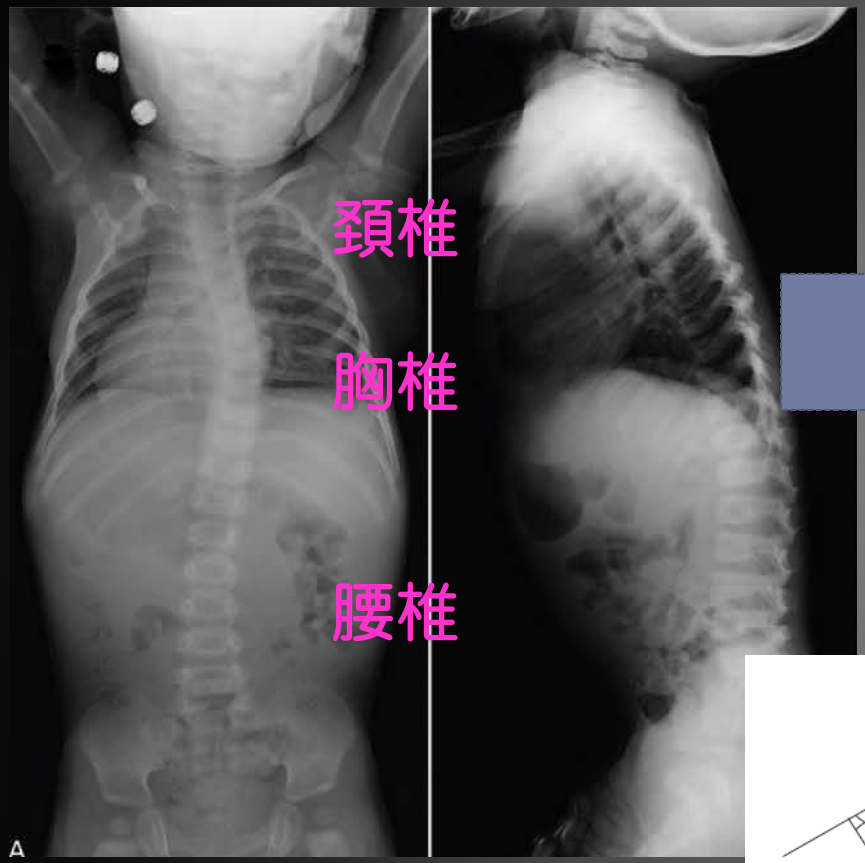
180例 PWSの調査

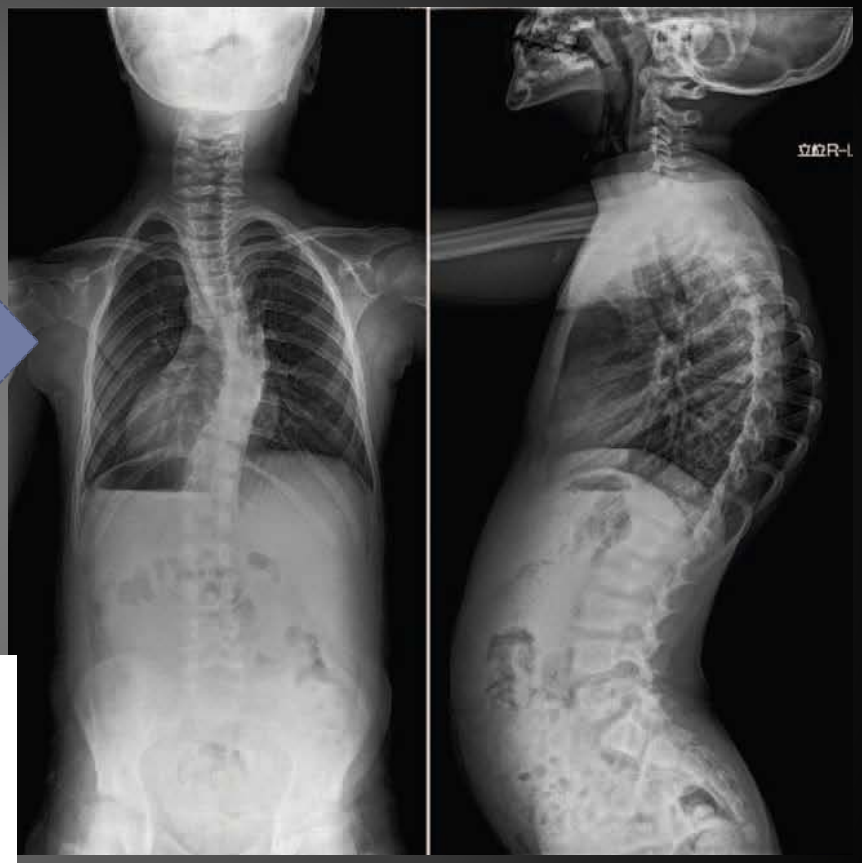
- 肥満　47%
- 成長ホルモン使用　83.3%
- 側弯症　80.2%

脊柱変形の進行

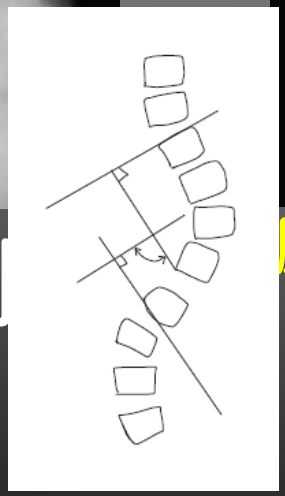
1歳1か月

5歳6ヶ月





角度の計測
Cobb角

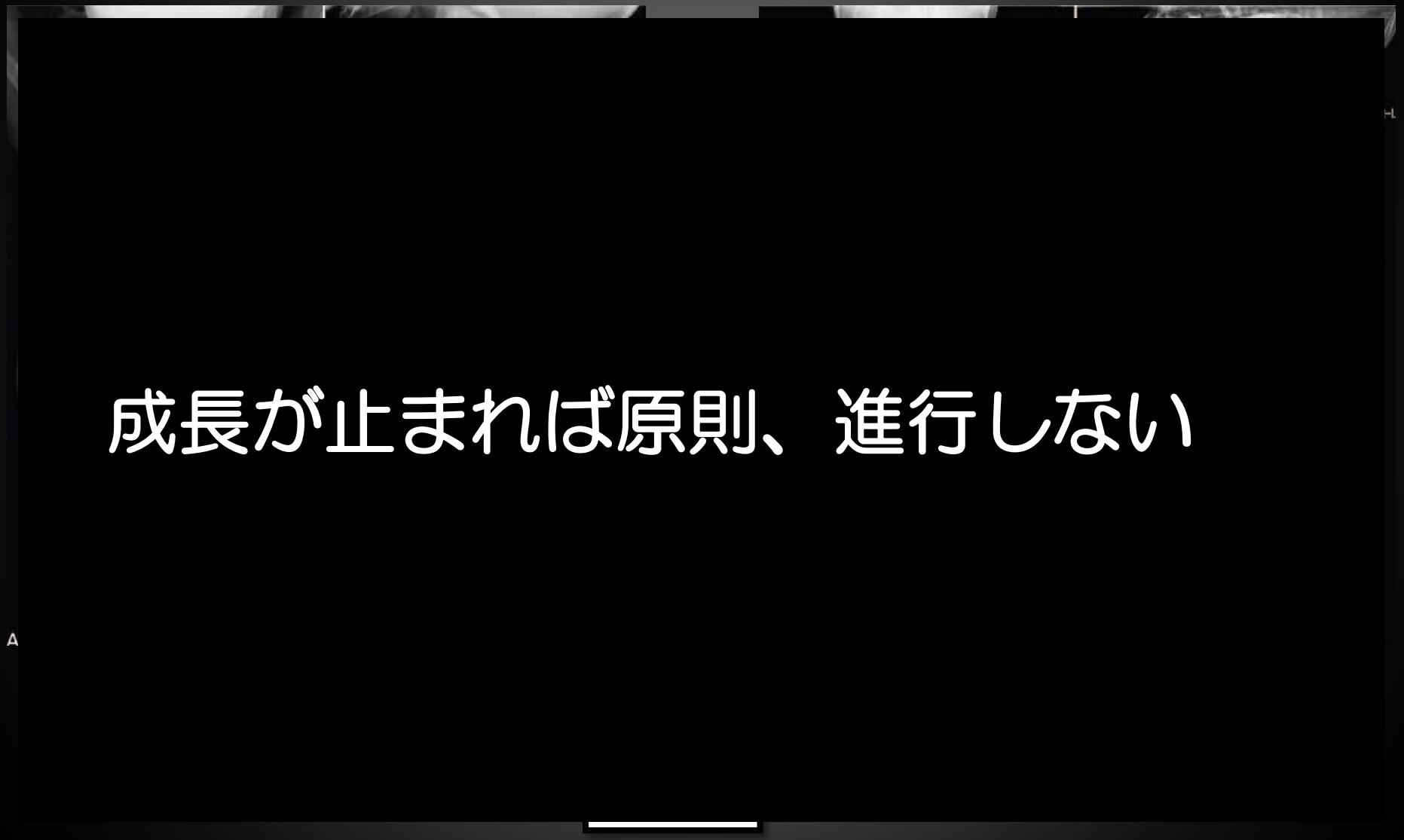


胸椎側弯進行

胸椎後弯進行
腰椎前弯進行

脊柱変形の進行

１歳１か月　　５歳６ヶ月



成長が止まれば原則、進行しない

側弯症の疫学的側面

Epidemiological aspects of scoliosis in a cohort of Japanese patients with Prader-Willi syndrome

Yutaka Nakamura, MD　2009年

101例

PWSにおける側弯症　3つのタイプに分類

- 61.5% for Type 1
  (primary single lumbar and thoracolumbar curve)

  48.7% for lumbar curve convex on the left side,

- 28.2% forType 2 (double curve)

- 10.3%forType 3 (primary single thoracic curve).

曲がり方にバリエーション

9例（8.9％高度側弯症）※Cobb角40度

Yutaka Nakamura, MD　2009年

⇒6例/9　Type 2

（double curve）

Type 2 は高度側弯？傾向

経過観察　必要

側弯症の疫学的側面

Epidemiological aspects of scoliosis in a cohort of patients with Prader-Willi syndrome　Antonino Crino, MD　2022年

- 180例　⇒側弯　有　80.2%
- 診断年齢　6.3歳

（※早期の診断3.8歳⇒重度）

- コルセット治療

50%　平均年齢　7.5歳　に開始

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、尿路異常、側弯などを呈する先天異常症候群。

成長ホルモンと側弯の進行？

側弯症に関する報告はまだ少ないが、本治療法により側弯症の頻度増加、あるいは、増悪が危惧されている。われわれが行った72名の患者を対象にした検討では、成長ホルモン療法は、側弯症の頻度を増加させないと言う結果であったが、今後の検討が必要である。
そのため、成長ホルモン開始前からの側弯症の継続的検査が不可欠である。

小児慢性特定疾病情報センター　HP
89　プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、尿路異常、側弯などを呈する先天異常症候群。

成長ホルモンと側弯の進行？（論文）

- 101例⇒側弯　有　38.6%
  - ホルモン治療　有　32.8%　無　46.5%
  - 統計学的有意差　無し
  - Yutaka Nakamura, MD　2009年
- 145例⇒側弯　有　43.4%
  - ホルモン治療　有　64%　無　36%
  - 統計学的有意差　無し
  - Thierry　Odent、MD　2015年
- 180例　⇒側弯　有　80.2%
  - ホルモン治療　有　無
  - 統計学的有意差　無し
  - Antonino Crino 2022年

SCMC
FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN

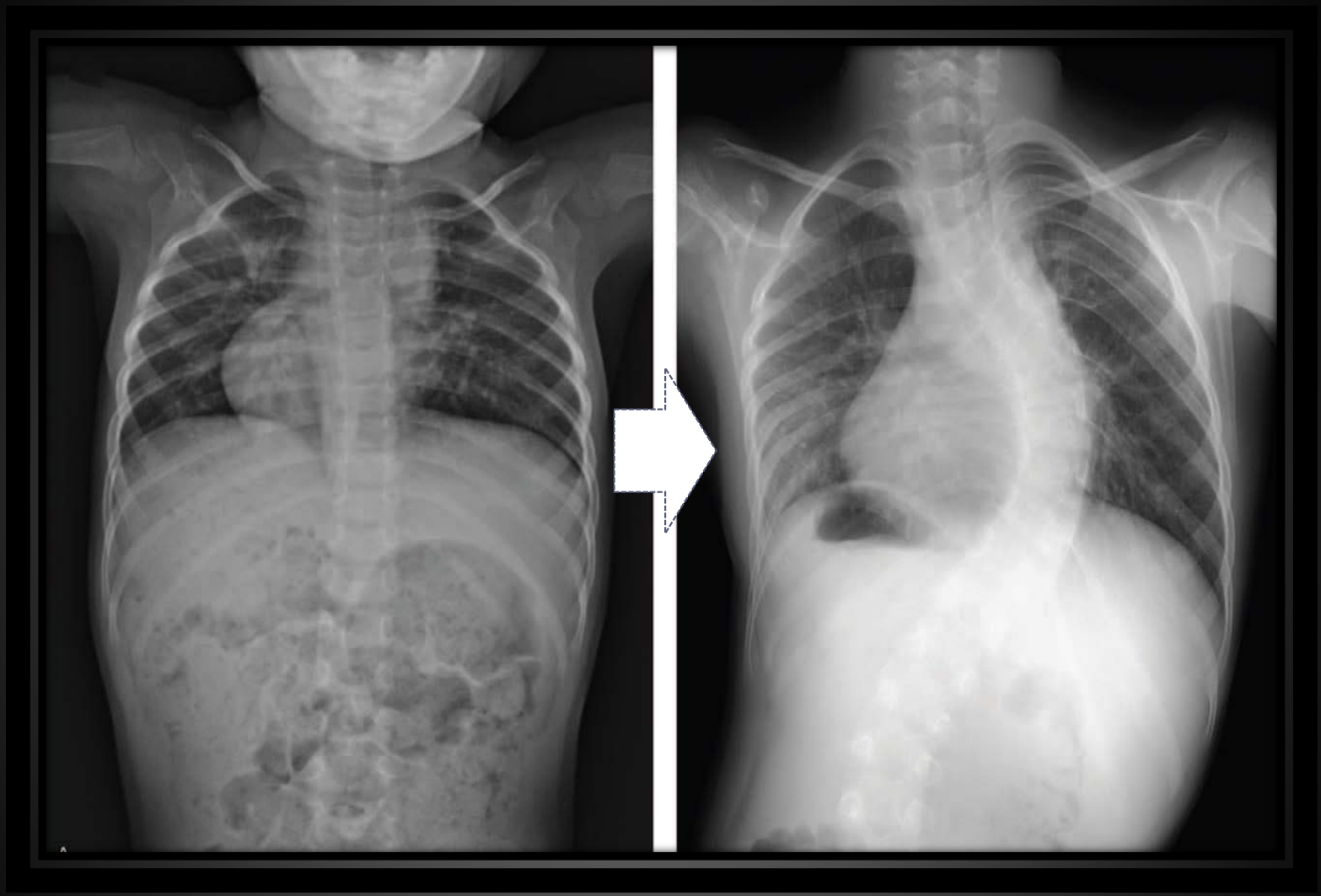
CQ-14: GH 治療は側弯症にどのような影響を与えるか

【ステートメント】

成長ホルモン治療は、側弯症の発症・増悪に影響しない。

エビデンスレベルA

推奨度1



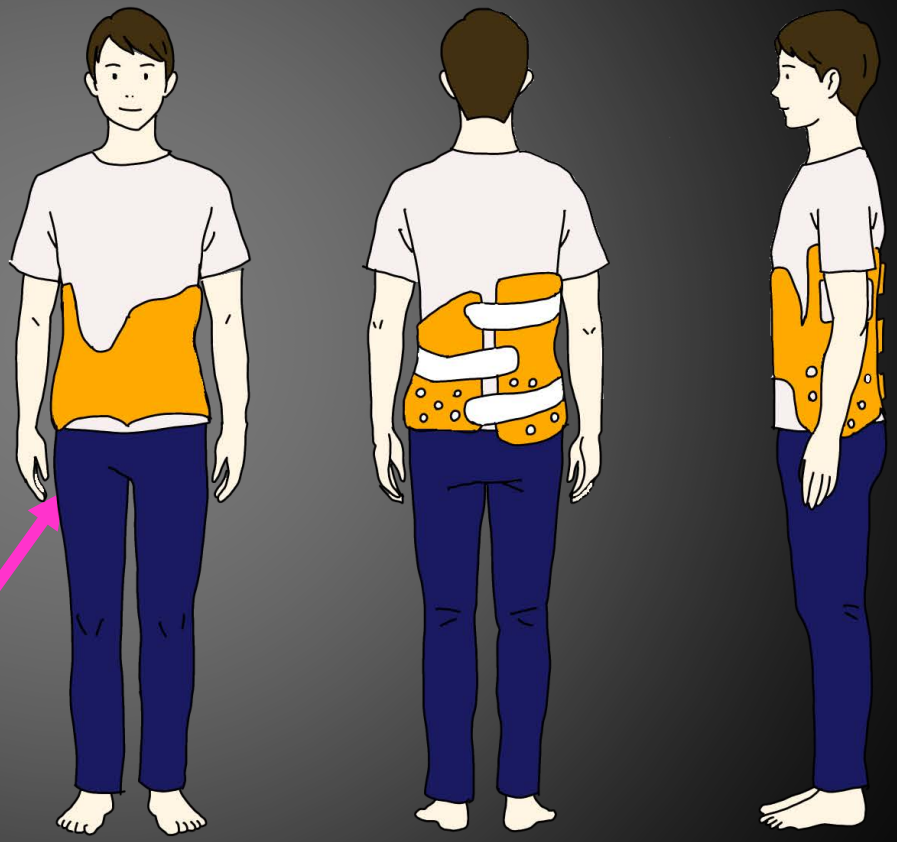
骨の成長とともに進行する可能性がある

装具療法

Cobb角

20度～25度

成長終了まで装着
長時間の装着で効果
（特に夜間の装着）



アンダーアーム装具

Q-20: 側弯症の進行を防ぐ目的で、コルセット装着は有効か

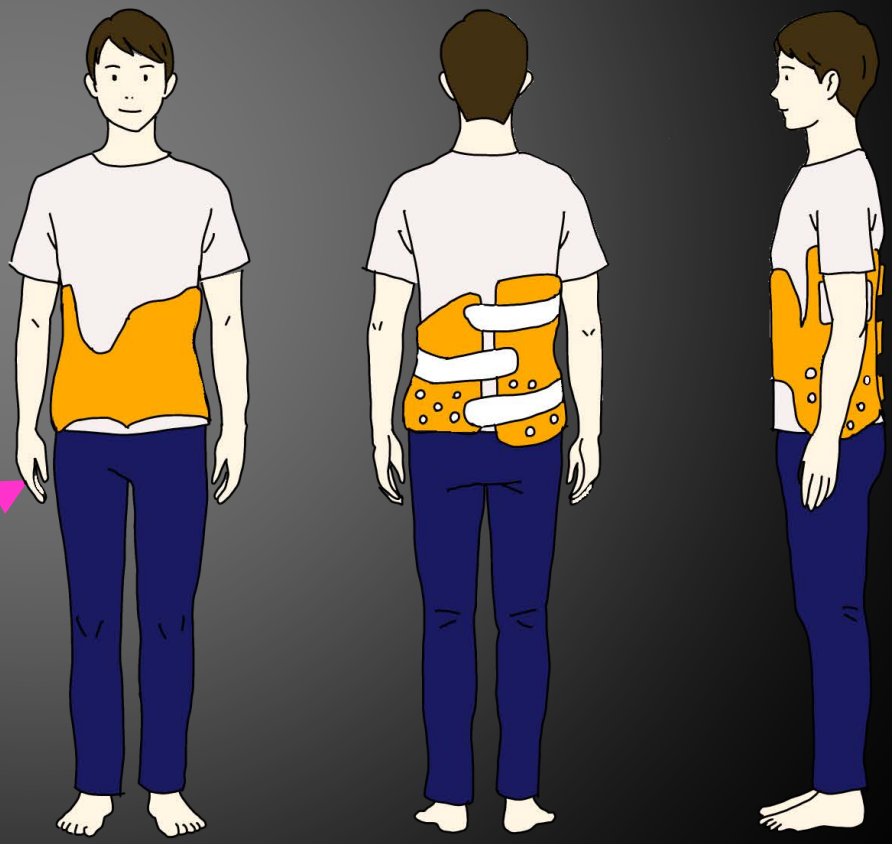
【ステートメント】
コルセットやギブスなどの保存的治療は側弯症治療として有効である。しかし、側弯症のレベルやそれらの装着時間などにより効果が異なる。

エビデンスレベルC

1日 13時間以上の装着が望まれる

懸念事項

発達の問題での装着困難!?
アドヒアランス?



Cobb角

20度～25度

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、尿路異常、側弯などを呈する先天異常症候群。

脊椎変形の進行する、しない？手術？

- 145例⇒側弯　有　43.4%（63例）
  Thierry　Odent、MD　2015年
- 進行するか？　進行症例　24例　非進行例　23例
- 脊椎手術　10.3%（16例）
  側弯手術　7例
  後弯手術　9例

コルセット使用にも関わらず

※遺伝のタイプ、肥満、歩行開始年齢、成長ホルモン使用との相関はない

Saitama　Children　Medical　Center

SCMC
THE FUTURE FOR THE CHILDREN

手術療法 ⟸ Cobb角≧45~50°

- 手術侵襲　大きい
- 手術時間（5~6時間）
- 出血　多い
- 輸血　必要

（自己血輸血）
（輸血）

- 合併症
  （出血、感染、神経麻痺）

対策）
⇒術中自己血回収装置
⇒術中神経モニタリング
⇒術後ICU管理

側弯症

プラダー症候群の約30～80％

進行予防が大切
⇒側弯のチェック
　⇒定期健診（6～12か月）