



(題字と挿絵は、運営委員が所属する施設を利用されている、PWS の利用者さんに依頼して書いていただきました)

## P ネット会報第 5 号発行にあたって

PWS 支援者ネットワーク運営委員長 加藤美朗

P ネット会報 5 号の発行に当たり、昨年秋の第 31 回定例会公開講座でご講演くださいました日本医科大学大学院教授、武蔵小杉病院内科、南史朗先生からご寄稿を頂戴致しました。また、公開講座当日座長をお務めくださいました本ネットワーク顧問、原田徳蔵先生に印象記の執筆をお願い致しましたところ快くお引き受けくださいました。おふたりには改めまして心よりお礼申し上げます。

さて、今秋の第 34 回定例会公開講座は平成 30 年 10 月 14 日に開催予定です。特別講演は、大阪市城東区障がい者基幹相談支援センター相談員 吉村明夫氏に、「知的障害者の支援に関わって感じたこと」と題して、ライフステージに応じたさまざまな障害者福祉制度について、本人、ご家族の視点に立った具体的なお話をして頂く予定です。皆様の多数のご参加をお待ちしております。

### 第 31 回定例会公開講座特別講演より

#### 講演「成人期の PWS 診療について」

講師 日本医科大学大学院教授、武蔵小杉病院内科、南史朗先生

#### はじめに

プラダー・ウィリー症候群 (PWS) に特徴的なことといえば、筋力が弱い、背が低い、肥満、性的発育不全、知的障害とすぐに思いつくことでしょう。これは PWS 以外の疾患でも見られることであって、必ずしも PWS の特徴を表しているとは言えません。PWS に独特の性格、考え方や行動が、私たち一般人にはよく解らないために対応に苦慮することはなほだしい・・・わけです。そこで、ケア側として少しでも PWS の理解を深めて、対応方法を見つけたいという思いでこのような会がもたれるのでしょうか。また、ご両親としては、なんとか我が子を守りたいという思いが、簡単にはゆかないジレンマとなって日々悩まされるのでしょうか。

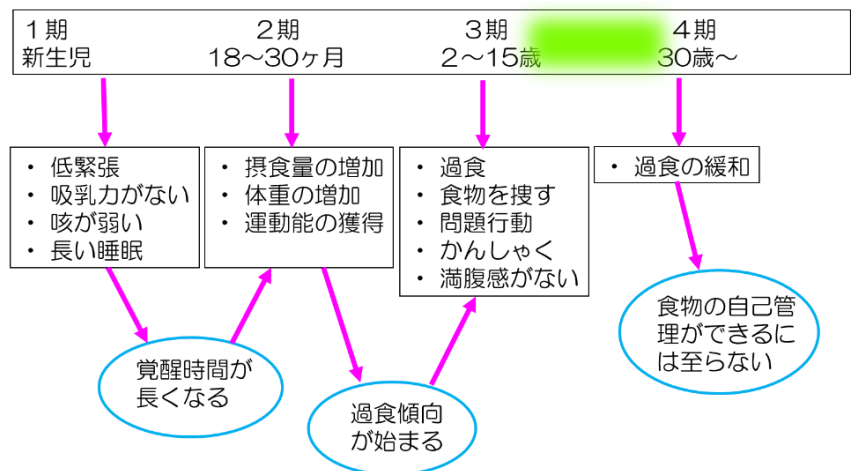
#### 1. 発育と過食

新生児期には、哺乳力がなく、ミルクを飲ませるのに苦勞をします。筋力もないので、ふにゃつとした感じです。ほとんど鳴き声をあげることがありません。

乳児期には、正常児と比べて倍の月日をかけて成長してゆきます。2-3 歳で歩くようになり、その頃から過食傾向が始まります。

学童期には、食行動の異常に伴い問題行動が見られるようになり、癩癩 (かんしゃく) を起こしたり、皮膚を掻きむしったりする自傷行為も見られるようになります。食への執着は強くなり、食べ物の万引きなどの反社会的行為をすることもあります。このような行動は、40 歳ころからは少し緩和されると言われています。しかし、食に対する独特の執着は、おそらく生涯変わることがないように思えます。

#### PWS の食行動の経年変化



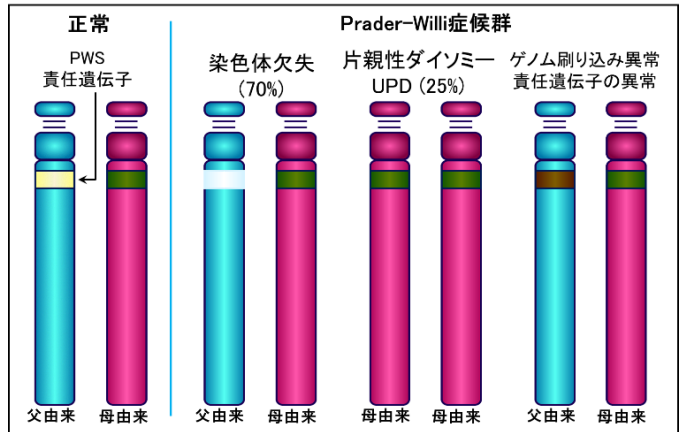
Griggs JL, et al. Neuroscience & Biobehavioral Reviews 59: 155-172, 2015

## II. PWSの原因は染色体の異常

染色体は、父親から1本、母親から1本もらい、それら22組と男女を決めるXとY染色体があります。そのうちの15番と呼ばれる染色体の一部が父方からもらえなかった、あるいはもらったけどうまく機能しない場合、PWSを発症すると考えられています。7割の人は、父由来染色体のその部分の欠失と呼ばれる現象が認められ、最近では比較的簡単に血液検査で診断ができます。残りの多くの方は父親からの染色体が無く、母親から2本もらっています。これを母方(片親性)ダイソミーと言います。

この部分の遺伝子(PWS責任遺伝子)がどのような機能をもっているのか、まだ十分に解っていません。

Prader-Willi症候群の原因



## III. 過食と肥満

食欲を調節するのは、脳の真ん中の下方にある「視床下部」と呼ばれる部分です。そこには「満腹中枢」と「摂食中枢」があるとされています。飢えていると、摂食中枢が働いて、食べるという合図が出ます。十分に食べたら満腹中枢が働いて、もう食べなくていいという合図を出すことによって食欲がなくなります。PWSの最大の問題である過食は、満腹感の欠如によるものとされ、満腹中枢が壊れているのではないかと想像されています。

## IV. ホルモンの問題

左右の耳の穴をたどっていくとぶつかる場所に「脳下垂体」があります。ここから6つの大切なホルモンが分泌されています。PWSでは、そのうちの「成長ホルモン」と「性腺刺激ホルモン」の分泌が弱いことがわかっています。下垂体ホルモンの分泌は、下垂体のすぐ上にある視床下部から出る「視床下部ホルモン」によって調節されています。満腹中枢だけでなく、下垂体ホルモンを調節する視床下部の機能も悪いのでしょうか。

小児から大人にかけての“内分泌の変化”は、成長ホルモンによって育った身体が、性ホルモンの分泌増加とともに、いわゆる思春期を作ることにあります。

### 1. 成長ホルモン

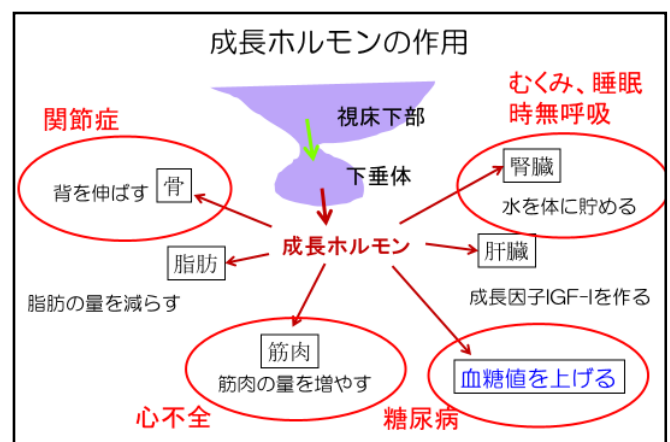
成長ホルモンには、ちょうど若い軟骨が骨に化けていくところ(骨端線)をどんどん成長させて、骨を縦に伸ばしていく作用があります。しかし、他にも沢山の作用を持っています。

「成長ホルモン」は、エネルギー源となるブドウ糖を安定供給する機能を持っています。また、脂肪細胞に作用して、ため込んである脂肪を分解してエネルギーを供給してくれます。なので、成長ホルモンを投与すると脂肪の量が減ります。

成長ホルモンは筋肉量を増やすので、ドーピングに使われるのです。

成長因子 IGF-I は成長ホルモンの刺激によって肝臓で作られます(その他の体のいろいろな場所でも作られます)。

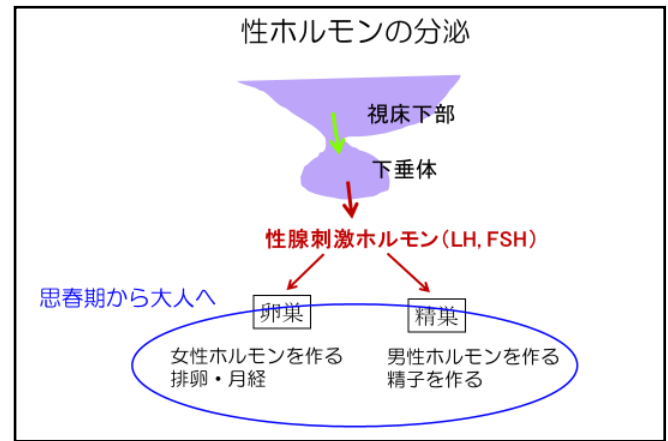
脂肪の量を減らす、筋肉量を増やす、成長因子 IGF-I を作って背を伸ばす、という成長ホルモンの作用を考えると、PWSにとって足りない成長ホルモンを補充するのが、いかに大切か解ることでしょう。しかし、成長ホルモンを補充投与するときに注意しないといけないのは、「睡眠時無呼吸を悪化させる」あるいは「糖尿病を悪化させる」ことです。



## 2. 性ホルモン

下垂体から分泌される「性腺刺激ホルモン」は、女性であれば卵巣に作用して女性ホルモンを作り、排卵を起こしたり、月経を生じたりします。男性であれば精巣に作用して、男性ホルモンを作り、あるいは精子を作りなさいという指令となります。性腺刺激ホルモンが不十分だと、精巣がお腹の中にとどまったままの「停留睾丸」として生まれてくることが多く、注意が必要です。

思春期というのは、女性は女性らしく、男性は男性らしくなるために、性ホルモンが出始める時期です。PWS が子供っぽいというのは、この発育過程（性成熟）が不十分であるからです。肉体的だけでなく、社会的にも精神的にも大人に移行するために、性ホルモンを補充投与して性成熟の過程を上手に作ってあげることが大切です。しかし、みんなに同じように性ホルモンを補充すればいいわけではないことを忘れてはいけません。



思春期というのは、女性は女性らしく、男性は男性らしくなるために、性ホルモンが出始める時期です。PWS が子供っぽいというのは、この発育過程（性成熟）が不十分であるからです。肉体的だけでなく、社会的にも精神的にも大人に移行するために、性ホルモンを補充投与して性成熟の過程を上手に作ってあげることが大切です。しかし、みんなに同じように性ホルモンを補充すればいいわけではないことを忘れてはいけません。

## V. 糖尿病との闘い

食べ過ぎて肥満になると、体質にもよりますが、糖尿病を発症するようになります。とくに PWS では、ブドウ糖を消費する筋肉の量が少ないことも一因となります。PWS では、インスリンに対する感受性は同じ肥満でも正常の人と比べてかなり良いので、ちょっと頑張れば糖尿病は良くなります。ところが悪いまま 10 年 20 年経つと、インスリンを作っている膵臓の細胞が疲弊してしまっていて治らない状態になります。

本来は予防が最も大切です。小さいときからの教育、成人しても継続して・・・とは思ってはいるはずですが。それでも糖尿病になってしまったらどうしましょう。現状維持では悪化の一途を辿ることになります。① 何らかの形でモチベーションを上げる、② 生活環境を変える、のどちらかしかありません。私の所に通ってきている PWS でも、ちょっとしたきっかけで自発的に食べ物をコントロールして糖尿病が良くなった人も（稀ですが）います。グループホームや施設に入って、とたんに良くなっていく人もいます。

若いうちに、いろいろとトライしてみるのが良いように感じています。

## VI. 関わり方—PWS の人たちから学んだこと

PWS の人たちには共通の特徴がありますが、それぞれ個性があります。発育の状態、生活環境、精神状態など、様々なことを考えて、その人に一番適した対処法を考える必要があると思います。

PWS の人たちは、いつも不安を抱えているように見えます。作業所での成功体験や、友達との付き合いや、一般人と変わらぬちょっとしたことが、生きる喜びと自信に変わってゆくのは PWS でも同じようです。医療的には、ほんのちょっとホルモンのバランスを変えてあげることによって、大人への移行を促進し、自信をもって生きていくことができるようになっていたりします。

私の病院では、PWS の人たちが 3 か月に一度集うことにしています。私たちの気付かないうちに仲良くなってメール交換したり、ときには意地悪をしたり、女の子どうしてくっついたり、普通の人たちと何ら変わりありません。

PWS に関わってケアをしていると、あれはダメ、これはダメと封じ込めに走りがちですが、それを共感に変えられたらと思います。医療者も、染色体の問題だからとあきらめないで、身体的な改善によって自信を持てるようにできればと思います。そうして、PWS の人たちが異常行動を起こさなくていい安心した生活ができるようになってもらえるといいと思います。

## おわりに

愛すべき PWS の人たちは、大人になっても十分なケアが必要な場合がほとんどだろうと思います。でも、ちょっとした取り組みで、幸せな人生が送れる可能性があるということを忘れないでいたいと思います。そのためにはみんなで協力して、知恵を出し合って、そして自然体で、見守っていければと思います。



## プラダー・ウィリー症候群支援者ネットワーク第31回定例会 特別講演座長印象記

PWS 支援者ネットワーク顧問 原田徳蔵

第31回定例会の特別講演は日本医科大学大学院教授、武蔵小杉病院内科、南史朗先生にお願いしました。講演ではPWSの自然歴、過食・肥満の原因、遺伝子診断、視床下部・下垂体をめぐる内分泌異常を分かりやすく解説頂き、成人期に生じやすい糖尿病、睡眠時無呼吸、蜂窩織炎などの合併症、精神的・社会的問題についての関わり方について詳しくご講演頂きました。また講演後多くの質問に対しても丁寧に答えて下さり、全ての参加者にとって誠に有意義な講演会でした。

今回内科医の南先生にご講演をお願いした背景について少し述べさせていただきます。近年の医学の進歩により、PWSが乳児期早期に診断され、身長制限(-2SD以下)があるとは言え多くの児が乳幼児期から成長ホルモン療法を受けるようになりました。そのため少なくとも成長ホルモン療法中肥満はかなり予防できるようになっています。また性格・行動障害の対処法についても、関係者の理解と行動療法の応用などによって少しずつ進歩してきています。しかしながら今後の課題は成人後の社会適応、そして糖尿病や肥満の合併症などの対策です。近年医療界において、小児期医療から成人期医療へのスムーズな移行、すなわち移行期医療が大きな課題となっています。PWS成人についてのある調査で、現在何科にかかっているかでは、約半数が内科・小児科あるいは精神科にかかっており、残りの半数はどの医療機関にもかかっていないとの報告があります。現在わが国で南先生以外にPWSに精通した内科の先生はほとんどおられないのですが、今後PWSに関心を持って診療して下さる内科の先生を見つけていく必要性を痛切に感じております。このような背景からこの度南先生にご講演頂けたことは、今後のPWS成人期の医療の問題点を明らかにする大変よい機会となりました。この場をお借りして南先生に厚く御礼申し上げます。

ここで今回のご講演の中で特に印象に残ったお話をいくつか挙げさせていただきます。

### # 成人に対する成長ホルモン療法の必要性、注意点、特に投与量

成長ホルモンの作用は身長を伸ばす以外に、血糖上昇、筋肉量増加、脂肪減少の作用があるため、成人後も治療の継続を要する場合があります、改めて負荷試験など検査する必要がある。成人に対する成長ホルモン療法では、水分貯留など過剰投与になりやすいため小児期よりも少量で行うことが大切であるというご指摘でした。

### # 性ホルモン補充の効果と起こりえるデメリット、投与量の問題

男性ホルモンの補充で劇的に肥満が改善し、やる気の出た男性の事例が紹介され、その効果を目の当たりにしました。その際適応は個人で考慮すること、実施する場合は投与量を少ない目にするのを強調されました。

### # 糖尿病の治療目標

インスリン分泌能を維持すること、合併症を予防することが大切である。HbA1cだけが指標ではないが目標値としてはゆるい目(7.5%くらい)に設定していること、ピオグリタゾンを使用しないなど薬物療法の注意点が印象的でした。

### # PWSの人たちとの関わり方

PWSには多くの共通点はあるもののそれぞれ個性があるため、それを大切にして対処法を考えること、ケア側は封じ込めではなく共感に変え、医療者側はあきらめではなく病気からの解放を目指して欲しいとのご提言は深い感銘を受けました。

## 今後の予定

### 第34回定例会(公開講座)

日程:平成30年10月14日(日)午後

会場:未定(大阪市内を予定)

特別講演「知的障害者の支援に関わって感じたこと」講師:吉村 明夫氏

大阪市城東区障がい者基幹相談支援センター 相談員

### 第35回定例会(事例検討会)

日程:平成31年1月~2月の日曜午後(予定)

会場:未定

### 【PWS 支援者ネットワーク事務局】

社会福祉法人北摂杉の子会 内

(〒569-0071 大阪府高槻市城北町1-6-8-3F)

TEL: 072-662-8133

FAX: 072-662-8155

E-mail: pws-net@suginokokai.com

担当 木戸・櫻本