

いふ

# 染色体異常で引き起こす「プラダー・ウィリー症候群」

# 正しい理解と支援求め難病に光を

「プラダー・ウィリー症候群(PWS)」という難病をご存じだろうか。染色体の異常から極端な過食や肥満、行動障害などの特徴的な症状を起し、社会的な不適応ばかりか、糖尿病などで早死にするケースも少なくない。医療の専門家でも認知度が低く、ケアする所もないため、親たちは専門職らと全国組織の協会を作り、この病気を正しく理解してもらおうと啓発活動を続けている。

(大串英明)

## 全国組織で啓発活動

PWSは、15番染色体上の一部の遺伝子群の働きが欠如して生じる先天性疾患。発症頻度は、約1万〜1万5000人に1人で、この比率は海外でも同じ。いわば、偶然性で染色体が欠失する病気で、誰にでも起こり得る。1956年、スイスの小児科医・プラダーらによって発表され、国際会議も定期的に行われているが、日本でこの病気が知られるようになったのは、近年のこと。

三男(33)が患者である「日本プラダー・ウィリー症候群協会」事務局長の庄司英子(えいこ)さん(写真)によると、PWSの特性は、個人差もあるが、生後の各時期に、独特かつ多彩な症状や行動の障害を起し、大半が満腹中枢の支障により肥満、糖尿病などとの闘いを生涯強いられる。

例えば、乳児・幼年早期には、重度の筋緊張低下、自力ほ乳不全、呼吸

## 社会的不適応が誤解受けやすく

不全などが見られ、新生児でも生命の危険がある。2歳ごろから筋緊張低下は改善してくるが、筋肉量が少なく、低身長・発達障害・睡眠パターンの障害などが顕著になる。ほ乳不全が改善されると食欲が始め、過食が進むので、思春期以降、急激に肥満から糖尿病に陥るケースが多くな

固・かんしゃく・虚言・感情の爆発などがみられ、理解力に比べ、言語コミュニケーションがた

に、わかったような返事をするので誤解される。直感的に人を見分け、信頼できる人には、従順なのですが」と語る。

何故障害の原因なのか。脳機能、それも脳の自律神経や内分泌機能などをつかさどる「視床下部」の障害が最大の原因と考えられ、近年、大学の医学研究所などで、MRI(磁気共鳴映像法)解析などによる症例研究が始まった。

思春期にかけて起りやすい行動の問題に、どう対処するか。庄司さんは、「いつも『見守る』ことが大切で、PWSの人たちはプライドが高く、常に不安や心配を抱えているので、叱咤するのは追い詰めてしまい、

## 治療法見当たらず

### 「症状複雑、トータルケアを」

る。従って、適切なカロリーの食事指導が必須となるが、若いうちからの糖尿病に加え、睡眠時無呼吸も起こしやすいため10代、20代で突然死に至ることもある。

それに加えて問題なのは、さまざまな行動の障害。つまり、精神面や社会性が未発達、社会的認知・対人関係が苦手なため、はたから見れば、頑

けてみえるが故に、誤解を受けることが多い。庄司さんは、「自閉症とも違い、目を合わせて話をしますし、まじめで融通が利かず、我を押し通すところがある。その半面、対人関係のまずさやストレスに過剰に反応してパニックに陥り、収拾がつかなくなることもある。本当は相手の話の中身はわかっていないの

た「衝動制御障害」ともいえるが、場合によっては、親子とも悲慘な状況に追い込まれる。一見、普通っぽく見えるので、周りの人からは、「わがまま」「親の育て方が悪い」といわれやすい。庄司さんも、三男が13歳のとき初めて染色体異常と判明したが、25歳になるまで症状のことは何ひとつわからず、

逆効果です。しかし、彼らの本質は素直で心やさしく、人懐っこいので、本来持っている良い面を引き出すように、理解しやすい説明をしてあげて、心の満足ができるような配慮が必要です。PWSの症状は非常に複雑で、専門的なチーム医療をはじめとして、各関係者らとの横の連携を取りつつトータルケアが必要なのです」と話

庄司さんは、「まず親が子どもをありのままに受けとめ、病気を正しく理解して向き合うこと。成人してからも知的能力のわりに自立が困難。そのためにも、欧米で普及しているようなPWS専門のケアホームも必要」と訴えている。

日本では、年間1000人ほどの出生率。4年前に、PWSに対し成長ホルモン治療が「小児慢性特定疾患」として認可されたが、これは低身長の小児のみの適応で、低身

長でない場合や(筋肉・代謝の)体組成改善目的では除外されている。また、成人になってからの「難病指定」にも入っていない。

日本プラダー・ウィリー症候群協会(電話・FAX 0255・231・9999。URL http://www.pwsa-japan.org/)