

平成18年10月20日

厚生労働大臣

柳沢伯夫殿

陳 情 書

陳 情 事 項

「プラダー・ウィリー症候群を難病指定に認定していただきたい」

紹介議員

衆議院議員 木村勉

陳 情 者

日本プラダー・ウィリー症候群協会  
(PWSA Japan)

会 長 庄 司 敬 印

事務連絡担当

本通に記載しました事務連絡担当者の  
住所・氏名等は個人情報保護のため、  
HP上では記載を省略します。

## 陳 情 事 項

「プラダー・ウィリー症候群の難病認定について」

## 陳 情 理 由

### 1、 病因

プラダー・ウィリー症候群（Prader-Willi 症候群、以下 PWS と記します）は、染色体 15 番上にある父由来の遺伝子群の異常によって生じる先天性疾患です。発症頻度は約 1 万人～1 万 5 0 0 0 人に 1 人であり、この比率は世界中どこでも同じです。最初の発表は 1956 年、スイスの小児科医、プラダー（Prader）らによって行われました。

### 2、 疾患の具体性

PWS は特徴として、生後の各時期に特有かつ多彩で多臓器に及ぶ症状を呈し、生涯にわたって持続する難病ですので、年齢別の医療対応が必要となります。そのような問題に対して、国際会議も定期的に行われ、各国が積極的に取り組んでいます。しかし日本国内ではまだ認識が浅く、ほとんど手がつけられていない現状です。

生命予後は適切な医療・福祉を受けなければ非常に短くなり、病气漬けのような状態で悲惨な死を迎えたり、思わぬ所で突然死したりします。

### 3、 主となる症状

新生児期には、重度の筋緊張低下、自力哺乳不能、体温調節不全等がみられ、呼吸障害を伴うこともあるため、新生児においても生命の危険があります。

幼児期からは筋緊張が改善しますが、筋肉の量は少なく増加しにくい状態は一生持続します。低身長も多くの児に見られます。その頃から食欲亢進が生じ、低身長や筋肉量の不足と相まって肥満がはじまり、食事療法が必要になってきます。

精神運動発達遅滞がありますが軽度～中等度で、それ以上に問題なのは認知や対人関係の障害で、行動の問題をきたしやすく、適切な診断と（認知）行動療法等の治療が必要となります。外見からは軽い知的障害だけと誤解されがちで、医療者ですら未だ正しい認識が広がっていません。

学童期の中頃（前思春期）から、多くの児で行動の問題が増大してきます。知能と無関係に社会性の発達が遅れ、固執・依存・衝動が強まることが行動の問題につながります。その対処としては、（認知）行動療法と共に薬剤の使用が有効であることがわかってきています。

思春期以降は肥満が進みやすく、それに伴って糖尿病や心血管障害の発症が増加します。成人になってからも行動の問題は持続し、いっそうの悪化をみる場合も少なくありません。知的障害が軽度であっても相当な行動障害が起こりうることから、学業や就業に非常に不利となりますし、犯罪の被害者や加害者になる人もいるため、社会的問題につながります。それらの問題に対しては、医療や教育、福祉等による改善策がすでに欧米で研究・実施されていますが、PWSといっても問題点や治療効果は一人ひとり異なることから、日本人としての個別対応による研究が必須です。しかし国内では未だ集団的研究以外はほとんどなされていません。

#### 4、原因

PWSの症状は多彩ですが、医療面からみると、遺伝子異常に起因した間脳一下垂体系、特に視床下部の異常によるものが重要です。それは、過食をはじめ、低身長、性腺機能不全、痛覚等感覚の鈍麻、睡眠パターンの異常、衝動抑制障害や固執・強迫・依存症等の症状につながると考えられています。

脳の異常部位の研究は緒についたばかりですが、すでに新潟大学脳研究所統合脳機能研究センターにおける高磁場MRI解析で次のような所見がみられています。①前頭葉～視床 ②内包後脚 ③脳梁・・・の異常等。

また、PWSの中樞神経系内における化学物質の作用、例えば、セロトニンの作用やPWSの遺伝子異常部に座位をもつネクディン（大阪大学蛋白研究所にて発見）の研究も始まっていますが、研究にかける人的・時間的・経済的資源はほとんどないのが現状です。

#### 5、PWSの症状から生じる重要な問題

##### 1) 間脳一下垂体系の機能不全による障害により・・・

PWSにおいては満腹中枢の神経細胞が半減していると言われていますが、常に空腹を感じているわけではなく、ストレスがかかったり、食べ物を意識する環境で自己抑制が効かなくなり、発作的な過食に陥るようですが、その機構・機序についてはまだ殆ど解明されていません。しかしこれが原因で高度肥満に至り、そこから糖尿病、心不全、睡眠時無呼吸症候群と睡眠障害等の合併症が起こる可能性があります。さらに肥満の合併症から若年で突然死を引き起こすおそれもあります。思春期からの急激な体重増加が心肺の危機及び悲惨な死をもたらすことは海外の研究で指摘されていますが、国内でも肥満と浮腫で死亡後も棺に入れられなかった例すらあるにもかかわらず、系統的な研究はまだ手をつけられていない状況です。

##### 2) 脳の神経異常に起因する認知および行動の障害により・・・

大半のPWS患者は、加齢と共に、認知障害・コミュニケーション障害、状況判断の悪さ、対人関係上の困難さ等、社会参加に必要な行動が障害されるため、社会への不適応行動が顕著となります。

それを理解されないが故に社会的にも誤解が生じ、本人のストレスを増し、窃盗・放火など事件の加害者や、虐待・恐喝などの被害者になることも少なくありません（実際、事件をおこし収監されている例や、友人による殺人事件の被害者になった例があります）。PWSは、その症状や深刻な問題は外観からはわかりにくく、そのため理解がされ難く、対応も遅れ、原因が脳機能障害であるにもかかわらず、かつての自閉症の人と同様に「親の所為」と云われ、親の躰がなっていないなど非難され続けてきました。親が受ける苦悩とストレスは膨大であり、そのため育児を放棄したり、子殺しを思うことも稀ではありませんし、家庭崩壊も少なくありません。心中に至った家族もあります。

上記にあげた諸々の問題を放置し続けることは大きな社会問題に発展しますし、行政、医療、教育、福祉などにとっても、対応策をとらないままでは、患者数の割に大きな負の影響を被っている可能性があります。

## 6、 治療法について

PWSは遺伝子異常のため、遺伝子そのものを治療することはできませんが、最も重要なのは、患者の生命や生活の質をできるだけ向上させ、家族や社会の負担を減らすための対処療法であります。最近、PWSに対し成長ホルモンが認可されたことにより、幼児期からの投与で、身長伸びと体組成の改善をみせるなど大きな効果を発揮し、生活の質の向上に貢献しています。

しかし、欧米や台湾などと異なり、国内では低身長がある場合に限定されたため、体組成を対象には認可されていないため、低身長がないPWSの児は筋の形成不全があっても用いることができません。さらに、その適用は小児慢性特定疾患のみであって、難病認定がされていないため成人に適用されません。そのため成人になってから成長ホルモンが急激に減退するための弊害も危惧されています。

中枢神経の障害に対する治療は、前述したように、(認知) 行動療法および適切な薬物療法（特に向精神薬）が効果をもたらします。これらの治療法は一人ひとりに合わせる必要があります。薬物療法も各自、各状態に合わせて薬を処方し、それが合うまで試していかなければなりませんので、EBMをふまえた治療が必須です。また、PWSでは薬が効き過ぎる場合があり、適切な薬の使用法についても研究が必要となります。

PWS の症状や状態の把握や治療においては、医療・福祉・教育等の関係者と共に、親を中心とした支援団体の協力がかせません。日本プラダー・ウィリー症候群協会（PWSA Japan : [URL:http://www.pwsa-japan.org/](http://www.pwsa-japan.org/)）は、その役を担うべく活動をしております。本協会は昨年6月に設立されたばかりですが、現在、今回の難病認定のお願いのほか、専門職との連携、QOL 向上のための情報提供や諸外国の協会との連携、グループホーム建設に向けた活動等をしてしております。PWS の患者は、知的には十分可能でも、行動面において社会的に問題視され、生活上の困難・精神的負担が多大な影響を及ぼし、学校を終えても作業所すら与えられず、就労なども困難を窮め、在宅を余儀なくされているのが実情です。成人しても知的能力の割に自立が困難であり、そのためには PWS 専門のグループホームも必要となります。

それは国内にないので、モデルとなる先進諸国の実情を知るために、日本プラダー・ウィリー症候群協会事務局長らは、昨年、独立行政法人医療福祉機構の助成を受け、効果を上げているイギリス・スウェーデンの PWS 専門のグループホーム等を視察研修し、その経験から、幅広くチーム体制による支援を行うことが、PWS 患者の常にかかえている不安、恐怖、心配を取り除くことであることが理解できました。

いままで放置されてきたことも、今後、改善され、進歩することで、PWS の患者を取り巻く環境の困難さと親の苦しみが軽減されることを願っております。

## 結語

**プラダー・ウィリー症候群（PWS）の患者の直面している深刻な諸問題に対しては、実態調査と治療研究推進と共に、下記の対応が早急に必要であります。**

- 1, 「行動障害への対応への取り組み」を、個々の専門職が行うのではなく、行政からの働きかけによって、系統的な指針作りを行い、それに応じた医療・保健等の充実・連携をはかり、QOL の向上を目指した教育及び福祉の推進。
- 2, 重度化及び慢性化した糖尿病への治療費の軽減。
- 3, 成長ホルモンを子どもだけでなく、成人 PWS 者への使用認可。

以上の理由により、プラダー・ウィリー症候群は多臓器に及ぶ疾病と行動障害を伴うため、難病指定に認定することを陳情したく、何卒宜しくお願い申し上げます。

日本プラダー・ウィリー症候群協会