

疾患名：プラダーウイリー症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

出生 15000 人に 1 人です。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

新生児期はフロッピーで哺乳障害あり、チューブ栄養が必要な場合もある。

乳児期は運動発達遅滞。

幼児期になり食欲亢進がみられはじめる。低身長と停留精巣などを認める。

学童期になり食事制限が必要で、こだわりが強くパニックを起こすようになるなど行動異常が目立ってくる。側彎や性腺機能低下を認める。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

社会的発達の遅れが目立つ一方大人としての自覚が進む為、行動異常がめだつ。嘘をついたり感情を爆発させたりで精神科の対応が必要になる。

肥満による DM は 20 歳以降に増加する、睡眠時無呼吸など成人医療が必要になる。

外見が普通に見えたり言葉巧みだったり、一般人には障害面が隠れてしまい行動問題が起こっても疾患特性とはみられず、理解されずそれがさらに問題を大きくする。

本来の感情豊かで幼い子をかawaiiがる優しい長所が忘れられてしまう。

4. 経過と予後

適切な社会的対応と治療がされれば生命予後は良好。

精神発達遅滞の為、代弁者の協力は必要。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

内分泌・代謝科、婦人科、泌尿器科、精神科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

b. 小児科と成人診療科（診療科名：精神科、内分泌代謝科）の併診

コメント

精神発達遅滞があること、変化やストレスに弱いことなどから、主治医の交代は慎重に行う必要がある。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- c. 小児科で診療を続けながら医師・患者の関係を变えてゆく

8. 理想(6)と現実(7)が乖離している場合、その主な理由は何ですか (複数回答可)。

- a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分
- b. 小児科側が患者を手放さない・手放せない
- c. 患者（・家族）が自立しない

コメント

精神発達遅滞があること、変化やストレスに弱いことなどから、主治医の交代は慎重に行う必要がある。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

社会的自立の遅れ

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- c. 小児科の医師を対象に成人期に入った患者の治療・管理に関する知識・技術の普及
- d. 当該疾患に関する小児科と成人診療科の混成チームの結成

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- f. その他

編纂の可能性あり

(主体：小児内分泌学会、完成予定時期：1～2年後)