

日本プラダー・ウィリー症候群協会(庄司英子)

プラダー・ウィリー症候群(PWS)と言う病気は、内分泌のプラダー先生と神経科のウィリー先生のお二人によって、1956年に医学誌に始めて発表されました。

この病気は、染色体15番の一部欠失などにより、主に視床下部・下垂体(ホルモン)に支障をきたし様々な障害が現れる病気です。

患者は、10,000人~15,000人に一人の割合で生まれ世界共通です。日本には8,000人から10,000人位いるであろうといわれていますが、はっきりした数字はわかりません。30才以上の方は今日でも、自分もしくは親でさえも未だPWSであることを知らない人が大半いるのではないかと思います。日本の状況の遅れを痛感します。

日本には、プラダー・ウィリー症候群をトータルでケアできる医師の少ないことも確かですが、各専門の医師(病院) 関連専門職、教育、施設職員等と親が連携を計りつつ支援・対応が計られる事を願っています。

私の息子(34才)の場合、プラダー・ウィリー症候群として生まれたのは3男です。難産の末、仮死に近い状態で生まれ、か細い泣き声を今でも覚えています。

自力哺乳もできず経管栄養、泣かず、動かず、笑わずという事に加え、身体的にも重篤な状態が続きました。単純な風邪であっても肺炎になりやすく呼吸困難に陥りましたが、何とか一命を取りとめました。それらの心配も少し解消したかに見えた乳幼児期になった頃から、視床下部に障害をきたしているためか満腹中枢が機能せず、3才頃から突然元気になり始めると同時に、「飲みたい、食べたい・・・」という欲求が目立ち始めました。

同じ病気であっても、人によって多少の違いはありますが、大半は急激な食欲が始まって肥満、糖尿病・行動障害などで親を悩ませるなど、生後の各時期に様々な問題が生じてきます。しかし、苦しみを負っているのは本人なのです。

プラダー・ウィリー症候群は「病気と障害」を合わせ持ち、知的障害、運動障害に加え、多様な症状を持っているので一言で語ることは難しいです。

幼児期頃から多彩な症状が出現し始め、学童期、思春期以降に超肥満や行動障害が顕著になります。最近では成長ホルモン投与が2、3才頃より始められますので、かなり肥満は防げるようにはなりましたが、「小児慢性特定疾患」のみとなり、成長ホルモンを継続して投与しなければ、筋肉も代謝も減少してしまいます。

今の若い親御さんたちはインターネットで情報を得ることが多いようですが、「自分の子どもは何かなるのではないか、普通の子になれるかもしれない」もしかしたら、近い将来の遺伝子治療で治るのではないかと、思っている人もいます。

PWSの子どもたちは、一見して普通に見えたりするので、誤解を招いてしまいます。

まずは、親自身がこの病気を正しく認識し、理解をし、愛情を持って「目を離さないことが大切」です。誘惑がいっぱいの環境から子どもを保護し、一生涯見守っていくことも大切だと思います。今日、このPWSという病気はまだわからないことも沢山あり、病気を理解して下さる方も少ないのが現実です。

私の子どもは、13才の時に、染色体検査を受けてブラダー・ウィリー症候群ですと言われ、始めて病名を知りました。その時、染色体異常です、太らせないように、治療法はありません、と言われただけで症状も何も教えられませんでした。

医師もつい最近迄殆どご存じなかったのでしょうか。今もまだその傾向はありますが。

25才になって始めて、息子が起こす症状の大半がブラダー・ウィリー症候群からのものだとわかりました。病気として理解できるまでの25年間、行動障害(社会的な問題)をおこすのも「親の愛情がないのでは」「虐待したのでは」「親の所為」であると周囲から言われたり、学校や施設などでも睡眠障害によって眠れば「今日も寝ていました」、疲れが出やすい為仕事もしないでぼ～っとしていると「仕事もしないでさぼっていました」「親なのだから、きちんと注意してください」などと言われ続けました。

このように病気への無理解によりPWSの人たちや親御さんたちが誤解・偏見を受けてきました。これを解消するために、この病気を理解してもらう事が先決と思い、2001年から新潟において毎年医療関係者、学校、施設、行政・・・に携わる人及び一般の方々にも参加してもらい医療講演会、セミナー、シンポジウムなどを開催しました。

さらに、この活動を全国に広めるために、「日本ブラダー・ウィリー症候群協会」を設立し、「国際PWS支援組織(I PWSO)」にも加入し活動を続けております。

この病気は、「小児慢性特定疾患」が切れる20才以降は肥満・糖尿病にしても症状が慢性化、重度化するようです。薬の過剰投与による副作用の恐さ、そして新生児期の頃の死、および10～30才代の若年死、突然死も多いことは親にとってはとても不安です。

2003年から新潟大学脳研究所 統合脳機能研究センター(中田力教授・山田謙一医師等)にお願いして、PWSのMRI撮影による脳機能の解析研究が行われました。脳の障害の箇所(目で見える事として)前頭葉～視床、内包後脚、脳梁、Tr高値、FA低値・・・など、解析結果でわかりました。色々な症状としては臨床的には、同じような病態が言われています。しかし、どの様な病気でもそうですが、PWSの場合も個人差があります。

今日、「下垂体の会」の方が発表されましたが、出産を機に下垂体ホルモンが出なくなってしまった方が本当に大変な辛さや苦しみの中にあることを伺いました。

同時に、PWSを持つ子どもたちも先天的に苦しみを負っていても、それを口で訴えることができなかつたのだ、と言うことを知りました。

今まで私は親としてわかつたつもりでいたことが、実は子どもの持つその苦しみのどれほどを理解していたのだろうかと思います。

それぞれに難病をかかえている方の痛みや苦しみをさらに知る事ができ、救済に向けての活動を、みなさまと一緒に頑張っていきたいと思います。

どうぞ宜しくお願い致します。