

要 望 書

プラダー・ウィリー症候群について

疾患の説明・主な症状

プラダー・ウィリー症候群(PWS)は、染色体15番長腕にある関連遺伝子群が、染色体欠失等の異常によって働きが失なわれることが原因で、出生直後から生涯にわたって様々な症状が現れます。出生率は約10,000人～15,000人に1人で全世界共通です。

PWSの障害は主として脳の視床下部の機能障害と発達障害です。

視床下部の機能障害は、食欲・睡眠など、生活や生命に関わる重要な機能に支障をきたします。症状としては、新生児・乳児期に、高度の低緊張、哺乳困難、体温調節障害などがみられます。さらに、中枢性の呼吸不全によって生命の危機に直面することもあります。それ以降も各年齢に特有の症状がみられます。特に食欲の抑制が障害されているため肥満をきたしやすく、間脳・下垂体系の内分泌異常によって成長ホルモンや性ホルモンの分泌異常が生じます。成長ホルモン分泌不全は基礎代謝を低下させ、低身長だけでなく肥満の進行にも影響し、糖尿病の発症を(早くは小学生から...多くは思春期以降に)引きおこすことも多々あります。

発達障害としては多くが知的障害を伴いますが、知的障害がなくても学習障害、認知機能障害、衝動抑制障害がみられ、その結果、特に思春期以降、行動の問題が生じやすくなります。症状を放置し対応を誤ると深刻な精神障害に陥ることもありますし、適正でない薬物療法によって症状の悪化または重篤な副作用をきたした例も少なくありません。行動の問題に対しては認知行動療法も効果が期待できるのですが、精神心理療法専門家の理解はまだほとんど得られていません。

PWSにおける脳機能の解明がされて治療法がみつき、正しい対応がなされることを心より望んでいます。

医療・教育・福祉の現状

PWSの人達は一生「不適応を生じる環境からの保護」と「適切な治療」が必要ですが、一見普通に見られるため誤解されがちで、そのため正しい対応がなされていないのが現状です。

診断・治療を積極的に行う医療機関も少なく研究もほとんどなされていないので、親は大きな不安をいただいています。さらに、多数の**若年の突然死**もみられ、医療から見放されてきたことにより、診断技術が確立した今も30才以上で未診断の例が、大都市ですらかなりあるようで、成人施設での誤った対応にもつながっています。各地から医師や支援員等からも寄せられる相談内容に心が痛みます。

現在、PWSは小児慢性特定疾患に含まれ、低身長がある小児には成長ホルモン治療が認可されています。PWSのほとんどに成長ホルモン不全があり、それが筋の形成を阻害し基礎代謝を低下させていることが疾患の核心であるにもかかわらず、わが国では、低身長がなければ成長ホルモンは認可されていません。成長ホルモンを幼児期より投与されていない子どもたちは、肥満、特に内臓脂肪による腹部の肥満を防止することがかなり困難になっています。

さらに小児慢性特定疾患認定の切れる成人において、より一層**深刻な医療問題**が発生することも多く、糖尿病など肥満による合併症はもとより、内分泌不全は成人においてもさまざまな障害につながりますが、医療補助がないため家族は大きな負担を強いられています。そのため、諦め放置されている悲惨な例も少なくありません。

このように、わが国ではまだ医療者に問題が認識されておらず、研究への関心も少なく、社会における認識も低く、不適切な治療や過剰治療が行われることも稀ではなく、そのため病状の改善ができないばかりか、悪化の途をたどり、命に関わる事態すらみられています。早期から適切な治療が行われれば、無駄な医療費の抑止が可能ではないかと思われます。

また、教育・福祉関係者ですら理解されていないので、正しい対応がほとんどなされておらず、全てが「親の所為」とされがちです。最近でも、地方のみならず大都市であっても、誤解・偏見の中に置かれている学校教育の実態を未だに見聞きします。また、施設をたらい回しにされ落ち着かない状況の中で本人も周りも混乱に陥り、さらに、職場や授産所を辞めさせられる人が後を絶ちませんし、社会的引きこもりも少なくありません。全国各地からの相談には、心が痛むものが多くあります。

総合的な連携の必要性と今後への課題

「日本PWS協会」は、IPWSO(国際PWS支援組織)に加入する日本の代表団体として加入後、諸外国のPWS団体との交流・情報交換も進み、それにより日本におけるPWSの子ども達への教育、医療、福祉・行政の対応が海外に比べて顕著に遅れていること、それによって国内のPWS当事者がよりいっそう苦慮していることがわかりました。海外ではPWSを持つ人の特性を考慮した様々な支援がなされ、そのなかにPWSの人を対象とするケアホームも多数作られています。未だに日本ではPWSを考慮したケアホームなどはありません。他の国で出来ていることがわが国で出来ないはずはないと思います。上記の問題を解決するために、今後は「親と専門家の連携による総合的な支援チーム体制設立」は非常に重要と考えられます。

結語：PWS救済についての要望事項

これまでに貴省に下記の陳情書を提出いたしました。

1. H18年10月20日 厚生労働大臣 柳沢 拍夫 殿
PWSは、多臓器に及ぶ疾病と行動障害を伴うため「難病指定に認定していただきたい」
2. H19年2月26日 厚生労働省健康局疾病対策課 難病調査係 殿
特定疾患対策懇談会で難治性疾患事業の追加検討が行われるとして、PWSの4要件(希少性・原因不明・効果的治療法未確立・生活面への長期にわたる支障)を記した資料を提出し、PWSを「難治性疾患克服事業の対象としていただきたい」
3. H19年12月3日
日本難病・疾病団体協議会主催の「患者・家族の声」の共通要望事項に他の疾病団体同様にPWSも難治性疾患克服事業研究事業の対象疾患にしていただきたい」と要望いたしました。

この病気の症状、その他についてはこれまで提出しました陳情内容に記したとおりでございます。

何卒PWSの現状をご理解いただき、併せて成長ホルモンも小児のみでなく成人後も継続して頂けますようご要望申し上げます。



団体連絡先

名称：日本ブラダー・ウィリー症候群協会(PWSA Japan)

住所：〒951-8152 新潟市中央区信濃町 14-17

事務局：庄司 英子 TEL&FAX：025-231-6838

e-mail：support@pwsa-japan.org URL：www.pwsa-japan.org