

1. 発表内容

お困りになっている事項(病気、生活のことなど)

- ◆ PWS 成人後の生活(今、深刻且つ緊急の問題は、思春期以降のPWSを持つ人々が安心して生活する居場所の確保)
 - 1) 日本には PWS に特化した、又は PWS 専門のケア(グループ)ホームが1つもないこと。
 - 2) 食べ物への過剰な関心と食欲亢進、特有の情緒面の発達障害に関連して多くの行動上の問題を起こす。このことで周囲から誤解を受け、偏見の目で見られる。
- これらのことから、親や家族はPWS本人から目が離せません。しかし、その親や家族も生涯にわたって世話ができるわけではありません。
- 現在、一次的な短期入所を確保することすら困難な状態です。
 - 理由① 特別な食事、インシュリン療法をしている人を施設が受け入れない。
 - 理由② 行動上の問題があるため、入院生活でトラブルが発生し、出されてしまう。

厚生労働省に要望する事項あるいは聞きたい事項

- 1) 包括的・縦(横)断的医療及び専門職らとの連携、患者会への情報提供・共有・交換の必要性
- 2) 研究奨励分野の研究班が解散したということで、今後 PWS が「先天性奇形症候群」の中にくられると云うが、それらの情報は患者会に知らされていません。
- 3) キャリーオーバーについて: 身長による制限ではなく、体組成向上の為に成長ホルモン(GH)の継続の認定。
- 4) 思春期以降、特に成人後、肥満による糖尿病の憎悪や心臓病は増加する傾向にあります。その予防と治療の積極的対策。
- 5) 地域格差の是正(PWS認定基準の格差が大きい)

2. PWS研究継続に関する情報

※ 新たなプラダー・ウィリー症候群に関する研究の継続実施 (H24~H25) について

- ・ 難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の中で引き続き実施中である。
- ・ 但し、複数疾患を取り扱う研究班の中での対応となる。
- ・ 「先天性異常の疾患群の診療指針と治療法開発をめざした情報・献体共有のフレームワークの確立」

(研究者代表: 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 小崎 健次郎 教授)

今後は慶應義塾大学の小崎先生のもとで研究が継続されるということです。