

## 6. 日本人Prader-Willi症候群患児の成長曲線

永井 敏郎\*

**要 約**：疾患特異的な成長曲線がいくつかの疾患で報告されてきている。しかし、現在まで日本人Prader-Willi症候群(PWS)患児の成長曲線はない。今回、遺伝相談に必要なPWSの自然歴の1つとして、日本人PWS患児の成長を縦断的に分析し、その成長曲線を作成した。思春前期の成長は正常対照の-2SD曲線に沿い、思春期以降はそれを大きく下回った。このことは、本症の低身長の原因として遺伝的因子と性腺機能不全の関与を示唆する。低身長に関与する他の因子として骨異形成がある。PWS患児の成長曲線は遺伝相談の際の資料として必要である。

**見出し語**：プラダー・ウィリー症候群，成長曲線，自然歴

### 研究 方法

PWSは肥満，低身長，性腺機能不全などを呈する症候群であり，遺伝相談の疾患としても重要である。しかし，現在まで，日本人PWS患児の低身長の程度は不明である。本研究は，遺伝相談に必要な日本人PWS患児の自然歴を知るため，その身長を縦断的分析を行い，成長曲線を作成することを目的とした。

対象は臨床的にPWSと診断された84例である(年齢0～16歳，男54例，女30例)。76例に高精度分染法で染色体分析を行い，48例に15番染色体に異常を認めた。患児の縦断的データを基に，重み付け移動平均法を用い，毎月の身長を予想し，平均±2SDの領域を決定した。まず染色体異常の有無の2群に大別し，成長曲線を比較した。次いで，全患児の成長曲線を0～4歳

と0～16歳で，それぞれ男女について作成した。

### 結 果

①染色体異常の有無の2群間に差を認めなかった。②両群を含めた全患児の成長曲線を図1～4に示す。PWS患児の成長の中央値(mean)は，0～4歳の間は健常児の-2SDに沿っている(図1，2)。0～16歳の成長は，男子では12歳位までは健常児の-1SDと-2SDに沿って成長するが，それ以降は身長の伸び率が低下し健常児の-2SDを大きく下回る(図3)。女子では，10歳まで健常児の-2SDに沿い，その後-2SDを大きく下回る(図4)。

### 考 察

PWS患児の低身長の病因は，思春前期が対照児の-2SDに沿っていることより，遺伝的因

\*東京都立清瀬小児病院

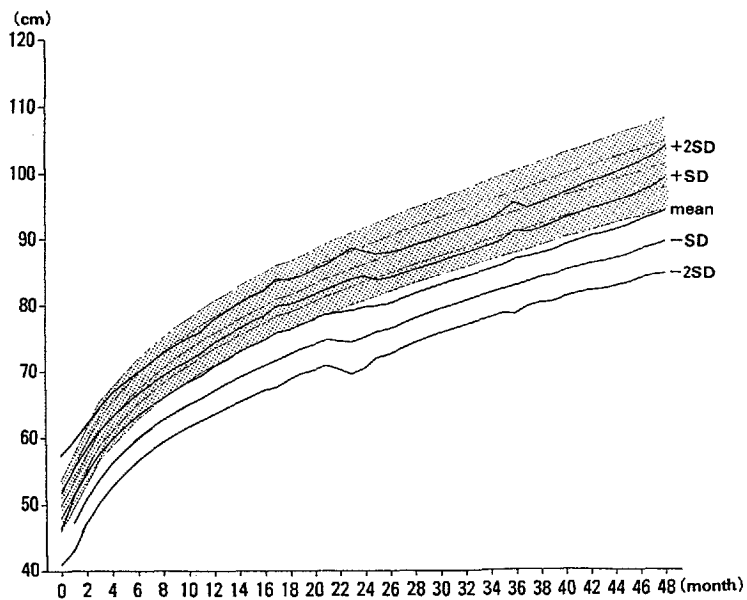


Fig. 1 Growth Curve for Prader-Willi Syndrome  
(Length, Height Boy 0-4 Years)

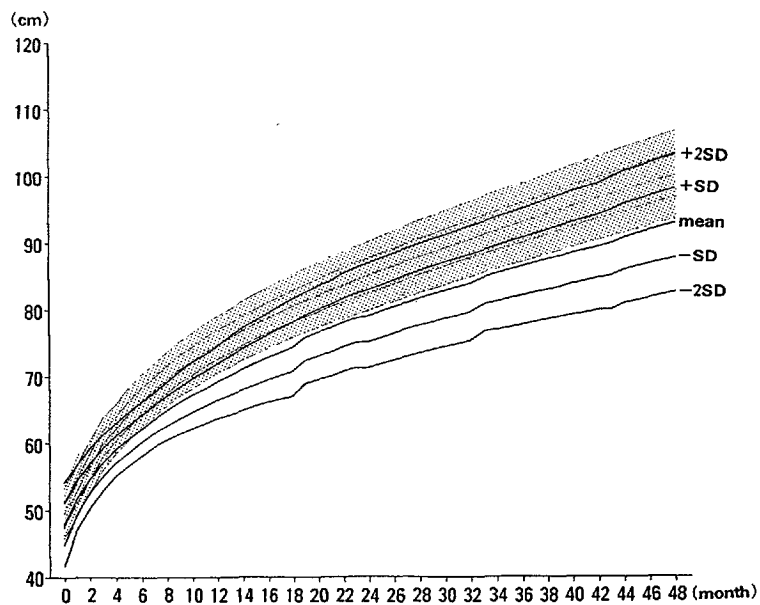


Fig. 2 Growth Curve for Prader-Willi Syndrome  
(Length, Height Girl 0-4 Years)

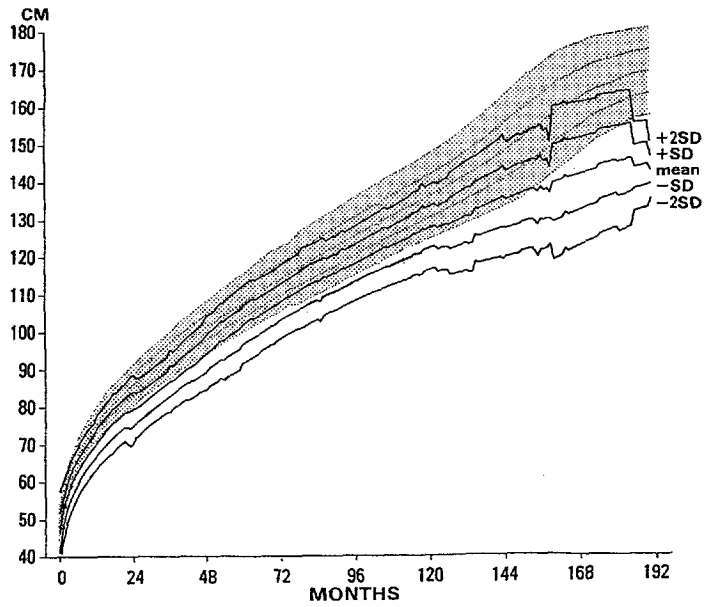


Fig. 3 Growth Curve for Prader-Willi Syndrome  
(Height Boy 0-16 Years)

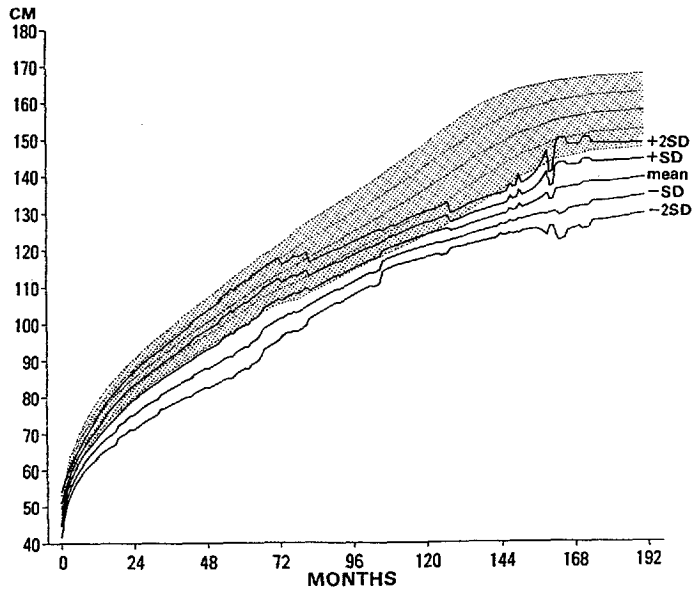


Fig. 4 Growth Curve for Prader-Willi Syndrome  
(Height Girl 0-16 Years)

子の関与が推察される。思春期に身長伸び率が低下することは、本症の低身長の原因に性腺機能不全の関与が示唆される。しかし、患児の低身長の病因は多岐にわたると思われ、上記2つの因子のみではないと推察される。PWS患児では性ホルモン投与でも身長の増加がそれほど望めないこと、微細な骨異形成がみられるなど、ターナー症候群に類似するところが多く、PWS患児の低身長の病因に骨の異常も関与していると思われる。本研究で得たPWS患児の成長曲線は同患者の遺伝相談の際に必要な知識となる。

#### 文 献

- 1) Butler MG et al.: Anthropometric study with emphasis on hand and foot measurements in the Prader-Willi syndrome: Sex, age, and chromosome effects. *Clin. Genet.*, **39**: 39-47, 1991.
- 2) Butler MG and Meaney FJ: Standards of selected anthropometric measurements in Prader-Willi syndrome. *Pediatrics*, **88**: 853-860, 1991.

**Abstract :** I report standard growth (height) curves in Japanese children with Prader-Willi syndrome (PWS). Growth patterns for height is quite different between PWS patients and normal control children. The mean height of preadolescent PWS children corresponded with  $-2SD$  score in the normal control, while that of the patients after puberty was below the  $-2SD$  score in the control. These findings suggest that (1) the short stature of PWS patients is genetically determined, and (2) it is also caused by their hypogonadism. The present data are useful for genetic counseling for PWS children.



**検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用  
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:疾患特異的な成長曲線がいくつかの疾患で報告されてきている。しかし、現在まで日本人 Prader-Willi 症候群(PWS)患児の成長曲線はない。今回、遺伝相談に必要な PWS の自然歴の1つとして、日本人 PWS 患児の成長を縦断的に分析し、その成長曲線を作成した。思春前期の成長は正常対照の - 2SD 曲線に沿い、思春期以降はそれを大きく下回った。このことは、本症の低身長の原因として遺伝的因子と性腺機能不全の関与を示唆する。低身長に関与する他の因子として骨異形成がある。PWS 患児の成長曲線は遺伝相談の際の資料として必要である。