

日本人プラダー・ウィリー症候群患者の生育歴に関する研究

- 1.日本人プラダー・ウィリー症候群患者の発生頻度の調査
 - 2.日本人プラダー・ウィリー症候群患者の身長、体重の成長曲線作成
 - 3.自然歴に関する情報収集の為のアンケート作成
- (分担研究 : 先天異常疾患の成因と自然歴およびトータルケアに関する研究班)

永井敏郎

要約 : 日本人プラダー・ウィリー症候群患者の生育歴を明らかにする目的の一つとして、本邦での患者数の実態調査を行い欧米の発生頻度と比較した。全国の小児病院を中心とする11施設で過去5年間にプラダー・ウィリー症候群と診断した数は105名であった。これを出生100万人当たりで見ると本邦での本症の頻度は66人で、欧米の40-67人とほぼ同じと思われた。今回集積される患者を基にすでに集積している84名の患者を加えて重み付け移動平均法を利用し成長曲線を作成中する。患者のトータルケアのため患者の自然歴が不可欠でその為のアンケート調査を行っている。

見出し語 : プラダー・ウィリー症候群、成長曲線、自然歴、トータルケア

研究目的 : 最近の細胞分子遺伝学の進歩は目覚ましく、その技術を利用して従来診断にいたらなかった稀な疾患が診断可能になってきている。稀な疾患は診断後も、その病気の性格に不明な点が多く全国の医療施設で十分な医療サービスが享受できないことが少なくない。そこで我々は稀な疾患を比較的多く診察している全国の病院と連携し、稀な疾患が稀な疾患としてかたづけられることのないよう患者に関する情報を提供し、稀な疾患を持つ患者が全国どこでも良質の医療サービスを享受することが可能となると思われる。今回、神奈川、埼玉、千葉、静岡、などの小児病院や大学病院の遺伝科と連携し、稀な疾患でも比較的我々の遭遇する頻度の高い疾患を選択し、その

疾患の”自然歴”の作成を試みることにした。疾患独自の自然経過が作成されることにより、稀な疾患のケアの質が飛躍的に向上すると予想される。

研究方法 : 上記の施設で比較的頻度の多い症候群をアンケート調査し、現在までに以下の疾患についてその自然経過を調査することにした。

Prader-Willi, Williams, Sotos, Noonan, de Lange, Kabuki, Beckwith-Wiedemann, Fragile X, Rubinstein-Taybi症候群をその対象疾患とした。このうち我々は以前から多くの患者を集積しているプラダー・ウィリー症候群の自然経過を受け持つこととなった。研究方法は、まずアンケート調査により1.疾患の発生頻度、2.疾患独自の身

長、体重に関する成長曲線の作成、3.生育歴、学歴、職業歴、療育歴、等を調査する。

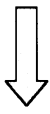
結果 : 1. プラダー・ウィリー症候群は、過去5年間に105名であった。これを出生100万人当たりで見ると本邦での本症の頻度は66人で、欧米の40-67人とほぼ同じと思われた。2. 今回集積される患者を基にすでに我々が重み付け移動平均法を利用して作成した成長曲線(1)を改善する。3. 下の様なアンケートを作成し現在調査中である。

考察 : 今回の検討では、本症の発生頻度は欧米のそれとはほぼ同じであった。成長曲線のパターンは現時点では欧米のものと類似しており今後年長者の症例を追加し最終身長まで予測可能にした。

文献 : 1. T. Nagai et al. Standard Growth Curves in Prader-Willi Syndrome in Japan. Clin Pediatr Endocri : 2(1):39-43, 1993.

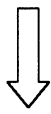
Prader-Willi 症候群調査表

施設名
患者I. D. 生年月日
両親の患者出生時年齢 父 歳、母 歳
家系図
染色体核形
臨床症状
乳児期
small for date
feeding difficulty
hypotonia
hypogenitalism
small hands and feet
armond shaped eyes
幼児期
skin picking
obesity
mental retardation
eye problems
character problems
scoliosis
学童期
学歴
肥満に対する対策の有無、効果
ホルモン療法の有無、効果
思春期
hypogonadism
precocious puberty
bone fracture
成長記録
父の身長と体重
母の身長と体重
患者の身長と体重の経過



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:日本人プラダー・ウィリー症候群患者の生育歴を明らかにする目的の一つとして、本邦での患者数の実態調査を行い欧米の発生頻度と比較した。全国の小児病院を中心とする11施設で過去5年間にプラダー・ウィリー症候群と診断した数は105名であった。これを出生100万人当たりで見ると本邦での本症の頻度は66人で、欧米の40-67人とほぼ同じと思われた。今回集積される患者を基にすでに集積している84名の患者を加えて重み付け移動平均法を利用し成長曲線を作成中する。患者のトータルケアのため患者の自然歴が不可欠でその為のアンケート調査を行っている。