

## 「健康」チェックリスト

成人のプラダー・ウィリー症候群（PWS）を持つ人が健康的に生活するための基本は、肥満を避け、身体を良い状態に保ち、心の健康状態を維持するために、健康で適切な食事を心がけ、定期的に効果的な身体活動を行うことです。これを達成するために、PWSを持っている人にかかわる人はこの疾患の複雑さについてよく理解する必要があります。

このチェックリストは、あなたの身近なPWSを持つ人が健康を維持するのに役立ちます。家族、専門職、介護者で共有しましょう。

PWSは15番染色体の特定の遺伝子の発現が欠如することに起因する遺伝性疾患です。このことは体内のいくつかの器官に影響を与えます。以下にPWSを持つ人に共通する問題がみられる項目を挙げ、健康に与える影響やこれらをどのようにモニターまたは治療するか記述します。

身体的健康状態に変化があっても、それは全体的な行動の変化があつて初めて気付かれたり疑われたりすることが多いです。このため、何に気を付け、どのようにチェックするのかを知っておくことが重要です。

器官／臓器	影響	モニタリング／確認／治療
食欲調節	<ul style="list-style-type: none"> <li>いつでも飲食の欲求がある</li> <li>食べ物に対する異常な興味</li> <li>過食</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>食べ物・飲み物を制限する必要がある</li> <li>太りすぎ／肥満</li> </ul>
行動	<ul style="list-style-type: none"> <li>気分障害または精神病であると認識され誤解されることが多い</li> <li>適切なサポートの欠如やストレスが原因で問題が発生する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>適切な行動管理を必要とするが、PWSを持つ人が精神病と診断されない限り、薬による治療の必要はほとんどない</li> </ul>
膀胱	<ul style="list-style-type: none"> <li>排出障害</li> <li>肥満による尿路感染症または失禁の増加</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>トイレの時間管理</li> <li>膀胱の充満または空の感覚に関する意識</li> <li>混乱は尿路感染症の可能性を示唆する</li> </ul>

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at [www.ipwso.org/make-a-donation](http://www.ipwso.org/make-a-donation)

器官／臓器	影響	モニタリング／確認／治療
体脂肪－健康的体重であっても増加（筋肉量は減少）	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 太りすぎおよび肥満は深刻な合併症につながる可能性がある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• カロリー摂取量の制限の必要</li> <li>• 運動は生活の一部として取り入れる必要がある</li> <li>• 1日1時間歩くことは簡単で効果的な運動</li> </ul>
骨密度（および骨強度）	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ホルモン量低下、筋肉量減少、少ない身体活動によりしばしば低下</li> <li>• 骨密度の低下は骨折のリスクを高める</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• カルシウムとビタミンDの適切な摂取量を維持し、血中濃度を確認する。2年ごとに骨密度の検査をうける</li> <li>• 体重負荷運動により改善する</li> </ul>
腸	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 便秘は一般的によくみられ、腸または尿失禁や肛門内かきむしり、胃内容物排出の遅延につながる可能性がある。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 定期的な水分摂取</li> <li>• 低用量の下剤が毎日必要な場合がある</li> <li>• 食後の運動により改善する</li> <li>• 繊維の過剰摂取をしないこと</li> </ul>
糖尿病	<ul style="list-style-type: none"> <li>• しばしば肥満により発症するが、正常体重でもみられる。</li> <li>• コントロールされていない糖尿病により望ましくない体重減少（筋肉量減）、腎不全、視力喪失の可能性</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 糖尿病を予防するため、健康的な体重を維持し、定期的に運動を行う</li> <li>• 空腹時血糖値を6～12ヵ月ごとに確認する</li> <li>• 糖尿病に罹患している場合は、3～6ヵ月ごとにHbA1c（過去6～8週間の血糖値の平均）を測定する</li> </ul>
耳と聴覚	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 集中力や反応が欠如している場合、難聴または精神病の発症が示唆される</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PWSを持つ人は難聴のことを伝えることができない可能性があるため、高年齢では注意する</li> <li>• 急激に変化があった場合は最初に感染の有無を確認する</li> </ul>
足部または脚部	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 肥満または非活動的であると浮腫や蜂巣炎を発症し、その後深刻な感染症を引き起こすことがある</li> <li>• 足、腰、膝の異常（出生時からの）は、体重増加や加齢とともに悪化する可能性</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 健康的な体重を維持する</li> <li>• 日々の身体活動／運動を継続しておこなう</li> <li>• 特に腫れや血行不良が認められる場合は、痛みや感染症がないか定期的に確認する</li> </ul>

器官／臓器	影響	モニタリング／確認／治療
肺	<ul style="list-style-type: none"> <li>肥満、呼吸機能低下、脊柱側弯症、および脊柱後弯症により、酸素の消費量が減少する可能性</li> <li>肥満または非活動的であると肺炎、肺感染症および呼吸不全を引き起こす恐れがある</li> <li>喘息を発症することがある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>健康的な体重を維持する</li> <li>日々の身体活動／運動を継続しておこなう</li> <li>運動への耐性がない、または悪化した場合は健康診断を受ける必要がある</li> <li>血中酸素濃度を確認する</li> </ul>
精神疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>うつ病、精神病、気分障害</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>精神病の診断を受けた場合薬物治療が必要となる。</li> <li>脳の機能障害のため、薬に対し過剰反応や副作用がおこる可能性があり、適切な用量を予測することが難しいため、初期は低用量とすることが推奨される</li> </ul>
口腔	<ul style="list-style-type: none"> <li>唾液が減少しているため口腔内が乾燥し粘性が増す。</li> <li>胃から酸が逆流すると菌に悪影響を与える。（制酸薬が必要となる場合もある）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>歯の衛生状態が悪いと酸蝕症がおこることがある。</li> <li>歯を定期的また効果的に磨き口腔内の清潔を保ち、定期的に歯科医院を受診する</li> </ul>
筋肉： 筋力および筋緊張の低下 筋肉量の減少	<ul style="list-style-type: none"> <li>筋力が弱い、関節が不安定</li> <li>脊柱側弯症、脊柱後弯症</li> <li>薬に対する感受性の増加</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>姿勢が悪い、動作が遅い、呼吸機能低下（肥満により悪化）</li> <li>強化運動が必要</li> <li>薬の服用量は、場合によって、新規に処方時は通常より少量とする</li> </ul>
痛みへの耐性： 高い	<ul style="list-style-type: none"> <li>痛みを訴えることはまれである</li> <li>痛みはしばしば行動や活動レベルの変化によって明らかになる</li> <li>転倒や外傷があった場合、腫れていたり赤くなっている部分をすべて確認する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>病気や事故によるケガが気づかれない可能性がある</li> <li>関連のない原因を除外し早期診断をおこなうため、痛みの訴えがあれば必ず調べる</li> <li>外傷や体調不良、痛みが現れた後は、X線検査や他の検査を強く要望する</li> </ul>
衛生	<ul style="list-style-type: none"> <li>衛生面が不十分である→感染症</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>身体を丁寧に洗うことを促す</li> <li>手伝ったり視覚的な提示が必要な場合がある</li> </ul>

器官／臓器	影響	モニタリング／確認／治療
性ホルモンの低下	<ul style="list-style-type: none"> <li>性的成熟不全または遅延</li> <li>骨の健康のために補充療法</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>15歳以上は毎年性ホルモン（アンドロゲン）の血液検査をうける</li> <li>必要に応じて男性はテストステロン補充を低用量から開始、女性はエストロゲン補充をうける</li> </ul>
スキんピッキング	<ul style="list-style-type: none"> <li>傷および感染症</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>毎週爪を切る、掻きむしらないように手を使うことをする</li> </ul>
睡眠時無呼吸 (睡眠中に呼吸が止まる)	<ul style="list-style-type: none"> <li>日中の眠気（睡眠時無呼吸がなくても起こる）、集中力の欠如、過度のイライラ</li> <li>体重増加で悪化することがある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>睡眠/呼吸器専門医による診察をうける</li> <li>夜間の呼吸補助器または長時間睡眠が必要となる場合がある</li> </ul>
胃腸 PWSを持つ人は胃の排出遅延または腸の通過時間の短縮がしばしば認められる	<ul style="list-style-type: none"> <li>胃の膨張</li> <li>食欲の喪失、食べたくない（症状はこれだけのこともあるが、必ず原因を確認する！）</li> <li>PWSでめったに見られない嘔吐は、しばしば重篤な病気を示す</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>膨満感や胃の拡張、食欲不振による「不快感」の訴え</li> <li>胃の壊死の危険性－胃壁への血流の減少による胃組織壊死。緊急治療が必要となる</li> </ul>
体温： 不十分な調節機能と温度感覚	<ul style="list-style-type: none"> <li>天候に対し適切でない服装</li> <li>低体温／高熱の感染症にかかっても発熱はない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>暑い日／寒い日の服装選びを手伝う</li> <li>全体的に体調が悪い場合は、発熱の有無にかかわらず感染症でないか確認する</li> </ul>
水中毒	<ul style="list-style-type: none"> <li>電解質の不均衡が起こり、発作を引き起こす可能性がある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>水分を無制限に摂取しない</li> </ul>
健康診断を毎年うける	<ul style="list-style-type: none"> <li>PWSを持つ人が毎年健康診断を受けられるように家族が要望する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>体重、ウエスト、血圧、肺機能、歯、姿勢を確認</li> <li>15歳以上は毎年血液検査をうけることが推奨される</li> <li>血液生化学検査（カルシウム、コレステロール、グルコースを含む）、鉄検査、内分泌（性ホルモン、甲状腺、ビタミンDなどを含む）をうける</li> </ul>

PWSを持つ人の行動やふるまいに変化があり、健康面に少しでも不安がある場合は、医療機関を受診することを恐れないでください。その際、診察を担当する医師や医療関係者に必ずPWSについて情報提供することを忘れないでください。PWSはよく知られている疾患ではありません。このため、治療方法や薬を決める前に、その特徴を理解してもらう必要があります。健康状態を維持し長生きするために、一緒に住んでいる人が、PWSを持つ人の代わりに目となり耳となり声をあげる必要があります。