

プラダーウィリー症候群(PWS)を持つ人の心と体の健康のために (小児内科 水野誠司)

1. プラダーウィリー症候群を持つ子の子育てについて (プラダー・ウィリー症候群、Prader Willi 症候群)

プラダーウィリー症候群(以下 PWS)を持つこどもの診療に従事している小児科医としてお話をさせていただきます。最近は新生児期に PWS を診断される子が多いために、どのように育てたら良いかと母乳やミルクの時期から相談されます。私は基本的には PWS を持つ子だけに必要な特別な育て方というものは無いと思っています。これは他の知的障害を持つ子に対しても同じです。成長過程のその時その時でその子に必要なことをしてあげるとい意味では、すべての子育てに必要なことは同じであると思います。強いて言えば PWS の子は小さい頃は筋緊張が低くて動きが少ないために、自分の欲求を上手く伝えることができません。そのために子どもが伝えようとしているメッセージに親が気付きにくいと言うことはあるかも知れません。泣き声の小さいおとなしい子は、本来なら大声で泣いてお母さんと呼んで抱っこされている時期にあまり抱っこされていないかもしれません。赤ちゃんの欲求をを早めに感じ取ってたくさん抱っこしてあげてください。ことばや運動の発達の面では時間がかかっても、周りへの関心や他の子どもへの興味は年齢相応にあるものです。

同じく一般の子育てと共通することですが、目線を本人に合わせることもとても大切です。PWS に限らず発達の遅れを診断されたこどもたちに対して、少しでも本人の能力を高めようとして目標を掲げ、それに近づけるために様々なことを子どもにやらせるご両親がいます。それは当然な気持ちですが時にそれが子ども自身にストレスを与える場合があります。

例えば運動発達のリハビリにおいて「独り歩行」を目標にするとします。これは PWS の人は時期こそ違っても必ず歩けるようになるので実現可能な目標であり、また歩行までの発達過程は寝返り、お座り、ハイハイ、つたい歩きとその段階がわかるので励みになります。しかし知的な発達や社会性の発達はそのような直線的な発達ではありませんし、また個人差もあります。到達目標も設定しにくいし、いま子どもがどのくらいの段階にあってどこまで到達できるかが見えにくいものです。不確実な目標を持って、「未だできない、いつになったらできるのだろう」と思っていると現在の状態が常に不十分なものに見えてしまいます。でもこどもはちゃんと伸びています。子どもの現在の目線にいれば、わずかな成長でも喜べます。周りの人が喜ぶ笑顔はこどもの成長にとってこの上ない原動力になります。「こどもはなぜ歩けるようになるのか。それは周りの人たちに期待されて誉められて喜ばれるからだ」と言った人がいます。歩けないからと言って叱られる子どもはいませんね。それはその後の成長や発達においても同じはずです。

一言に発達と言っても、運動の発達、社会性の発達、言葉の発達など様々で、また運動発達の中でも歩く走などの粗大運動と指先の巧緻な運動とは別です。発達段階も人それぞれ凸凹があるのが当然です。しばしば遺伝や発達の外来で心理検査や発達検査を行うのは、その凸凹を理解してより適切な対応をするためです。一般論としてはその凸凹の中で最も発達の遅い部分を持ち上げようとするのではなく、最も得意な部分伸ばしてあげた方が結局は全体の伸びもよくなると言われていきます。苦手なことを無理にやらせるのは本人にとってもストレスです。これは大人も同じですね。こどもはストレスのない環境で一番伸びるのです。

PWS で言えば乳児期は周りの物や人への関心が順調に伸びるのに対して、運動面の発達は緩やかです。2、3歳からは自我の成長が始まり、好き嫌いが出てきたりかんしゃくを起こしたりし始めますが、これも成長に必要な一段階ですから叱るのではなく、笑顔で見守ってあげてください。年齢が高くなるほど1人1人の個性の差が大きくなります。幼稚園の頃からはとても言葉が増えてくる子もいますが、言葉の数に比べて理解や判断力が追いついていないことも多いです。そのような子は結構口達者なために十分理解していると思われて、「わかっているのにどうしてできないの！」と叱られることが多いのですが、実はまだ理解力が発達の途中なので本当は「まだわかっていない」のです。「わかっているのにできないのは親のしつけが、」などと理不尽なことを言う人に対しては、その辺の発達のバラツキ、アンバランスがあることを説明してあげてください。周りの人たちがその発達のアンバランスを理解してあげることで、PWS のこどもたちは安心して成長することができます。

食事や肥満の予防についての質問も多いのですが、乳幼児期には特に敏感になりすぎる必要は無いでしょう。むしろ乳児期は食が細くて体重も平均以下の子が多いと思います。満腹中枢の働きが十分ではないとしても、小さいときから少なめの食事に慣れていればさほど食物への欲求は高まらないものです。大切なのは、お腹がすいたときにそのこどもの欲求を親が感じ取れること、子どもがお腹がすいたことを親に安心して伝えられること、だと思います。これは結局小さいときから波長のあった親子関係を作ることであり、それは一般の子育てに必要なことと何ら変わるものではありません。

最も好ましくないのは、食事のことで叱ること、食事のことで辛い思いをさせることでしょう。PWSの子は一つの体験、特に不愉快な体験が頭に焼き付きやすいところがあり、かえって食事に強い意識付けを起こしてしまう場合があります。「アメとムチ」というやり方は、自らの行動を意識的に制することができる成人に有効な方法であって、発達過程にある小児や知的障害児には効果の少ない方法です。実際に知的障害児の生活指導の中で「アメとムチ」といったやり方はほとんどおこなわれません。コロニー中央病院の待合室でも子どもが叱られている光景は滅多に見ませんね。それは罰を用いてやらせたり、叱ったり脅したりしてやらせたことは結局は身につかないことをご両親が皆経験的に知っているからです。

肥満の問題は、しばしば満腹中枢の働きが弱いからだといわれますが、原因がそれだけだとしたら赤ちゃんの時から全員太るでしょう。また肥満だから食事制限をすればよいという単純な問題でもありません。その体質や認知や行動の特性などまだまだ未解明なことが多いのですが、その子の発達段階と理解力、親とのコミュニケーション、周りの人との関係などを理解して本人の成長段階に合わせた対応をすれば、肥満についてもかなり予防が可能ではないかと感じています。思春期に入っても肥満がさほど問題にならない子も多いのです。今から十数年前のことですが、私が前任医師から引き継いだPWSの年長の人の約20数名のうち9割近くの方は、困るほどの肥満もなく楽しく毎日を過ごしていました。

最近ではインターネットの普及で様々な情報が即座に入ってきます。PWSの成人の人の行動のことでの質問もありますので少し付け加えます。2歳の子が食事中に機嫌が悪くなってスプーンを投げつけてもそれを問題行動とは言いません。4歳の子が生まれたばかりの下の子にヤキモチを焼いて赤ちゃん返りしておもらしをしてもそれで叱られることはありません。発達の過程でみれば当然のことで、そんな時期のそんな行動をご両親に優しく受けとめてもらえた経験があるからこそ、次の段階へ成長できます。私たち小児科医は子どもがそういう行動をしたと聞くとむしろ成長の一段階がわかって安心するのです。

発達の遅れのある子の場合、その時期が人それぞれ異なります。また一人の個人の中でも運動、ことば、理解、判断、自制心などの成長の時期はそれぞれ異なります。だから何歳だからこのくらいのことはできなければならないとか、何歳だから解るはずだというのは、一人一人全く違うわけです。こどもは成長します。PWSの人の場合は、個人の中での成長する速さの違いの部分が大きい人があるようです。それは成長の過程で少しずつわかってくることです。心配な時期があっても、今、本人の成長の過程のその段階が始まったと考えて、まずは暖かく見守ることだと思います。子どもが次の段階に成長してゆくためにはその安心感がとても大切なのです。

このように考えると、「PWSの子の育て方」などという特別なものはなくて、実はこどもの目線でいい子育てをすればそれで良いのではなんでしょうか。その上でPWSの心理特性についての知識を多少持っている、より適切な対応ができるでしょう。そのためにはできるだけ両親やきょうだいもストレスのない安定した気持ちでいることが必要であり、暖かい家庭と家族の支えの大切さは言うまでもありません。

以上述べてきたことは私が自ら考えたことではなくて、私の外来に通うPWSのご本人やお母さん方から教えていただいた様々な出来事や経験をもとにまとめたものです。これからもPWSの人たちと接してゆく中で得られたものを還元してゆきたいと思っています。

(上記の文章は、2005年に某会に寄稿した文章を加筆修正したものです)

以下は執筆途中で未完成です。

2. 健康管理について

プラダーウィリ症候群を持つ子どもの成長をみてゆく上で一番大切なことは何でしょう。

少し前の医学書には、PWSは過食と肥満を特徴とする疾患であると書かれています。このように書かれると必ず過食と肥満になるように思われてしまいますが、実際にはかならずしもそうではありません。簡単に述べれば、PWSを持つ人は疾患特有の認知特性と行動特性と生理学的特性があり、その結果としてある特定のものに強い関心を持つことが多く、その対象としては食物に対して強い関心を持つことが多い、と言えると思います。ですから過食と肥満はその特性と行動の「結果」であるという理解が大切だと思います。

多くの人が、肥満の予防は食事制限と考えます。しかし一番大切なことは安定した心、そのための親子関係だとお話しています。お母さんと、まるで姉妹のように楽しく冗談を言いながら受診するPWSの子には、重度の肥満の子はいないと感じています。また食事の時間を楽しく家族で過ごす子は、そんなに太っていないとの印象もあります。

子どもの目線に立って、親子の波長が合うように楽しく過ごすこと、子どもの成長を楽しむこと。でもこれはPWSの子だけに必要なことではなく、全ての子どもに必要なことに他なりません。

新生児期

新生児期はほとんどの子が哺乳の問題があります。半数の人はチューブを使って栄養を摂取します。筋緊張が弱くてふにゃつとした感じのことが多いです。通常このころは新生児科の医師が主治医となります。小児科、遺伝科は副科として一緒に診ることが多いです。

◎遺伝学的診断の確定（染色体欠失、片親性ダイソミーなどの確認）

○眼科的検診

○聴力検査(ABRなど)

【診断について】

プラダーウィリー症候群は、染色体の微細欠失による型(約70%)とUPD型(片親性ダイソミー)(約30%)があり、後者の検査は健康保険の適応が無いために診断が若干遅くなる人が多いようです。両者で何か違いがあるかとしばしば質問されます。欠失型ではその欠失部位に皮膚の色素に関する遺伝子が含まれるために、肌の色が白く髪が明るいという特徴があります。それ以外には統計的には発達で若干の差があるとされますが、子育てにおいて留意が必要なほどの差ではありません。

乳児期

日常の生活で特に神経質になることはなく、他の兄弟と同じようにやっていただければそれでよいと思います。すこし知っておくと良いこととして、体温調節のこと、嘔吐のこと、歯の衛生のことがあります。PWSの子は間脳の機能が不十分なところがあるとされ、そのために体温調節や痛みの感覚、空腹の感覚が弱い場合があります。乳幼児期に夏の暑い日でも汗をかか

ない子がいます。こういう子は気温と共に体温が上昇しやすく、いわゆる熱射病になりやすいので気をつけてあげてください。同じく冬に手足が冷たくなりやすい場合があるので衣服で早めに調節してあげてください。これらも年齢が大きくなると問題となることはほとんどありません。

PWSの人は嘔吐しにくいと言われます。のどを触っても「オエッ」と嘔吐反射が起こりにくいのです。ノロウイルスやロタウイルスなど冬の流行性胃腸炎(胃腸風邪)が流行する季節には、感染していても症状に気付きにくい場合があります。また唾液が少ない人が多く、食べ物のかすが口の中に残りやすいことがあります。食後に水やお茶を飲む習慣を付けて、普段から虫歯予防に気をつけてあげると良いと思います。

PWSの身体的特徴の一つに外性器が小さいということがあります。男の子では停留精巣がしばしば見られ、小児外科か小児泌尿器科での治療が必要になる場合があります。精巣や陰嚢のサイズがかなり小さい場合は、低年齢で手術を行うと血行不全で精巣が壊死してしまうケースがあることなどから、他の先天性の症候群でも同様ですが、手術の時期については一律ではなく、外科泌尿器科の先生とご相談して決めて下さい。女兒も小陰唇が小さいなど外性器の低形成はあります。

約7年前から、成長ホルモン投与がPWSの小児に対してGH負荷試験を経ずに投与することが認可されています。その適応や時期について小児内分泌科の医師を受診して相談します。

- 定期的検診(身体計測、運動発達、合併症のチェック)
- 理学療法、運動療法
- 眼科検診(斜視の評価など)
- 歯科検診
- 内分泌専門医の受診
- 整形外科検診 側弯のチェック 扁平足の評価、補装靴の作成など

幼児期

この頃からは一人一人の個性の違いが強くなってきますから、対応は個々により異なります。

この頃になると、屋外で遊ぶことも増えてきます。欠失型のPWSの子は、その欠失部位にメラニン色素に関与する遺伝子が含まれていて同時に欠失するために、皮膚や髪の色が薄い子が多いです。このような色白の子は、夏の直射日光に当たると皮膚が真っ赤に腫れてしまったり、ひどい場合には水疱になる場合もあります。サンスクリーンなども併用して日焼けには注意してください。

基本的に人なつっこい子が多くて、人見知りをしない子もめずらしくありません。まだ一人歩きができない時期でも他の子どもへの関心は伸びています。子どもの歓声が聞こえるような場所に行って遊ぶ機会を作ってあげることも良い刺激になるでしょう。

PWSの子どもは平均して低身長の子が多く、約半数の子は同年齢の身長成長曲線であるところの-2SDつまり標準範囲から外れた低身長になります。PWSに限らず他の染色体疾患や先天奇形症候群のこどもたちもほとんどが低身長ですが、PWSについては平成15年から成長ホルモン補充が健康保険で認可され、さらに基準を満たしている場合にはその医療費が公費負担になる制度があります。成長ホルモンには身長を伸ばす作用以外にも筋量を増やして体組成を変え、活動力を増す作用などがあり、結果として肥満を抑制します。一般的には小児科の内分秘疾患を専門とする医師が担当します。

このころから気付くPWSの子の特性として、興味や関心を持つ対象に偏りがある場合があります。ある特定のおもちゃだけに強く関心を持って、それ以外にはあまり関心を示さないとか、食事や生活の順序にこだわりがあって、その順番でないと納得できなくて癇癪がおこる、などがあります。他のきょうだいと比べて不思議な感じをもつと言われるご両親があります。これらは、本人の中での発達段階が不揃いだからです。ある部分だけ発達が早くある部分は遅い、そのようなことが細かく不揃いです。たとえば、運動面で歩行やジャンプなどの粗大運動の発達が1歳相当の時に、言葉の理解は4歳相当、他人への関心は2歳相当で、おもちゃへの関心は4歳相当、そのような発達です。客観的に示すために項目別の発達検査を時々行っています。

将来の生活のために、知的障害や発達障害の人の生活指導の経験のある医師(小児神経科医、児童精神科医や遺伝科医)や療育の関係者に平行して診療を受けて適切な対応について学んでおくと思います。それは、PWSを持つ人の生涯の人生を通して見たとき、今何が必要か、長期的な視点で考えることができるからでもあります。

成長につれて個々人の成長や発達の差が大きくなってきます。リハビリや必要な医療の時期も、その子その子によって違うので、他のPWSの子がやっているのにうちの子はやっていないとか、どうしてうちだけはやらなければならないの、ということが増えてくると思います。みんな一律にということはありません。

筋緊張低下を伴う症候群のこどもたち全般に言えることですが、側弯や扁平足が現れることがあるので定期的に整形外科医の評価を受けます。一人歩きが可能になる時期に、歩行がスムーズに行えるように補装靴を作成することもあります。

各都道府県と政令指定都市に療育手帳の制度があります。発達の遅れのある子が公的な支援を受けるための手帳で、愛の手帳、愛護手帳など自治体によって呼称は様々です。制度の内容と対象となるかどうかを、病院のケースワーカーと相談して知っておくと良いでしょう。

プールと体温調節について

食事については、この時期は食事のことでトラブルになることは多くありません。ただ食物に対する関心が強くなることはしばしばあります。ちょうど禁煙中のヘビースモーカーが目の前にタバコを見つけたときのように、食物を見てドキッとすることはあります。

そういう子の場合、他の人のお皿にはまだ食事が残っているのに自分だけごちそうさまするのは心理的な負担が大きいです。家族全員でお皿を空っぽにしてごちそうさまというのが望ましいと思います。年齢の近いきょうだいがいると難しいこともあります。その場合でもPWSの子だけ我慢させる対応は避けて、他の子がおやつを食べているときには同じようにしたほうが良いでしょう。

○定期的検診(身体発育、運動発達、言語発達、合併症のチェック)

○精神発達の評価、言語発達の評価

○整形外科的な検診 側弯のチェック 扁平足の評価、補装靴の作成など

○療育手帳の案内

○内分泌専門医の受診

○低カロリー食に慣れること(もともと必要カロリーが少ない)、バランスの良い食事

学童期

幼稚園の時には少ないカロリーでも大丈夫だった子が、学齢に入ってから食への関心が強くなったりします。ずっと小さい頃から少ないカロリーに慣れているのでそれで大丈夫なはずですが、ちょっとしたきっかけから食事に関心が出たりします。カロリーが少ないことは小さい頃から慣れていればそんなに気にならないのです。でも他の子と自分とお皿の数が違うこと、他の子にあるものが自分には無い事の方が、カロリーが少ないことよりも、本人にとっては耐え難い場合があります。この心理は特に PWS の子には強く、これを十分に理解してあげることはとても大切なことです。

一般に PWS のこどもたちは叱られやすい、誤解されやすいです。一つには、PWS のこどもたちは比較のおしゃべりで理屈っぽくて議論好きなどところがあるのに対して、実際の判断力や相手の感情を読んだりその結果を想像するなどの知的成長が追いついていないところがあります。そのために、これだけ理屈っぽく反論するのだからよく分かっているだろうと思われてしまいます。それで叱られてしまったり体罰を与えられてしまったりすると、それに対する悔しさやストレスでさらに別の行動で自分の意志を表現したりすることがあるので、ていねいな対応が必要です。

そのような特性に応じた対応というとなかなか聞かえませんが、実は PWS 以外でも、とてもおしゃべりだけど理解は今ひとつ、とか、感情の爆発を伴いやすいという症候群は他にもあります。最近世の中で理解のすすんできた、発達障害、自閉症、と言われるこどもの疾患は、さまざまな心理特性や行動特性を持っています。PWS だけが特別ではないのです。そのようなさまざまな特性の子どもたちとの関わった経験のある学校の先生や児童館のお姉さんたちは、初めて会う、ちょっと難しそうな PWS の子でも実に上手に対応してくれます。この適切な対応が PWS の子の将来の肥満や問題行動の予防に重要です。PWS の子のご両親も、発達障害系のさまざまな心理特性をもつ子と接する機会を作って見聞を広めることも有意義だと思います。

先に痛みが感じにくいと書きましたが、実際 PWS の子の血液検査を見ていると針を刺してもあまり痛がらないのです。しかし PWS の人は痒みの感じ方は逆に強いようです。この頃から手指の皮膚をひっかいたり、目の周りをこすったりする子が増えます。中には血が出るくらい皮膚を掻いている子もいますが、そのくらい引っ掻いても本人は痛くないようです。これも無理に止めさせようとしてもなかなか止められません。雑菌が入らないように手洗いをしっかりすることをすすめます。こどもたちを見ていると、ストレスが少なく生活が楽しめているときには引っ掻きは少ないようです。

PWS の子の遊びを見ていると、意外に細かい遊びが好きです。跳んだりねたり身体を大きく使う遊びより、折り紙やパズルや切り絵などが得意です。実際に細かい並べ方もよく覚えているし、買い物の道順などもしっかり覚えている子が多いです。スーパーマーケットの食品の位置を全部覚えている子や、一週間の食事の内容を全て覚えている子がいて、5 日前の夕飯のおかずも直ぐに言えました。素晴らしい記憶力ですが、不愉快な体験も頭に残りやすく、一度だけお腹いっぱい食べた日の記憶や、学校で先生に叱られた記憶も強く残っていて、その頭に張り付いて剥がれない不愉快な記憶で本人がかえってつらい思いをすることもあるようです。

歯科矯正が保険適応になりました。

◎定期的検診(身体発育、運動発達、言語発達、合併症のチェック)

○整形外科的な検診

◎歯科検診(唾液が少ない、ブラッシングが難しい、歯列不整)

- 湿疹、皮膚の引っ掻きのチェック
- 低カロリー食に慣れること、バランスの良い食事
- きょうだいへの配慮
- 二次性徴の評価 内分泌科の受診
- 学校との連携（PWS の理解）

思春期

特に男性の場合に、お母さんとの関係が難しくなる場合があります。PWS の人に限らず男児の場合は思春期に、大人と子どもとの母子関係から、大人同士の母と息子の関係に変化するまでの過程で様々な葛藤があります。PWS の人の場合は特にその間の変化を繊細に見守る必要があります。

親としては、もう中学生なんだからそんなことではダメでしょう、、と、昨年までは叱らなかつたことを、今年は注意したとします。しかし本人から見ると、いままで自分の全てを受け入れてもらえる存在であった母親が、ある時突然自分の行動を認めなくなった、大変化なのです。

青年期

前にも述べましたが、PWS の人は、肥満になりやすい体質的な特性と、認知と行動の特性があります。全体的に発達に時間がかかるだけでなく、細かな点で物事の捉え方や行動のしかたについての特徴がある場合があります。

通常 病院や教育機関で行う心理テストだけではそのような特性は示されません。でも最近では PWS の周りの人たちが経験を共有するようになり、それらの特性が少しずつですが明らかになってきました。

PWS の人が生活する場のスタッフが PWS の人たちの特性を知っておくことが大変に役に立ちます。親が説明するだけでは客観的に伝わらないこともあるので、PWS の専門家が助言することが役立ちます。最近では PWS 症候群の人たちの周りの人たちがネットワークを作って、お互いの経験や体験の情報交換をしたり、PWS の人たちの特性を勉強したりと意欲的な動きが見られます。今後の拡がり期待されています。

● 講談社からタイトルも「プラダー・ウィリー症候群」という、書籍が発刊されました。PWS を正確に理解する助けになる本で、学校の先生をはじめ、PWS の人に関わる多くの人に読んでいただきたいと思います。

● 近年、PWS の成人の人に関わるスタッフ、教育者、介護者などが中心となって PWS の人たちをより正しく理解して適切な対応ができるようにする目的で、PWS 支援者ネットワーク、ケアギバーズネットワークが設立されています。周りの人たちが PWS の人の特性を正しく理解することは、ストレスのない質の高い生活を維持する一助になります。

イギリスには PWS の人のためのグループホームがあり、PWS の人たちのことを十分に理解したスタッフとの生活で豊かな人生を送っているそうです。日本もこれからの取り組みだと思えます。<http://www.grettonhomes.co.uk/>

