

体組成改善を目的とするプラダー・ウィリ症候群成人患者における 成長ホルモン治療について

2023年12月に体組成改善を目的とするプラダー・ウィリ症候群の患者（成人を含む）における成長ホルモン治療が保険収載されました。これに伴い、成人の患者さんが受診する機会が増えると予想されますので、いくつかの要点について記載いたします。成長科学協会では成人患者を対象とする適応判定は行いませんが、成長ホルモンの適正使用のために参考にさせていただくようにお願いします。

<対象患者>

遺伝学的にプラダー・ウィリ症候群と診断された患者が対象となります。保険収載されている遺伝学的診断として、メチル化試験あるいはMS-MLPA法が推奨され、これらの検査で99%の患者が診断可能です。ただし、SNORD116周辺のみ欠失はMS-MLPA法でのみ同定可能であり、モザイクはMS-MLPA法でのみ診断可能となりえます（モザイク比率によります）。なお、保険収載されている遺伝学的診断のうち、FISH検査やアレイCGHは、欠失症例（60-70%を占めます）しか同定しえず（アレイCGHはSNORD116周辺のみ欠失も同定可能です）、さらに、これらの検査では、欠失の親由来を明確にできないため、稀にアンジェルマン症候群がプラダー・ウィリ症候群と誤診されていることがありますので、積極的に推奨される検査とは見做されません。なお、各検査法の施設要件については、各施設でご確認ください。

<治療量>

- 1) 小児期・移行期を経て成人となった患者：その量から開始し、臨床症状及び血清IGF-1濃度等の検査所見に応じて適宜増減してください。ただし、1日量として1.6mgを超えないようにしてください。
- 2) 成人になってから治療を開始あるいは再開する患者：1週間に体重kg当たり、ソマトロピン（遺伝子組換え）として0.042mgを6~7回に分けて皮下に注射してください。患者の臨床症状に応じて1週間に体重kg当たり0.084mgまで増量可能です。なお、投与量は臨床症状及び血清IGF-1濃度等の検査所見に応じて適宜増減しますが、1日量として1.6mgを超えないようにしてください。

<留意点>

- 1) 肥満管理のための食事栄養療法・運動療法を継続することが必須です。
- 2) GH開始前に体重コントロールが不良の場合は、体重コントロールが安定（少なくとも6か月間）してからの治療開始が推奨されます。
- 3) 肥満を合併する場合には、標準体重に基づきGH投与量を決定することが推奨されます。

- 4) 高度肥満や呼吸器障害を合併する場合は、GH 治療の可否を慎重に判断してください。これに関する客観的指標はなく、実施するかどうかは主治医の判断となります。
- 5) 糖尿病合併症例でも GH 治療は可能ですが、糖尿病治療薬の調整が必要となる可能性があるため、投与開始早期は特に細やかなモニタリングが必要となります。また、より少量の GH から開始することも考慮してください。
- 6) 治療効果の判定のため、定期的な体組成評価（腹囲の測定、DEXA 法を用いた体脂肪率の測定など）を推奨します。GH 治療により筋肉量が増えるため、体重や BMI の指標のみでは効果判定が難しい可能性があります。
- 7) 体組成改善では、Genotropin のみが承認されています。

<医療費>

- 1) 保険診療として実施されます。そのため、例えば、70kg の患者さんに 0.042 mg/kg/week で治療すると、再診料などを含む医療費総額は、概ねひと月に 64,536 円程度であり、患者負担が 3 割であれば、ひと月に支払うはずの医療費は 19,360 円程度となります。
- 2) 上述の医療費総額 64,536 円は、指定難病の軽症高額制度を使用できるひと月あたりの基準金額を満足するので、下記の条件を満足すれば、その後から、軽症高額制度を使用できることになります。

軽症高額該当について

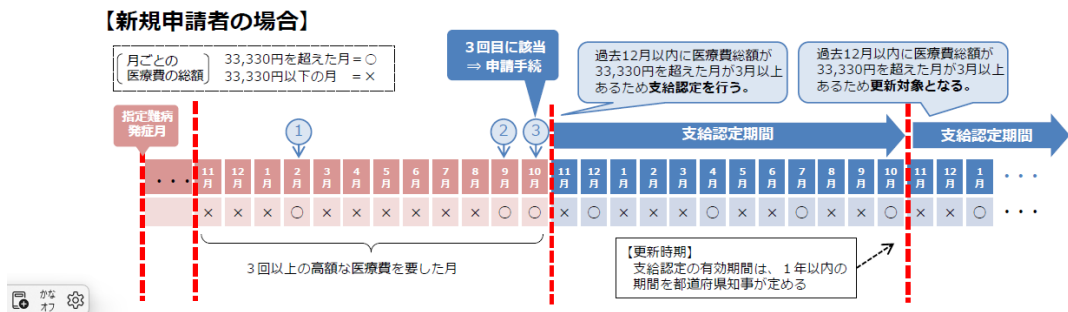
○ 重症度基準を満たさない患者（軽症者）についても、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3月以上ある場合は、医療費助成の対象としている。

《対象者》

- 支給認定の申請日の属する月以前の12月以内（※）において、医療費総額が33,330円を超える月が3月以上ある患者
- ※①申請日の属する月から起算して12月前の月、又は②支給認定を受けようとする指定難病の患者が当該指定難病を発症したと難病指定医が認めた月を比較していずれかの月から申請日の属する月までの期間。

《確認方法》

- ・ 医療費総額33,330円に考慮する医療費については、指定難病に係るもののみとし、次のいずれかの方法で証明する。
 - ① 医療費申告書に領収書を添付（新規申請の場合）
 - ② 自己負担上限額管理票（更新申請の場合）
- ※②の場合又はこれらの記載が不十分な場合には医療費申告書に領収書を添付
- ・ 特定医療費の支給対象となり得る介護保険サービスに要する費用は含み、入院時の食事療養費・生活療養費は除く。



(難病情報センターホームページから)

その後の医療費自己負担額は所得に従って異なりますが、大きく軽減されると思われます。なお、医療費は重要な問題となりえますので、GH治療の前に担当部署の方にご相談されることを勧めます。

成長科学協会
ブラダー・ウィリ症候群専門委員会