

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。

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