

＜診断基準＞

確定診断例を対象とする。

主要所見

ゲノム刷り込み現象 Prader-Willi 症候群

Prader-Willi 症候群に対する DNA 診断の適応基準

診断時年齢 DNA 診断の適応基準

- | | |
|---------|--|
| 出生～2 歳 | 1. 哺乳障害を伴う筋緊張低下 |
| 2～6 歳 | 1. 哺乳障害の既往と筋緊張低下
2. 全般的な発達遅延 |
| 6～12 歳 | 1. 筋緊張低下と哺乳障害の既往(筋緊張低下はしばしば持続)
2. 全般的な発達遅延
3. 過食(食欲亢進、食べ物への異常なこだわり)と
中心性肥満(適切な管理がなされない場合) |
| 13 歳～成人 | 1. 知的障害、通常は軽度精神遅滞
2. 過食(食欲亢進、食べ物への異常なこだわり)と
中心性肥満(適切な管理がなされない場合)
3. 視床下部性腺機能低下、そして／もしくは、典型的な行動の問題
(易怒性や強迫症状など) |

【確定診断】: 下記の①または②に該当する場合

①プラダー・ウィリ症候群責任領域を含むプローブを用いた FISH 法で欠失を認める。

②第 15 染色体近位部のインプリンティング領域(PWS-IC)のメチレーション試験で異常(過剰メチル化)が同定されること。

<重症度分類>

1. 小児例(18才未満)

小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。

2. 成人例

1)～2)のいずれかに該当する者を対象とする。

1)コントロール不能な糖尿病もしくは高血圧。

2)睡眠時無呼吸症候群の重症度分類において中等症以上の場合。

・コントロール不能な糖尿病とは、適切な治療を行っていてもHbA1c(NGSP値)>8.0、
コントロール不能な高血圧は、適切な治療を行っていても血圧>140/90mmHg
が3ヶ月以上継続する状態を指す。

・睡眠時無呼吸症候群の定義:

一晩(7時間)の睡眠中に30回以上の無呼吸(10秒以上の呼吸気流の停止)があり、そのいくつかはnon-REM期にも出現するものを睡眠時無呼吸症候群と定義する。1時間あたりでは、無呼吸回数が5回以上(AI \geq 5)で睡眠時無呼吸症候群とみなされる。

・睡眠時無呼吸症候群の重症度分類:

睡眠1時間あたりの「無呼吸」と「低呼吸」の合計回数をAHI(Apnea Hypopnea Index)=無呼吸低呼吸指数と呼び、この指数によって重症度を分類する。なお、低呼吸(Hypopnea)とは、換気の明らかな低下に加え、動脈血酸素飽和度(SpO₂)が3～4%以上低下した状態、もしくは覚醒を伴う状態を指す。

軽症	$5 \leq \text{AHI}$ < 15
中等症	$15 \leq \text{AHI}$ < 30
重症	$30 \leq \text{AHI}$

(成人の睡眠時無呼吸症候群 診断と治療のためのガイドライン 2005)

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。