

活動への想い

はじめまして、私はROHHADと共に生きる子供の母親です。ROHHAD症候群は、出生から健康体で育ってきた子供に数年後から多彩な症状を呈する症候群です。主な症状の一つに呼吸障害があり、致死疾患として認識する必要があると論じられていますが、症例が少ないため小児科医の認識の程度は高くありません。

当時は、後天性疾患が次々現れる不安と対応だけで精一杯でしたが、なかなか診断に辿り着かないことが何よりの恐怖でした。診断後は、少ない情報の中で失望してしまうこともありました。そんな経験を経てきた当事者として伝えたい事があります。

「ROHHAD症候群は難病ですが個性です。恐れるのではなく、正しい知識でQOLを向上させ、皆さんと同じ地域、社会の中で生活していく環境をつくっていきたい。」

これが私の使命であり、事務局を立ち上げた理由です。

代表 橋本恩

ROHHAD症候群の4大症状



ROHHADの名称は
主症状の頭字語です

視床下部障害	自律神経障害	呼吸不全
急激な肥満	眼球運動障害	肺泡低換気
副腎不全	温度調節障害	心肺停止
尿崩症	胃腸障害	閉塞性睡眠時無呼吸
多飲症	痛覚異常	チアノーゼ
Naバランス異常	発汗異常	
高プロラクチン血症	四肢冷感	
過食症	徐脈	
甲状腺機能低下	【その他の症状】 発達遅滞、退行 てんかん 精神症状(うつ・感情鈍麻など) 腫瘍(神経節細胞腫など)	
成長ホルモン分泌低下		
寡飲症		
多尿症		

久富隆太郎ら、「急激な体重増加と低ナトリウム血症を認めたROHHADの一例」
(日本小児体液研究会誌 vol6 Page19-22, 2014)より一部デザイン変更の上引用

疾患とその症状について

最初に現れる主な症状は急性発症肥満です。急激な体重増加には注意が必要です。その後、自律神経機能不全、呼吸不全(低換気含む)の順で症状が進行していくケースが多く報告されています。

視床下部や自律神経に伴う障害也多岐に及びます。

しかし、症状が多様であることから他疾病の可能性を検討した後に診断がなされる為、ROHHADの診断には時間がかかることがあります。これは、患者・家族にとっての悩みの1つとなっています。また、その他症状で神経節細胞腫(Neuro Endocrine Tumors)の発生率が高く報告されていることから別名ROHHAD NETともいわれています。

2022年1月時点での情報

低換気とは、通常行う呼吸の空気中から体内に酸素を取り入れ二酸化炭素を排出する作業【換気】が正常に行われず、体内が低酸素・高二酸化炭素状態になることです。この低換気が後天的に始まります。これにより適切な呼吸サポートが必須になり早期の診断が非常に重要となるものの、本人の自覚症状がないことが多いため、発見は困難を極めます。