

『歩み』～活動を振り返って～

ROHHAD 症候群日本事務局(ローハッド) 代表 橋本 恩

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。ROHHAD の名称は主症状の頭字語からなっています。主な症状の一つに呼吸障害があり、致命的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。

私の息子は 10 年前に ROHHAD 症候群と診断され、当時は日本で 2 人目でした。インターネットで検索しても日本語のサイトがなく、ROHHAD 症候群がどのような病気なのか？治療法はあるのか？治癒するのか？将来どうなるのか？ということについて相談できる先も見つからず、とても不安な日々を送っていました。そんな状況から、最初は外国のサイトを翻訳し、論文を読み、少しずつ理解を深めていきました。次に、医学的な情報だけでなく、患者やその家族の生の声を聞きたくて、外国の家族会に参加しました。日本では ROHHAD 症候群の研究が進んでいなかったため、少しでも研究に貢献したいという思いから、外国の研究者と連絡を取り、血清提供などの研究協力も行いました。認知度が低く理解されにくいこの病気を、わかりやすく整理して情報発信するためにホームページも作成しました。将来に向けて、国内外の研究情報を集約し発信することや、国内の研究者を見つけること、疾患の周知啓発、そして小児慢性特定疾病や指定難病認定を目指し、2019 年に ROHHAD 症候群日本事務局を立ち上げました。最初は 1 人で活動していましたが、声をあげるごとに、耳を傾けてくれる人や協力してくれる人が現れ、力を貸してくれました。そして病気の周知も広がっていき、同じ病気と闘う家族と出会うことができました。

現在、国内の患者数は 10 名ほどですが、そのうち 7 家族が家族会に参加し、症状や対処法などの

情報を共有したり、リアルな悩みを相談し合ったり、不安な気持ちを語り合う場所を作ることができたことで、とても心強くなりました。

今期の活動を振り返ると、大きな成果が 2 つあります。まずひとつめに、家族会でオンライン交流と勉強会を開催したことです。全国各地に住んでいる家族会の皆さん全員と直接会って話すという事は現実的に難しいです。オンラインであっても、画面上で皆さんの顔や表情を見ながら話すことは、とても重要な出来事でした。さらに、ROHHAD 症候群に関して、新たに血清解析による抗体検査が提唱され、日本小児学会で発表された先生をお招きし、勉強会も開催しました。研究して下さる先生方と出会えたことは家族会の希望でしたが、先生方と家族会で意見交換を行った貴重な機会は、自分たちは孤立していないという安心感を得ると同時に、結束も強くなったと感じています。

そして、もうひとつの重要なポイントは、厚生労働省の難病に関する研究班の研究対象として扱われることになり ROHHAD 症候群が「令和 5 年度 難病研究事業対象疾患」に追加されたことです。この進展は、血清解析による抗体検査の研究が進展し、各小児学会で発表された先生方のおかげであり、指定難病認定に向けた取り組みが進み、ついにスタートラインに立てるようになったということです。ROHHAD 症候群が研究されるのは、厚生労働省の難治性疾患政策研究事業で指定難病を含む 60 以上の病気を研究する「患者との双方向的協調に基づく先天異常症候群の自然歴の収集とリコンタクト可能なシステムの構築」班によって行われます。目標は、この数多くの指定難病認定待ちの中から抜け出すことです。今後もさらに力を入れて活動を進めていきたいと考えています。