

HPP Square

～患者会から～

【執筆】
低フォスファターゼ症の会
代表 原靖子さん

今回は「低フォスファターゼ症の会」の発足と、活動目的およびイベント活動についてご紹介します。

「低フォスファターゼ症の会」の発足

「低フォスファターゼ症の会」は2008年に発足し、今年で10年目を迎えました。会員30家族ほどの小さな患者会です。現在のところ、患者の多くは赤ちゃんや子どもなので、患者当事者の会というよりは親の会です。

私が低ホスファターゼ症（HPP）という病名を初めて聞いたのは、次男がHPPと診断された2006年でした。当時はHPPに関する情報がほとんどなく、わかったのはとてもまれな難病であることと、治療法はないということでした。私と夫は、同じ病気の人目に留まってほしいとの思いで、息子の経過やHPPについて、ブログで情報発信し始めました。そして2年後の2008年10月に、ブログを通じて知り合ったHPPの子どもを持つ6家族で患者会を発足しました。

活動目的

当時、周産期型や乳児型の重症の赤ちゃんは、1歳の誕生日を迎えることさえできずに天国に召されることがほとんどでした。また、HPPのような超希少疾患は、医療者の間でもほとんど認識されておらず、小児慢性特定疾病や指定難病の対象にもなっていなかったため、研究や薬の開発もされず、置き去りにされてもおかしくありませんでした。そこで患者会として活動目的を4つ掲げました。

1. 患者や家族同士の交流、情報交換：会員専用の掲示板やメーリングリストで情報交換

2. HPPについての正しい情報（原因、症状、治療法、最新情報など）の提供：HPPの診察、研究をされている先生方からの情報をホームページに掲載
3. HPPについて、より多くの人に知ってもらうための活動：HPPや患者会についてのPR活動、リーフレット配布、署名等の実施
4. 治療法が確立されるための活動：小児慢性特定疾患や特定疾患の認定に向けての取り組み（2015年に小児慢性特定疾病、指定難病の対象になりました）

大きな目標を掲げましたが、会員が少ないうえ、お子さんを亡くされたり、重症のお子さんを抱えているご家族がほとんどだったので、子どもが比較的軽症で身動きのとりやすい私たち家族が、ホームページやパンフレットを作成したり、関連のありそうな学会で患者会ブースを出すなどの地道に活動してきました。

そうした活動が実を結び、私たちは幸いなことに、現在当会の顧問である大阪大学の犬藪恵一先生をはじめ、HPPの基礎研究や診療をされている先生方に出会うことができました。先生方は、患者会とのつながりも大切にしてくださるので、大変ありがたく、心強い存在です。

イベント活動—ALPS研究会での患者、家族向けの講演と患者会合

ALPS研究会という、アルカリホスファターゼ（ALP）に関する研究をされている先生方の集まりが隔年で開催されています。HPPの研究、診療に携わられている先生方も参加されています。

2013年からは、患者、家族を対象にした講演も行