

Soft Bonesの 国際会議に参加して

大阪大学大学院医学系研究科小児科学 教授 大園恵一

はじめに

2018年にシカゴで行われた Soft Bones の国際会議 (図 1・2) に参加してきたので、その報告をしたいと思う。本会議は、Soft Bones という患者団体が主催した初めての学術会議で、低ホスファターゼ症 (hypophosphatasia:HPP) に特化した講演会であった。



図 1 第 1 回 Soft Bones 学術会議のロゴ

Soft Bones とは

Soft Bones は、HPP の小児患者の母親が中心となり、患者のサポートや情報発信、研究の促進を活動方針としている組織である。また、米国らしく寄付を中心に活動資金を募っている。

設立者は、生後 4 ヶ月で HPP を発症した男児の母親 (Deborah Fowler さん) である。最初、小児科では診断がつかず、自ら熱心にインターネットを中心とした情報収集を行い、生後 18 ヶ月になって HPP という診断に至った。すなわち、発症から診断まで 1 年 2 ヶ月かかったことになる。いわゆる診断ギャップが存在したのである。このような状況を打破するため、Deborah Fowler さんは 2009 年に Soft Bones を設立した (図 3)。



図 2 第 1 回 Soft Bones 学術会議のプログラム