

# 小児看護 9

THE JAPANESE JOURNAL OF CHILD NURSING, MONTHLY

Vol.47 No.9 SEPTEMBER

2024

## 家族会と共に歩む



連載

ひらめく かがやく 子どもの力  
子ども療養支援士との協働

予後が厳しいケースに多職種で向き合った経験

へるす出版



特集 家族会と共に歩む

## ピットホプキンス友の会

設立年：2023年。会員数：数十人。会員構成：日本全国の患者とその家族。大阪母子医療センター遺伝診療科の岡本伸彦先生をはじめ、全国の遺伝診療科を中心とした先生方にもご協力いただいています。すでに診断を受けた方やそのご家族だけでなく、お子様の発育で悩んでおられる方や当会の活動に少しでもお力添えいただける方のご参加を歓迎いたします。

### 病気の概要

ピット・ホプキンス症候群は、数万人に1人程度の希少疾患です。1978年に Pitt と Hopkins が最初に報告した先天異常症候群で、2007年に18番染色体に座位する TCF4(transcription factor 4) が責任遺伝子であることが判明しました。主な症状は精神運動発達遅滞、特徴的顔貌、無呼吸を伴う間欠的過呼吸、出生後の小頭症、てんかん、協調運動障害、手の常同運動、眼科異常などです。TCF4遺伝子解析で確定診断ができます<sup>1)</sup>。

根本的な治療法がなく、リハビリテーション中心の対症療法であるため、早期診断が重要です。

1) 岡本伸彦：ピット・ホプキンス症候群の理解と健康管理。2023。

### 主な活動

定期的に交流会を行っています。大阪母子医療センター遺伝診療科の岡本伸彦先生にもご協力いただき、メンバー同士が日ごろの悩みや不安をお互いに相談し合ったり、情報交換を行ったりしています。各専門分野の医学学会や勉強会で、会場の一角を提供していただき、病気の啓蒙活動と情報交換を行っています。各専門分野の医師や看護師などの医療関係者や他の家族会の方とのよいご縁をいただいています。

病気の改善・治療を目指して、研究分野の進歩にも積極的に取り組んでいます。国立研究開発法人日本医療研究開発機構の令和5年度「難治性疾患実用化研究事業」に係る公募にも応募いたしました。大阪市立総合医療センター小児脳神経内科の岡崎伸先生、国立精神・神経医療研究センター病院てんかん診療部の中川栄二先生、大阪母子医療センター遺伝診療科の岡本伸彦先生、日本大学医学部外科学系の山下裕玄先生、愛知県医療療育総合センター発達障害研究所の林深先生などにご協力いただきました。希少疾患であるため、病気について

でわかっていないことも多く、病態を解明するためメンバーにアンケートを実施し、その集計結果をホームページに公開しています。できるだけ多くの症例を集めて、レジストリを構築することで、病気の治療に結びつくことが期待できます。

YouTube 配信番組の第7回ふらっとモーニングにも出演させていただきました。病気についての話やいろいろな活動についてお話ししています。ぜひご覧ください。今後もこういった活動を継続し、さらに活動の場を広げていく予定です。順次ホームページにも掲載する予定ですのでご覧ください。



代表：石垣 和彦  
事務所住所：大阪府  
メールアドレス：pitt.hopkins.jp@gmail.com  
ホームページ：https://www.pitt-hopkins.com

