

PH

ピットホプキンス友の会

ピットホプキンス症候群は、非常にめずらしい遺伝子の病気で、TCF4 遺伝子解析で確定診断ができます。主な症状は、便秘、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、協調運動障害、手の常同運動、眼科異常、てんかんです。

首がすわらない、寝返りをうたない、ミルクの飲みが悪い、手をたたく行動を繰り返す、言葉が出ないなどといった症状がある場合、ピットホプキンス症候群である可能性があります。お子様の発育で悩んでおられる方はご相談ください。

ピットホプキンス友の会(Pitt-Hopkins Friends Association (PHFA))は、ピットホプキンス症候群で苦しんでいる方々の助けとなることを目的に設立されました。情報提供・交換の機会を設け、少しでも研究が進んで、病気の改善につながるように活動しています。参加希望の方は、下記 QR コードを読み取って、ホームページの『お問合せ』からご連絡ください。当会の活動に少しでもお力添えいただける方のご参加も歓迎いたします。

