

2015年6月21日

1q部分重複症候群患者家族会

会長 幸 篤志

『そうたプロジェクト』活動最終報告

◇これまでの概要

2013年12月より始まりましたこのプロジェクトは、幸家が切望していた息子（奏汰）の染色体異常症（1q部分重複症候群）についての調査研究と家族会設立を実現する為に、佐賀県難病支援ネットワーク殿が手を差し伸べて頂けたことから始まりました。2014年3月末まで事業資金を集める寄付活動をネットワーク殿や佐賀未来創造基金殿などのプロジェクトメンバーの方々が主体となりに行って頂いた結果、国内外の多くの皆さまから温かいご支援を頂き、総額6,959,670円のご寄付を頂きました。研究に关しましては、息子の主治医である近藤達郎先生（みさかえの園 むつみの家）を初めとするワーキンググループの先生方が国内の実態調査及び異常個所と臨床症状の関係について調査して頂き、国内に25名の患者がいることなどを「健康ガイドライン」にまとめて頂いております。家族会設立に关しましては、2015年2月14日に設立するまでに全国ばらばらに住む患者家族との交流を深める為、5回の交流会を実施しました。現在7家族が家族会に入会しており、また顧問として3人の主治医の先生方にもご協力頂いております。とても会員数の少ない家族会ですが、無事立ち上げることが出来ました。

※詳細は「1q部分重複症候群 健康ガイドライン」参照のこと

◇家族会設立までの経緯

2014年1月18日：メールで連絡が取れる家族宛に家族会アンケートを送付する。（家族会準備会として活動）

2014年3月15日：山口県の1家族と初めての交流会を実施する。（山口県下関市にて全2家族9名が参加）

2014年5月1日：ホームページを開設する。「1qトリソミーの部屋」<http://1qtrisomy.sakura.ne.jp/main/>

2014年6月7日：山口県、広島県、兵庫県、四国の4家族と交流会を実施する。

（広島県広島市にて全5家族18名＋医療関係者2名が参加）

2014年8月24日：山口県、埼玉県、東京都の7家族と交流会を実施する。

（埼玉県立小児医療センターにて全8家族26名＋医療関係者7名＋佐賀県難病支援ネットワーク職員2名が参加）

2014年11月23日：埼玉県、東京都の5家族と交流会を実施する。（埼玉県さいたま市にて全6家族20名が参加）

2015年2月14日：山口県、埼玉県、東京都の3家族と交流会・家族会設立総会を実施する。

（佐賀県佐賀市にて全4家族20名＋医療関係者3名が参加）

2015年2月15日：キックオフ大会（成果報告会）を実施する。（全4家族20名＋医療関係者8名が参加）

◇これからの家族会活動内容

本家族会の特徴は同疾患の患者数が非常に少なく、全国に点在していることです。交流会などの実行や情報発信など家族会としての使命はありますが、一番重要なことは「存続し続けること」だと思っています。しばらくは手探り状態の運営が続くと思いますが、他の家族や顧問の先生方、サポートメンバーの方々にも協力を仰ぎ活動していく考えです。

◇さいごに（これまでの活動を通して・・・）

希少難病や希少疾患と呼ばれる専門医がいない病気の少数患者家族にとって、その状況を変えることは簡単なことではありません。ゼロからの一歩がこれほど大変なことで、こんなにも多くの方々のご支援やご協力を必要とするのかと、あらためて実感しています。今回の活動がひとつの「課題解決方法」として、ひとりでも多くの希少難病の患者家族に繋がっていくことを心から願っています。

さいごに、今回の活動を支えてくださった全ての皆さまに心より感謝申し上げます。