

『そうたプロジェクト』活動中間報告

2014年10月31日

1q部分重複症候群患者家族会 準備会

代表 幸 篤志

◇はじめに

2013年12月より始まりました、このプロジェクトは2014年3月末まで事業資金を集める寄付活動を主体に行い、国内外の多くの皆さまから温かいご支援を頂き、目標額300万円を大きく上回る総額6,959,670円のご寄付を頂きました。そして、本格的に事業内容で挙げました家族会設立に向けての活動と、調査研究に關しての活動を主治医である近藤達郎先生(みさかえの園 むつみの家)を初めとする先生方と共に行って参りました。そこで2014年10月31日時点での中間報告とこれからの予定についてご報告させていただきます。

また今回の詳細調査(アレイ検査)によって息子奏汰の診断が「1qトリソミー」ではなく「1qテトラソミー」だったということが判明し、トリソミーより希少であることが分かりました。活動内容が変わることはありませんが、今後は「1q部分重複症候群(トリソミー/テトラソミー)」を正式名称として活動していくことを、ご支援・ご協力を頂いた皆さまへご報告いたします。

◇これまでの活動経緯と概要

①寄付活動

～概要～

当初は、どれだけの人がこの活動を理解し共感してくれるのか、正直わかりませんでした。ただ、決して表には出てきませんがサポートメンバーの方たちが、私たち家族の想いを多くの皆さまに繋いで頂いたことで、少しずつ支援の輪が広がっていったのだと思います。私自身、最初の頃はこの寄付活動に自信が持てず、積極的になれなかった時期が正直ありました。その状況を変えてくれたのが、2013年12月14日にゆめタウン武雄店で行われた寄付活動でした。武雄高校の学生が主体の武雄ユナイテッドチルドレン(武雄UC)の皆さまが、息子の病気のこと、やっとこれから研究に着手できること、家族同士が初めて出会えることを真剣に丁寧にお伝えして頂いたこと。その声に多くの人々が立ち止まって耳を傾けて頂いたこと。そんな姿に大きな勇気を頂き、それ以降積極的にこの活動に取り組める様になりました。それからは、寄付活動の現場や募金箱を置いてくださる場所に積極的に足を運び、直接感謝の気持ちを伝えてきましたが、それが出来たのはほんの一部だけでした。この場をお借りして、ご寄付を頂いた皆さま、ご寄付を呼びかけて頂いた皆さま、温かく見守って頂いた多くの皆さまに心より感謝申し上げます。

～経緯～

2013年12月5日:佐賀県庁にて記者会見を実施する。

(研究着手と家族会設立の為の300万円を目標とする寄付のお願い)

2014年4月1日:1qトリソミー基金を佐伯市有志一同の皆さまが設立する。

2014年6月20日:佐賀県難病支援ネットワークより寄付等総額6,959,670円の最終報告を受ける。(440件の寄付+古本等の寄付+佐賀県からの助成総額)

②研究活動

～概要～

近藤達郎先生のご尽力により、日本小児遺伝学会のご協力を得られたことで、少しずつ情報が集まり、2014年8月24日時点で23名の患者情報(異常個所と臨床症状の対応)が明らかになりました。ワーキンググループの先生方をはじめご協力くださった多くの医療関係者の皆さまに深謝いたします。

～経緯～

(みさかえの園 近藤達郎先生より)

2013年12月24日:日本小児遺伝学会理事会にてアンケート調査を承認。学会より住所ラベルを郵送される。

2014年1月8日:日本小児遺伝学会会員小児科医249名にアンケート調査(一次)を発送。回答数150名(60.2%)19名の医師(回答数の12.7%)で延べ29名の1q部分重複患者の診療経験ありとの返答。

2014年2月10日:19名の医師に2次調査のアンケート調査とワーキンググループ加入依頼を発送。最終的に12施設の13名の主治医にワーキンググループに加入していただき詳細調査を行っています。

③家族会設立活動

～概要～

まず、2015年2月に家族会を正式に設立する為、この1q部分重複症候群の専用ホームページの立ち上げに着手しました。貴重なご寄付を無駄にたく無いと思い、同僚の力を借り自作することができました。それと並行し、連絡が取れる患者家族と直接会う「交流会」を企画し、これまでに3回(山口県、広島県、埼玉県)開催することが出来ました。それら交流会の実現の為に中学時代の親友や、現地のご家族、そして近藤達郎先生をはじめとする先生方からのご協力を頂き、無事成功することが出来ました。ご参加いただいたご家族の皆さま、当然それぞれの症状や環境は違いますが、同じ思いを共有し、「やっと仲間に会えた!」とお互い喜び合いました。そして患者さんの中に15歳のお兄ちゃんがいることも分かり、これまで想像することも出来なかった「将来」について大きな希望を抱くことが出来るようになりました。この出会いはこのプロジェクト、そして皆さまのご支援が無ければ恐らく一生実現することは無かったのだと思います。本当にありがとう御座いました。

～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:専用ホームページを開設し情報交換及び最新情報を発信する。「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)

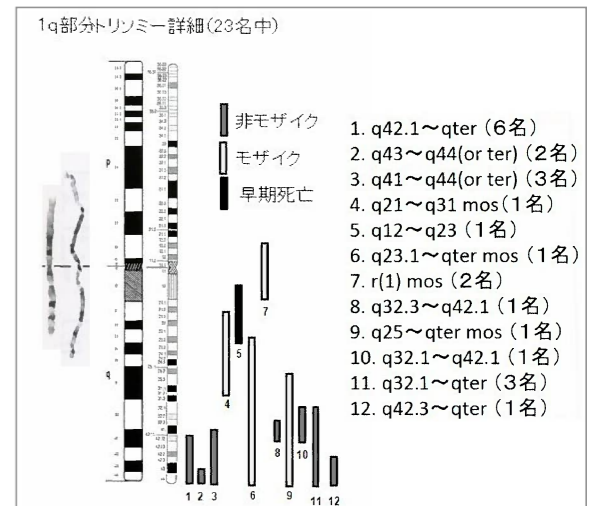
◇今後の予定

2014年11月23日:埼玉県、東京都の5家族と交流会を実施予定

2015年2月14日、15日:キックオフ大会を佐賀市内にて実施予定。

(1q部分重複症候群患者家族会の正式設立、研究成果発表、交流会などを予定)

[2014年8月24日時点 研究の最新情報]



[2014年8月24日 埼玉交流会の様子]



[2013年12月14日
武雄 UC 寄付活動の様子]

