

[第30回学術集会 実践促進委員会・将来構想委員会共同企画]

コーエン症候群の患者・家族と研究者のコラボレーションによる 家族会支援の実際

倉石 佳織¹⁾ 北村 千章²⁾

I. はじめに

コーエン症候群は常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）の疾患であり、Orphanetに登録されている希少疾患でもある。また治療がなく、生涯にわたる健康管理を要する点から難病としても位置付けられる。我が国においては、2021年に小児慢性特定疾病の助成対象となった。主な症状は身体発育の遅れ、精神運動発達の遅れ、脈絡網膜ジストロフィーや高度近視などの眼の異常、間欠的好中球減少症、特異顔貌、筋緊張低下、関節過伸展などである（岡本, 2014）。これらの症状は小児期から現われるため、子どものころからの症状にあわせた健康管理や本症候群の特徴にあわせた生活支援が重要となる（倉石, 2021）。

2018年、大阪母子医療センターの岡本伸彦医師とNPO法人親子の未来を支える会の支援を受けて、本症候群の家族会「日本コーエン症候群協会」が発足した。発足当初は、3家族5名の患者・家族から成る小さな会であった。家族らは、WEBサイトを通じて同じ疾患の仲間や自分たちをサポートしてくれる人を募っていた。このような中で研究者は家族会と出会い、2020年より家族会と研究者が協力・連携した家族会支援が始まった。

II. 活動の紹介

新型コロナウイルスの感染拡大による様々な制限の中で、家族会と研究者らは「コーエン症候群の患

者・家族のつながりを維持し、このつながりを広めたい。そしてこの疾患について知ってほしい。」という共通の目標のもとで活動を行ってきた。

主な活動は、次の通りである。2020年11月、それまで対面で行っていた患者・家族交流会を感染対策上の理由でオンライン開催とした。患者・家族・医療関係者・研究者の約10名が参加した。人とのかわりが制限されたコロナ禍であっても、患者・家族同士とその支援者が交流できたことは、今後の活動に希望を見出すことにつながった。それに続き、家族会と研究者は、コロナ禍であっても患者・家族が気軽に情報交換ができる場を設定できないかと考え、2021年2月からオンラインでの「コーエンファミリートーク」の開催を企画した。現在も隔月でオンライン上に集まり、家族同士が自由に情報交換を行っている。2021年4月から2022年3月には、家族会と研究者らが協力し、本症候群への社会的理解を広めることを目的に「Cohen症候群ガイドブック—知ってください私たちのこと—」を制作した。制作にあたり、キリン福祉財団からの助成金を得た。ガイドブックは、本症候群の子どもが通う学校の教員や地域の福祉施設スタッフなどに配布され、疾患への理解促進につながった。2021年7月には、本症候群に対する社会的理解促進の目的で、家族会と研究者らの主催によるオンライン学習会「もっと知りたい、コーエン症候群」（講師：大阪母子医療センター岡本伸彦医師）を開催した。学習会には、家族・医療関係者・福祉関係者など約70名が参加した。2022年6月には、米国の本症候群家族会であるCohen Syndrome Associationとのオンライン交

1) 東京家政大学

2) 清泉女学院大学大学院

流会を開催した。これは、本症候群の患者数が日本よりも多い海外の状況を知りたいという日本の家族会の希望で実施された。

III. 活動において研究者が大事にしてきたこと

研究者が家族会支援において大事にしてきたことは、「家族会は患者と家族のものであり、患者と家族が主役である」という点である。研究者は家族会のニーズを把握し、家族会の希望が叶うようにサポートを行ってきた。また研究者は、家族会の意思決定を見守り、尊重してきた。特に上述で紹介した活動の計画から実施の過程では、家族会と研究者が丁寧な話し合いを重ね、家族会の意向に沿うように進めてきた。

IV. 活動の成果と今後の展望

活動による成果は、コーエン症候群の患者・家族のつながりが維持され、同じ疾患の「仲間」と新た

に出会えた点である。様々な活動を通じて本症候群の患者・家族が新たに家族会に加わり、現在では9家族13名の患者・家族が集まっている。また、米国の家族会とも新たに繋がることができた。本症候群のような希少疾患の場合、同じ疾患の患者・家族＝仲間とつながることが、家族の精神的な支えや励みになっている。

その一方で、本症候群への社会的理解はまだ十分とは言えず、引き続き疾患への理解を広められるような活動を展開する必要がある。そしていずれは指定難病へ加えていただけるように、家族会と研究者らの連携・協力を深めながら様々な方面に働きかけていきたい。

文 献

- 倉石佳織, 北村千章, 西條竜也: Cohen症候群の特徴を踏まえたヘルスケアモデル構築のための文献レビュー, 日本遺伝看護学会誌, 19(2): 66-75, 2021
- 岡本伸彦: 肥満の成因と病態 遺伝性肥満 Cohen症候群, 日本臨床, 72 (増刊4): 380-383, 2014