

希少難病当事者の生活実態と制度への要望
についての聞き取り調査中間レポート
全体の概要

2016年11月

大阪大学人間科学研究科 社会環境学講座
文化社会学研究室（研究代表：山中浩司）

中間レポートについて

「希少難病当事者の生活実態と制度への要望についての聞き取り調査」は、2012年4月より日本学術振興会科学研究費補助金（挑戦的萌芽研究）の支援により実施されました。当初より希少疾患患者の支援団体との協力関係の中で実施されましたが、団体の活動休止などに伴い、協力関係にある団体が変遷し現在に至っています。詳細は調査概要を参照ください。調査の内容そのものにつきましては、希少難病当事者の生活実態と制度への要望などを詳細に聞き取るということにおいて変更はありません。

患者数が希少であることや疾患が一般に知られていないことに由来する当事者の困難は、欧米においては、1980年代から患者団体の運動などで知られるようになり、その後、北米とEUにおいては、NORDやEURODISなど大規模な上部団体が形成され、当事者の社会的サポートや治療薬の開発などが制度的にバックアップされるようになっていきます。我が国でも、公害病に端を発する難病患者支援制度や、1993年には北米の制度にならった希少疾患治療薬開発に関する優遇的措置がとられていますが、残念ながら当事者の置かれた状況は十分なサポートがあるとは言えません。本調査が、当事者の置かれた状況の一端を少しでも明らかにできれば幸いです。

調査は現在も継続中ですが、開始より予想外に時間がかかっており、今回中間報告書を作成することとしました。北海道から沖縄まで、調査にご協力いただいた当事者のみなさまに心よりお礼を申し上げます。本報告書または本研究につきまして、すべての責任は研究代表者が負うものです。ご意見・ご要望・ご質問などありましたら、下記までご連絡ください。

2016年9月

565-0871 吹田市山田丘 1-2 大阪大学人間科学研究科

社会環境学講座 文化社会学研究室

山中浩司

TEL/FAX: 06-6879-8078

Email: yamanaka@hus.osaka-u.ac.jp

希少難病当事者の生活実態と制度への要望についての聞き取り調査中間レポート

調査概要

調査期間：2012年4月1日～2017年3月31日（予定）

調査主体：大阪大学人間科学研究科文化社会学研究室

調査者：山中浩司（大阪大学）、野島那津子（東京大学）、樋口麻里（大阪大学）、末次由加（大阪総合保育大学）、真柄希里穂（種智院大学）、加賀俊裕（SORD）、香取久之（RDneT）、岩江 荘介（宮崎大学）（所属は2016年9月現在、一部協力当時のものが含まれます）

協力機関：希少難病患者支援事務局(SORD)（2014.3.31 まで）、一般社団法人 RDRD サポーターズ（2015.5.13 まで）、特定非営利活動法人 希少難病ネットつながる（RDneT）

調査対象者：希少疾患（1万人当たり患者数おおむね5人未満程度）またはその疑いのある患者と家族

調査資金：本研究は、大阪大学人間科学研究科ヒューマンサイエンスプロジェクト（H24年度、代表：山中浩司）、日本学術振興会科学研究費補助金（H26-28年度挑戦的萌芽研究「希少疾患当事者の生活実態に関する聞き取り調査」代表：山中浩司、課題番号26590090）により実施されています。本研究について、研究資金などに関して調査者の利益相反はありません。

調査の状況：希少疾患は、患者数がきわめて少ないため、医療機関においても認知度が低く、疾患の研究も少ない、医薬品の開発についても市場が狭いために製薬企業の開発インセンティブが弱いとされてきました。近年、米国、欧州においては、希少疾患向け医薬品の開発がさかんであり、また当事者団体の活動もきわめて活発になっていますが、日本ではこうした状況ではなく、当事者の置かれた状況についても社会的な認知がほとんどないのが現状です。本研究では、患者とその家族が置かれた状況をできるかぎり詳細に聞き取り、そうした状況について、疾患が希少であること、社会的認知が少ないこと、制度的なバックアップの有無などがどのように影響しているのかを検討することを目的としています。このため、聞き取りの対象者を、国が医療費公費負担の支援対象としている難病特定疾患および小児慢性特定疾患の患者またはその家族（患者が未成年者の場合）、研究支援の対象としている研究症例分野疾患の患者、これらの制度に含まれていない希少疾患、希少疾患の疑いがあるが診断が確定していない患者の4群に分けています。最終的に、これら4群の患者について性別、年齢などを考慮して、それぞれ12名程度の聞き取り調査を予定しています。

2015年12月10日現在、40名に聞き取りを実施しましたが、内訳は、下記の通りです。

年齢・性別（インタビュー時）

当事者年齢／性別	0-19 歳	20-40 歳	41-64 歳	65 歳以上	合計
男性	0	9	8	0	17
女性	3	9	11	0	23

疾患区分（インタビュー時）

疾患区分	特定疾患指定難病／小児 慢性特定疾患	研究奨励分 野	その他稀少疾 患	診断未定	合計
件数	17 (41%)	7 (17%)	10 (24%)	6 (17%)	40

就労状況（インタビュー時）

就業状況	パートタイム	フルタイム	退職	求職中	無職	主婦	就学前・中	合計
件数	8 (20%)	11 (27%)	2 (5%)	5 (12%)	5 (12%)	3 (7%)	6 (17%)	40

障害者手帳の受給状況（インタビュー時）

等級	1 級	2 級	3 級	4 級以上	なし	合計
件数	10 (24%)	7 (20%)	1 (2.5%)	2 (5%)	20 (49%)	40

分析：調査は、一件につき 1 回 120~150 分程度の聞き取り調査を行い、人により複数回実施している。すべて録音を行い、文字起こししたデータを調査事項に従いコーディングした。当事者がかかえる問題を、特に医学的、社会的認知の低さに起因するものを中心に分析を行った。

疾患名などの記載：プライバシー保護のため、一部のインタビューの疾患名は「代謝疾患」「神経疾患」などの記載にとどめている。また、年齢、職業などについても個人を特定を防ぐために曖昧な表現にしている。インタビューの氏名はすべて仮名である。インタビュー中に言及された特定の機関や個人についても同様の措置を講じている。なお、疾患に関わる制度的な位置付けはすべてインタビュー当時のものであり、現在は変動している可能性がある。

表記について：なんらかの医学的に規定された「障害」をもつ人を「障害者」と記載することについては、社会的な議論がある。本稿では、明らかに医学的な概念として一定の症状の原因としての「障害」を意味する場合や制度的に「障害」という表現が用いられている場合には「障害」を、そうでない場合には原則として「障がい」という表現を採用している。

全体の概要

聞き取り調査を行った内容は、多岐にわたり、診断にいたる経緯、医療との関係、日常生活の問題、就学時の経験、経済状況、就業上の問題、同病あるいは類似の病気の人や当事者団体などとの関係、家族との関係、公的サポート、遺伝についての考えなどが主要なトピックである。以下に、こうした問題について聞き取り調査で得られた当事者の経験や意見の概要を示す。

1. 病気の発見と診断

希少疾患の症状は一般によく知られた疾患の症状と比較して医療者にもよく知られていないものが多く、このため、当事者も周囲の人間も疾患を意識していないか不明なまま過すケースが多い。また、異常を感じて医療機関に出向いても確定診断にいたるまでに、一般疾患と比較して長時間を要するケースが多い。今回の調査でも医療機関にかかってから確定にいたるまで5年以上経過しているケースが大半を占めた。確定診断に時間がかかる理由としては、検査の壁（検査方法が複雑で入院を必要とする、激痛を伴う、負担が大きい）、専門家や組織的な追跡システムの欠如（少なからぬケースで偶然診断にいたっている）、医療者の無理解（心因性を疑われるなど）などがある。診断に要した期間については、英国で行われた希少疾患団体による調査と概ね似た状況であった。

	3ヶ月以内	3ヶ月-1年	1-5年	5年以上
Limb, Nutt & Sen, 2010*	26%	24%	27%	19%
今回の調査	8 (27%)	4 (13%)	8 (27%)	10 (33%)

表1 医療機関を受診してから確定診断に至るまでの期間

*Limb, Nutt & Sen, 2010 では、回答の実数が掲載されておらず、またおそらく不明もあると思われ合計も100%になっていない。

希少疾患において確定診断そのものは多くの当事者にとって大きなショックではない。治療法がなく情報もないということはショックではあるが、予後がわからないため、がんのような生活が激変するようなインパクトはないように見える。むしろ、それまで不明であった症状が特定の診断名の元に理解されることで、ポジティブに理解されているケースが多い。しかし、診断に際して、医療者からの説明がほとんどないこと、支援制度や可能なサポートについての情報提供もないことは重大な問題であるように思われる。今回の調査で医療機関において十分な説明と支援を得られたとする当事者はきわめて少数であった。

また、さらに深刻な状況は希少な症状を抱えるが診断名が見つからないケースで、今回は6件あり、いずれのケースも当事者は心理的にも社会的にも境界的状况に置かれていると考えられる。

また、多くのケースで、当事者は心因性を疑われ精神科や心療内科の受診を勧められている。残念ながら今回の調査では、診断名がつかずに精神科や心療内科を受診してよい結果に導かれたものはなかった。

2. 医療

今回の調査対象者では、疾患名が確定している 29 疾患 34 ケース中、疾患固有の治療法が存在する疾患は 12 疾患 16 ケース、対症療法的に対応しているのは 7 疾患 9 ケース、特に治療がないのは 9 疾患 9 ケースであった。この中で問題であるのは、治療法が当該疾患の保険医療の対象となっていないかあるいは十分な医療が現在の保険医療体制で提供出来ていないケースで、3 件あった。こうしたケースでは、医療機関が研究などの名目で対応するか、あるいは当事者が全額自己負担で対応するかしなく、きわめて深刻な状況であった。車椅子や呼吸器などの補助器具が日常的に必要なケースは 14 件あったが、ここでもうち 2 件は器具に対する公的補助がなく、当事者にとっては大きな不安材料の一つである。

医療費については、対象者全体 40 件中、インタビュー時に難病特定疾患（15 件）、指定難病（1 件）、小児慢性特定疾患（3 件）、小児医療（1 件）、障がい者医療（10 件）、などの医療費に公的補助が入っているケースは、30 件で、残り 10 件は公的補助がなかった。今回の調査対象者 40 名中、半数は月間の医療費は一万円未満で、これらのケースは、障害者手帳を取得したり、難病特定疾患ないし小児慢性特定疾患（インタビュー時）に指定されており、医療費の公的補助がある人たちであった。医療費が月額 1 万円を超えるケースは 20 件あるが、急性疾患のケースとは異なり、継続的に負担がかかるため、生活を圧迫する主要な要因となっている場合が多い。特に、障害者手帳も取得できず、疾患に対してもなんの公的補助もないケースでは、収入がとだえることが生命の分かれ目になるというようなケースが少なくとも 3 件以上あった。制度の保護を得られるかどうかでこれほどの格差を生み出す構造は是正する必要があると考える。

疾患に関連する情報の入手経路については、多くの当事者がインターネットと当事者同士を主要な経路としてあげている（インターネット 59%、患者団体・ほかの当事者 38%、医療機関 25%）。医療機関から十分な医療情報が提供されているとは言えない状況である。

希少疾患当事者が医療者に対してもつ不満や要望は多様である。医療者側に希少疾患の知識や理解がないということは上記の医療情報の入手経路から明らかであるが、それ以外にも以下のような意見があり、いずれも医療機関がもっている医療情報の管理や提供に関わる問題であった。1) 診断情報の適切な開示と説明が不足している（特に小児から診療を継続して成人となったケースで患者本人への説明が脱落する場合）、2) 診療科の垣根や連携不足（さまざまな診療科へ回される都度説明が必要で、診療科相互の連絡も不足している）、3) 医療情報の外部への適切な提供がなされない（医療機関や研究者へのアクセスのために必要なクリティカルな

情報を適切に提供されない)、4) 薬の作用・副作用に関する適切な情報開示が不足(特に向精神薬など神経に作用する薬物について)。

こうした状況は、一般疾患においても発生していると考えられるが、希少疾患の場合には、一般疾患と比較して、疾患が希少で外部に情報がなく、医療機関をまたいで移動する際に情報のやりとりが重大な影響を及ぼすことから、特段の配慮が必要であると思われる。医療機関においては、希少疾患であるということを考慮せず、一般疾患と同様に漫然と対応しているように見える。

3. 生活

希少疾患当事者が日常生活において抱える困難は歩くことから眠ることまで多様であるが、よく知られている一般疾患の場合と異なるのは、こうした多様な症状が医療者を含めて周囲の人間にほとんど理解されないということである。また、そうした困難に対処する方法も、しばしば医療者側で間違ふことがあり、当事者は常にそうした誤った対応に注意を払う必要もある。

生活上の困難について当事者の語りがとりわけ集中したのは「痛み」に関連する経験であり、多くのケースで医療者が患者の「痛み」に対して無頓着ないし無関心であるという不満が聞かれた。医療者は「痛み」を何かの病気の徴候とみなすが、患者にとっては「痛み」そのものが問題であることが多い。また、検査に伴う痛みについても、複数の当事者から強い不満が聞かれた。医療者はそれほど患者が恐れる検査が患者にもたらすメリットについて十分に説明し、検査と痛みに伴うデメリットがバランスするののかについても十分に検討する必要があるだろう。

4. 学校

今回の調査では、就学中の当事者のケースを含めて、インタビュー時に当事者が就学を経験しているケースは38件で、そのうち、特別支援学校で就学しているケースが1件、それ以外はすべていわゆるメインストリームでの教育を受けている。このため、学校での状況はほとんどが普通学校での経験であり、特別支援学校などでの経験については多くが不明である。

普通学校での経験については、困難の多くは、今から考えれば疾患に関連する症状であったとわかるが、当時は症状の多くは体質や個人の特性のように考えられたために、運動会や就学においてしばしば強い同調圧力がかったことについて多く語られた。ただし、全体としては普通学校で普通に過ごして来たことについては肯定的な意見が多く、特別支援学校などの分離教育のメリットについては何人かの当事者から疑問も出された。

5. 経済

1と2でも述べたように、希少疾患においては、まず病気の診断までに相当な時間と費用がかかるケースが多い。単に医療に直接かかる費用だけでなく、遠方まで検査や治療に出かける場合には、移動費用が医療費を上回る場合がある。今回の調査では診断のために都道府県を越えて移動したケースが8件、治療のためが2件、また海外へ渡航したケースが1件、海外へサンプルを送って診断を仰いだケースが1件あった。検査のために入院が必要なケースも多く、入院に付随するさまざまな医療外の費用や仕事を休んだりするために生じる費用も高額になる。それでも、確定診断が下り、疾患名が公的な医療補助の対象となる場合や、あるいは疾患に由来する症状から障害者手帳を取得できる場合には、医療費そのものについての負担は軽減される。しかし、高額な費用をかけても診断が確定しない、確定しても公的補助の対象ではない、車椅子や呼吸器などが必要になっても障害者手帳が取得できない、というようなケースでは、2でも述べたように、きわめて深刻な事態になる。また、制度的な補助の対象となっても、都道府県によって制度が異なっていたり、補助の条件や申請方法が頻繁に変更されたりするために、当事者は制度から外れる不安を恒常的に抱えている。

6. 就業・職場

今回の調査対象者で、当事者がいわゆる生産年齢（15-64歳）にあるケース37件のうち、パートタイムとフルタイムで就業しているケースは18件あった。これは、2003年度の電子化された厚生労働省の特定疾患治療研究医療受給者の調査票を分析した報告書（稲葉 2005）に記載されている特定疾患治療研究医療受給者証を所持する患者で生産年齢の就業率45%とほぼ同じである。職場関連の問題でもっとも深刻かつ頻繁に言及される話題は、就職、就業継続、復職の困難についてであった。

まず、慢性疾患を抱えた当事者が就職する上での最大の障害は、慢性疾患が「障がい」でもありまた「病気」でもあるということであった。障害者手帳をもっている、疾患をかかえた「障がい者」は不利であるという話は複数の当事者から聞かれた。理由として、慢性疾患の症状が固定していないこと、就職時の状態を維持することが前提であること、また、企業は障がいや病気があっても仕事について要求する水準に変化がないこと、などがあげられた。難治性疾患患者雇用開発助成金なる制度があるが、この制度の恩恵について言及したケースは今回は皆無であった。また、ハローワークなどの公的窓口が有効に作用しているケースも今回はなかった。障がい者差別解消法施行以前であったせいも、企業が障がい者や慢性疾患の当事者に対して制度的に積極的に支援しているケースも今回の調査ではなかった。

就業上の問題としては、多くの当事者が職場では病気について隠していると語っている。理由は、職を失う不安が第一であるが、希少疾患のために説明が困難というケースもあった。ま

た、「なるべく普通に生きたい」という意識が強く働いて、特別扱いをされたくないという意見もあった。疾患について職場で開示していてもしていなくても、就業上のさまざまな問題の多くは当事者が工夫しながら解決しているケースが大半で、雇用者から特別に配慮されているケースはなかった。医療機関にかかることについても、頻度が一定で長期間続く場合には、職場の周囲からは「いつまでいくのか」という反応があるようで、一般の「病气」に対する理解が急性疾患をモデルとしていることが伺える。がんや糖尿病のような一般的な疾患の場合と異なり、希少疾患の慢性的なケアは理解されにくいと考えられる。

7. 仲間

希少疾患当事者にとっては、疾患が希少であり、医療機関に情報が少なく、また周囲にもほとんど病気にに関する情報がないという事情から、同じ病气ないし類似の病気の仲間との関係は、ほかの一般疾患と比較して重要性が非常に高い。今回の調査では、支援団体の紹介や、すでにインタビューを行った人から対象者を紹介してもらった関係で、患者会や当事者同士のつながりのある人が多く（25/40 ケース）、したがって同病の人とのつながりを持つ人が一般よりも多いと想定する。その中でもインターネットを通じてつながりを確保している人がほとんどであり、医療機関や難病相談センターなどの公的機関を介してつながりをもつケースはほとんどなかった。インターネットを使えない、より高齢の当事者の場合や、インターネットが普及する以前については、同病の人とのつながりを持たない人が相当数いるものと推定する。

疾患をもつ当事者においては、必ずしも同じ病气の人とのつながりを求めないという点にも注意が必要である。これについては、複数の理由や動機がある。1) 病气について違和感がなく、同病者を知る動機がないこと、2) 慢性疾患を受容することの躊躇、3) 将来への不安（自分より年長者の状態を見ることへの不安）、4) 同じ病气の人が少なすぎてつながれない。実際、いくつかのケースでは、こうした理由から同病者との関係を抑制したいという話が聞かれた。

しかし、他方では、同じあるいは同種の病気の当事者たちとのつながりを非常に重要と考える当事者も多く、その理由には、今回の調査では、大きく分けて3種類あった。1) 情報の取得や共有、2) 精神的・情緒的支え、3) 社会的な活動の共有である。

まず、1) 情報の取得や共有という動機は、ほぼすべての調査対象者においてみられ、医療機関や一般社会に疾患に関わる情報がきわめて少ない希少疾患において顕著な現象と考えられる。当事者交流によって流れる情報の種類は、日常生活、検査、器具、治療法、治験、医療者・医療機関の評価、医療費、将来の可能性など多岐にわたり、また、情報が流れる媒体も、対面、手紙、ブログ、ツイッター、フェイスブック、メール、ホームページなどさまざま、それぞれの特性に応じて使い分けられている。医療者が、自分の患者を通じて希少疾患に関わる情報を収集する手段として交流会を利用している場合もあった。

2) 精神的・情緒的支えについては、以下のような側面が見られた。①経験の共有（悩み、苦痛、困難などの共有）、②病気の受容とアイデンティティ形成（病の経験の肯定的な意味への転換）、③社会的認知（社会に対しての自己開示）、④仲間意識（「戦友」としての強い感情的結びつき）。多くの当事者にとって、当事者交流がもたらすこうした精神的・情緒的支えはきわめて貴重であり、何物にも代えがたい役割を果たしていた。

3) 社会的な活動の共有も、希少疾患の当事者において顕著であるように思われる。欧米においては、希少疾患の患者団体活動は突出して活発という指摘があるが、患者数が少ないこと、社会的認知が低いことなどが、患者同士のつながりが社会活動に発展しやすい素地を提供しているように思われる。しかし、ここでも、社会活動の方向性は必ずしも一定ではなく、今回の調査では、主として以下のような三つの方向性があるように思われた。①疾患に対する医療的措置の発展や予後に関する情報収集といった医療的側面に関するもの、②ほかの当事者への社会的サポートに関するもの、③社会に対する働きかけに関するもの。①は当事者の両親においてもっとも典型的に示され、②は比較的年配の病歴の長い当事者において強く、③は比較的若く、自分たちの病気に対する社会的な無理解を経験した人たちにおいて顕著である。

8. 家族

病気をかかえる当事者にとって、家族はもっとも身近で支えになる他者になると想定されるが、全てのケースでそうであるわけではない。疾患が一般に知られていない、認知されていない場合には、しばしば家族の中においても理解が及ばないケースがある。今回の調査で当事者の語りに主に登場した家族は、両親、配偶者、子どもであった。それぞれの役割や機能について以下の事項が浮かび上がった。

両親については、1) 保護者の役割、2) 理解者・相談者の役割、3) 感情の受容役割、4) 「産みの親」の役割について言及があった。1) 保護者役割は、疾患と関わりなく通常親に求められる役割ではあるが、しかし、知られていない疾患をもつ子どもに対して適切な保護者役割を果たすことは実際には非常に困難である。多くの当事者が診断のないまま子ども時代を過ごしている。子どもの症状は、体質、性格、詐病、意志の弱さ、などさまざまに解釈され、両親もこうした解釈から自由ではない。結果的に、当事者から見て、親が適切な保護者役割を果たせずに子どもを育てたという評価も生まれる。しかし、こうした保護者役割の遂行が必ずしもうまくいかなくとも、当事者にとって親が適切な2) 理解者・相談者の役割を果たすことは可能であるようだ。今回の調査ではこうした側面を担っていたのは多くが母親であった。病気の症状の理解や対応が不適切であっても、その痛みや苦しみを理解し相談に乗ることは当事者にとっては大きな救いになる。しかしまた、1) や2) のいずれの役割もないようにみえても、重要な役割を親が果たす場合もある。それは、愛情や思いやりといった感情の受け手として親

が存在する場合で、こうした側面も当事者にとっては重要な意味をもつ。最後に、希少疾患の場合には、疾患の希少性ということから、血縁や遺伝の問題で親との関係がクローズアップされることがある。一般的な疾患であれば、遺伝的な体質が影響すると判っていてもそれほど重視されないこうした側面は、希少疾患の場合は、遺伝的であるかどうかは別としても、そういう体質に生まれたということそのものが、親との関係に影響する可能性がある。これは、とくに親の側からの「申し訳ない」という発言に現れており、疾患をもった子どもの側から言及されることは少なかった。

配偶者については、インタビュー時に配偶者がいたケースは18件（妻8件、夫10件）あった。全体を通じて、配偶者が重要な位置を占めているケースが少ないことが際立っていた。配偶者が当事者にとってよき理解者・相談者となっているケースは、子どもが当事者であるケースでは際立っているが、夫または妻の病気について、配偶者が語りの中に頻繁に登場するケースは少なかった。それに対して、配偶者から理解されないというケースはいくつかあった。こうした傾向が、希少疾患の特徴であるのかどうかは、慎重に調査されるべき問題と考えるが、がんのように予後情報が豊富で致死性の病気の場合と比較すると、予後情報がなく、疾患そのものの理解が困難な希少疾患では、配偶者は当事者に対して特定の役割を果たしにくい状況におかれるのかもしれない。

最後に子どもについては、当事者の語りの中では、1) 世話の対象、2) 手助け、3) 将来への不安、4) 遺伝の受け手という異なった文脈の中に登場した。この中では、子どもが小さい場合には、やはり3) 将来への不安、4) 遺伝の受け手という問題が当事者にとってもっとも重要な話題であるように思われた。遺伝については後のセクションで述べる。

9. 公的サポート

希少疾患患者が受ける可能性がある公的サポートは種々ある。インタビュー実施時（2013年4月-2015年12月）には、経済的には、2014年までは、厚生労働省が行っている難病対策の一環として実施していた特定疾患治療研究事業(56疾患)の医療費受給制度、2015年以降は「難病の患者に対する医療等に関する法律」にもとづく指定難病(306疾患)に対する医療費助成制度また、それに関連する各自治体で行う補助制度、当事者が小児の場合には小児慢性特定疾患医療費受給制度、また、障害者手帳を取得している場合には、障がい者に対する医療費助成、障害基礎年金、障害厚生年金、また65歳以上でなければかなり厳しい制限があるが介護保険もある。障害者手帳を取得すれば、その種類と等級に応じて、ヘルパーの派遣、タクシー、バス、高速道路、鉄道など各種交通機関の優遇、病院への付き添い、などを利用できる可能性もある。また、難病支援相談センターのような相談サービスもある。

しかし、これらの多くは、かなりの数の当事者にとって絵に描いた餅である。どんなに整っ

た制度でも利用できなければ当事者には無に等しい。今回の調査では、医療の現状と並んで公的サービスに対する要望や不満はもっとも頻度の高い話題であった。

今回の調査の 40 ケースでは、インタビュー時に特定疾患あるいは指定難病として医療費の助成を受けていたのが 14 ケース、小児慢性特定疾患が 3 ケース、障害者手帳を取得しているのが 21 ケース（身体 1 級 9 件、2 級 6 件、3 級 2 件、4 級 1 件、5 級 1 件、精神 2 級 1 件、療育 2 件（複数取得あり）、うち、障害厚生年金ないし障害基礎年金を受給しているのは 14 件（障害基礎年金のみは 6 件）、公的サポートがほぼないものが 16 件あった。障害年金を受給したり、医療費の公的助成を受けていても、経済的に余裕のあるケースはごくわずかで、ほとんどのケースでは経済的に厳しい状況であった。医療費問題でもっとも困窮していたのは、難病対策でカバーされていない疾患、ないし病名が確定しないために制度外に置かれている症状で、症状では障がい認定をされないというケースであった。

公的サポートについて当事者は以下のような問題を指摘している。1) 制度へのアクセス（情報がおりにこない、教えてくれない、自分で動かなければ何もしてくれない、窓口まで出向くことを要求される、等々）、2) 疾患名中心の相談業務（リストに載っていないならば何も相談に乗ってくれない）、3) 疾患名中心の申請制度（症状では申請できない）、4) 申請者が病人であることへの配慮の無さ（申請手続きにおいては健常者なみの活動が要求される）、5) 制度の変更や解釈についての不安（制度から外れること、制度が変わること、制度の仕組みや解釈についての不明瞭さ）、6) 制度の不在（病気の家族をかかえた人への支援の不在）、7) 災害時の不安（行政は停電が命に関わる人の情報をもっていない）。

10. 遺伝

今回の調査では、遺伝に関する発言は 29 ケースについてあり、そのうち 18 ケースは、遺伝を重要な話題として含んでいた。また、自身または子どもの疾患について明確に遺伝性であると理解して、それを前提に話をしていたのは 12 ケースあった。何らかの遺伝子検査を受けたというケースは 10 件あったが、うち 4 件は、検査の対象となるタイプに該当せず、1 件は結果待ち状態、遺伝子検査を受けて疾患が確定したケースは 4 件のみであった。遺伝の問題を気にする当事者が多いにもかかわらず、専門の遺伝カウンセリングを受けたという人は皆無であり、制度について知っていても費用や内容について批判的な意見も聞かれた。

遺伝に関する発言は主として以下のような文脈に登場した。1) 医療者との関係において（医療者側から遺伝の問題を当事者に告げる場合）、2) 親子関係において（遺伝的素質を受け渡すことへの親側の責任意識、子どもをもつことへの逡巡とその道徳的責任）、3) 社会との関係において（遺伝性の病気に対する社会の反応、出生前診断などについての当事者の社会的評価など）。

1) 医療者との関係については、①医療者側からは診断や治療選択に際して、家系の遺伝的な状況などを尋ねる場合、②すでに一定の遺伝子が原因として特定されている場合には確定のための遺伝子検査を勧める場合、あるいは③特定の遺伝子のタイプについて治療法の候補が存在する場合に治療選択のステップとして遺伝子検査を勧める場合に限定されており、これ以外の文脈で遺伝の問題を医療者側から当事者にもちだすことについては、医療者は非常に慎重であるように見えた。しかしながら、遺伝の問題は当事者にとっては深刻な問題であり、医療者側から積極的に持ち出さずとも、患者側から問われた場合には十分に対応出来る体制が必要であることは確かである。この点について、今回の調査では、医療者側の相談体制（テクニカルな知識の提供だけでなく、人生の相談に応じることができるような体制）が必ずしも十分ではなく、むしろ、その場の医療者の個人的な見解で不適切な意見が述べられているような例が見られ、複数の当事者からこうした体制の不備について批判的な意見が聞かれた。

2) 親子関係における遺伝については、きわめてデリケートな問題であり、当事者においても発言が揺れているように見えた。しかし、一般的に、子どもの側から、遺伝の責任を親に求める発言は少なく、逆に親の立場で子どもに疾患の遺伝的素因を受け渡すことへの不安や負い目については何度も聞かれ、遺伝問題については親子で非対称的な理解をするように思われた。

3) 社会との関係における遺伝の問題については、調査対象者の多くが都市部に居住する当事者であったためか、あからさまな社会的圧力について語られたケースはなかったが、同病のほかの患者からの情報としては、遺伝病というラベルがネガティブな社会的影響を及ぼすという事例が語られている。また、将来子どもをもとうとは思わないという発言には、疾患そのものの苦痛よりも、そうした人を受け入れる社会的環境が整っていないということを理由にあげる例があった。出生前診断などのように、発症前に疾患を予測する技術についても、そうした技術に由来するさまざまな不安の受け皿がない現状では、実施すべきかどうか疑問とする意見もあり、社会的環境がこの問題に大きな影響を及ぼすことが推測される。

11. 病気と社会

多くの病気は、その医学的内容だけでなく、社会的イメージを伴っている。罹患の原因、感染の有無、症状の領域、遺伝の有無などによって、さまざまな社会的イメージが病気にはつきまとう。そもそも「病気」であることそのものが一定の社会的評価やイメージを形成するのであるから、病人役割の取得には、こうした社会的イメージの引き受けが付随することは避けがたいことではある。しかしながら、社会的にほとんど知られていない希少疾患の場合には、こうした社会的イメージの引き受けがあるのだろうか。一般にはほとんど知られていない希少疾患の場合には、医学的な内容だけが、当事者の疾患の意味を構成するのではないかと予想されるのであるが、調査では実際には、多くの当事者が病気の社会的イメージやその不在に苦しん

でいることが明らかになった。こうした疾患と社会との関わりについて当事者が語る問題を以下の3点にまとめた。1) 病気の社会的イメージあるいはその不在について、2) 診断や病名の不在がもたらす社会的効果について、3) 啓発の限界について。

1) 病気の社会的イメージについては、確かに確定診断などの際に患者に告げられる病名については、当事者やその家族や周囲の人間にはほとんど何のイメージもないものがほとんどである。これは、診断の告知そのものが当事者にほとんどインパクトがない理由の一つである。しかし、関連するカテゴリーが当事者の認識に影響する場合もある、たとえば「難病」や「障がい者」というようなカテゴリーであり、また、筋肉や神経系の患者にとっては、「筋ジストロフィー」という病名はかなり強いイメージを伴う。また、症状の心因性を疑われた患者には「精神疾患」というカテゴリーも重要な意義をもつ。また、しばしば当事者からは、「がんだったら」という発言があった。「がん」であれば、もっと真剣にみてもらえる、適切な薬が使える、本当の病人になれる、などといった趣旨で比較がなされる。つまり、希少疾患そのものに社会的イメージが付随していなくとも、当事者は周辺の関連カテゴリーの影響を受ける、しかもしばしばそうしたカテゴリーがネガティブな影響をもたらして、空白の社会的イメージに「たいしたことはない」「重大な病気ではない」「怪しい」というような性質を付与することになるのである。

2) 今回の調査では、診断がつかず病名が確定しないケースが5件あった。病名が確定しない状態が恒常化するケースでは、制度的な欠落（医療費の支払いの仕組みそのものの欠如）、社会的認知の取得困難（「病人」と認知されない）、また医療スティグマ（医療者の間で「厄介者」扱いされること）などの問題が生じる可能性がある。皮肉にも、診断のための技術が高度化すればするほど高度な医療診断装置の検出能力にかからない症状は、医療において居場所を失う傾向があるように思われる。診断の不在は「病気」の不在証明のように機能し、この不在証明は、強力な社会的スティグマとして作用する可能性がある。

12. 中間報告として

社会的認知がきわめて低い希少疾患当事者が抱える多様な問題のうち、医療、公的サポート、就業に関わる問題については、制度的な改善が十分可能であると考えられる。医療と公的サポートについては、診断と疾患名を中心とした現行の制度に対して、症状や生活実態を考慮する仕組みを導入すべきである。就業については、固定した状態としての「障がい」とは異なる「慢性疾患」への雇用者の理解を促進する必要がある。慢性疾患を抱える当事者の就業についての制度的支援は現状ではほとんど機能していない。就労が阻害されれば、経済的困窮や家庭崩壊につながり、疾患という医療問題から種々の社会問題が派生することになる。こうした状況になれば、就労を支援するよりも遥かに大きな社会的コストが必要となり、公的サポートの対象

とタイミングの不適切さは大きな社会的コストを将来すると考えるべきである。

謝辞とお断り

本報告書は中間報告であるが、本調査の趣旨をご理解いただき、話しづらい内容を長時間にわたり聞かせていただいた多数の協力者の方々、またそのご家族や支援団体の方々に深く感謝の意を表します。

なお、本報告書は概要のみで、本文は、160 ページにわたる冊子となっています。冊子について、ご希望のある方は研究代表者まで、ご利用の目的などをお知らせいただけましたら、検討いたしますので、ご連絡ください。

調査者を代表して

2016 年 11 月

山中浩司