診断ラグ経験者と希少疾患に向き合う10名のリアル・ストーリー

「診断ラグ」の定義を聞けば、わかったつもりになるかもしれない。でも、当事者や支援者として生きる人の姿に触れたとき、はじめて気づくことがあるはずだ。この本を通して得られるそんな一人ひとりの気づきの積み重ねが、誰もが希望を持って生きられる社会への、確かな一歩になるはずだ。

一般社団法人
日本難病・疾病団体協議会
代表理事
大黒 宏司 氏

難病の診断にたどり着くまでの長い時間は、患者と家族にとって大きな試練である。本書は、その見えない時間の重みと支える人々の思いを様々な視点から描き出した。私たち難病研究者が向き合う課題の背景にある現実を伝え、難病医療と社会が進むべき方向を問う一冊である。

AMED難病プラットフォーム
事業研究代表者/
京都大学名誉教授
松田 文彦 氏

Index

04 Prologue

06 Story 01 所 奈々さん
PNH患者

10 Story 02 坂井田 真実子さん
ソプラノ歌手／NPO法人日本視神経脊髄炎患者会理事長

14 Story 03 大河原 和泉さん
レックリングハウゼン病 患者・家族会 To Smile 代表

18 Story 04 小野澤 侑さん
特定非営利活動法人 HPP HOPE 代表理事

22 Story 05 森川 真紀さん
認定遺伝カウンセラー

26 Story 06 西村 由希子さん
特定非営利活動法人ASrid 理事長

30 Story 07 武藤 真祐さん
医師／インテグリティ・ヘルスケア 代表取締役会長

34 Story 08 安藤 奈々さん
読売新聞記者

38 Story 09 乗竹 亮治さん
日本医療政策機構代表理事・事務局長

42 Story 10 武藤 香織さん
医療社会学・生命倫理学研究者

46 Epilogue

Prologue

希少疾患とは、一般的に人口1万人当たり1～5人未満しか患者が存在しない疾患群を指します[1]。ひとつの疾患だけを見れば、確かにまれな病です。一方で、世界で確認されている希少疾患の数に目を向けると、その数は1万種類以上[2]。患者数は世界中でおよそ4億人にのぼります[2]。つまり、約20人に1人[3]。学校のクラスに、職場のフロアに、誰かがいるともいえるでしょう。決して、あなたと関係のない話ではありません。

しかし、希少であるためにその存在を知られることは少なく、診断までに時間がかかるという現実があります。――日本では、平均3.4年[4]。約3人に1人が、診断までに5年以上の期間を要するこの実態を、私たちは「診断ラグ」と呼んでいます[4]。

その年月に、患者さんはどのような負担を強いられ、どのような不安を抱えて過ごされているのでしょうか。それを知る術が限られているからこそ、私たちはその年月を「Silent Days」と呼び、このフォトブックのテーマに据えました。

Silent Daysには、診断を待つ患者さんとそのご家族だけでなく、答えのない問いに向き合う医療従事者や、声を集めて社会を動かそうとする支援者がいます。言い換えれば、Silent Daysはさまざまな人々が答えを導こうと手を尽くす、多くのエネルギーに満ちている時間でもあります。

ただ、そのエネルギーに何が内包されているのかは、現場に身を置いた人にしか見えません。診断ラグの渦中で患者さんが何に苦しんでいるのか、どんな支えが、どんな言葉が、人を前に向かせるのか。見てきた景色はそれぞれに異なり、その一つひとつに、解決のヒントが宿っています。だからこそ私たちは、Silent Daysを知るさまざまな人たちの声を集めたのです。

そこにあったのは、想像していたよりもずっと力強い人々の姿でした。先の見えない不安のなかにも、一人ひとりの強さと優しさによって、希望の光は差しています。

もちろん、問題は単純ではありません。それでも、現状を知ることが、状況を変える力になるのではないでしょうか。

診断ラグをなくすために何ができるのか、答えはひとつではありません。だからこそ、さまざまな立場の声を通して、この問いを、一緒に考えていただきたいと思いました。ここから始まる10人のストーリーが、あなたの気持ちに変化をもたらすと信じています。

1 IFPMA, 希少疾患 誰も置き去りにしない未来を創る,
https://www.jpma.or.jp/globalhealth/status_effort/2018/lofurc0000002tc7-att/2018_03.pdf
2 Global Genes, “RARE Disease Facts”, https://globalgenes.org/rare-disease-facts/
3 希少疾患患者数は出典2より引用し、世界の人口を約80億人として世界での割合を推計
4 株式会社JMDCとアレクシオンファーマ合同会社との共同調査
（アレクシオンファーマ合同会社発刊「希少疾患白書『診断ラグ』の実態と解消に向けての提言」
https://alexionpharma.jp/sustainability/-/media/Alexionpharma_ajp/Sustainability/PDF/rare-disease-wp_alexion_20250514.pdf）

Story
01

名前のない異変を抱えた5年間。難病だとわかったとき、安心した

所 奈々さん　PNH患者

放送作家として、夫と営む格闘技ジムの代表として、エネルギッシュに駆け抜けてきた所奈々さん。出産を機に、名前のわからない異変と向き合うこととなった。5年に及ぶ診断ラグの果てに、希少疾患「PNH」が判明する。でも、病気のせいで諦めたことはない――そう微笑む彼女は、何に支えられてきたのか。

診断がつかない不安は、家族にも打ち明けられない

「好きなことを仕事にしたかったし、体力には自信があった」と話す所奈々さんは、その言葉どおり、20代をテレビの仕事に打ち込んで過ごした。バラエティ番組のディレクターを経て放送作家になり、会社に泊まり込んで床に寝るのもザラ。「でも楽しかったから」と、こともなげに言う。

2011年に結婚した総合格闘家の所英男さんとは、夫婦で格闘技／フィットネスジムを経営。放送作家の活動を続けながら、ジムの代表・運営は奈々さんが担ってきた。妙に疲れやすくなってきたのは、そのころからだ。

「最初は、年齢によるものかなと思っていました。もともと頭痛や貧血は持っていたし、生放送中に倒れたときも過労だと思い込んでいて。ところがある日、真っ黒な尿が出て……すぐクリニックを受診したものの原因はわからず、一度だけの症状だったため、ひとまず経過観察になりました」

奈々さんの疾患が明らかになったのは、それから5年も経ったあとだ。きっかけは、長男の出産。妊娠中から血圧が異常に高く、産後すぐ下がるはずだった「LDH（乳酸脱水素酵素）」の値が通常の10倍以上に跳ね上がり、なかなか症状が落ち着かない。婦人科では妊娠高血圧症候群の合併症で、産褥期にみられる「HELLP症候群」の疑いを告げられた。しかし、確定には至らない。ここから奈々さんの、本格的な“診断ラグ”が始まった。

ずっとエネルギーに満ちあふれていた体の内側で、名前のわからない異変が、静かに進行している。「絶対に原因を突き止めたくて、さまざまな診療科を回りました。でも『うちではわからない』『診断はできません』と言われるたび、逆に不安が積み重なっていって……」

見込みのある診療科を教えてもらえることもなく、奈々さんは一人、次の扉を探し続けた。毎日泣いていた、と彼女は言う。けれど、夫にはその涙を見せなかった。「私は、格闘家である所英男を“支える側”だと思っていたんです。それに、診断がつかない苦しみを夫に話しても、解決することはない。心

配だけさせるくらいなら、打ち明けないほうがいいと思いました」と、振り返る。

一つひとつの検査結果が出るまでの日々が、異様なほど長く感じられた。いくつもの診療科や病院を渡り歩いた末、「可能性は低いと思うけれど」という前置きとともに紹介されたのが、血液内科だ。その一言にすがりつくように血液内科を訪れ、希少疾患「発作性夜間ヘモグロビン尿症（PNH）」の診断がおりた。赤血球が壊れてヘモグロビンが尿に混じる病気で、指定難病に認定されている。

診断というひとつのゴールを得て、あたたかな日常は続く

「告知とともに治療方法を示してもらえたから、難病だったショックよりも安心のほうが大きかったです。診断がつかない日々の“先の見えなさ”のほうが、ずっとつらかった。『治療を受け続ければ生きていける』と、ひとつのゴールを迎えたような感覚さえありました」

そんなふうにポジティブでいられたのは、英男さんの影響も大きい。いつも明るく、好きなことに打ち込んでいる、純粋な人。奈々さんは夫をそんなふうに表現しながら「病気になったあとも彼がふつうに接してくれたから、自分が重い病気になってしまったことを深刻にとらえすぎないで済んだ」と、感謝を示す。いま思えば、診断ラグの苦しみだって、もっとわかちあえばよかった。

病気を得てからのある夏、奈々さんが楽しみにしていたフェスの前日。なんとなく体調が優れず、行くことをためらっていたら、英男さんが「好きなことをやるのが一番だから、行ってらっしゃい」と背中を押してくれた。そのあと発熱してしまったけれど、やりたいことがやれたから、後悔はない。「本当にありがたいですよね。でも『次は止めてね』ってお願いしました」と笑う。明るさは、奈々さんにとって大きな支えだ。治療のための通院時、病院という空間の無機質な冷たさに心が疲れそうになったとき、医療従事者たちの明るさや優しさにもずいぶん助けられた。

PNHの発症から7年後、奈々さんはトリプルネガティブ乳がんに罹患。約8ヶ月に及ぶ抗がん剤や手術、放射線治療を

経て、病を克服した。「二度の大病を経て、命には限りがあるとよくわかってから、やりたいことがどんどんクリアになってきた」と、奈々さんは話す。いま一番の夢は、英男さんの本を出して、それをドラマ化することだ。世界中の絶景を見て回る旅行もしたいし、かねてから興味があった保護犬の活動にももっと力を入れたい。自分がたどった診断ラグの迷路を思うと「診療科を橋渡ししてくれる総合医療コンシェルジュのような存在がいたら」「病院をもっとリラックスできる場所にしたい」なんてことも考える。

病気のせいで諦めたことはありますか――そう問いかけると、奈々さんは自分でも少し驚きながら「ありません」と答えた。それは、周りのサポートがあったからだ。「闘病していると『ありがとう』を言う回数がめちゃくちゃ増えるんですよね。お礼を言った回数は、自分がよくしてもらった回数。『ありがとう』を何回言えるかが、人生の幸せの基準なんじゃないでしょうか。人に支えてもらったぶん、私も返していきたい」

病気はもはや日常だから、くよくよしたって仕方ない。いかに好きなことをやっていくかを考えて、前に進む。そう話す奈々さんの表情は、すっきりと明るい。その明るさは、ずっとそばで笑い続けてくれていた夫から、受け取ってきたものでもある。

所 奈々さん

2011年に総合格闘家・所英男さんと結婚し、夫婦で格闘技フィットネスジムを経営。2016年、長男出産時の血液検査で異常が見つかり、複数の診療科を経て指定難病「発作性夜間ヘモグロビン尿症（PNH）」と診断。いくつもの病院を渡り歩き、長い「診断ラグ」を経験。現在は治療のかたわらでジム経営をしながら、放送作家としても活動。一児の母。

Story
02

再発時の診断の遅れに立ち向かう、仲間とともに

坂井田 真実子さん
ソプラノ歌手／NPO法人日本視神経脊髄炎患者会理事長

ソプラノ歌手として活躍する坂井田真実子さん。視神経脊髄炎スペクトラム障害（NMOSD）を発症しながらも、懸命にリハビリを重ね、現在もステージで歌い続けている。彼女が患者会に見出した“仲間とのつながり”とは。

再発かもしれないのに、わからない

はきはきと言葉を紡ぎながら、ときおり「あっはっは」と大きく笑う、ソプラノ歌手の坂井田真実子さん。その笑い声ひとつで、場の空気がぱっと明るくなる。そんな彼女の歌が、人の心にどれほどの力を届けてきたのか――自然と想像がふくらむ。

坂井田さんはボローニャやウィーンで学び、オペラの舞台で活躍していた37歳のとき、指定難病「視神経脊髄炎スペクトラム障害（NMOSD）」を発症した。自己免疫疾患のひとつで、自己抗体が視神経や脊髄、脳などの中枢神経に炎症を起こし、障害をもたらす病気だ。予兆としてあったのは、長引く微熱やまぶしさ、二の腕の内側を走るぴりぴりとした痛み。決定的な症状はあらわれず、日本各地を飛び回って歌っていた彼女が、受診をあと回しにしたのも無理はない。だがある日突然、40度の高熱と激痛に襲われて、夜間救急に運ばれた。

「まるで、皮膚にアイロンを押し当てられているかのような痛みでした。なのに理由がわからず、一度は『帯状疱疹の疑い』と診断。その翌日に胸から下が動かなくなり、神経内科の先生が、NMOSDの可能性にすぐ気づいてくださったんです。病院に着くのがあと5分遅ければ、横隔膜の神経に影響が及ぶ状況。すぐに手を打たなければ呼吸ができなくなるかもしれないと、検査結果を待たずに治療が始まりました。そのおかげで、一命をとりとめたんです」

2ヶ月の入院を経てからは、リハビリの日々。一生車いす生活となる可能性も告げられていながら、やがて自らの足で立ち、舞台復帰を果たす。ところが、初発から7年後に再発。坂井田さんが「診断ラグ」を経験したのは、そのときだった。

そもそもNMOSD患者の体調は、一日のなかでも激しく揺れ動く。朝は元気だったのに昼間は右目が痛くなり、横になれば左手がしびれ、夜は激痛が襲ってくる――そんなふうに症状がグラデーションするなかで、何が“再発”をあらわすサインなのか見極めるのは、簡単ではない。実際、多くの患者が、症状の再発時に診断ラグを経験するという。

坂井田さんの場合は、手のしびれや胸の痛みに明らかな違和感があった。絶対にいつもと違う。それなのに、身体的

負担の大きい髄液検査を数回受け、1ヶ月ほど経っても、数値に異常は出てこなかった。「いつもよりつらい症状を抱え、再発したかもしれないと不安に思っているのに、診断がつくまでタイムラグがある――これは本当に、心と体の大きな負担です。診断がつく前に日常生活がままならなくなり、仕事を辞める人を何人も見てきました」

“同病仲間”のつながりを広げ、支えに

坂井田さんが立ち上げた患者会「NPO法人日本視神経脊髄炎患者会（NMOJ）」でも、そうした体験談はよく聞かれる。専門医のいない地方では、再発予防の治療が十分に行われなかったり、必要な検査がすぐにできなかったりして、診断や治療にさらなるラグが生まれがちだ。坂井田さんは「夢のような話だけど」と前置きして、「いつかNMOSD専門の検査・治療センターができたら」と言う。だからこそ、患者会の再発に関するピアサポートは丁寧だ。たとえば月に一度のオンラインカフェで、再発前にどんな症状が出ていたかを共有。「違和感があれば、ささいな変化でも粘り強く主治医に伝えて」と、経験者が背中を押す。発症して間もない人にとって、疾患と20年付き合いながら日常生活を送っているような先輩の言葉は、大きなよりどころになる。

「患者会の仲間はみんな、後遺症や再発への不安、病気のために何かを手放さざるを得なかった経験を抱えています。それは“同病仲間”でないと、本当の意味ではわかりあえないこと。取り組みを通して出会った方のなかには『患者会がなければ、同じ病気の人に一生会えず、ずっと一人だったかもしれない』と涙を流してくださった患者さんもいました。でもじつは、支え合っているのは、当事者同士だけではないんです。患者会の支え合いは、患者のご家族や周囲の人たちにも、広がっています」

イベント「みんなに会いに行く」では、文字どおり日本各地

を訪ね、講演会を通じて同病仲間との交流を育んできた。診断ラグや地域による医療格差など、希少疾患であるNMOSDを取り巻く課題は少なくない。それでも多くの当事者の声を拾い上げ、医療や社会に届けることで、未来は少しずつ変わってゆくはず。だから、やりたいことが多すぎて時間が足りない――そう話す坂井田さんの表情は、底抜けに明るい。

もちろん、ソプラノ歌手としての活動も精力的に続けている。疾患を持ちながら歌い続けるために工夫は欠かせないが、音楽と向き合う姿勢は変わらない。むしろ、患者会を通じたチャリティコンサートや合唱団のイベントで、音楽の楽しみは増してきた。

「音楽も患者会も、本当に楽しいんです。最初は、ほかの患者さんと集まりたいなんて、私自身が全然思ってなかったのにね。だから、その喜びを独り占めしてちゃもったいない。仲間たちとつながりながら、取り組みをどんどん拡大していきます。病気によって孤独を感じている一人ひとりに届くよう、どこまでも」

坂井田 真実子さん

ソプラノ歌手。自由学園卒業。国立音楽大学及び同大学院を修了し、ボローニャへ留学。文化庁在外派遣員としてウィーンへ渡る。2016年、37歳のときに指定難病の「視神経脊髄炎スペクトラム障害（NMOSD）」を発症。一時は下半身不随に。現在は病症や後遺症と共存しつつ、ステージに復活。「世界希少・難治性疾患の日（RDD Japan）」アンバサダー。NPO法人日本視神経脊髄炎患者会理事長。

Story
03

難病への偏見とも、
診断ラグとも闘って、
娘の生きやすい世界をつくる

大河原 和泉さん
レックリングハウゼン病 患者・家族会 To Smile 代表

難病を持つ患者にとって、診断ラグは一度限りのものではない。神経線維腫症1型（NF1：レックリングハウゼン病）の娘を育てる大河原和泉さんは、日常のなかで積み重なっていく診断ラグとも向き合ってきた。いまは患者会代表として、偏見の連鎖を断ち切るために走る。

診断ラグは、
症状ごとの診断にも関わる

「お医者さんから『病名で検索するな』って言われたけど、診察室を出て3秒で検索しました。だって子どもが心配だもん。当然でしょ」と、大河原和泉さんは少し肩をすくめて笑う。言葉に迷いがない。6人の子どもを育てながら、神経線維腫症1型（NF1：レックリングハウゼン病）の患者会代表として走り続ける彼女の話し方は、そのまま生き方に似ている。

第六子の紬乃ちゃんに変化があらわれたのは、生後2週間ごろのことだ。肌に薄い茶色のシミができ、生後2ヶ月経つころには50個にまで増加。いずれレーザーで取れるものかが気になり、次女のニキビ治療のついでに、町の皮膚科で軽く相談をした。先生は「急がないけど、詳しい先生に一度診てもらったほうがいい」と、紹介状を書いてくれたという。その1ヶ月ほどあとに訪れた大学病院で、すぐさまNF1の診断を受けた。

「診断されたとき、私に心配をかけまいとする医師の配慮から『なんにせよゆっくり見守っていくしかない。ネット検索だけはしないでね』と何度も言われたんです。でも、どんな病気かわからないんだから、親は絶対に調べますよね。検索したら『閲覧注意』などと書かれた画像がたくさん出てきて、驚きました。NF1にはさまざまな症状があり、ときには顔中に腫瘍が広がるため、偏見を受けやすい疾患だったんです」

診断当時は、現在のように治療薬は出ていなかった。いまできる治療がない以上、早くから悩みはじめる必要はない。悪意ある情報にあふれたインターネットは見ないほうが、ショックを受けずに済む。医療サイドの配慮も理解できるが、当事者として、できるだけ早く詳しい説明を受けたかったと大河原さんは言う。

紬乃ちゃんは初発時の確定診断こそ早かったが、以降は幾度もNF1に伴うほかの症状に対する診断ラグに悩まされた。NF1は全身にさまざまな症状が起きるため、ひとつの診療科で管理をするのが難しい。大学病院であっても、NF1に対する院内連携が整っていなければ、症状ごとの詳しい

診断が遅れる可能性がある。

「歩き方がおかしくて整形外科にかかったとき、医師がNF1を詳しく知らず、実のある話はほとんどできませんでした。すべての不調をいちいち専門医に相談するのも現実的ではなく、ちょっとした悩みを相談しにくいのが現状です。とくに大変だったのは、発達の診断。NF1を起因とする発達障害では、障害がない方のIQ値に近い場合もあり、日常に困り感があっても、一般的な病院の尺度では『支援が要らない境界知能』と診断されてしまうんです。娘はまさにそれでした」

専門医なら「NF1特有の発達障害」だと見抜けるのに、それが叶わなかったため、紬乃ちゃんは行政による療育（発達支援のプログラム）につながるのが遅れた。「発達障害があるのは明白なのに診断がつかないんです。紬乃が発達障害であるということ自体に不安はないけれど、適切な対応ができていない焦りはあった」と、大河原さんは思い返す。こうして日常にも、診断ラグの影響が積み重なっていく。

負のループを断ち切って、前に進む

NF1への偏見とも闘わなくてはならない。初めてインターネットでその様を目の当たりにしたとき、大河原さんは「私がするべきは、これから娘が生きやすい社会をつくることだ」と奮い立った。2019年には患者・家族会「To Smile」を立ち上げ、代表に就任。医師や学会と連携して学び、社会と患者の橋渡しを続けている。

患者会に相談を寄せてきた70代の方は、娘がNF1だった。幼いころに診断されたものの親としてどうしても受け入れられず、本人にも隠したまま、治療や定期受診をせずに育てた。ところが、30代になった娘さんが結婚・出産をしたあと、疾患による脳腫瘍を発症。緊急搬送時に自身の病気を初めて知り、パニックのまま手術を受けて、亡くなってしまったのだという。

「NF1はお孫さんにも遺伝していて、いまはその方が育てているのだそうです。娘のときと同じ過ちを繰り返したくないと、患者会にご連絡くださいました。ほかに、妊娠後期になって初めて自身の病気を教えられた20代の方や、中学生のころから20代後半になるいままでずっと、父親に『お母さんが泣いてしまうから病気の話をするな』と言われ続けている患者もいます」。大河原さんは一度苦しそうに言葉を止めて、息を吸う。「この負のループを、絶対に止めなくちゃいけない。それこそ患者会最大の役目だと考えています」

大河原家では、NF1は日常だ。検査や入院をするたび、自身の状態や今後のことを本人にもわかりやすく説明してきた。みんなそれを当たり前に受け入れているし、末っ子の紬

乃ちゃんを可愛がってはいても、特別甘やかしはしない。ただ、周りに意地悪をされたときは、年子の兄のほうが怒っていたりする。「娘自身は、向けられる視線をまったく気にしないタイプ。『支援級をバカにしてくる子がいるけど、超楽しい場所なのにね!』なんて、けらけら笑っています」。その屈託のなさこそ、和泉さんからの遺伝じゃないだろうか。

「同じNF1の子が、合併症で若くして亡くなった話を聞けば、もちろん怖くなります。心も揺れる。でも、立ち止まることはありません。患者の声を社会に届けていくことで、NF1に向けられる偏見も、日常的な診断ラグや困りごともなくしていきたいから」と、大河原さんは言う。患者会を立ち上げるときも、己に問うた。たとえいつか娘を失ったとして、その先もこの活動を続けられる覚悟があるか。この疾患を持つ多くの子どもと関わるなかで、その人生に与える影響を背負えるか、と。

「それでも必ずやり遂げると確信に至ったから、心を決めて走り出しました。力を尽くして活動すればするほど、紬乃と過ごす時間は減ります。でも、やればやるほど、社会は紬乃にとって生きやすいものになる。だったら、やるしかないですよ」ときっぱり言いきって、彼女は背筋を伸ばす。

大河原 和泉さん

6児の母。末っ子が生後3ヶ月で指定難病「レックリングハウゼン病(NF1)」と診断される。発見は早かったが、疾患特有の発達障害の診断が遅れるなど、日常に積み重なる「診断ラグ」に直面。偏見のない世の中、当事者が生きやすい社会を目指し、2019年にレックリングハウゼン病 患者・家族会「To Smile」を設立、代表を務める。日本レックリングハウゼン病学会理事長補佐。

Story
04

「わからない」「何もできない」そんな不安が一番つらいから

小野澤 侑さん
特定非営利活動法人 HPP HOPE 代表理事

子どもたちの低ホスファターゼ症（HPP）発症をきっかけに、患者会に所属。「根治」という目標を掲げるNPO法人「HPP HOPE」の代表理事を務め、まっすぐ課題解決に取り組む小野澤侑さん。悩むときも、うまくいかないときもある。でも、前しか見ない。

わからない「不安」を、せめて「心配」に

「低ホスファターゼ症（HPP）という遺伝性の難病によって、子どもたちに人生の可能性を狭めてほしくない。彼らが結婚したり子どもを持ったりしたいと思ったとき『大丈夫だよ』って言ってあげたいだけなんです」と、小野澤侑さんは話す。NPO法人の代表理事として、HPPの課題解決に取り組む理由を問われたときの答えだ。社会や医療といった、ことさら大きな問題を見ているわけではない。目の前の息子たちを見て、彼らのためにできることを、ただ積み重ねている。「ベンチプレスで一番力が出るのは、愛する人の名前を呼ぶときだっていいます。それと同じかもしれない」と、優しく笑う。学生時代にハンドボールで日本一になり、一時はパーソナルトレーナーとしても活躍していた小野澤さんらしい喩えだ。

第一子の歯が抜けたのは、まだ本人が小さなころだった。最初は「打撲だろう」と言われたが、2本、3本と続いたため大きな病院を受診。自分たちでもさまざまな可能性を探るうち、HPPの代表的な症状であることに行き着いた。疑いを持ったまま時だけが経ち、遺伝子検査によって確定診断がおりたのは1年半後のことだ。「やっぱりそうだったか」と、力ない声が出た。一方で第二子の歯が抜けたときは、専門医とのつながりや家族歴があったため、すぐに診断がついたという。同じ疾患でも、情報や知識があるかないかで診断までの時間がこれほど変わる。その差を、小野澤さんは身をもって経験した。

後に検査したところ、妻がHPPであることも発覚。よく体を動かす活発なタイプで自覚症状もほとんどなく、自分が難病だなんて思ったこともなかった。ただ振り返ると、思い当たるふしはいくらでもある。成人のHPP患者にはこうした人が多いという。体調が悪いときは痛み止めを飲んだり、湿布を貼ったりしてしのぎ、「自分の体質はこういうものだ」と、つらい症状を抱えながらなかば諦めて時間が経つ。長い経過観察の末、症状が似た別の難病「線維筋痛症」に間違われるといった話も、よく耳にする。

「私たちもそうでしたが、わからないまま不安な時間を過

ごすのが一番つらい。状況が明確になれば、正しく心配をして、できることに手をつけられます。だから、せめて“不安”が“心配”に変わるように、同じ境遇にいる方の悩みをアップデートしてあげられたらと思う」。診断ラグの渦中にいる人に、経験者の小野澤さんから向けられた言葉だ。

患者を「支援対象」から「パートナー」に

小野澤さんが患者会「HPP HOPE」の代表理事に就任し、まず着手したのは課題解決を前に進める体制づくりだった。

「子どもたちの未来のためには、どんどん解決策を探していかなきゃいけないと思ったんです。もちろん、お互いの悩みや医療側から受け取った情報を共有しあったりするだけでも、大きな安心材料になります。だけど、せっかく患者同士のつながりがあるのだから、病気に対してもっと根本的なアクションを取っていきたい」

そんな意識から小野澤さんは、「HPP HOPE」をNPO法人化した。目標はずばり、治療法を見つけることによるHPPの根治。そのための取り組みとして、患者データの蓄積と活用を掲げている。でも、どんなデータをどう集め、どんなふうに役立てるべきなのかはまだ全貌が見えない。まずは、患者が自分の治療経過を記録・共有できるプラットフォームなどで、記録をデジタル化することから始めた。ただし、パーソナルなデータの収集・活用には、患者の不安が伴うことも忘れてはならない。だからこそ丁寧にコミュニケーションを取り、少しずつ協力してもらえる空気をつくっていきたいと言う。

小野澤さんが目指すのは、患者が“支援される側”から“課題解決のパートナー”になる未来だ。「患者が自分たちのデータを集めて主体的に動くことで、医療サイドとの関係性が変わると思っているんです。医師や研究者のやりたいことに応じて患者データを提供できれば、治療方法を一緒に見つけるチームとして、目線がそろう。それは、とてもポジティブな変化です」

医療や行政から、支援はある。患者同士の支え合いも、すでにある。でも、これまでの患者は疾患の輪の真ん中で、どこかぽつんと立たされていたようにも思う。「中心に置かれても、どこを向けばいいかわからないじゃないですか。でも、疾患に関わるみんなと一緒に前を見ることは、孤独の解消にもつながるはず」と、信じる。

疾患の啓発や臨床研究は少しずつ前に進み、課題解決への距離を縮めている。ここからさらに発展させていくためには、輪を広げていくことが大切だ。

「NPO代表としては『根治』という明確な目標に向かって、やるべきことを粛々とやり、前に進んでいきます。でも、同時に僕は、当事者の親や夫として患者会に所属するいちメンバーでもあるし、IT企業に勤めるビジネスパーソンでもある。いろんな立場や視点を持っているからこそ見えることも、やれることもあると思っています」

淡々と話しているようで、言葉の端々には、一筋縄ではいかない現実と向き合っている重さがある。それでも家族や未来のことを話すときは、表情が少しだけやわらいだ。課題解決に向かう道は短くない。けれど、方向は見えている。

小野澤 侑さん

日本体育大学でハンドボール日本一を経験後、パーソナルトレーナーを経て医療・ヘルスケア系ITベンチャー企業の創業期に参画、現在は同社COOとして、患者主体のデータプラットフォームの開発を主導。自身の家族が指定難病「低ホスファターゼ症（HPP）」と診断され、確定診断まで1年半の「診断ラグ」を経験。これを原点に2024年、NPO法人HPP HOPE代表理事に就任。

GELATO

Story
05

診断ラグの渦中にいる人を、知識と言葉で支える

森川 真紀さん　認定遺伝カウンセラー

遺伝性疾患の可能性に揺れる患者や家族の隣で、じっくりと対話を重ねる遺伝カウンセラーの森川真紀さん。診断も治療もしない。だけど、診療科をまたいで動き、患者の言葉を待ちながら、寄り添うことができる。

遺伝性疾患にまつわる不安を、解きほぐす

森川真紀さんの子どもは20年ほど前、遺伝性の希少疾患だと診断された。難しい言葉が並ぶ医師の説明は、森川さんの頭になかなか入ってこない。その場では理解したつもりなのに、帰宅してから家族にうまく伝えることができなかった。「今後どんな症状が出てくるのかよくわからないうえ、いくつもの診療科にかかるため治療方針もすんなりまとまらず、とても不安でした。私たちと医療者をつないで、必要な情報をわかりやすく伝えてくれるような役割の人がいたら、と願いました」

当事者としてのそんな経験をきっかけに、森川さんはいままで関わりのなかった医療業界へ足を踏み入れる。遺伝やゲノムが関わる疾患について情報を提供し、患者や家族の課題解決を支える「遺伝カウンセラー」となった。かつて自分が“渦中のわからなさ”を感じたからこそ、寄り添って歩ける。

遺伝カウンセラーの仕事は第一に、患者と対話をすることだ。遺伝性疾患の可能性が出てきたときや遺伝学的検査の前後で、患者や家族に心理的・社会的支援を提供する。コミュニケーションを自然に深めるため、遺伝カウンセリングで欠かせないツールは“家系図”だ。家系図をたどり、本人と似た症状や体質を持つ親戚がいないかを聞いていくなかで、親族とのつながりが見えてくる。日ごろのちょっとしたエピソードから、家族との関係性や付き合い方のスタンス、遺伝へのまなざしが浮かび上がるのだ。

「遺伝性の疾患はとくに、家族にどう伝えればいいか、子どもや兄弟も同じ病気になってしまうのではないかなど、不安が尽きません。遺伝カウンセラーは診断・治療こそできないけれど、そのぶん患者さんの隣で、じっくり対話ができる。疾患について理解を深めるための助けになれるんです」

複数の診療科をまたぎ、
診断に貢献する

遺伝性疾患の患者には、複数の症状が同時に存在することが多い。個別の診療科で各症状だけが見られ、全体像がつかめないまま時間が過ぎる――そこに診断ラグが生まれる。希少疾患はほとんどが認知度も低く、10年以上診断がつかなかったという患者も多く見てきた。そんな渦中にいる患者には、医療だけでなく、教育や福祉との連携も必要になる。診断がつかなければ、学校や職場で理解を得ることも、受診のための休みを取ることにも苦労するからだ。患者が思春期の子どもなら、親には言いにくい悩みもあるかもしれない。そんなとき森川さんは、ほかの医療職やソーシャルワーカーとも連携し、患者を取り巻く環境ごとサポートをしていく。

「長年なんらかの症状を抱えていても診断がつかないと、患者さんは周りにその不調を理解してもらいにくいんです。『本人の健康管理が悪いんじゃないか』『ただの怠けだ』なんて視線を向けられることすらある。だからこそ、診断がつく意味は大きいんです」

森川さんが忘れられない、患者さんの一言がある。ようやく診断を受けたその方は「原因は遺伝子だったんですね……自分じゃなかったんですね」と口にした。長い年月をかけてたどり着いた診断によって、患者さんがやっと自分を責めなくなった瞬間だ。

遺伝性疾患という専門性に基づき、複数の診療科をまたいで動く遺伝カウンセラーだからこそ、診断に貢献できたこともあった。ある患者は、疲れやすさ程度の自覚しかなかったが、検査データは異常値を示していたため、大学病院を受診しにきた。関係のありそうな診療科を転々とするもなかなか診断がつかないとき、森川さんはふと、過去に関わったとある遺伝性疾患の患者を思い出す。状況が似ているのだ。「その疾患に詳しい科へつないですぐ、予想どおりの病名が判明しました。日常的な症状はそこまで強くないけれど、生活面で気をつけておいたほうがいいことがある病気です。あのまま診断がつかずにいたら、いつか大事になっていたかもしれません」

森川さんが遺伝カウンセラーになって10年。この間に、遺伝性疾患をめぐる状況も変わってきた。「当時はまだ、遺伝にまつわる情報にはどこかタブー感があり、遺伝カウンセリング自体をためらう人もいらっしゃいました。でもいまは、遺伝医

療やゲノム解析技術の進歩とともに空気が変わりつつあります。わかることが増え、治療の可能性が広がったことで、遺伝という言葉の持つ重さが少しずつほぐれてきたんです」

とくに、全ゲノム解析検査は近年の大きな希望だ。現在はまだ研究段階で一部の疾患にしか対応していないが、診断がつかなかった患者のDNAを網羅的に調べることで、疾患の正体をつかめる可能性がある。一方で、すべての遺伝情報が見えてしまうために、想定外の疾患がわかることもあるだろう。患者がそうした場面に向き合うとき、対話支援はその価値を増す。技術が進むほど伴走できる人間も必要になるけれど、遺伝カウンセラーはまだまだ少ない。

「もし、子どもが診断を受けたときに遺伝カウンセラーに出会えていたら、私はいまここにいなかったかもしれません」と、森川さんはふっと笑う。あのころ隣にいてほしかった存在に、自分がなったのだ。「悩みや不安があるなかで病気を受け止め、ともに生きていこうとする力は、患者さんやご家族自身が持っている力です。私は、そのプロセスをサポートするだけ」——相手のペースに合わせて、ただそこにいる。それが、森川さんの核心にある姿勢だ。

森川 真紀さん

認定遺伝カウンセラー。文系大学卒業後、教育関連企業に勤務。自身の子どもが希少疾患と診断された当時、遺伝カウンセラーに出会えなかった経験から、自らがその役割を志し、大学院へ進学した。2016年より現職で、現在は名古屋大学医学部附属病院に勤務。遺伝性疾患の視点で診療科をつなぎ、早期診断や、診断のつかない時期の生活支援に携わる。

Story
06

第三者として「聴き」「つなげていく」ことが、社会を少しずつ変えていく

西村 由希子さん
特定非営利活動法人ASrid 理事長

希少・難治性疾患に関わるさまざまな立場の人々をつなぐ“中間機関”として、NPO法人「ASrid」を率いる西村由希子さん。当事者たちの声を聴き続けてきた、第三者だ。だからこそ、新たな視点を持って、診断ラグとも向き合える。

難病に関わる当事者たちの声を拾い上げ、届ける

くっきりと、でもとても優しいその笑顔が、西村由希子さんという人をよくあらわしている気がした。希少・難治性疾患分野の連携を支援するNPO法人「ASrid」の代表として、10年以上も活動を続けてきた彼女は、患者でも医療従事者でも、製薬企業や行政に勤める人間でもない。バックグラウンドは、研究者。客観的なデータやヒアリングを土台に、異なる立場の人々の間に立ち、領域の課題を解決するための“つながり”をつくり続けてきた。

ASridには、自分の疾患や治療について相談したい方や、新しい医療のあり方を考える組織などから、さまざまな相談が届く。希少疾患では一発で診断がつくほうがめずらしいため、診断ラグに関する悩みも当然多い。そんな領域で、西村さんは患者サイドへの丁寧なインタビューを重ねてきた。聴いてきた声のなかには、共通する苦しみもある。

「多くの診断ラグ経験者が抱えているのは、症状が進行していくことへの不安はもちろん、自分自身もうまく説明できないし誰にもわかってもらえないつらさです。答えを得られない状態が、年単位で続くこともめずらしくない。精神的な症状は出ないはずの疾患なのに、そうした苦しい状況から鬱になる方もたくさん見てきました」

そもそも希少疾患において、完治する治療法や医薬品は存在しない。寛解したとしても、つねに再発のリスクを抱えている。だからこそ西村さんは、目の前の人の話を“聴ききる”ことを、自分たちの仕事の出発点に据えてきた。「たとえ同じ状況でも、100人に伺えば100通りの表現が返ってくる。その新鮮さを見失わずに伺い続けることが、私たちのプロフェッショナリティのひとつだと思っています」

患者サイドの声を拾い、可視化してきた象徴的な場が「世界希少・難治性疾患の日(Rare Disease Day:以下、RDD)」だ。2008年にスウェーデンから始まった活動で、希少・難治性疾患患者のQOL向上を目指している。その趣旨に賛同したASridが、2010年から日本でのイベントを始めた。多くの患者や家族に加え、医療従事者や医薬品関係者たちがつながるこの場には、当事者たちのリアルな声が

集まる。

「RDDを通じて、患者サイドの誰もが自分の話をできる土壌が整ってきました。希少疾患を持つ方がどんな症状を抱えていて、どんな社会を望んでいるか。同じ疾患でもそれぞれに違う現実を発信することで、周囲に発見や配慮が生まれていきます。これは、本人たちが気づいていなかった価値であり、社会にとっては新たな学び。当事者には感じたことを率直に語ってもらい、私たちが広く社会に届けていきます」

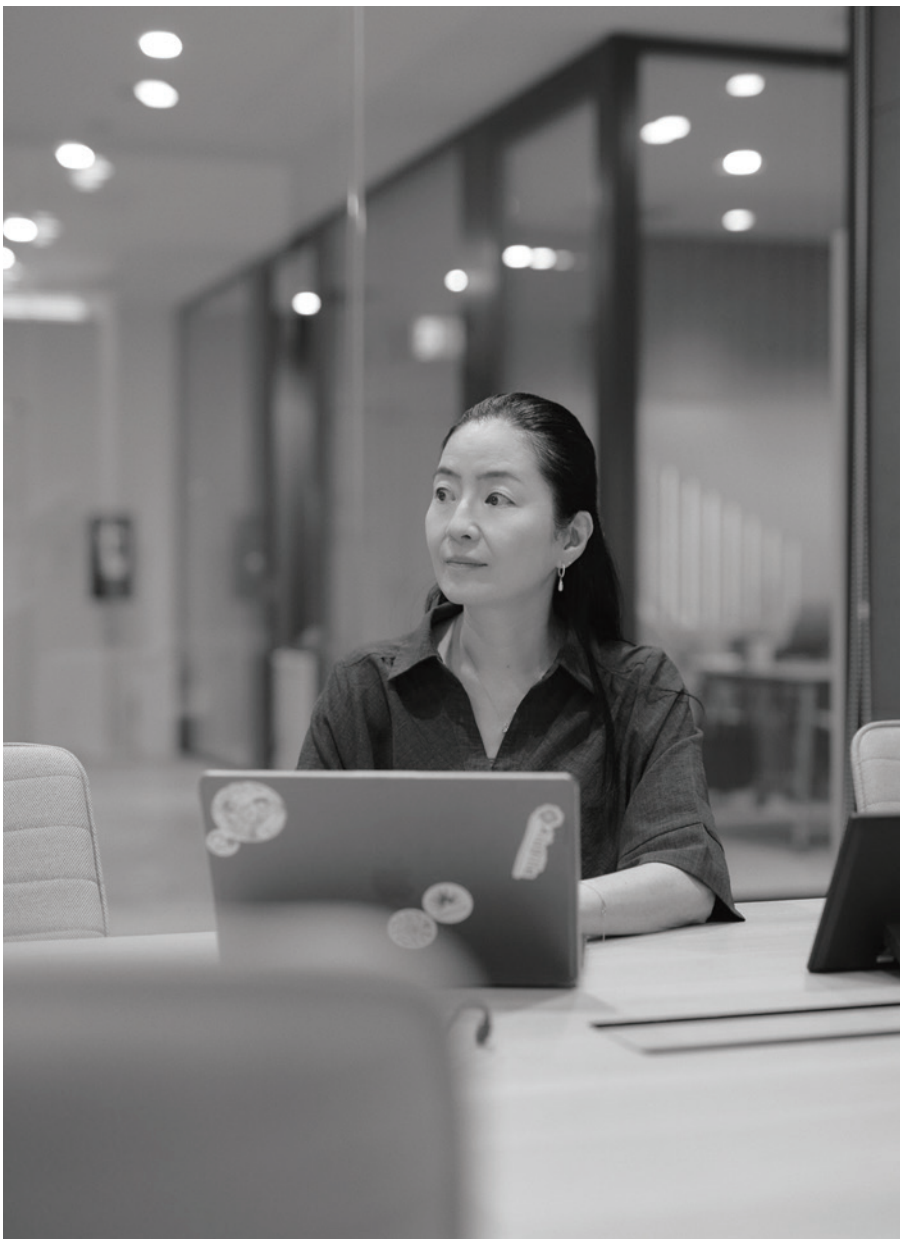
こうした場がつくれるのは、ASridが患者・企業・行政・医療者のどこにも属さない中間機関だからだと、西村さんは話す。自分たちを主語としないから、全体を俯瞰して、当事者たちのやりたいことを拾い上げていける。患者サイドが言えないことや医療サイドが言えないことは代わりに言うし、客観的なデータを持って、企業と患者の間に横たわる壁を丁寧にほぐすこともある。

黒子だからこそ、診断ラグの解決に向けて貢献できること

この領域に、神様はいない。西村さんたちが仲間内でよく口にする言葉だ。誰かが突然あらわれて、病気や日常を立て直してくれることはない。だからこそ、患者サイドとさまざまなステークホルダーが連携し、課題と向き合っていく必要がある。

「いままで私たちは“生きづらさ”と“治りづらさ”の両方を解消したいと動いてきたけれど、じつはこの2つは、ずっと溶け合っていたのかもしれません。そんな課題を解決するには、ステークホルダーたちも溶け合って、互いに手を取りながら進まなければいけない。そのために、私たちはそれぞれの関係性を“つなぎなおす”活動をしているんです」

ASridのやりがいを尋ねると、西村さんは言葉を止めた。少し間を空けてから「当事者たちから伺った困りごとが、すぐ解決することはないんですよね。だから、小さなアクションの積み重ねでこの領域や社会が少しでも良くなったらいいな、と思って走り続けるしかない」と答える。でも、長いマラソンの先でゴールテープを切るのはいつも、ASridではなく、当事者の誰かだ。「私たちももちろん伴走しているけれど、あくま



でも黒子。たいしたことはしていません。この領域に素敵な人たちがたくさんいたから、もっと話を聴きたくて活動を続けているだけなのかもしれない」と、控えめに微笑む。

ただ、診断ラグという課題に対しても、きっとできることがある。確定診断まで時間がかかる事象に「診断ラグ」という名前がついて、当事者たちは共通言語を得た。“自分たちの困りごと”や“身近な人の困りごと”としてイメージしやすい言葉ができると、その課題は当事者性を増す。

「『診断ラグ』を一過性のブームや使用者が限られた専門用語にせず、日常的に使える“みんなの言葉”にしていくことが大事です。でも、それって医療機関や行政が通達するようなやり方ではなかなか難しい。だからこそ、私たちのような中間機関が発信していくことに意義があると思っています。課題解決につながるムーブメントも、そうした一歩から生まれていくはず」

何人ものステークホルダーが志を掲げながら、さまざまな事情で立ち止まり、消えていく姿を何度も見てきた。続けていくことが難しいと、西村さんはよく知っている。だからこそ彼女は、瞳を静かにたぎらせて、果てしなく続く道のりを見る。

西村 由希子さん

特定非営利活動法人ASrid 理事長。東京大学大学院理学系研究科博士課程を単位取得退学。基礎研究の道から希少疾患やオーファンドラッグの領域へ進み、2010年から「世界希少・難治性疾患の日(RDD)」日本開催事務局を運営。2014年、患者・企業・行政・医療のどこにも偏らない中間機関としてASridを設立し、日々領域全体をつなぐべく活動をしている。

Story
07

AIが診断を変える。
それでも、寄り添うのは人だ

武藤 真祐さん
医師／インテグリティ・ヘルスケア 代表取締役会長

循環器内科医や宮内庁侍医、経営者、そして在宅医。肩書きを横断しながら、医療の課題解決に走り続けてきた武藤真祐さん。その行動の軸は、「真善美」というシンプルな確信だ。AIとともに診断ラグを縮める未来と、人にしかできない寄り添いとは。

AIとともに、チームで
診断ラグを縮めていく

「どうして行動を続けるのか、と聞かれたら――なんだかかっこよく言っちゃうことになるけど、“真善美”なんだと思います」と、武藤真祐さんは照れたように言う。真実であること、善くあること、美しくあること。それが循環器内科医として、在宅医療の実践者として、そして医療DXの推進者として走り続けてきたこの人の、行動の真ん中にある。

そんな武藤さんが見る診断ラグの風景は、医師ならではのものだった。「めずらしい疾患は、構造的にどうしても見つかりづらいと感じています。まず、希少疾患の初期症状は不定愁訴のようなものが多く、日によって波がある印象です。患者さんも気のせいや年のせいなどと別の理由を探し、診察を受けないことが少なくありません。遺伝性疾患の場合でも、本人が家族歴を知らないケースだって存在します」

さらに医療側にも、診断ラグが生じやすい事情がある。技術の進化や研究によって、医療知識は深まるばかり。それは喜ばしい反面、医師のインプットが追いつかない現状を招いている。自身の専門分野でさえ最新情報を学び続けるのは難しく、専門外の知識ならなおさらだ。だからこそ武藤さんは、診断ラグを患者や医療者個人の問題ではなく、医療システム全体の問題としてとらえてきた。

医療側から診断ラグをなくすアプローチのひとつが、チームで診断にあたることだ。たとえば武藤さんが三井記念病院に勤めていたとき、希少疾患である「心アミロイドーシス」をエコー技師が発見したことがあった。心臓超音波の先駆けだった同院では、医師と検査技師が連携しながらつねに研鑽し、その技術を磨いていたともいう。診断は医師だけに頼るのではなく、チームの多様な視点で拾い上げることが重要だと、武藤さんは実感した。

「いま、そのチームに“AI”という新たな一員が加わろうとしています」と武藤さんは言う。AIの最大の強みは、膨大な知識をいつでも引き出せること。そして、患者のPHR（パーソナルヘルスレコード）を継続的に持てることだ。「医師はどうしても、診察ごとのスポットで患者と向き合うことになりがちです。また、可能性やリスクの高い疾患をいくつかピックアップして

検討はするけれど、考えられる順にすべての検査をする……というわけにはいかない。でもAIなら、患者の情報を網羅的に見て怪しい疾患をすべてハイライトし、鑑別診断の候補に乗せられます。それだけで、診断ラグは短くなる可能性が高い」と、期待を寄せる。

医療現場のマインドセットも、すでに少しずつ変わってきた。情報や知識を検索するためのAI活用は一般化しつつある。ただし、いまはある程度のハルシネーション（事実ではない情報をAIが生成すること）を避けられないため、医療専門AIの充実も待たれている。「もともと診察室では、分厚い臨床医学書が参考にされてきました。そのマインドのまま、参照するツールが変わっただけ。ここに違和感はありません。AI活用により、医師が到達できない分野の疾患でも、発見できる可能性がある。一方で、その診断を専門医が検証し、最適な治療を施すには、職人技の目や手が必要になる。そこを担うのは、やはり人です」

とはいえ、AIは希少疾患にも恩恵をもたらす。診断前なら、さまざまな患者が生み出すデータと接続することで、ごく微細な体調の揺らぎも拾い上げられる。本人が口に出すことさえない、データにしかあらわれない症状から、希少疾患が見つかるケースは増えていくだろう。また、診断後にも良い影響がありそうだ。「たとえば、治療に使う薬剤の量やタイミングを厳密に調整できるようになる可能性があります。『毎食後服用』と一口に言っても、飲むタイミングは人それぞれ。でもAIなら、薬剤が最も効果を発揮する時間で、タイムリーに服用を促してくれるかもしれません」

人間とAIが協働し、患者が選べる未来に

そうした技術がDisease（疾患）を解決しうる時代においても、武藤さんが手放さないものがある。Illness（病）への寄り添いだ。たとえば先日も、武藤さんは末期がんの患者と対峙していた。ホスピスに入り、人生に幕を下ろす覚悟を決めつつある本人と、そのパートナー。武藤さんは看護師とともに両者の話を聞き、病状と気持ちの折り合いをどうつけていくか、いまここからできることは何かを、丁寧に探っていく。「『この疾患が見つかりました、治しましょう』という段階とは、まったく違う世界です。そうした場面において、AIにできることはまだ少ないんじゃないかな……在宅医療には、生身の私たちにしかできないことがあると強く感じています」。もちろん、人には言えない恥ずかしいこともAIになら話せるという人はいるだろうけど、と少し微笑みながら続ける。「どちらを使うか、

選ぶのはもちろん患者さんです。だからこそ患者さんが自分にとってのベストを活用できるように、人間とAIを協働させていきたい」

武藤さんは、ただ診療に力を尽くすだけでは足りないと感じてきた。この国の医療に、問題は山積みだ。その一つひとつを少しでも解決に近づけるため、武藤さんは複数のビジネススクールやコンサルティングファームでビジネス視点を身に付け、オンライン診療などを手掛ける企業の設立を通して医療DXの基盤をつくり、石巻で在宅中心のクリニックを立ち上げた。「重要なことや必要だと感じたことに、ただ行動をしてきただけ。みんなが困っていたから、やろうと思っただけなんです」とはにかむ。根っこにあるのが、冒頭の“真善美”だ。

「小さな失敗は山ほどある、でも、自分が成功できなくてもいいんです。本当に大事なことなら、影響を受けた誰かがきっと次の世代でやり遂げてくれるはずだから」。きっとこんな人たちが、医療に温度を残したままイノベーションを起こしていく。

武藤 真祐さん

医師・経営者。東京大学医学部を卒業。東大病院や三井記念病院で循環器内科医を務め、宮内庁侍医も経験。戦略コンサルティングファームを経て、2010年に在宅医療を中心とする医療法人社団 鉄祐会 祐ホームクリニックを設立。株式会社インテグリティ・ヘルスケア代表取締役会長として、オンライン診療やAIを活用した医療DXを牽引。経済同友会副代表幹事。

Story
08

記者として、
希少疾患を伝えていくことの先に

安藤 奈々さん　読売新聞記者

指定難病を患う妹と過ごした経験から、医療記者を志した安藤奈々さん。「美談にせず、さりとて深刻になりすぎず、少しの希望が見えるような記事を書きたい」と筆を執ってきた。希少疾患を伝えることの難しさ、そして想いとは。

診断の意義は、
治療につながることだけじゃない

安藤奈々さんが医療記者を志したのは、伝えたいことがあったからだ。いや、伝わっていないことが、ずっとあったからだ。

安藤さんの妹は、9歳のときに指定難病「レット症候群」と診断された。「車いすを押したり、痰の吸引をしたりすることもあったけれど、子どものころはそうしたケアも、一緒に遊んだり歌ったりすることと同じでした」と、当時を振り返る。でも、テレビの報道やドキュメンタリーに映し出される「難病の患者と家族」の姿は、その実感と違っていた。治ることや乗り越えること――そんな、いわばひとつのサクセスストーリーの枠にはめられた物語と、治らない疾患とともにある自分たちの日常には、どうにもギャップがある。「私たちみたいなありのままの物語も正しく伝わったほうがいいと思ったし、ほかのいろんな人の話も聞いてみたかった」という思いが、医療記者という仕事への入口だった。

読売新聞東京本社に入社し、2017年、希望していた医療部に異動。ライフワークとして難病を取材し、希少疾患や診断ラグをめぐる報道にも継続して取り組んできた。医療記者として見てきた診断ラグの現場は、妹の経験とも重なる。妹には生後9ヶ月ごろから発育の遅れがあらわれはじめたが、当時の医療では、確定診断までに9年もかかった。「診断がつかない間、母は自分を責めることもあったようです。先が見えずに苦しい日々が家族のなかにもあったことを、大人になって改めて知りました」

診断ラグは、特異的な症状が少ないときに生じやすい傾向があるという。背景には、一般の医師が希少疾患の患者に接する機会が少ないことや、国内に数人～数十人という超希少な病気が存在することなどが考えられる。ただ、状況は少しずつ変わりつつあり、有効な治療も増えてきている。たとえば神経難病の領域では、新しい治療薬の登場により、患者側にも選択肢が増えた。医療者の側でも「一日も早く診断しよう」というモチベーションが、これまで以上に高まってきているようだ。

「でも、診断の意義は、治療ができることだけではありません。診断がつくことで、もやが晴れる。治療につながらなくても、その効果はとても大きい」と、安藤さんは強調する。希少疾患の診断がついたことで海外の患者会にアクセスでき、日

本に同じ病気を持つ患者がいない孤独や治療の悩みをわかちあえた家族もいた。疾患を持つ人たちのさまざまな道のりを少しでも明るく、すこやかなものにするためにも、診断は必要だ。

取材で出会ったある家族の子どもは、全身の筋力が低下していく進行性の難病にかかっていた。根本的な治療はなく、重いケースだと生後数年で亡くなることもあったという。そんなとき、新薬の治験が始まるという情報を得て、家族は悩んだ。未知の治療への大きな恐怖と葛藤しながら、治験に挑戦。その子は進行性の症状を抑えることができ、小学生になって、家族旅行に出かけられるまでに回復した。

「家族にとって、治験を受けることが大きな不安を伴う決断だったのは想像に難くありません。でも、その子がトライしてくれなかったら、その疾患の国内の治療はもっと遅れていたはず。そうした挑戦や協力のうえに成り立ってきた治療を活かし、同じ疾患の子どもたちがもっと多く命をつなげるように、診断ラグをなくさなければいけないと改めて思いました」

希少疾患を、世の中にどう伝えていくか

安藤さんが積み重ねてきた、報道の哲学がある。診断ラグをはじめ、難病の話題を「わかってくれる人にだけわかってもらえれば」にしないことだ。そのためには、難病に関心がない人たちにも届く“入口”を探し続ける。繰り返し、いろんな話題と掛け合わせ、届け方にも工夫して。社会とさまざまな接点を持つことで、情報が広がっていく。

「“難病がわかる人”じゃなくて、“難病もわかる人”を世の中に増やしていきたいんです。たとえば、家族のために何かしたいという感情や、就労・就学にまつわる悩み、孤独のつらさ……といった普遍的な悩みなら、難病について知らなくても、多くの人が共感できるはず。そうした入口から、希少疾患や診断ラグを取り巻く現状を知ってもらえたら、その不条理さを見過ごせないと感じてくれる人も、きっと増えると思います。読者と課題の当事者とが、地続きの社会に生きてい

ることを感じてもらいたい」と、穏やかな語り口のなかに決意をにじませる。

妹は、安藤さんが医療記者になる1年前に他界した。妹や家族のためにという入口で始めた仕事だったけれど、いまはもっと大きな意味を帯びてきた。取材を重ねるごとに、もっといろんな人の気持ちを知りたいとより強く感じる。当事者だったから気持ちがわかるだなんて、ひとつも思わない。「むしろ『聞いてみないとわからない』という体感があることが、当事者としてのアドバンテージだと思っています。報道のあとも、患者や家族の日常は続いていくもの。だから美談でも、深刻さを伝えるだけでもなく、その先にある少しの希望が見えるような記事が書きたい」――報道が、すぐに解決策や支援者をもたらせるかはわからない。でも、対話のきっかけをつくることはできる。そうして安藤さんは、少しずつ社会を変えていく。

安藤 奈々さん

読売新聞記者。中央大学法学部卒業後、2010年に入社し、難病をはじめとする医療分野を取材。妹が9歳で指定難病「レット症候群」と診断され、きょうだい児として育った経験が原点に。難病の患者・家族に確かな情報を届けたいと、医療から生活の課題まで幅広く取材を重ねてきた。

Story
09

当事者の声を
政策に“翻訳”することで、
社会が動き出す

乗竹 亮治さん
日本医療政策機構代表理事・事務局長

特定の立場に偏らない独立したシンクタンクとして、産官学民のさまざまなステークホルダーをつなぐ日本医療政策機構（HGPI）。そのリーダーである乗竹亮治さんは、フラットな対話から「社会の集合知」を紡ぎ出し、政策提言に進めてきた。見えづらい希少疾患や診断ラグの課題にも、当事者の声を集めて、向き合う。

政策が動くまでの
3つのプロセス

一つひとつの言葉を選びながら、穏やかに話す。そんな乗竹亮治さんに問いを向けると、一度優しくその胸にしまったあとで、誠実に答えを取り出しているようだ。丁寧でフラットな対話を大切にする人なのだと、わかる。

乗竹さんが代表理事を務める日本医療政策機構（HGPI）は、中立的なシンクタンクとして、市民主体の医療政策の実現を掲げてきた。その原点は、2000年代なかばにある。「医療をめぐる意思決定が、一部の専門家や行政だけで完結する時代ではなくなってきたころです。同時に、慢性疾患が増加し高齢化も進展するなか、社会保障制度をどう持続させていくか、限られた資源をどうわかちあうのか、患者や医療提供者、産業界、政治……いろんな人たちが集まって議論するべき時代がやってきました」。そんな時代的要請が、中立的なプラットフォームをつくるHGPIの誕生につながった。

診断ラグのような課題も、HGPIが携わる射程に入る。診断がつかずに苦しむ人がいても、声が小さければ政策は動かない。逆に、適切なアジェンダとして掲げ、議論を通じて提言まで練り上げられれば、解消に向けて社会は動きうる。乗竹さんはHGPIの取り組みを3つのプロセスで紹介した。

ひとつ目は「アジェンダ・セッティング」だ。世の中が必要とする政策の課題を、早めに設定する。「新しいことやまだ注目されていないことをアジェンダに掲げるのは、勇気が要ります。たとえば認知症の施策は、まだ社会の注目がこれほどではなかった15年前から手がけてきて、2023年にようやく基本法成立に至りました」。成果が見えるまでには時間はかかる。でも、取り上げなければ埋もれてしまうし、アジェンダを設定すれば少しずつでも前に進む。難病のプロジェクトにも、この数年は力を入れてきた。以前より課題のあった診断ラグを改めて周知すること。AIテクノロジーが目覚ましく発展してきたいまだからこそ、有力な解決策のひとつとしてAI診断支援などの社会実装を目指すこと。そうしたトピックを、まず俎上に載せることに意味がある。

次に「アジェンダ・シェイピング」。適切なステークホルダーや有識者に集まってもらい、立場を越えてフラットに議論する

ことで、論点を政策へとまとめ上げていく。それぞれが胸襟を開き、落としどころを一緒に探していくのは、一筋縄ではいかない。

そして最後が、政策を超党派の国会議員や省庁関係者に届ける「アジェンダ・デリバリー」だ。たとえば、医療機関の集約化にまつわるエピソードがある。治療の集約化と、全国に高水準の医療を届ける均てん化は、時として対立軸で語られる場合もある。しかし、たとえば乳がんでは、手術を数多く手がけている病院のほうが、乳房再建などのアフターケアも含めて患者の悩みに細かく対応できており、予後がいいという。つまり、乳がんの場合、症例を集約したうえで均てん化を目指すことが得策だと、データは示している。調査結果や国民の声は、政策のニーズをあらわす重要な材料だ。「こうしたエビデンスを伴って伝えられることで、政治は動き出します。ただし、大切なのは定量的なデータだけではありません。実体験を持った当事者にナラティブを語ってもらうことが、いま求められています」と、乗竹さんは言葉を継ぐ。

集めた声を、動かす力に変える

その視点は、希少疾患の領域で重みを増す。がんなら、二人に一人がなる時代だ。でも、何千人から何十万人に一人の病気となると、名前すら聞いたことがない地点からのスタートになる。実体験としての共感が得にくいからこそ、ナラティブが要る。

「個別の疾患に紐づくナラティブを蓄積するのも、もちろん大切です。ただそれだけでなく、『こんな希少疾患があるんだ』『診断ラグという困りごとがあるんだ』という問題の枠組みそのものを、社会に届ける議論も要ります。具体的な語りを積むことと、あえて抽象度を上げて全体像を示すこと。これは、希少疾患ならではの、ややユニークなアプローチかもしれません」

患者が医学情報を持たない「情報の非対称性」はいつも論点になるけれど、じつは医学知識のある医療者のほうだって、個々の患者の暮らしや考え方についての情報は持ってい

ない。非対称性はどちらにもある。乗竹さんが強調するのは、ナラティブを単なる“かわいそうな患者の話”にしないことだ。「苦しみやスティグマだけでないポジティブな感情や、一人ひとりの価値観も含めて、患者の語りに耳を傾ける必要がある。当事者たちは患者である前に、一人の市民であり生活者なんです」

ただ、声を集めるだけでは政策は動かない。乗竹さんの仕事は、当事者のナラティブを調査結果や臨床のエビデンスと束ね、提言のかたちに整えていくことにある。感情に訴える物語と、意思決定を支える数字。その両輪がそろって初めて、診断ラグのように見えづらい課題にも、制度を動かす力が宿る。

やりがいを尋ねると、乗竹さんは「プラットフォームをつくること」だと答えた。人が集まり、世の中を良くするために、さまざまな立場の人が自由に意見を交わし合い、ヘルシーなディベートを重ねる。立場や肩書はいったん脇に置き、同じゴールに向かって、知恵を出し合う。その光景を見るといつも、乗竹さんは胸が熱くなるという。彼が理想とする「成熟した市民社会」の縮図でもあるのだろう。

「どんな立場の人も自分の意見を表明できて、それをみんなが思いやりを持って聞き、より良くするための意見を交換できる社会。言葉にすると簡単に聞こえるけれど、これが意外と難しいんですよね」と、少し眉を下げて笑う。でも、諦めない。未来を信じて、乗竹さんは今日も目の前のテーブルを囲む。

乗竹 亮治さん

日本医療政策機構（HGPI）代表理事・事務局長。慶應義塾大学総合政策学部卒業後、2005年にHGPIへ参画。その後、オランダ・アムステルダム大学で医療人類学修士を取得。2016年に事務局長、2024年に代表理事に就任。専門は医療人類学。産官学民の多様な立場をつなぎ、医療政策の提言を牽引する。

Story
10

患者は“経験の専門家”。意味のある参画を通じて、その経験が活かされる医療へ

武藤 香織さん
医療社会学・生命倫理学研究者

患者は、医療や研究に「協力させられる」存在ではない。経験を持つ、対等なパートナーだ。医療社会学や生命倫理学を専門とする武藤香織さんは、希少疾患の患者が背負う負担を可視化しながら、研究者と患者が対等に向き合える土壌を求めてきた。

偏った力関係を、対等なパートナーシップへ

医療者・研究者・患者がともに尊重し合い、課題解決に向かっていける土壌をつくる―― 武藤香織さんがその歩みを始めたのは、対照的な二人の医師がきっかけだった。ずっと昔の出会いなのに、当時を振り返る武藤さんの声には、いまも消えない感情がある。

大学3年生のとき、息切れや発熱などの小さな不調が長く続いた。診察に行くたび、ろくな説明もないまま何本も採血をされ、聞いたこともない検査を重ねるけれど、なかなか診断がつかない。たまりかねて何の病気を疑っているのかを問うと、それまで目さえ合わせようとしなかった医師は「あなたが聞くことではない」と激怒した。

数ヶ月後、不安にかられた武藤さんは、その医師には内緒で、別の病院にかかった。「悪いけど一本だけ採血させてね」と言われ、検査をしたわずか数日後に「原因がわかりましたよ。もう抗体もできているから大丈夫」と電話があった。

「すぐに診断がついたうえに、その先生は私と母に優しく病気のことを説明してくれました。しかも、診察で少し話したプライベートなことは、親に伏せつつ。もう最高ですよね。検体だけを採られ続けた診断ラグの数ヶ月と、あっという間に診断と安心をもらった数日。あまりにも差があったため、どうしてこういうことが起きるのかと、医療社会学や生命倫理学に大きな関心がわいてきたんです」。医療従事者ではない自分にもできることがあるはずだと、武藤さんは大学院に進み、研究を始めた。

新しい医療技術が生まれるとき、海外では議論がどう進み、そこに患者がどう関わっているか。武藤さんはさまざまな国を訪れ、事例を学んでいった。そのうちに武藤さんは、医師にばかり依存しがちな日本の特異性を感じるようになった。とくに希少疾患の領域では、その傾向が強い。患者数が少なく、専門医も限られるため、一人の医師や研究者に頼らざるを得ない状況が生まれる。

こうした構造のなかで、武藤さんは医療研究開発への患

者・市民参画の重要性を訴え続けてきた。診察室の外に出て、医師と患者が良好なパートナーシップを築ければ、研究開発はぐっと前に進む力を帯びる。

「たとえば、遺伝性の神経難病であるハンチントン病では、1990年代にグローバルな発症前遺伝学的検査のガイドラインがつくられました。それは、国際的な神経内科学の学会と、国際患者会が一緒に発表したもの。当時は患者・市民参画という呼び方はなかったけれども、医療技術の使い方を決めるガイドラインづくりに患者が招かれ、意見を言い、対等な著者として名を連ねられる社会のあり方に、ビビビッときました。そもそも原因遺伝子を見つけるための研究でも、患者が検体収集に協力していましたし、研究費を助成する財団も患者側がつくったと聞いて驚きました。患者側にも権力や貯えがあることで、研究者とのパートナーシップがより強固になった事例ですが、日本ではこのような事例は少ないです」

互いの立場を尊重し、安心して対話できる場を

患者・市民参画は、小規模で地道に取り組める活動であり、それは希少疾患でも同じである。「より良い医療をつくるという大義名分のもとに、患者が搾取されるような進め方になってはいけません。患者・市民参画に協力してくれる患者は、患者としての経験の専門家であり、研究の大切なパートナーであり、医療者や研究者にはない視点を授けてくれる存在。その立場を尊重し、適切に参画してもらう仕組みづくりが求められています」。海外には患者に向けた謝金や旅費、守秘義務や利益相反の管理といった細かなガイドラインを整えている国もあるが、日本はそうした国に比べて不十分だという。

また、意味のある参画にするためには、安心して対話できる環境づくりが大切だと、武藤さんは語る。「主治医は、希少疾患の患者や家族にとっては、とても大切な人です。この先生がいなくなったら、自分の病気を診てくれたり、研究してくれたりする人がいなくなってしまう。その不安を想像することは容易ではありません。長い診断ラグを経てようやくたどり着いた診断と主治医だったら、なおさらです」。潜在的に、患者が医療者にそれだけ頼らざるを得ない状態で取り組む患者・市民参画には、深い配慮が要る。

武藤さんが描く患者・市民参画は、理念に始まり、いつも理念に立ち返ってゆく。「人を対象にした研究は、その成果を人に還元するためのもの。研究の協力者であり将来の受益者でもある患者の意見を聞けば、より研究の質が高まる――それを、みんなで信じることがとても大事だと思う」と言

う武藤さんには、迷いがない。

「診察室で患者さんと喋ることは、患者・市民参画とは言えません。それは、主治医と患者という関係で進められる診療のための面接です。そうじゃなくて、白衣を脱いで病院の外に出て、患者さんと向かい合う。そこから生まれるパートナーシップで、病とともに生きる患者から経験を聞き、将来の診断や治療、リハビリなどについてお互いの意見を伝え合うことこそが対話であり、患者・市民参画の第一歩だと思う。医師のほうも、行き詰まっているなら正直に打ち明ければいいんですよ。変に格好つけないことがまた、対等な関係につながるはずだから」。医師は、患者の質問にはすべて答えるという職業訓練を受けてきた。それは大切な仕事だが、その頼もしさは時として、対等な関係づくりを阻む一因にもなる。

患者・市民参画を流行り言葉みたいにしたくないと、武藤さんは思いを込める。あの日、自分に寄り添ってくれた医師と、そうではなかった医師。その両端を忘れずにいるからこそ、彼女は患者の気持ちを置いていかない仕組みを、地道につくり続けている。

武藤 香織さん

東京大学医科学研究所教授、理化学研究所チームディレクターとして、医学や生命科学が生まれる場所で倫理的・法的・社会的課題（ELSI）を探究する研究者。1993年に慶應義塾大学文学部を卒業後、診断ラグの経験を機に医療社会学や生命倫理学を学び、東京大学大学院で保健学博士を取得。欧州や北米で患者自身が研究を主体的に動かす姿に出会ったことが原点に。患者・市民参画や、患者と研究者の対等な関係のあり方を研究する。

Epilogue

アレクシオンファーマ合同会社
社長　濱村 美砂子

私たちアレクシオンは、製薬企業として「Disease（疾患）」に解を届けることを使命としています。最良の科学によって病の原因を突き止め、治療というひとつの答えを差し出す。それが私たちの専門であり、存在理由だと考えます。

しかし、医療人類学者のArthur Kleinmanが示したように、病気にはもうひとつの顔（Illness）があります。診断名やデータを主軸とするサイエンスで語られるのがDiseaseだとすれば、病への不安や暮らしにくさなど、日々の生活における主観的な経験をIllnessととらえることができます。私たちはサイエンスを通じてDiseaseと向き合う企業だからこそ、Illnessの重みを見過ごしてはならないと考えてきました。

しかし、Illnessは客観視されにくく、理解が難しい側面があります。希少疾患における「診断ラグ」は、患者さんにとってIllnessに直面する時間とも言えます。そこで私たちは昨年、診断ラグの実態を明らかにする白書を世に出しました。診断ラグにおいて、患者さんが直面する負荷をデータで可視化し、理解を深める試みでした。

白書において、Illness の輪郭を見ることはできましたが、その内側で患者さん一人ひとりが何を感じ、どのような負担を背負ってこられたかを理解するには、限界がありました。白書では伝えきれなかった、患者さんや患者さんを支える人々の経験を、写真と当事者の言葉で届ける。それが、このフォトブックの出発点です。

Illness を理解し、その理解が次の一歩を生む。そう考えて、私たちは診断ラグと向き合ってきた人たちを訪ねることにしました。彼ら一人ひとりの言葉を記録し、白書とともに希少疾患に対する理解を促したいという一心で進めてきました。

実際に会ってわかったのは、関わる人たちの力強さでした。先の見えない不安のなかでも、好きなことを諦めずに生きる人。家族が生きやすい明日のために偏見と闘う人。同じ病に苦しむ誰かの孤独を、自分の経験でほどこうとする人。その声を、社会へ、政策へと届け、より良いものへと発展させようとする人……。このフォトブックの制作を通じて、私たち自身が彼らからエネルギーをもらっていることに気づきました。そして、彼らの大きなパワーをもっと多くの人々に伝えたいという気持ちがこみ上げてきました。

こうして生まれたのが、この「Stories of SILENT DAYS」です。希少であるがゆえに知られにくいこの現実を、一人でも多くの人へ届け、ともに考える起点にしたい。本当の意味での“患者ファースト”とは何か――その問いを、読者の皆さんと一緒に考えていきたいのです。そうすることで、診断ラグの解消に挑んでいきたいと思います。しかしこの挑戦は、私たちだけで完結するものではありません。患者さんや患者団体、医療従事者、研究者、政策・アドボカシー団体、行政関係者、企業……立場の異なる一人ひとりがつながり、そのつながりが力になると信じています。

最後に、このフォトブックの制作にあたり、取材を受けてくださった10人の皆さんのご協力に心から感謝申し上げます。また、ほかにも想像を超えた多くの方々のアイディアやご支援をいただくことができました。そうした人たちの力があって初めて、このフォトブックを完成できたと感じています。制作に関わってくださったすべての皆さんに心から感謝をお伝えしたいと思います。

Stories of SILENT DAYS

取材協力	所 奈々／坂井田 真実子／大河原 和泉／小野澤 侑／森川 真紀／西村 由希子／武藤 真祐／安藤 奈々／乗竹 亮治／武藤 香織
アートディレクション・アートワーク	渡邊 英弘
企画進行	高田 雄大朗
プロデュース	椎木 光／梅津 秀佑
編集	黄 孟志
取材・執筆	菅原 さくら
撮影	大城 為喜
デザイン	金丸 早紀
広報	古橋 舞佳／大栗 愛子
推薦	大黒 宏司／松田 文彦
制作	マカイラ株式会社／株式会社 米
企画・発行	アレクシオンファーマ合同会社 2026年10月発行
印刷・製本	株式会社日庄プラスワン