



井上健さん(国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター)

## 病院の外で患者・家族・医療者・研究者が自然につながる PPI

### ～先天性大脳白質形成不全症 市民公開セミナーと情報発信・研究・教育～

先天性大脳白質形成不全症の研究を進める中で、病気の基本的な情報を共有するために、気軽な情報交換の場として市民公開セミナーが始まりました。その後、家族会が組織され、自然と情報共有や支援ネットワークの形成が進みました。セミナーは回を重ねるにつれて、講演の他にも子ども向けプログラムも導入され、患者・家族・医療者・研究者みんなが楽しめるイベントとなりました。それだけでなく、継続的に患者さんやご家族から直接ニーズを聞き取り、研究テーマへの昇華や政策改善、若手医師の教育にも役立っています。病院の外で、継続的に関係者がつながる意義について、お話を伺いました。

### 先天性大脳白質形成不全症 市民公開セミナーの取組み

—井上先生の AMED 研究課題である「未分類の新規先天性大脳白質形成不全症の臨床遺伝疫学情報の収集によるエビデンス創出研究」の概要を教えてください。また、同じ疾患領域を対象としている村松一洋先生(自治医科大学)の厚生労働科学研究班との取組みの違いを教えてください。

井上:私たちは長い間、髄鞘ができない代表的な疾患としてペリツェウス・メルツバッハ病を

研究してきました。その中で、この病気とは異なるものの、類似した症状を示す疾患が少しずつ見つかるようになりました。適切にこれらの病気の研究を進めるために、「髄鞘ができない病気」という包括的な概念としてまとめようと考えました。厚生労働科学研究事業に申請するにあたって、小坂仁先生(自治医科大学)と相談しながら「先天性大脳白質形成不全症」という名称を考案し、研究をスタートさせました。この研究が進む中で、診断基準や疾患分類が確立され、指定難病の認定につながりました。医療者や患者さんにとっても、この疾患を理解しやすい枠組みが整ってきたのではないかと思います。一方、近年の遺伝子解析の進展により、これまでこの難病の枠組みに含まれていなかった新たな疾患の患者さんが、日本国内にも少なからず存在していることが明らかになってきました。こうした疾患についても、診断や治療の基盤となるような日本のデータをしっかり整備する必要があるということで、私のほうでは臨床情報や遺伝子情報、疫学情報を体系的に収集・整理し、それらを村松先生の厚生労働科学研究班で構築した統合データベースに蓄積しています。この情報をもとに、新たな先天性大脳白質形成不全症の疾患を指定難病の枠組みに組み入れることができるよう、厚生労働科学研究班と協力して研究を進めています。

—厚生労働科学研究班と二人三脚で研究と政策への反映をしているということですね。

これらの研究班のなかでの患者サイドとの関わりはどのようなものになりますか。

井上:患者さんやご家族と近い距離で、国内外の先天性大脳白質形成不全症の研究開発の動向、疾患に関する医療情報などの基礎的な説明を行う講演に加え、その時々最新のトピックに関する特別講演を組み合わせた市民公開セミナーを過去 15 年間にわたり、計 22 回実施してきました。同時に、個別相談や談話・質問コーナーなどの場も設けました。これらの場を用いて、私たちは患者さんやご家族がどのような疑問を抱いているのか、何に困っているのか、どのような情報を求めているのかといったニーズや要望を直接伺うことができます。そして、それらの声を研究テーマとして取り上げ、政策立案や制度改善に反映させる活動へとつなげています。

—このような市民公開セミナーを最初に実施しようと思った研究者側の意図はなんだったのでしょうか。

井上:先ほどもお話したように、研究当初はペリツェウス・メルツバツハ病以外の類縁疾患については、どのようなくくりで分類するべきかさえ明確になっていませんでした。教科書にもほとんど記載がなく、医療者の間でも知識が不足しており、患者さんやご家族も自分たちの病気について知る手段がない状況だったと思います。そこで、まずは病気に関連した基本的な情報を提供する場が必要なのではないかと考えました。そこで、小坂

先生が診療していた患者さんやそのご家族で、一度集まって情報交換をしてみようか、という気軽な感じで企画したのが最初でした。あとから知ったのですが、当時患者さん・ご家族の間ではオンラインコミュニティを通じて情報交換している方々がいらっしやり、そのネットワークを通じて情報が広まり、当日は想定以上の多くのご家族が集まりました。このとき初めて、患者さんやご家族にとってこうした場に対するニーズが非常に高いのだということを実感しました。そこで研究者側でも来年もやろうかという流れになり、定例化していきました。

## 勉強だけにとどまらない、みんなが楽しむセミナーへ

一定例化していく中で、セミナーはどのように育っていったのでしょうか。

井上:セミナーをはじめて 3~4 年目くらいのころに、参加されていた患者さんのご家族の中から、「私が家族会の代表を引き受けます」と申し出てくださる方が現れました。その方を中心に、セミナーの参加者同士がつながり、家族会としての活動が始まりました。そして、家族同士で情報を共有する場を作り、患者支援のネットワークを形成していこうという動きが自然と生まれていったのです。



回を重ねるにつれ、「親御さんがセミナーで学ぶ間、お子さんはどうするのか?」という課題が出てきました。そこで、「それなら子供たちは別の場所で預かろう」と、多くのボランティアスタッフを集めて、子供向けの託児プログラムを設けることにしました。当時は、お台場の産総研(産業技術総合研究所)の大部屋を借りていたので、隣接する日本科学未来館で子供たちが遊べるようにしました。すると、子供たちを含め 50 人ほどの大きなグループで遊びに行くようになり、セミナーは自然と「家族旅行」のような雰囲気になっていきました。ちょうど夏休みに入る 1 週間前の週末にセミナーを開催することが多かったので、

「家族でセミナーに参加し、子供たちは未来館で遊ぶ」というスタイルが定着していきました。

このように、セミナーが単なる学びの場にとどまらず、家族同士がつながり、楽しみながら情報交換できるイベントになったことで、活動が長く続いているのだと思います。さらに、きょうだい児同士も一緒に遊ぶ機会が増えたことで、「疾患を抱えた家族としての共通の経験を持つ仲間とつながる場」にもなったと感じています。

—楽しく活動を継続できたのはどうしてでしょうか。

井上:セミナーに参加したご家族同士がつながり、子どもたちが成長する過程で友達を作る機会にもなったというのが大きいと思います。

また、患者さんのご家族同士が近所に住んでいることが分かったり、治療で通っていた病院が同じだったり、病気を軸としながらも、生活の中での共通点が見つかることもありました。そうした関係性の中で、日常生活のこと、治療のこと、さまざまな話をする機会が増えていったのです。

同じ年代の子どもたちが集まり、一緒に遊んだり、過ごしたりする中で自然と友情が芽生えていく。そうした場を通じて、私たちも患者さんやご家族の状況を知る機会も増えていきました。

さらに長く活動を続けていると、患者さんのきょうだいも成長し、進学や将来の進路を考える時期を迎えます。例えば、ある患者さんのお姉さんが大学に進学した際、養護教育や療育に関わる職業に興味を持ち、「卒業論文のテーマにしたい」と申し出てくれたこともありました。そのときは、「それならぜひやろう！」ということで、みんなで協力してサポートしました。こういった活動は、一見すると研究とは直接関係のないように思えますが、患者さんの家族が医療や支援に関心を持ち、将来の進路に影響を与えるという意味で、とても価値のあることだと思っています。それに、こうした動きが生まれること自体が、私たちにとっても「楽しいイベント」のようなものなのです。セミナーや勉強会を単なる講義として行うのではなく、「楽しさ」の要素も取り入れたことで、継続的な活動につながったのだと思います。

—ボランティアのかたも多く参加されるとおっしゃいました。

井上:看護学生や一般の方、子どもたちを支援したいという専門職の人たちがボランティアとして参加していただき、支援に関わる実体験を持つことで、「こんな病気があるのだ」と知るきっかけになっていると感じます。それが将来、医療や福祉の分野で活かされることもあるかもしれません。セミナーには、「学び」や「刺激」といった要素があり、参加者にとっても新しい体験が得られる場になっています。ただ毎年同じような講義をして「ありがとうございました」と帰るだけでは、やはり飽きてしまいますよね。そうではなく、みんなが楽しめる「フェスタ」のような雰囲気を作ることで、患者さんやご家族、ボランティア、支援者が一緒に時間を過ごし、学び合う場が生まれたことこそが、長く続いている要因の一つなのかもしれません。

—個別相談では、どのようなこととお話するのですか。

井上:個別相談の時間は、主に小坂先生と若手医師のチームが担当しています。相談は1人約15分の枠で行い、診察をしながら患者さんの発達状況や病気の症状、関節の可動性など身体のこと、生活面での困りごと、将来に対する不安などについて幅広く話を伺う場となっています。生活上の細かい困りごと、今後の治療方針、進学や就職に関する悩み、遺伝のことなど、オープンなセミナーの場ではなかなか質問しづらいことも多いため、こうした相談の機会を設けることで、より具体的なアドバイスを提供できるようにしています。

この個別相談の場は、若手医師にとっても非常に貴重なトレーニングの機会となっています。先天性大脳白質形成不全症は非常に希で、患者さんごとに症状の現れ方や生活上の課題が異なるため、実際に患者さんと向き合うことで得られる経験は、書籍や講義だけでは得られない貴重な学びとなります。さらに、専門家である小坂先生がどのように診察を進め、何を診るポイントとしているのかを直接学べる場にもなり、今後こうした病気に関わる可能性のある医師にとって、重要な経験になります。

また、この疾患を専門的に診ている医師は限られているため、患者さん・ご家族にとっても、普段の通院先ではなかなか得られないアドバイスを受けることができます。さらに、私たち研究班にとっても、定期的に患者さんの状態を把握する機会として重要なものになっています。すべての患者さんを毎年診ることは難しいですが、2~3年に一度でも診察することで、成長に伴う変化を確認し、長期的な経過を追うことができます。その積み重ねが、臨床経験として蓄積され、「この患者さんは他と少し異なる傾向がある」「このタイプの患者さんには、よりこういう対応が必要かもしれない」といった新たな知見につながります。こうした長期的な観察と経験の蓄積は、診療の質を向上させる上でも大変有意義なものです。



## 病院の外で、患者・家族サイドと「自然に」関わること

—これまでのインタビューの中で、「自然に」患者・家族サイドとの活動が進んでいったとお話される場面が多くありました。一方で、昨今、行政サイドから PPI(患者・市民参画)の推進を求

められることもあります。どのように捉えていらっしゃいますか。

井上:正直なところ、私自身はPPIという概念を特別意識してきたわけではありません。ただ、PPIの概念や枠組みを知ること自体は重要だと思います。活動に「名前がつく」というのは意義のあることで、「PPI」という名称がつくことで、患者さんやご家族が関わる活動の価値が明確になると思います。ただ、実際に研究にPPIを導入するとして、それが自分たちのやりたい研究活動に本当にフィットするのかどうかは、慎重に考える必要があります。また、研究者側の意図と、患者さんやご家族のニーズがうまく合致しないと、互いにストレスを感じてしまうこともあり得ます。

私たちがこれまでやってきたことがPPIに該当するのかどうかは分かりません。私たちにとっては「患者さんのお姉ちゃんが大学に入ったよ」「良かったね」というようなことを共有できることもPPIと同じなのです。私たちも楽しいですし、それが研究参画ということになれば、それはそれで良いのだと思います。今回、家族会の代表のかたが初めて私たちの合同研究班会議に参加して、そこで得た情報を家族会のホームページに掲載して共有するという取り組みが行われました。こうした活動が広がることで、患者会のメンバーにより多くの情報を共有できるようになったということも良いことだと思います。こうした意味では、PPIという言葉が日本で定着しはじめ、さまざまな場面で活用されるようになったことは良いことだと捉えています。

—家族会との関わり方をどのように捉えていますか。

井上:疾患ごとにある家族会は、活動の目的や課題も多様で、家族会ごとにカラーがあり、抱えている問題も違うため、一概に「家族会とはこういうもの」と定義するのは難しいです。私たちが関わっている会は、明確な活動目標が最初からあったわけではないのですが、家族同士がゆるやかにつながって情報を共有し、交流を深める場となっています。

研究班としては、家族会の方々から「こういうことをやりたい」と相談されれば、力になれる部分でサポートします。また、何か困っていることがあれば、「一緒に考えてみましょう」と寄り添います。ですから、「研究者」と「家族会」というような2つのグループが明確に存在するという感覚はあまりありません。もちろん、研究者として、病気について専門的な知識を持ち、それを提供できる立場ではありますが、関係性としてはもっとフラットで、柔軟なものだと感じています。

—最後に、このコラムの読者のかたにメッセージをお願いいたします。

井上:医師という私たちの職業の特性上、病院で患者さんを待つことが基本なので、病院外で

何かをすることには、ある種の抵抗感を持つ方も多いのではないかと思います。家族会との関わりについても、病院の中で行う診療とは全く異なるフィールドになります。そのため、家族会と関わることは「病院とは全く別の場に関わるのだ」という意識を持つことが大切だと



考えています。診療行為がない代わりに、医療者としての専門知識や経験を活かして、社会の中で困っている人の支援にどのように関われるかを考える場なのだと思います。こうした活動を楽しんでいる人もいれば、緊張してしまう人もいるかもしれません。私は個人的に、このような場に出向き、関わることを楽しいと感じるタイプなので、それほど苦にはなりませんし、特に努力しているという感覚もありません。ただ、こうした活動を続けていくためには、「医療者として、病院の中で診療を行うこととは異なる価値を提供する場に出向く」という姿勢が重要です。

家族会との関わりを深めるには、単に医療者として診療するだけでなく、もっと広い視野を持ち、社会の中でどのように貢献できるかを考えることが大切なのではないかと感じています。

—PPI という枠組みに無理に当てはめた活動を進めるのではなく、その都度当事者・家族サイドとコミュニケーションをとりながら自然と楽しく関わってこられた姿が印象的でした。ありがとうございました。

#### 参考情報・リンク等

国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター

<https://mgc.ncnp.go.jp>

先天性大脳白質形成不全症:PMD と類縁疾患に関するネットワーク

<https://plaza.umin.ac.jp/~pmd/>

難病情報センター 先天性大脳白質形成不全症(指定難病 139)

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4886>

【取材・記事作成(業務委託先)】特定非営利活動法人 ASrid