

各パシエントジャーニーにおける困りごと

発症

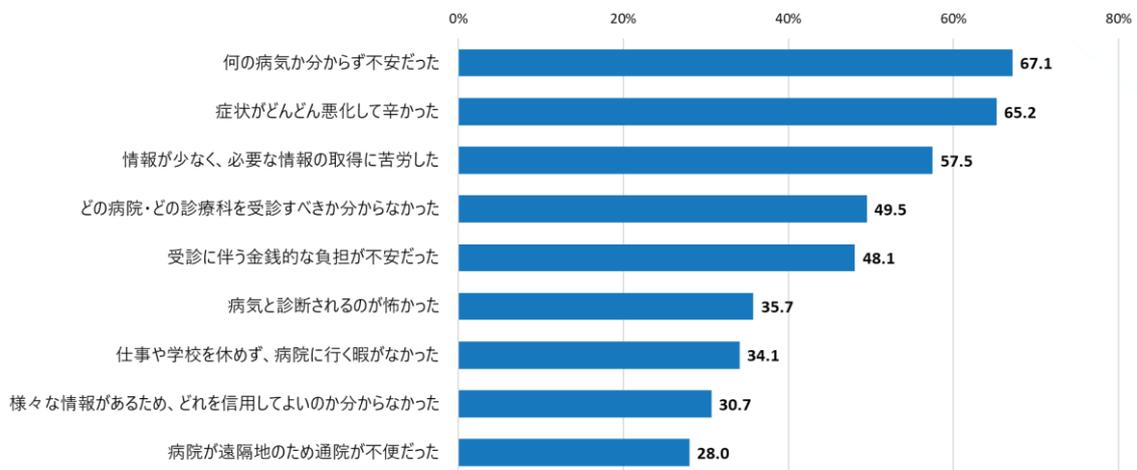
- 「発症」における困りごとは、「何の病気か分からず不安だった（67.1%）」、「症状がどんどん悪化して辛かった（65.2%）」、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（57.5%）」、「どの病院・どの診療科を受診すべきか分からなかった（49.5%）」等が多かった。
- 「何の病気か分からず不安だった」のような、「発症」の時期の患者さんやご家族が抱える不安に対して、いつでも相談できる環境整備の必要性が示唆された。

「発症」における困りごと

「発症」における困りごとについて、結果を図4に示す。回答者のうち、多くの人困りごととして挙げたのは、「何の病気か分からず不安だった（67.1%）」、「症状がどん

どん悪化して辛かった（65.2%）」、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（57.5%）」、「どの病院・どの診療科を受診すべきか分からなかった（49.5%）」等であった。

図4：「発症」における困りごと



- 調査：インターネット調査
- 設問：「発症」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度をお知らせください。
- 対象：「発症」の時期のことを覚えている人 414名 ※値は「そう思う」「ややそう思う」を合算した割合

何の病気が分からない不安

「発症」における困りごととして一番多かったのは、「何の病気が分からず不安だった（67.1%）」であった（図4）。この困りごとに関して、患者さんやご家族のインタビューで確認したところ、「インターネットで情報収集する中で、重い病気を疑うようになり、精神的に負のスパイラルに陥った」、「出生直後から症状があったが、担当医も近隣の病院の医師も原因が分からず、不安だった」といった声があった。

「発症」の時期の不安ついて、患者さんやご家族に、どのような支援が必要であったかを確認したところ、「病院以外で、体の異変に関して相談できたら良かった」、「インターネットで相談できるサービスがあれば良かった」、「医療従事者など医療知識を持つ人に相談できると良かった」といった声があり、患者さんやご家族が、「発症の時期の不安」について、いつでも相談できる環境整備の必要性が示唆された。

診断

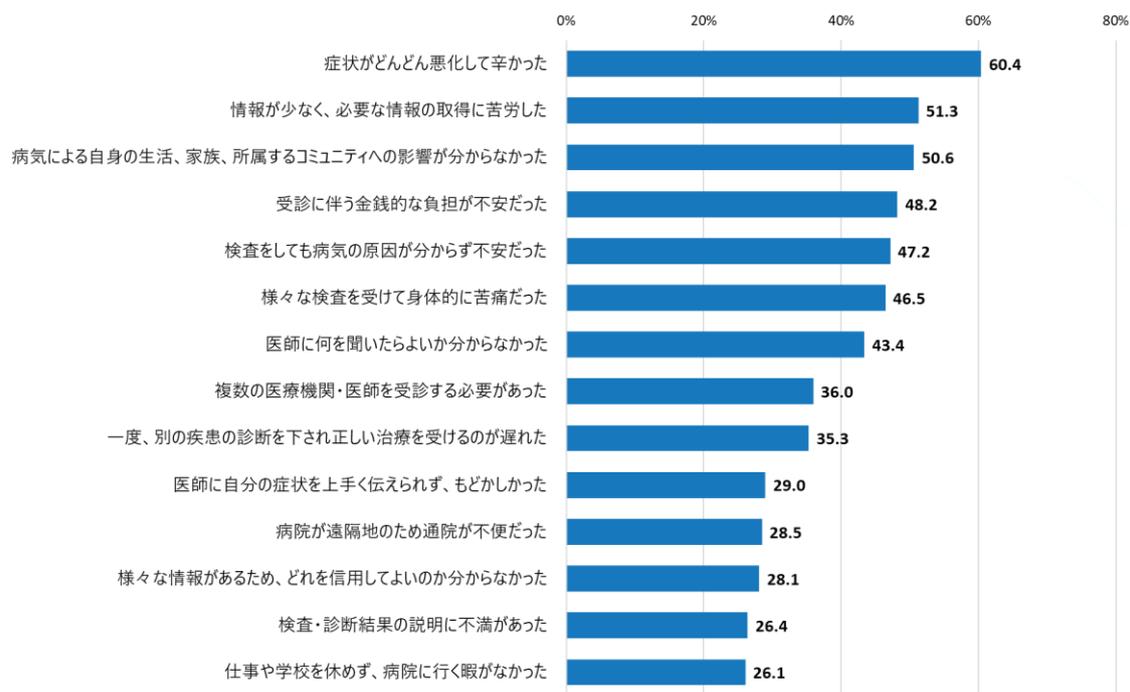
- 「診断」における困りごとは、「症状がどんどん悪化して辛かった（60.4%）」、「検査をしても病気の原因が分からず不安だった（47.2%）」等の症状や検査に伴う身体的または精神的苦痛に関する困りごとや、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（51.3%）」等の情報収集に関する困りごと、「病気による自身の生活、家族、所属するコミュニティ（職場や学校等）への影響がわからなかった（50.6%）」という周囲との関係性に関する困りごとが多かった。
- 体調異変を感じてから確定診断を受けるまでに平均 2.0 年、最大では 40 年であったことに加え、「一度、別の疾患の診断を下され正しい治療を受けるのが遅れた」人が 35.3%おり、治療開始時期の遅れに影響を与える未診断期間は、希少疾患における重要課題であることが確認された。
- 希少疾患の確定診断が難しい要因には、患者数が少ない疾患であることや症状等の特徴が類似した別疾患と診断されやすい疾患があることが示唆された。
- 一般の方や医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度を深めるために、疾患啓発をすることに加え、製薬企業は各ステークホルダーと情報提供の在り方を再検討し、患者さんやご家族、医療従事者が希少疾患の関連情報にアクセスしやすい環境整備を行うことが必要である。
- また、遺伝子検査（新生児マススクリーニング等）を含めた様々な早期発見の仕組みや環境整備を進める必要性が示唆された。

「診断」における困りごと

「診断」における困りごとについて、結果を図5に示す。「症状がどんどん悪化して辛かった（60.4%）」や「検査をしても病気の原因が分からず不安だった（47.2%）」等、症状や検査に伴う身体的または精神的苦痛に関する困りごとや、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（51.3%）」といった情報収集に関する困りごと、「病気による自身の生活、家族、所属するコミュニティ（職場や学校等）への影響がわからなかった（50.6%）」といった周囲との関係性に関する困りごとが多く見られ

た。また、患者さんやご家族のインタビューで、この時期における困りごとで課題感が強かったものに、「自身の疾患を診断可能な専門医が近隣にいなかった」等、専門病院や専門医へのアクセスが挙げられた。患者関連団体のインタビューにおいても、「専門病院や専門医の地域格差は大きい。各都道府県に難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院があるため、それらの病院にどのように繋げることができるかが課題である」といった声もあり、地域による医療の質の格差やアクセス格差の是正の必要性が示唆された。

図5：「診断」における困りごと



- 調査：インターネット調査
- 設問：「診断」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度をお知らせください。
- 対象：「診断」の時期のことを覚えている人 417名 ※値は「そう思う」「ややそう思う」を合算した割合

未診断期間の現状

体調の異変を感じてから確定診断を受けるまでにかかった期間は、平均 2.0 年であったが、個人差があり、最大で 40 年であった（図 6）。過去の報告では、何十年にもわたり診断が見つからないこと（いわゆる「診断を求める終わりなき旅（diagnostic odyssey）」）が希少疾患特

有の課題として指摘されてきた¹⁴。今回の調査では 3 人に 1 人が、「一度、別の疾患の診断を下され正しい治療を受けるのが遅れた（35.3%）」と回答しており（図 5）、確定診断の遅れは多くの患者さんが経験している深刻な課題である。患者さんの治療開始時期の遅れに影響を与える希少疾患の確定診断の難しさについて考察を深めていく。

図 6：発症から現在に至るまでの各期間

	①体調異変を感じてから確定診断を受けるまでの期間 (②体調異変～最初の病院受診) / (③最初の病院受診～確定診断)	④治療期間
平均値	<u>2.0</u> 年 (0.9 年) / (1.2 年)	<u>10</u> 年
標準偏差	<u>4.5</u> (2.3) / (3.4)	<u>10</u>
最小値	<u>0.0</u> 年 (0.0 年) / (0.0 年)	<u>0.0</u> 年
最大値	<u>40</u> 年 (20 年) / (38 年)	<u>52</u> 年

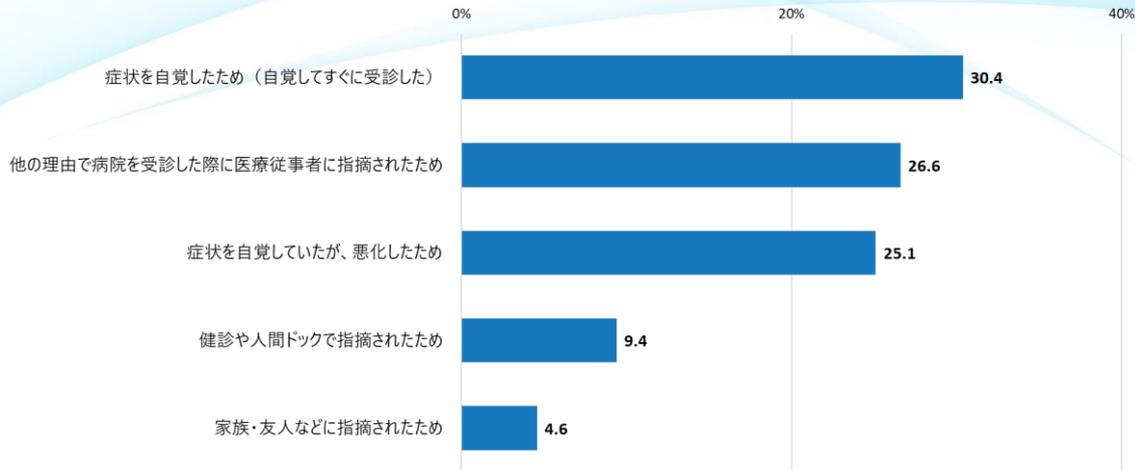
■ 調査：インターネット調査
 ■ 設問：ご自身の病気について、確定診断を受けた時期や、下記の図をご覧くださいながら各期間や診察を受けた医師数をお知らせください。
 ■ 対象：各時期のことを覚えている人 ① 414名、② 414名、③ 417名、④ 417名

希少疾患の確定診断の難しさ

まず、「体調の異変を感じてから最初の病院を受診するまでの期間」について着目すると、平均 0.9 年、最大で 20 年であった（図 6）。また、病院を受診したきっかけは、「症状を自覚したため（自覚してすぐに受診した）」が 30.4%、「他の理由で病院を受診した際に医療従事者に指摘されたため」が 26.6%、「症状を自覚していたが、悪化したため」が 25.1%であった（図 7）。症状を自

覚したためすぐに受診した人について、患者さんやご家族のインタビューでは、「子供が生後数カ月で症状が現れ、医療関係者の親族に相談したところ、すぐに病院を受診するように促された」といった声があった。また、症状が悪化したため受診した人について、患者さんやご家族のインタビューでは、「症状が比較的軽微で日常生活に支障が大きなく、最初は一般的な体調不良だと思っていた」、「微熱程度の症状であったため、自身も医師も風邪程度だと思っていた」といった声があった。

図 7：最初の病院を受診したきっかけ

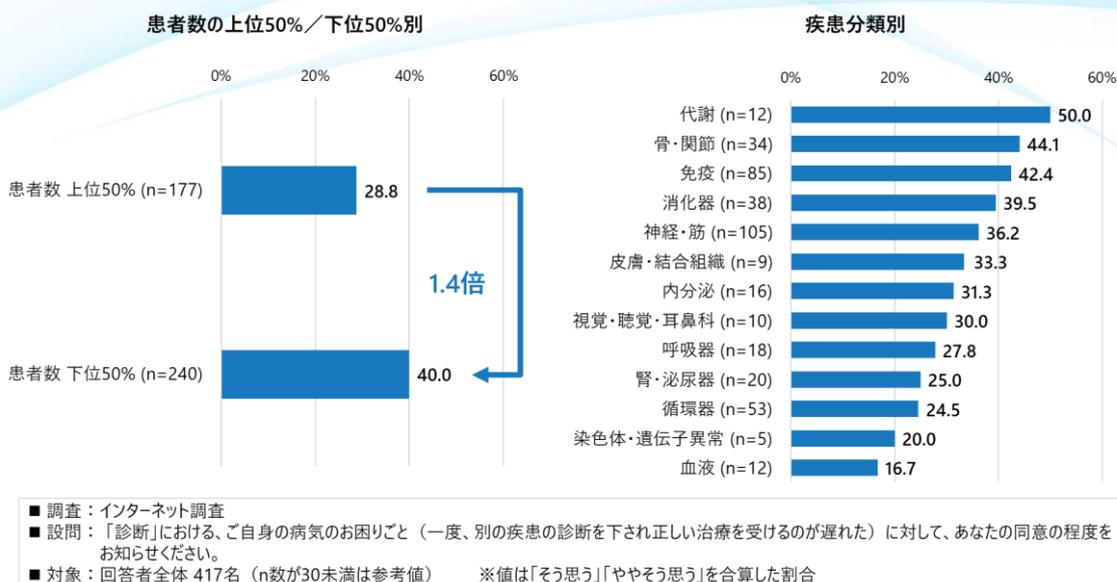


■ 調査：インターネット調査
■ 設問：ご自身の病気について、最初の病院を受診したきっかけをお知らせください。
■ 対象：「発症」の時期のことを覚えている人 414名

次に、「最初の病院を受診してから確定診断を受けるまでの期間」について着目すると、平均 1.2 年、最大で 38 年であった（図 6）。その背景について、診断を受けるまでの期間に差が生じる要因を考察する。インターネット調査の割付方法である患者数の上位／下位 50% の分類方法にて解析した結果、下位 50% の疾患群では、上位 50% の疾患群と比較し、確定診断を受けるまでより長い期間を要していた（約 1.4 倍）。また、疾患の種

類により、「一度、別の疾患と診断された」人の割合に違いが見られた。回答数が少ない疾患分類（代謝疾患等）があるものの、「代謝」、「骨・関節」、「免疫」の疾患分類で、「一度、別の疾患と診断された」人が多い傾向にあった（図 8）。確定診断が難しい要因には、患者数が少ない疾患であることや症状等の特徴が類似した別疾患と診断されやすい疾患があることが示唆された。

図 8：一度、別の疾患と診断された人の割合（患者数上位／下位別、疾患分類別）



患者さんやご家族のインタビューで、「一度、別の疾患と診断されたことがある」人に、その経験を確認したところ、「1つ目の病院を受診したが明確な病名は告げられなかった。セカンドオピニオンを兼ねて2つ目の病院を受診し、現在とは別の疾患で診断を受け治療し、症状が安定していた。しかし無理な姿勢をとったことがきっかけに強い痺れを感じ、3つ目の病院で現在の確定診断を受けた（下位50%、骨・関節疾患）」、「最初は腎機能低下を踏まえた診断を受けたが、それ以降、関節の痛み等の様々な症状が出てくる度に検査・診断を繰り返し、現在の確定診断に至るまでに複数の診断を受けた（下位50%、免疫疾患）」、「家族が精神科に関する疾患だと判断し、自身を精神科に通院させて検査、診断、治療を繰り返していた。しかし、症状が一向に改善されず辛かった（上位50%、神経・筋疾患）」といった声があり、希少疾患の可能性に気づくことができず、正確な診断や適切な治療を受けられず、長い期間、身体的な苦痛が継続する人がいた。

また、患者関連団体のインタビューで、「患者さんが医師に症状を伝えるときに、頑張ってしまう人（この症状は

大したことはないですと伝えてしまう人）が多い」、「患者さんが受診した診療科の対象部位の症状しか伝えられない」といった、本来であれば医師の診断に役立つ情報が、医師に伝わっていないという声があった。これに関連し、患者さんやご家族のインタビューでは、「受診している診療科に関連しないと考える、他部位の症状について医師に話さなかったことが確定診断を遅らせた可能性があるのではないか」という声があった。患者さんが医療従事者に対して、診断に必要な情報を抜け漏れなく伝えるための支援の必要性が示唆された。

一般の方、医療従事者の希少疾患に対する理解・関心

これまで、患者さん、ご家族、医療従事者が希少疾患の可能性を早期に気付くことが難しい背景を確認してきた。疾患の診断に必要な情報が、患者さんから医療従事者に伝わっていないことに加え、一般の方や医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度が十分とはいえない

いことも影響している。一般の方および医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度を、患者さんがどのように捉えているかを確認したところ、78.5%の人が、「一般の方の希少疾患に対する理解・関心度が低い」と回答し、44.5%の人が、「医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度が低い」と回答した（図9）。一般の方や医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度を深めるために、疾患啓発を実施することに加え、製薬企業は各ステークホルダーと情報提供の在り方を再検討し、患者さんやご家族、医療従事者が希少疾患の関連情報にアクセスしやすい環境整備を行うことが必要である。

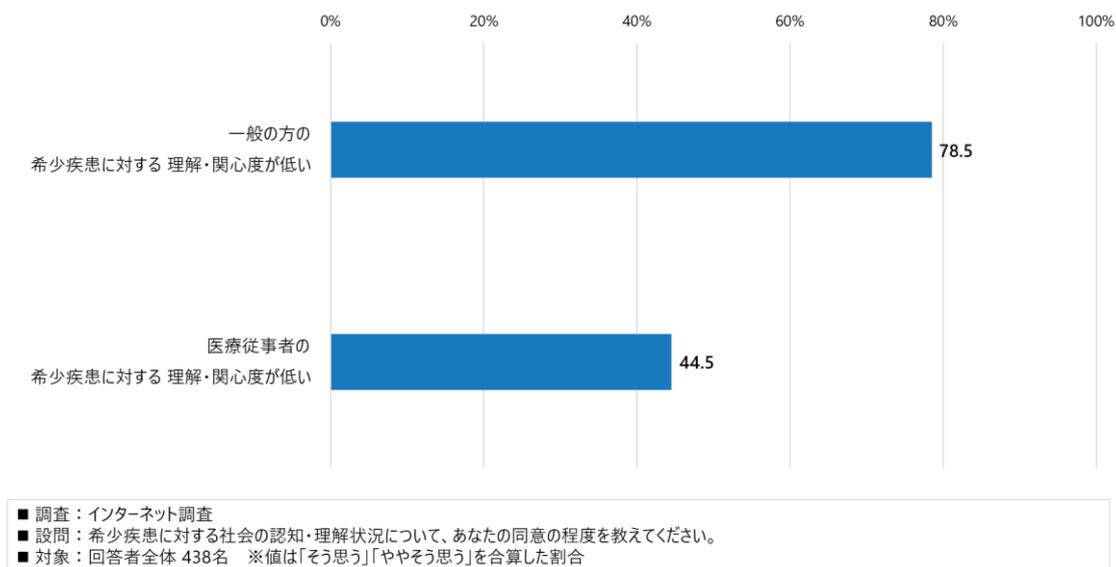
一方で、希少疾患の理解・関心度を深めること以外にも対策を講じていく必要性が示唆された。例えば、生活習慣病やがん等は、健診／検診等での早期発見が可能であるが、希少疾患領域ではそのような早期発見の仕組みが整備されていない。早期発見のための施策に、先天性代謝疾患や先天性内分泌疾患の検査をする新生児マススクリーニング検査がある。患者さんやご家族の

インタビューでは、「新生児マススクリーニング検査の重要性をより啓発して、皆が受検できるようにすべき」といった声があった。新生児マススクリーニングに加え、ご家族の遺伝子検査も早期発見に有効な方法の1つである。患者さんやご家族のインタビューでは、「子供に遺伝していないかどうかは不安である。現状、子供は健康で仕事も一生懸命している。子供に遺伝子検査を勧めて不安を煽りたくない」といった声もあった。遺伝子検査については様々な意見があるが、早期治療が重要な疾患もあるため、遺伝子検査を含めた様々な早期発見の仕組みや環境整備を進める必要があると考えられる。

新生児マススクリーニング検査の重要性をより啓発して皆が受検できるようにすべき。

（属性：患者家族、20歳未満（患者年齢）、神経・筋疾患）

図9：患者さんが感じる一般の方、医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度



治療開始直後

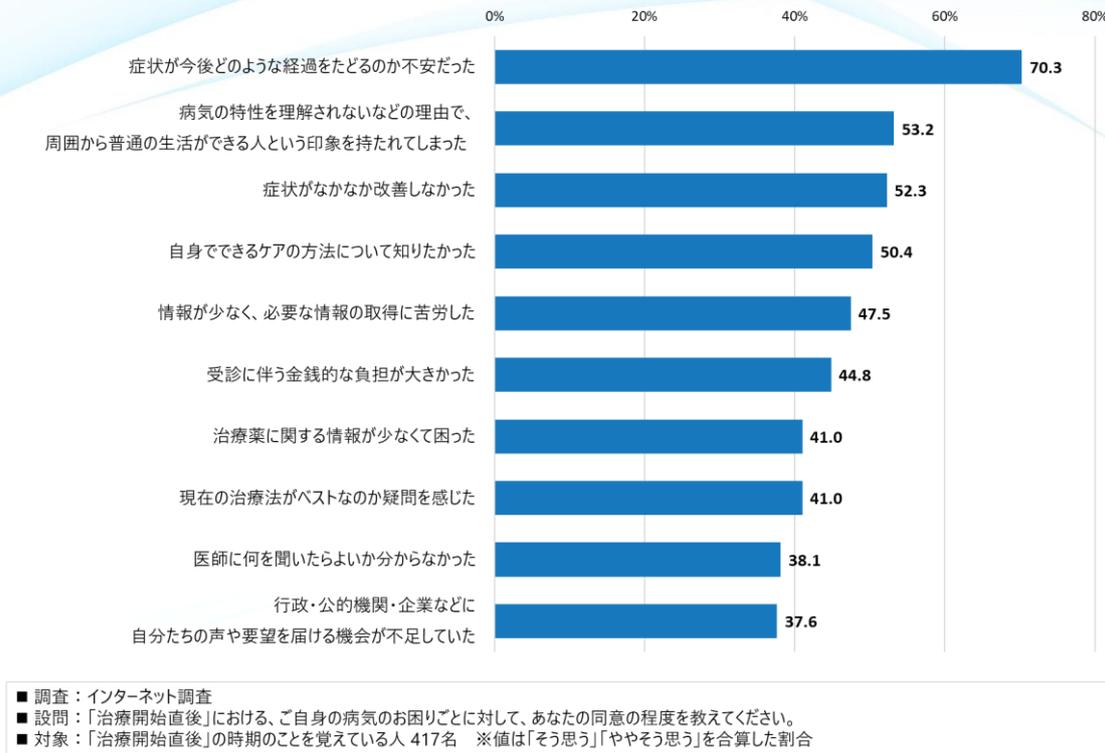
- 「治療開始直後」における困りごとは、「症状が今後どのような経過をたどるのか不安だった（70.3%）」等、予見が難しいことによる精神的負担や、症状に伴う身体的苦痛が上位に挙げられた。加えて、「病気の特徴を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまった（53.2%）」が挙げられた。
- 治療薬に関する困りごとは、「治療薬が海外にも日本にもなくて困った」や「治療薬が海外にはあるが、日本で承認されておらず困った」といった困りごととも挙げており、患者さんが「治療選択肢が限られている・根本治療がない」という問題に直面していることが示唆された。
- 医療従事者とのコミュニケーションの困りごとは、「医師に何を聞いたら良いか分からなかった」等が挙げられた。
- 希少疾患の症状は個人差があるため、希少疾患の患者さんを診療する機会が少ない臨床医にとって、希少疾患の診療は簡単なものではない。そのため、現在の医療従事者を通じた患者さんやご家族への情報提供を補完または支援を可能とする情報提供の在り方について、製薬企業をはじめとする情報提供主体が検討していく必要がある。

「治療開始直後」における困りごと

「治療開始直後」における困りごとについて、結果を図10に示す。「診断」における困りごとに続き、「症状が今後どのような経過をたどるのか不安だった（70.3%）」、「症状がなかなか改善しなかった（52.3%）」等、予見が難しいことによる精神的負担や、症状に伴う身体的苦痛が上位に挙げられた。それらに加え、「病気の特徴を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまった（53.2%）」が約半数の人の困りごととして挙げられた。この困りごとについては、「治療中・経過観察」における困りごとで触れる。

治療に関するものとしては、「治療薬に関する情報が少なくて困った（41.0%）」等が挙がり、適切な情報に基づいた最適な治療法の選択に関する課題が示唆された。また、「最新の治療法を試してみたかった（33.6%）」と3人に1人が回答しており、新薬に対する期待が示唆された。さらに、「自身でできるケアの方法について知りたかった（50.4%）」について詳細な分析を行ったところ、「治療薬が海外にも日本にもなくて困った」人のうち76.7%が、「自身でできるケアの方法について知りたかった」と回答した。「治療薬が海外にはあるが、日本で承認されておらず困った」人についても同様の傾向があった。日本で治療薬がなく困っている人は、自身でできるケアに高い関心があることが示唆された。

図 10：「治療開始直後」における困りごと（Top10）



ここで、新薬への期待に関して考察する。「治療開始直後」における困りごとの中には、「治療薬が海外にも日本にもなくて困った」や「治療薬が海外にはあるが、日本で承認されておらず困った」ことが挙がっており、患者さんが、「治療選択肢が限られている・根本治療がない」という問題に直面していることが示唆された。患者さんやご家族のインタビューでも、「確定診断を受けた当時は情報が全くなく、泣きながら海外の論文情報を調べるも、海外においても治療薬がなく研究段階であった」といったことを実際に経験していた声があった。なお、「治療選択肢が限られている・根本治療がない」という問題については、『国内における治療薬の開発環境や動向に対する考え方や要望』の章で詳述する。

医療従事者とのコミュニケーションに対する課題

続いて、医療従事者とのコミュニケーションについて触れる。この時期の医療従事者とのコミュニケーションで、最も満足する人が多かった「治療効果」の説明においても43.4%に留まった（図 11）。また、「治療開始直後」の時期における困りごと（図 10）でも、「医師に何を聞いたら良いか分からなかった」人が38.1%確認された。また、医療従事者とのコミュニケーションについては、他のペイジェントジャーニーの時期でも同様の課題が存在することが確認された。

患者さんやご家族のインタビューでは、「希少疾患の併発症状に合った感染症の治療が必要で、医師に要望するも、治療方針について満足な説明を受けることができなかった」、「医師から投薬前に副作用の説明がなかった。投薬後に数%の高確率で副作用が起こる薬だったことを知り、医師に対して不信感を持った」といった治療や副作用の説明に対する不満や、「行政による社会保障の支援を受けたかったが、どのような支援が存在するのかという情報が分からない上、医師が忙しく聞けなかった」といった社会保障制度等の説明を要望する声があった。さらに、「嫌な患者だと思われなくなかった」といった医療従事者とのコミュニケーションを遠慮してしまうという声があった。

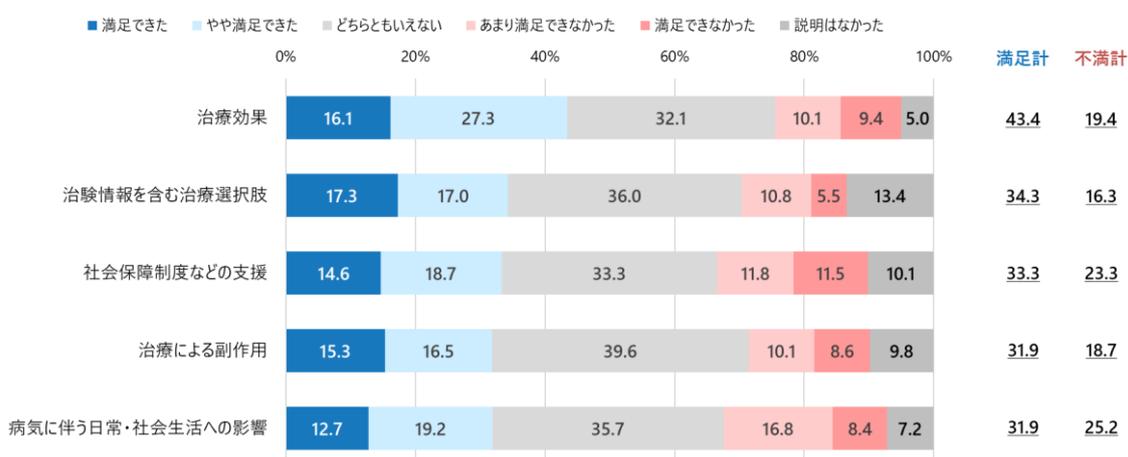
また、「治験情報を含む治療選択肢」について、患者さんやご家族のインタビューの中で、「新薬の国内外の使用状況や治療成績等について、患者が製薬企業と交流を持てる場を作れないか」という要望があった。製薬企業は、こうした患者さんやご家族の声に応える場を作っていく必要がある。

新薬の国内外の使用状況や治療成績等について、患者が製薬企業と交流を持てる場を作れないか。

(属性：患者家族、20歳未満（患者年齢）、神経・筋疾患)

希少疾患の症状は個人差があるため、希少疾患の患者さんを診療する機会が少ない臨床医にとって、希少疾患の診療は簡単なものではない。そのため、現在の医療従事者を通じた患者さんやご家族への情報提供を補完または支援を可能にする情報提供の在り方について、製薬企業をはじめ、各情報提供主体は検討していく必要がある。

図 11：「治療開始直後」における医療従事者からの説明に対する満足度



- 調査：インターネット調査
- 設問：「治療開始直後」に、ご自身の病気について医師や医療従事者（看護師・遺伝カウンセラーなど）からどのような説明がありましたか？また、その満足度をお知らせください。
- 対象：「治療開始直後」の時期を覚えている人 417名

治療中・経過観察

- 「治療中・経過観察」における困りごとは、「急性的な症状変化や悪化が不安である（62.7%）」等、予見の難しさによる精神的負担や症状に伴う身体的苦痛が上位に挙げられた。加えて、「病気の特性を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまう（54.1%）」等の日常・社会生活を送る上での困りごとが多かった。
- 「治療中・経過観察」の時期は、患者さんが日常・社会生活を送る中で多種多様な困りごとを抱えるため、行政や医療機関、製薬企業、患者団体等が連携して、課題を解決していく必要性が示唆された。

「治療中・経過観察」における困りごと

「治療中・経過観察」における困りごとについて、結果を図 12 に示す。「治療開始直後」における困りごとにつき、「急性的な症状変化や悪化が不安である（62.7%）」、「酷くはないが症状が定期的にあらわれる（55.3%）」といった予見の難しさによる精神的負担や症状に伴う身体的苦痛が上位に挙げられた。加えて、「病気の特性を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまう（54.1%）」、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労する（40.3%）」といった、疾患に関連する困りごとも多く、日常・社会生活を送る上で、社会の理解や支援が不十分と感じていることが考えられた。

患者さんやご家族のインタビューでは、「医療従事者は患者の味方でいてくれるが、病院から一步でれば、差別の嵐だった」といった声があり、周囲の理解が不足しているだけでなく、いわゆるスティグマ^{h,15}の問題を抱えている人もいた。また、「容体が安定するようになり、通院先を専門医のいる病院から近隣の病院に変えるも、専門医との連携がとれておらず、診療データの連携や調整を患者自身

が行わなければいけなかった」、「帰省や旅行先で発作が起こったときの緊急病院の確保が難しい」といったデータを含む医療従事者間の連携を必要とする声もあった。他には、「小児慢性特定疾病の支援制度はあるが、支援員が機能していない」、「医療タクシー等の支援もなく、家族の支援が前提だった」、「指定難病や小児慢性特定疾病等の各種申請手続きが煩雑、また申請方法がわかりづらい」といった声もあり、日常・社会生活を送る上での社会的支援に関する課題を挙げる声もあった。

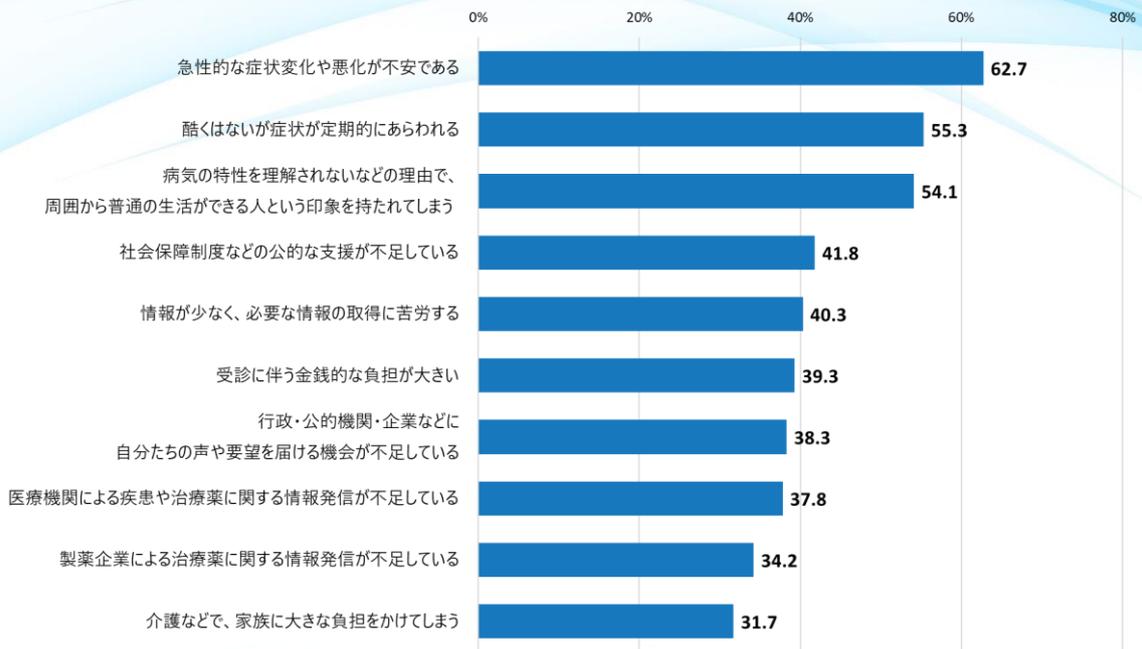
医療従事者は患者の味方でいてくれるが、病院から一步でれば、差別の嵐だった。

（属性：患者家族、20 歳未満（患者年齢）、
呼吸器疾患）

「治療中・経過観察」の時期は、患者さんが日常・社会生活を送る中で、多種多様な困りごとを抱える時期でもある。これらの課題に対しては、行政や医療機関、アカデミア、製薬企業、患者団体等が連携して、課題を解決していく必要性が示唆された。

^h 日本語の「差別」や「偏見」などに対応する。

図 12：「治療中・経過観察」における困りごと（Top10）



■ 調査：インターネット調査
 ■ 設問：「治療中・経過観察」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度を教えてください。
 ■ 対象：「治療中・経過観察」の時期のことを覚えている人 407名 ※値は「そう思う」「ややそう思う」を合算した割合