

# 博士論文要旨

## 希少難病と生きる

### —表皮水疱症者の皮膚を巡る生活・医療・福祉—

立命館大学大学院先端総合学術研究科

先端総合学術専攻一貫制博士課程

トダ マリ

戸田 真里

日本において「難病」とは、現在も治療法が確立していない病気を指し、その中でも極めて患者数が少ない難病は、「希少難病」と総称されている。希少難病患者たちは社会の中でどのように生活し、医療や福祉をはじめとする社会は、どのように彼らを位置づけてきたのか、それらは注目されてこなかった。本研究では、希少難病のひとつである表皮水疱症(Epidermolysis Bullosa 以下、EB)に着目する。EBは、容易に皮膚や粘膜に水疱やびらんが生じる疾患である。彼らの多様な生活課題を実証的に明らかにし、社会はEB者たちをどのように位置づけてきたのか、また、医療や福祉はどのように対応をしてきたのか、その実態を明確にすることが本研究の目的である。

研究方法としては、EB者たちが難病対策のなかでどのような位置づけにあったのか、まずその歴史的背景を整理した。そしてEB者の生活を実証的に明らかにするために、EB者とEB者家族16名に身体的・家族的・経済的・制度的課題についてインタビュー調査を実施した。

その結果、これまでの難病対策は、主に神経難病患者たちの生活問題を対象にした研究に基づいており、EB者たちの生活問題は今なお取り残されていることが明らかになった。彼らの生活は疾患そのものによる多様な問題や、皮膚に病状があるゆえに社会から強固なスティグマ付与を受けてきた。のみならず、医療や福祉からの孤立という問題が上乘せされた環境のなかにあった。つまり、病気や障害に関する相談支援体制がなく、障害福祉等、公的サービスの利用も著しく少なかった。これらは、他の病を抱えた者たちにはみられないEB者特有の特徴であった。

EBという疾患は、難病法という制度的枠組みに包摂されていることから、一見、支援が行き届いているかのように見える。しかし、神経難病患者に主眼が置かれた難病対策によって、EB者特有の生活問題は不可視化されていた。また、生活を支援するための障害福祉制度も、皮膚障害から生じる多様な生活問題を掬い取ることができない構造であった。完全には欠損しない皮膚という組織に生じる身体障害の実態や、完全に欠損していないがゆえに生じるケア等の生活問題は医学的に数値化できず、結果として障害福祉制度はEB者たちを排除してきたのである。今後は、現行の難病法や障害福祉制度の問い直しが求められる。

# **Abstract of Doctoral Thesis**

## **Living with a Rare and Intractable Disease:**

### **Life, Medical and Welfare of the Epidermolysis Bullosa Skin**

Doctoral Program in Core Ethics and Frontier Sciences  
Graduate School of Core Ethics and Frontier Sciences  
Ritsumeikan University

トダ マリ  
TODA Mari

In Japan, “*nanbyō* (intractable disease)” refers to diseases that have not been established treatment. Among these, intractable diseases with an extremely small number of patients are collectively called “*kishō-nanbyō* (rare intractable diseases).”

Previous scholarship focused on patients with neurological incurable diseases. On the other hand, those with rare intractable diseases, such as those discussed in this paper, have been neglected. How do people with rare and intractable diseases live in society, and how has society, including medical care and welfare, positioned them? This research focuses on Epidermolysis Bullosa (EB), one of these rare intractable diseases, which causes the skin and mucous membrane to easily blister or erode. The purpose of this dissertation is to empirically clarify their various life issues and to make it clear how society has positioned EBs and how medical care and welfare have responded to them.

First, we summarized the historical background of the EBs and their place in the measures against intractable diseases of The National Program on Rare and Intractable Diseases, (*Nanbyō-taisaku*) implemented in 1972. Second, to empirically clarify the lives of EBs, we interviewed 16 EBs and EB family members about their physical, family, economic, and institutional challenges. Finally, based on qualitative research, the study reveals the reality of the medical and welfare structures surrounding Eb people.

As a result, the measures taken to date to intractable diseases have been based primarily on studies of the life problems of people with neurological incurable diseases. Therefore, it became clear that the life problems of EBs are still being left behind. Their lives have a variety of problems caused by the disease itself and the strong stigma imposed by society due to their skin conditions. In addition, they have been isolated from medical and welfare services. In other words, there is no consultation and support system for illness and disability, and significantly less use of public services such as disability welfare. These were characteristics of EBs that are not seen in those with other illnesses.

The disease of EB is encompassed by the institutional framework of the Intractable Disease Law. Therefore, at

first glance, it appears as if it is well supported. However, the problems of life characteristics of EBs are made invisible by measures against intractable diseases, which focused primarily on people with neurological incurable diseases. Moreover, the welfare system for people with disabilities, which is supposed to include people with EB, has been unable to respond to their complex life problems caused by their genetic skin disorders. The reality of physical disabilities that skin is not completely absent, and the care and other life issues that arise because it is not completely absent, cannot be quantified medically. In conclusion, the disability welfare system has excluded EBs. The current Intractable Disease Act and the disability welfare system must be reexamined.