

# 脊髄性筋萎縮症当事者のライフストーリーを描く意義 ——病名告知を例に——

## The Significance of Writing People's Life Story Living with Spinal Muscular Atrophy: Based on The Case of Disease Notification

向山 夏奈

MUKOUYAMA Kana

This paper signifies that people with Spinal Muscular Atrophy (SMA) a rare disease has various narratives depending on the age and home environment. With the advancement of medical science in the last 50 years, it is proved that SMA is not an acute lethal condition. This has brought about a change in the lives of the family and patient. In order to focus on the historical changes and personal factors, it is crucial to depict a life story.

キーワード：脊髄性筋萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy)、希少・難治性疾患 (Rare Disease)、  
ライフストーリー (Life Story)

### 1. はじめに

2017年7月、脊髄性筋萎縮症（以下、SMA）の新薬「スピンラザ」が希少疾病用医薬品に指定された。幼少期からの筋力低下や筋萎縮を発症してきた当事者に、初めて「治す」という選択肢が生まれたのである。そこで治療の意欲について尋ねると、以下のような心境が語られた。

「治ったら僕の人生じゃなくなっちゃうかな」（KYさん：50代男性）

「そんなことに税金を使うなら、そのお金で介助者を雇いたい」（EHさん：40代女性）

「何の興味もない。歩けたことがない私にとって、歩けるようになりたいですかって、ほとんど意味をなさない」（SYさん：20代男性）

進行性の筋力低下を特徴とする難病者の内面世界を扱った既存の研究では、筋力が低下していくことの「苦悩」が主題となり、「どうにかして治りたい」という語りも少なくない（たとえば橋本 1997; 牛久保 2005）。しかし、筆者がこれまで出会ってきた SMA 当事者の治療に対するニーズの希薄さは、「障害を含め自分の個性を肯定する生き方」（石川 1992: 125）に近いように思えた。ゆえに、筆者は SMA の発症者を「患者」ではなく「当事者」と称し、難病者像のすそ野を広げる可能性があると考え、ライフストーリー・インタビュー<sup>①</sup>を行ってきた。

調査過程から見てきたのは、当事者の経験の多義性である。過去の不十分な医療に振り回され、情報が全くないなかでどうにかして生き抜くしかなかった当事者・家族もいれば、原因が明らかになった今現在、病名だけでは説明しきれないような葛藤を味わう当事者もいる。

本稿では、まず SMA に対する認識の変容や、医学の進歩の過程を整理し、次いで病名告知にまつわる当事者の語りを扱う。最後に、その作業を通すことで見えてくる、SMA 当事者のライフストーリー研究を行うことの意義を述べたい。

## 2. 医学史における SMA——急性致死性から遺伝性疾患へ

1890 年代に 2 名のドイツ人医師が「幼児期から進行性の脱力を示し、早期に死に至る」乳児の症例を報告した (Werdnig 1891; Hoffmann 1892)。この病は医師の名を冠して「werdnig-hoffmann disease (邦：ウェルドニヒ・ホフマン病)」と呼ばれるようになった。

しかし、この 2 名が報告した計 10 例全てが生後 3 年以上生存していたにもかかわらず、「死に至る」と記されていた。そのため、「ウェルドニヒ・ホフマン病」は急性致死性であると考えられた時代が長く続いた (大川ほか 1986)。

「ウェルドニヒ・ホフマン病」には臨床的多様性があり、診断に携わる医師たちにとっての長年の悩みの種であった。1960 年代に全てが予後不良ではないこと、慢性的な進行を呈する例や、青年期に発症する例などが報告されたことで、1970 年代以降に急性型、慢性型、後発型などいくつかのタイプに分類する考え方が一般的になっていく (大川ほか 1986)。

病名についても、それぞれの型を総称する形で、「Infantile Muscular Atrophy」「Spinal Muscular Atrophy」「Progressive Muscul Atrophy」と記されたり、最初に報告した医師の名を取って「werdnig-hoffmann disease (急性型)」、「Kugelberg-Welander disease (後発型)」、「Duvoits disease (慢性型)」と称されたりと、長い間統一した病名や診断基準が存在しなかった。

1991 年に、SMA 診療と研究に携わっている欧米の研究者たちによって国際 SMA 協会 (International SMA Consortium) が設立され、病名と明確な分類・診断基準が確立された (SMA 家族の会 2008: 15)。これによって、発症年齢と重症度で I 型 (急性乳児型)、II 型 (慢性乳児型)、III 型 (慢性型)、IV 型 (成人発症型) に分類する、現在の診断基準が一般的になった。

原因については最初に報告された 1890 年代以来、遺伝性であることが疑われてきたが、具体的に明らかになったのは 1990 年代以降のことだった。1990 年にその遺伝子が第 5 番染色体長腕と強く連鎖していることが明らかにされ (Gilliam et al 1990; Munsat et al 1990)、1993 年には SMA の遺伝子が染色体 5q13 に存在すると推定された (Kleyn PW et al 1993)。そして 1995 年、フランスの女性研究者グループがこの領域に「SMN 遺伝子」があることを同定する。さらに、その後の数年間で、この「SMN 遺伝子」が SMA の責任遺伝子であることが明らかになっていった (斎藤 2010: 13)。

## 3. 世代間で異なる病名告知

では、「ウェルドニヒ・ホフマン病＝急性致死性」という認識から、「SMA＝遺伝性疾患」へと変化したことは、当事者たちの経験にどのような変化をもたらしたのだろうか。

### (1) 「どうにかして育てるしかない」——40～50 代の病名告知

今現在の 40～50 代の当事者に共通するのは、幼児期に医師から「ウェルドニヒ・ホフマン病」、「〇〇歳までしか生きられない」と告知されていたことだ<sup>(2)</sup>。

SMA 当事者・EH さん (40 代・女性) の母・K 子さん (60 代) は、我が子の下肢の動きの弱さを不安に思い、病院を受診したが病名が付かなかった。「診断が付けば、治療法が見つかるかもしれない」との思いで、複数件病院を回った末に「大学病院の名誉医師」から以下のように告げられる。

私の時は医者から「この子は 3 歳までしか生きられません。かわいそうですね」「お母さんまだ 28 歳なんだからもう一人産んだらいいですよ」なんて言われたですよ。(——そんなこと言われたんですか) 悔しかったですよー。その後ね、病院のレストランで 2 人前食べて。ふふふ (笑)。ふつうは喉も通らないとかって言いますよね。[でもその時は] もうどんどん来い！っていう気持ちで<sup>(3)</sup>。

当時は「どんと来い！」と気丈だった K 子さんだが、別日に行われたインタビューでは「診断された時は 1 分前、5 分前に戻りたい。もう地獄ですよ」「[娘のために] 買った靴もこんなものいらぬ、と捨てたりして」と振り返ったように、我が子の予後を告げられた母親の心情は察するに余りある。

このように、診断当初は落ち込んだ K 子さんだったが、「どうにかして育てるしかない」と覚悟を決めた出来事が 2 つある。まずは、EH さんの成長を目の当たりにしたことである。

そのうちに [EH が] 話したり、絵を描くようになって。それに、この子は上手におっきな声で歌うんですよ。「かわいい」って思った時に世界が変わりましたね。身体も心も全部取り換えるつもりで考えを変えなきゃと思った。

2 つ目は、当時の障害者入所施設に違和感を抱いたことである。K 子さんは当時、福祉制度が充実していると評判だった町田市の入所施設を見学した際に、子どもたちが筋力トレーニングと称して「床にゴロゴロと寝かされ、天井からぶら下がった飴を必死で掴もうとしている」場面に出くわした。その時に「これは私が受けた教育じゃない」と違和感を抱き、そして「自分が育てたようにしか、子どもは育てられない」という考えに至った。

そこで、「免疫が弱く、風邪などを引いたら命取りになる」と言う医師の言葉にかまうことなく外遊びをさせることにした。これは緑豊かな茨城の山間で育った K 子さんならではの教育方針だった。小学校進学時も、「地域の子は地域の学校に通うのが当然」と普通学級へ通わせた。

前章の歴史的事実と照らし合わせて言えることは、EH さんの生まれた 1970 年代は SMA に対する認識の過渡期であったこと、当事者・家族は医療から見放されていたということである。しかし、K 子さんは娘の成長を目の当たりにし、「自分が育てたようにしか、子どもは育てられない」と、不十分な医療・福祉を見限ることで、自らの手に子育てを取り戻すのである。

また、小中高と普通学級で過ごし、現在は地域で自立生活を送る EH さんは、就職活動時に障害を理由に断られて初めて「自分は重度障害者なのだ」と気付いたと言う。SMA という病名と症状について詳しく知ったのも、大学 2 年時に偶然参加した「SMA 家族の会」の勉強会で医師の説明を聞いた時だったと言う。そんな EH さんは「私には患っているという意識がないので、患者と呼ばれることには抵抗がある」と語ったこともある。

EH さん一家とは異なり、医師の言葉に捉われ続けた例もある。KY さん (50 代・男性) も、

医師から「小学生までしか生きられない」と告知された一人だ。KYさんの母は養護学校の教師や友人に「身体が弱いから、絶対に無理をさせないように」と頼み込むなど、「わりと神経質に」子育てをした。成人してから、KYさんが福祉作業所で出会った女性と「一緒にになりたい」と両親に申し出た際にも、母からは「こんな虚弱な子に結婚生活なんかとてもできない」と大反対を受け、それがきっかけで「誘拐みたいにして」駆け落ちをする。このように、40～50代の当事者あるいは家族は、医療に頼ることなくそれぞれが自立性を立ち上げていったと言える。

## (2) 「びっくりするくらいなんも思わなかった」——20代の当事者の病名告知

ここでは、SMAの責任遺伝子が明らかになった1995年以降に生まれた当事者、SYさん(20代・男性)の語りを紹介する<sup>(4)</sup>。SYさんは、2歳でSMAの診断を受けた。幼い頃から両親に「あなたはSMAという病気よ」と言われてきたとし、SMAであることは「自分が自分であることと同じ」と語る。「患っているという意識がない」としたEHさんとはこの点で異なる。

SYさんの父親は、「SMA家族の会」の初期メンバーとして副理事を務めており、当事者・家族のみならず、SMAの専門医・S氏や、臨床心理士などをスカウトして2001年ごろに会を発足させた人物である。つまり、SYさん一家は早い段階から医師との信頼関係が構築されており、SMAへの理解も深かったと言える。

SYさんがSMAの症状や原因について詳しく知ったのは、小学校4年生のときに自ら希望して医師のカウンセリングを受けに行った時だった。その当時SYさんは、「世界に対する信頼の底が抜ける」ような出来事を経験し、不登校気味になっていた。それは、両親がSYさんに対して向ける眼差しと、同級生がSYさんに接する際の態度にズレを感じたことが原因だった。

SYさんは物心ついた頃から両親に「健全者に立ち向かって、相手を飲み込むような人間になれ」と教えられてきたと言う。それゆえに「ある種の選民思想みたいな、俺は選ばれた人間なんだ、みたいなことも最初は思ってた」と振り返る。

しかし、小学校3年生ごろから身体が大きくなり、座位を保持することが難しくなったこと、同級生が自転車に乗るようになり放課後の遊びについていけなくなったこと、などが影響し、その頃から「なんとなく距離をとられちゃった」結果、「なんか俺居場所ない。ここにいてもいなくてもおんなじ」と思い始め、同時に、「そもそも俺ってなんなんだ」と考えるようになった。

そこでSYさんは両親の「教育的な優しさっていうか配慮」を差し挟むことなく、「自分は客観的にどういう身体なんだっていうことを、びしっと知る」ために、専門医のS氏から1時間半のカウンセリングを受けた。そこでSMAの症状や障害、原因について初めて詳細に説明してもらったが、当時の心境は意外なものだったと言う。

(——それ聞いた時どういうふう思ったんですか) びっくりするくらいなんも思わなかった。(——ふふふ(笑)) つまりね、何の解決にもならなかったんだよ。俺はそこに、神のお言葉みたいなものを求めてたんだと思うんだけど、そんなものはなかったわけ。ますます世界がぐらぐらしちゃって。(——土台になるようなものはなかったんですね) 全くなかったの。ますます悪化しちゃったのむしろ。

「俺ってなんなんだ」という日常生活の問題を遺伝子の問題へと還元しようとしたSYさんだったが、医師の説明の中にそれを解決するものがないことに気づき、より学校から足が遠の

いてしまう。小学校5年生時が最も欠席率が高かったようだ。

そんなSYさんだが、当時「なんとか生き延びられた」理由が2つあると語る。それは、その当時TVで放送されていた受験ドラマと、その影響で始めた家庭教師の存在だった。

なんか自分でもできることを見出したって思ったんだよね。とりあえず、勉強くらいできるかなと思って、やり始めた。(中略) もう俺はめっちゃ大好きで、[家庭教師の]お姉さんが。で、すごい優しくしてくれて、勉強の合間に学校の話とか、いろいろ聞いてくれたし、なんだろうな、初めて人に認められた気がする。

SYさんは親や医師以外の他者と関係性を構築することで、初めて居場所を獲得したと感じたのだった。このように、SYさんにとって病名やそれにまつわる知識は比較的早期から存在するものであり、それ自体に大きな意味はない。当時小学校4年生だったSYさんにとっては、病名では説明できない部分、いかにして他者との関係性や自己を獲得していくかが問題であり、そういった点では前項(1)と同様に、自立性への獲得の意志が見られたと言える。

#### 4. おわりに

ここまで、SMAに対する認識の変化と当事者の病名告知にまつわる語りを検討してきた。以上のことから明らかなのは、次の2点である。まずは、診断内容や告知時期と、それに対して当事者と家族がどのように反応したのかによって、当事者のその後の人生のあゆみが大きく異なること。次に、EHさんの母・K子さんが我が子の成長をまえに決意を新たにし、SYさんがカウンセリングを受けても日常生活の悩みが解消されなかったように、やはり病名や症状だけでは説明できない部分にこそ、当事者の生が存在していることである。

このように、SMA当事者の生にアプローチするためには、当事者を社会・歴史的コンテクストに位置付けながら、ひとりの個人として捉え、その人生すべての過程を分析の射程に含み込んだ手法が必要であると言える。

以上のことを踏まえ、本研究がライフストーリーの手法を採ることの意義を述べたい。

まずは、個人をカテゴリーに還元して理解するのではなく、さまざまな関係性が集積した、個人の人生という時間性における経験の全体性(流れ、連鎖)から物語的に理解していく(小倉 2013: 138) ことを可能にする点である。

次に、調査協力者の「過程・多義性・変化」を捉えることで、個人を歴史的な時間のなかで変化していく社会関係の複雑な網の目のなかにある独自の存在(桜井 2002: 56)として描くことができる点である。この3つの言葉は、社会レベルでのさまざまな出来事や社会変動が個人のライフストーリーに及ぼす影響を描くこと(過程)、人々の経験を一般化・首尾一貫したものとせず、その混沌を認めること(多義性)、個人が人生を歩むなかで自ら成長し、変わり、ときに社会を変えていく過程を描くこと(変化)に長けていることを表す(桜井 2002: 56-7)。

今後の研究においては、今回取り上げた当事者たちのその後、つまり「診察室の外へ出て行った」後の人生を描いていく必要がある。彼らが人生の中で筋力低下やそれに伴う障害をどのように捉えていったのかを明らかにし、今回指摘するに留まった「自立性」の獲得過程を検討することで、進行性の筋力低下を特徴とする難病者の像に多様化をもたらすことを目指したい。

## 付記

本稿は立教大学学術推進特別重点資金（立教 SFR）大学院学生研究（パッケージ型）「遺伝子化される生をめぐる語り——SMA（脊髄性筋萎縮症）当事者のライフストーリー研究」の助成の成果の一部である。

## 註

- (1) いわゆる「聞き取り」や「聞き書き」ではなく、語り手（調査協力者）と聞き手（調査者）の相互行為に注目し、相互行為をとおして「語り」がうみだされるプロセスを観察する方法である。そこでは質的調査における半構造化インタビューとは異なり、語り手の発話を阻害しないように配慮した、比較的自由な会話が行われる(高山 2017)。
- (2) K 子さんへの聞き取り調査は、2018 年 4 月 14 日と 5 月 5 日にそれぞれ 1 時間程度行われた。KY さんへの聞き取り調査は 2018 年 7 月 14 日に 2 時間程度行われた。なお、EH さんには 2018 年 3 月より介助者として参与観察を行っている。EH さんの語りはフィールドワークの間に聞かれたものである。
- (3) (——) に導かれる発話は、聞き手である筆者のもの。〔 〕内は文脈や語を補う言葉を表している。
- (4) SY さんへの聞き取り調査は 2018 年 6 月 11 日に 3 時間程度行われた。

## 参考文献

- Gilliam T.C, L. M. Brzustowicz, L. H. Castilla, et al,1990, "Genetic homogeneity between acute and chronic forms of spinal muscular atrophy," *Nature* 345: 823-825.
- 橋本 朋広,1997,「難病患者の苦悩の癒し:筋萎縮性側索硬化症患者の事例を通して」『心理臨床学研究』,日本心理臨床学会 15(5): 513-523.
- Hoffmann, J, 1893, "Ueber chronische spinale Muskelatrophie im Kindesalter,auffamiliarer Basis," *Dtsch Z Nervenheilk*, 3:427-470(=1995,Aravindhhan Veerapandiyam, "Spinal-Muscle Atrophy," MedLink).
- 石川准,1992,『アイデンティティ・ゲーム：存在証明の社会学』新評論.
- Kleyn. P.W, C.H. Wang, L.L. Lien, et al,1993, "Construction of a yeast artificial chromosome contig spanning the spinal muscular atrophy disease gene region," *Proc Natl Acad Sci*, 90: 6801-6805.
- Munsat T.L, L. Skerry, Korf B, B. Pober, Y. Schapira, G.G Gascon, S.M. al-Rajeh, V. Dubowitz, K. Davies, L.M. Brzustowicz, et al.,1990, "Phenotypic heterogeneity of spinal muscular atrophy mapping to chromosome 5q11.2-13.3 (SMA 5q)," *Neurology*,40(12): 1831-1836.
- 小倉康嗣,2011,「ライフストーリー研究はどんな知をもたらし、人間と社会にどんな働きかけをするのか: ライフストーリーの知の生成性と調査表現」,『日本オーラル・ヒストリー学会』第 7 号,137-154.
- 大川弥生・江藤文夫・上田敏,1986,「Werdnig-Hoffmann 病(慢性経過型)の障害経過についての検討」『リハビリテーション医学』,23(3): 115-120.
- SMA 家族の会,2008,『SMA（脊髄性筋萎縮症）ってなに？』.
- 斎藤加代子,2010,「脊髄性筋萎縮症（SMA）の遺伝子診断法」『難病と在宅ケア』16(6): 13-15.
- 桜井厚,2002,『インタビューの社会学:ライフストーリーの聞き方』,せりか書房.
- 高山真,2017,『〈被爆者〉になる:変容する〈わたし〉のライフストーリー』,せりか書房.
- 牛久保美津子,2005,「神経難病とともに生きる長期療養者の病体験：苦悩に対する緩和的ケア」日本看護科学会誌,25(4): 70-79.
- Werdnig, G,1891, "Zwei frohinfantile hereditarenFalle von progressiver Muskelatrophie unterden Bilde der Dystrophie,aber auf neurotischer," *Grundlage,Arch Psychiatr Nervenkr*,22: 437-480(=1995,Aravindhhan Veerapandiyam, "Spinal-Muscle Atrophy",MedLink).