



Title	Why does it take so long for rare disease patients to get an accurate diagnosis?—A qualitative investigation of patient experiences of hereditary angioedema
Author(s)	磯野, 萌子
Citation	大阪大学, 2023, 博士論文
Version Type	
URL	https://hdl.handle.net/11094/92027
rights	
Note	やむを得ない事由があると学位審査研究科が承認したため、全文に代えてその内容の要約を公開しています。全文のご利用をご希望の場合は、大阪大学の博士論文についてをご参照ください。

The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

The University of Osaka

論文内容の要旨

Synopsis of Thesis

氏 名 Name	磯野 萌子
論文題名 Title	Why does it take so long for rare disease patients to get an accurate diagnosis?—A qualitative investigation of patient experiences of hereditary angioedema (希少疾患の患者は、正しい診断を得るまでに何故ここまで長期を要するのか？—遺伝性血管性浮腫の患者の経験に関する質的調査)
論文内容の要旨 〔目 的(Purpose)〕 希少疾患患者の多くは診断の遅れを経験している。既に診断方法が確立した疾患でも、患者は正しい診断を得るまでに平均で4-9年程度を要する。未診断期の平均年数や受診した医療機関の数などを明らかにする定量的な調査はいくつか報告されているが、希少疾患患者がどのように診断を受け、なぜ長い年月を要するのかを定性的なアプローチで検討した研究はほとんどない。また、各国では政策をはじめ問題解決に向けた取り組みが進められているが、上述のように実情把握は十分になされていない。 そこで本研究では、正確な診断を受けられないと生命に関わる問題が生じることが知られているにも関わらず、未診断期間の平均年数は13-15年と報告されている遺伝性血管性浮腫（HAE）に着目し、患者の経験を把握することとした。得られた結果をもとに、HAEの診断に至るまでになぜ長い時間がかかるのかを明らかにし、この問題に対する解決策を提案することを目的とした。	
〔方法ならびに成績(Methods/Results)〕 半構造化インタビューによる質的研究を行った。参加条件はHAEの1型あるいは2型で、初発症状からHAEの診断まで5年以上かかった患者とした。研究参加者の募集は、患者会や専門医を介して行った。 9名の患者が研究への参加に同意し、1対1の90分程度の聞き取り調査を実施した。会話を逐語録に起こしたのち、帰納的内容分析により分析した。 参加者がHAEの症状初発から診断が確定するまで要した年数は、平均で約23年であった。HAEと異なる診断を受けた経験や奏功しない治療の経験が多く報告された。質的分析の結果、長きにわたる未診断の期間、患者は症状に苦しみ、さまざまな困難に直面していた様子が把握された。未診断期の困難に関する経験は、大きく三つのテーマに分けられた：①症状への慣れと諦め、②積極的な原因探究、③病院外での独自の試み。 全体を通して、未診断の期間中に診断を探そうとしていた患者は少数で、多くの患者は難病・希少疾患に罹患している可能性を疑わずに（例えば、体質や精神的な理由によるものと考えようになり）、自分の体調や病院での対応に慣れ、何年も症状を抱えながら生活していたことが明らかになった。	
〔総 括(Conclusion)〕 未診断期間の長期化に関連する最も重要な要因の1つは、患者とその医療関係者が希少疾患を疑っていないことであることがわかった。現在の政策では、希少難病を疑ってから明確に診断されるまでの期間に焦点が当てられる傾向にあるが、今回の結果は、患者や医療者が希少難病を認識しやすくするための施策が必要であることを強く示唆している。	

論文審査の結果の要旨及び担当者

(申請者氏名) 磯野萌子

論文審査担当者	(職)		氏 名		
	主 査	大阪大学教授	加 藤	和 人	審 査
	副 査	大阪大学教授	藤 井	孝 子	審 査
	副 査	大阪大学教授	望 月	秀 樹	審 査

論文審査の結果の要旨

本論文は、遺伝性血管性浮腫（HAE）患者の、正しい診断がなかった期間（未診断期間）の経験に関するインタビュー調査の結果を報告したものである。本研究には9名の患者が参加し、彼らの未診断期間の困難に関する経験は、大きく三つのテーマに分けられた：①症状への慣れと諦め、②積極的な原因探究、③病院外での独自の試み。全体を通して、未診断期間に診断を探そうとしていた患者は少数で、多くの患者は難病・希少疾患に罹患している可能性を疑わずに、自分の体調や病院での対応に慣れて何年も過ごしていたことが明らかになった。この結果から、未診断期間の長期化に関連する最も重要な要因の1つは、患者や医療者が希少疾患を疑わないことであると示唆された。

本研究成果は、近年注目を集める希少疾患の診断の遅れの問題に関して、患者の経験を詳細に把握し分析したという点で国際的にも初めての報告であり、今後の診断体制の構築を考える上で重要な知見と示唆を国内外の研究者や関係者に提供するものである。

以上のことから、本論文は学位の授与に値すると認める。