

慢性疾患の「生きづらさ」とは

ーターナー症候群の2例ー

国立スポーツ科学センター 高口 僚太郎

【背景】

医療者は、検査値や患者の訴えを中心に、ターナー症候群患者の健康状態を観察することが多い。一方で、患者自身の「生きづらさ」は、患者自身が意識することも少なく、医療者はその「生きづらさ」を捉えることが難しいとされている。

【目的】

ターナー症候群(以下、TS という。)の「生きづらさ」とは何かを明らかにする。

【ターナー症候群(Turner syndrome)とは】

TS は、X 染色体の全体または一部の欠失に起因した疾患の総称である。性腺機能不全を主病態としている。また、出生女児のみに発現し、患者数は約 1000 人に 1 人と推測されている。原因は、X 染色体の数的・構造的異常と考えられているが、発症にいたるメカニズムについては不明な部分が多い。X 染色体の不均衡による、遺伝子発現量が低下することが原因である。おもな症状は、(1)低身長、(2)卵巣機能不全による二次性徴、(3)月経異常などが挙げられる。とくに低身長は、TS にはほぼ必発の症状で、SHOX 欠失、GCY 欠失、染色体不均衡により生じる。さらに、性腺機能不全を主病態とするため、不妊となる場合が多い。多くの当事者は、小学校高学年のころ低身長が顕著となり、小児科を受診することで明らかとなる。このとき、多くの当事者が医師から診断結果をきくことはなく、母親にのみ告知することが標準医療行為と推奨されている。とはいえ、低身長に対しては、成長ホルモンの補充療法(注射剤)を、卵巣機能不全には、健常女性の思春期来発年齢を指標にして、女性ホルモンの補充療法(貼付剤、経口剤)を開始し、その後は自己管理のもと継続することから、適切な医療行為の介入があれば日常生活をおくることができる。その意味で、病気・障害ではなく一種の体質ということを強調した「ターナー女性」という呼称を推奨している。

【方法と結果】

患者歴 19 年目の 20 代女性(看護師)と家族、患者歴 14 年目の 20 代女性(養護教諭)と家族に、2017 年 10 月から 2018 年 4 月の間にそれぞれ 4 回の非構造化インタビューを行った。その結果、2 症例とも、職場での生活を重要視していた。そこで共に過ごす患者生徒、同僚との関係性のなかで、いかにターナー女性である自身の経験が有効活用できるかを意識し、実施し、今後の展望を語っていた。一方で、2 症例の母親は不妊に主眼をおき、「女性性の剝奪」の経験として語っていた。そして 2 症例は、母親や家族の前ではそうした「女性性の剝奪」の語りに自身を合わせながら生活していることが明らかとなった。

【考察】

ターナー女性であるという経験は、小児期発症の 2 症例にとって、自身の社会生活のほとんど一部である。低身長という顕著な特徴はあるが、成人している彼女たちは小柄な女性とみられる程度で、医療者でなければ一見して判明するものでもなく、彼女たちも深刻に受けとめてはいない。確かに、成長ホルモンと女性ホルモンの補充は行っているが、患者歴を重ねていることからこうした治療方法は身体化された彼女たちの日常である。しかし実際には、母親やそれに完全同意する父親の「現在の医学では子どもが産めないけど、女性ホルモン剤が発達して産めるからだになるんじゃないか」という語りに自身を合わせることで、TS である現実からは逃れられないことが明らかとなった。2 症例への聞き取りを本人と家族個別に実施したことで、ひとつの共通する経験からふたつの異なる語りとして聞きとれた。アーサー・W・フランク『傷ついた物語の語り手』を用いれば、母親は「回復の物語」、本人は「探求の物語」と分析できる。場面としてではなく、ストーリーとして症例を観察することが重要である。

【結論】

母親や家族の語りに自身を合わせながら生活していることが、2 症例の「生きづらさ」である。今後は症例を増やして検討する必要がある。