

「FOP 患者」の可視化

——2007年に難病指定される以前・以後の比較から——

沖 今日子・狩谷あゆみ・名波 彰子

(受付 2012年5月31日)

I はじめに

進行性骨化性線維異形成症 (fibrodysplasia ossificans progressiva : 以下, FOP と記す) は, 以前には進行性化骨筋炎 (myositis ossificans progressiva : MOP) と呼ばれた疾患で, 全身の骨格筋を中心に靭帯や腱における異所性骨形成を特徴とする疾患である [Kaplan, 2008a : 524]。進行により多くの関節がくっつくため, 全身の可動範囲が極度に制限されることで, 日常生活において様々な身体的困難を余儀なくされる。FOP の異所性骨化は打撲や外傷により急激に誘発・進行するが, その際, 熱感や痛みを伴う “Flare-up” と呼ばれる腫脹が起こる。骨化は正常な骨格と同様, 軟骨内骨化により進行する [Kaplan, 2008b : 83]。異所性骨化は顔面にも及び, 開口障害や嚥下障害を伴う症例も認められる。また FOP の異所性骨形成は成長期に著しく進行し, 20~30%の患者には難聴が認められる [片桐, 2008a : 55]。

現在, FOP の発症頻度は世界的に約200万人に1人で, 国内には約60名前後の FOP 患者がいるものと推定されている [片桐, 2010 : 30]。FOP は海外での研究が進んだ結果, 2006年に米国の Kaplan 博士たちが FOP の責任遺伝子を報告し遺伝性疾患であることが判明した [Kaplan, 2008a : 524]。FOP が遺伝性疾患であることは判明したが, まだその治療法が確立されていない。FOP は医師の間でも認知度の低い疾患のため, FOP と診断されるまでには複数の医療機関を受診し, 平均4年を要すると言われている [Kaplan, 2008b : 83]。また医療従事者の認識不足から, 誤診も多く, 検査のためのバイオプシー¹や外科的治療などにより, さらに骨化が進行してしまう例が数多く報告されている。FOP 身体的特徴としては, 出生時から見られる外反母趾が挙げられる。そこで Flare-up と共に, 外反母趾の有無を確認することが有効な診断法のひとつであるとされている [Kaplan, 2008b : 83]。

海外で遺伝性疾患であると判明した後, 国内では2007年3月に厚生労働省で開催された特定疾患対策懇談会において, 難治性疾患克服研究事業対象疾患 (いわゆる難病) の一つに認

1 バイオプシーとは, 別名生検とも言う。生体から細胞・組織を外科的に切り取ったり針を刺して取ったりして調べ, 病気の診断を行う方法のこと。

定された。これにより、別の異所性骨化を伴う疾患を対象としていた「脊柱靱帯骨化症に関する調査研究」班のなかに、FOP 研究グループが組織された〔片桐, 2008b: 1098〕。厚生労働省により難病指定されることで、FOP 研究に対しての助成がなされた。また、この研究班によって国内の FOP 患者数が把握され、さらに FOP 患者が受診する可能性の高い整形外科、小児科、リハビリテーション科がある病院に対してアンケート調査が実施されたことにより、医療機関で治療を行う医療従事者に対しての周知はなされた。2008年春の途中経過によると、60名前後の患者がいるものと推定されている〔芳賀他, 2008: 165〕。

FOP 患者の先行研究について、医学では中野, 奥野 (1987) や片桐, 福田 (2007) などがあり、看護学では、桑田, 白坂 (2010) がある。しかし、FOP 患者本人が他の患者やその家族にインタビュー調査や参与観察調査などを行ったものはない。

本稿では FOP 患者から得た質的データを中心として、2007年に FOP として難病指定される以前と以後とで、どのような変化があったのかを明らかにすることを目的とする。

調査対象者は、FOP と診断され2011年 9 月までに接触できた 4 名で、調査は2010年 1 月から2011年12月の間に実施した。近隣県在住の患者を中心にインタビューが可能な被調査者には直接面談あるいはインターネットのテレビ電話機能を使用し、ライフストーリー・インタビューを実施し被調査者の承諾を得て内容を IC レコーダーに録音した。インタビューが困難な被調査者に対してはメールにてアンケート用紙を送り後に郵送あるいはメールで回答を得た。

この 4 名を事例とする理由は、彼／彼女らの生活環境が異なっているためである。1 人は施設で生活しており、1 人は在宅で重度訪問介護を利用しながら生活していた。1 人は在宅

表 1 被調査者の属性

	A 氏	B 氏	C 氏	D 氏
性別	女性	男性	女性	女性
年齢	53	45	50	22
生活圏	高知県	静岡県	福岡県	京都府
学歴	高校卒業	高校卒業	小学校卒業	中学校卒業
在宅また施設生活	施設	在宅	在宅	在宅
主介護者	施設職員	両親・介護ヘルパー	両親・姉	両親
収入状況	障害基礎年金 1 級・心身障害者扶養年金	障害基礎年金 1 級・在宅ワーク	障害基礎年金 1 級	障害基礎年金 1 級
手術経験の有無	有	有	有	有
趣味	ネットショッピング・旅行	スタジアムでのサッカー観戦・読書	読書・映画鑑賞	ビーズ・パズル・音楽鑑賞

で居宅介護を利用して生活しており、もう 1 人は在宅で障害福祉サービスを利用せずに生活していた。尚、被調査者の具体的な属性については表 1 を参照されたい。

II 難病指定以前の医療機関をめぐる問題

もともと FOP は医師の間でも認知度の低い疾患のため、FOP と診断されるまでには複数の医療機関を受診し、平均 4 年を要すると言われている。その間に FOP 患者には「禁忌」とされている手術などを受けた被調査者が多かった。FOP の異所性骨形成は、成長とともに進行するばかりでなく、外傷などによって急激に進行する。このため、手術、バイオプシー、筋組織内への注射など侵襲的な医療行為は「禁忌」とされている〔片桐, 2008a : 55〕。本節では、FOP 患者から得た質的データをもとに、2007年の難病指定以前、個々の患者たちがどのような検査や治療を受けたのか、そしてどのように診断されたのかを示していく。

1) A 氏の場合

小学校低学年のとき背中にこぶのようなものができたため、近所の病院を受診したがどうすることもできず別の病院を受診した。医師から「すぐには病名を特定できない」と告げられ同病院へ入院した。入院中に様々な検査を受け、背中のこぶを削り取るための試験的な手術も受けた。その手術は病名を確定させるために行われたものだったと述べた。その後、手術した部分が骨化したことから、さらに別の病院で進行性化骨性筋炎との診断が確定した。

それ以来一度も手術を受けていないが徐々に症状が進行し、20代には身辺のことを自力ですることが不可能となり全介助になったと語った。

2) B 氏の場合

10歳で発症した際、整形外科を受診したがすぐには病名を診断されなかった。11歳になってから医師による検査などで進行性化骨性筋炎と診断されたが、股関節の動脈に投薬されたり皮膚を切られたりした。これらの手術後、身体への変化はみられなかった。18歳から19歳の間骨化して動かなくなった両肩と両肘の可動域を広げるため手術を受けた。術後、少し可動域が広がったが元通りになった。さらに20歳のとき、右肩の可動域を広げるための手術と検査のため骨盤から骨を採取されたが変化はなかった。

現在はほとんど寝たきりの状態で生活していると語った。

3) C 氏の場合

生まれつき外反母趾だった。10歳の頃、両腕が上がらないことに違和感を覚えて整形外科

を受診した。同病院から別の病院を紹介され整形外科に入院した。そこで放射線治療と検査手術を受けた結果、がんと疑われ再び転院した。転院先に整形外科がなかったため小児科へ入院した。その間、右肩甲骨部分に再度検査手術を受けがんでなかったことが判明し、進行性化骨性筋炎と診断された。その後、左大腿骨と股関節が曲がったままの状態でも骨化したため再転院した。転院先では整形外科に入院した。診断の結果、「足が曲がったままでは内臓に悪影響を来す」との理由から、股関節を伸ばすための手術を受けた。また、足に症状が再発しないようにと、術後暫く足先に錘をつけられたためリハビリができなかった。

結局、そのまま座ることもできず、左足は真っ直ぐ伸びた状態で症状がかたまり、寝たきりになった。それでも、その時点ではまだ立って歩くことができていたが後に右足の方も症状が進行し、20歳過ぎには立てなくなり、寝たきりの生活で現在に至っていると語った。

4) D氏の場合

生まれつき外反母趾だった。1歳のとき額を強打して小児内科を受診し同病院で手術を受けた。その際、腫れた部位を検査して骨髓液を調べたが病名がわからなかったため、別の病院へ行き抗がん剤を2、3年投与された。長年病名は不明だったが、同病院の整形外科に移り、現在の主治医がFOPと診断した。しかし、姿勢などの問題があるとのことで小学校高学年のときに手術を受け、首や背中などの骨化した筋肉をとった後、首を固定するため1ヶ月間首から背中にかけて器具を取り付けたが、手術前後で変化はみられなかった。中学生のときに右足を骨折したが足首が少しかたまる程度でそれ以外の変化はなかった。高校生になって右股関節がかたまり受診後入院した。主治医から座る生活になるといわれ手術を受けた。術後、左足は元に戻るが1ヶ月後徐々に伸びてかたまった。左足と同時に膝もかたまった。手術前に太股に「筋肉をやわらかくする」効果のある筋肉注射を打ったが効果はなかった。左足が伸びた状態がかたまりだし、左腕が腫れてきたため主治医に勧められて入院中毎日リハビリをしていたがかたまった。その間に一度退院するが痛みがひどくなったため再入院し、痛みが治まってから退院した。同じ頃、開口障害も現れる。入院中に「骨をできにくくする薬」を服用していた。17歳のとき右腕が動かしにくくなり腫れて伸びた状態がかたまった。最初は指も動かすことができなかったが、リハビリをしている間に動くようになった。このときのリハビリは被調査者自身が指を動かさないことを不自由に思い自発的に行ったという。また開口障害の症状も少し進行した。これは右腕の症状が進行したことで肩から顎の方へきたのではないかと語った。

以上の事例をまとめると、A氏は、病名を確定させるために手術を受けた。その部分が骨化したため、それ以降一度も手術を受けていない。進行性化骨性筋炎と診断が確定したのは、手術を行った病院とは別の病院だった。B氏は10歳で発症したが、進行性化骨性筋炎と診断

されたのは11歳になってからだった。ところが、診断が確定したにもかかわらず、その後何度も手術を受けた。C氏も10歳で発症した。入院中、放射線治療と検査手術を受けた結果、がんを疑われた。再度検査手術を受けがんではなかったことが判明し、進行性化骨性筋炎と診断が確定した。しかし、診断が確定された後も手術を受け寝たきりの生活になった。D氏は、1歳頃入院して手術を受けた。手術を受けた病院の別の科で診断が確定したにもかかわらず何度も手術を受けた。入院中に様々な薬を服用し主治医に勧められてリハビリを行った。

上述の事例から言えることは、4名とも手術を受けて初めて診断が確定したということである。医師がFOPに関する正しい知識や適切な対処法、治療法を知っているか否かで、患者に対する今後の治療方針や対応も変わると言える。先に述べたように、「禁忌」であるにもかかわらず、患者に対して手術が行われたのは、医師の認識不足、あるいは病名を確定させるためだったと考えられる。

以上のように、4名とも手術を受けて初めて診断が確定し、さらに手術を受けた回数が多い被調査者ほど生活状況の変化が著しかったことが、質的データから明らかとなった。

Ⅲ マスメディアやインターネットを通じた「FOP 患者」の可視化

FOPが難病指定された2007年以降、医療従事者に対するの周知がなされた一方、一部の患者がメディアなどで取り上げられたこともあり難病指定以前と比較するとFOPを認知する人々が増えつつある。具体的な経緯は以下の通りである。2004年10月から署名用紙の配送やインターネットでのダウンロード署名を開始した。2005年5月までに37万人の署名が集まり、議員に託し最初の請願書を国に提出した。これを機に2005年6月『J-FOP～光～』を立ち上げた。その後も署名活動を続け署名数は40万人を超え請願も7回を数えた。そして2007年3月12日、厚生労働省の特定疾患対策懇談会で難治性疾患克服研究事業対象疾患、いわゆる難病に認定された。患者会を2005年6月1日（J-FOP～光～というホームページは2004年9月に開設）に設立してから、NHKや民放などの取材が増えたそうである。

けれども、FOPを知っているのはメディアなどの報道を見た人々に限られている。現在FOPに罹患していても特定されていない人たちも存在するし、これから罹患する可能性のある人たちもいる。つまり、現時点でもFOPであること自体がわからない患者たちが相当数存在しているのである。このことから周知活動を行うことが重要となる。ところが、行政はFOPのことを患者や家族、難病治療に携わる医療従事者の参考となるような情報を厚生労働省疾病対策課と協力して提供している難病情報センターのホームページに掲載したが、その後社会的周知活動は行っていない。このような状況下で、FOP患者と家族を中心とした周囲

の人たちが FOP に関する社会的認知を高めるため、自身の体験談を小冊子にまとめて出版したりブログを開設して情報発信を行っている。しかし、症状の進行に伴い、FOP 患者自身の日常生活が制限されることで FOP の社会的周知も難しくなっている。

被調査者のなかには、FOP に関する社会的認知を高めるため自身の体験談をまとめて出版する、新聞の取材を受けるなどの活動を行っている者もいた。このように、メディアなどで取り上げられるようになったこともあり、FOP という疾患への認知は高まりつつあると言える。被調査者のひとりも新聞やテレビで取り上げられたことにより認知は高まっていると語った。また、インターネットを活用しブログを開設して情報発信を行っている FOP 患者や家族により認知度が高まり、一般の人にも知られるようになったと考えられる。しかし、メディアなどの報道を見た人であっても実際に FOP 患者と接していなければ理解はなされていかない。FOP 患者に接している人々に関しては認知されてきたが、その一方で FOP への理解は進んでいないと言える。それは患者や家族による説明不足ということも考えられるが、症状が進行している身体の状態を見るだけでは FOP がどのように進行していくかという過程がわかりにくいということも要因のひとつと考えられる。

FOP に対する理解が進んでいくためには FOP 患者が積極的に外出できるよう社会的条件を整える必要があるが、実際は整っていないため理解を求める活動を行うことが極めて困難な状況となっている。

IV 障害者自立支援法による問題

FOP 患者が入浴や外出の介助など、生活していくために必要な社会的条件のひとつとして挙げられるものは、障害者自立支援法（以下、自立支援法と記す）である。ところが、その自立支援法の施行により一割の負担が課せられ FOP 患者の日常生活を制限している。本節では、2006年に施行された自立支援法によって生じた問題について、FOP 患者から得た質的データをもとに明らかにしていく²。

障害者自立支援法は障害を持った人々が生活をしていく時、さまざまな支援をうけることは必至であることを前提として施行された。経済的・精神的にも弱者であるにもかかわらず、社会福祉の構造改革の影響を受け、今までの応能負担から応益負担に変わった。つまり、基本的な視点は障害者の生活援助について、保護的な援助から自立支援型システムへの転換が図られたことである。また、障害を持った人が地域での生活を実現していくためにはさまざまなニーズが考えられる。応益負担の考え方に従った場合、重度障害者から見ればそのニ-

2 FOP 患者の生活に関する障害者自立支援法施行以前・以後の諸問題については、沖・狩谷（2011）に詳細に論じたので参照されたい。

ズが多くなればなるほど、その都度負担は多くなるのが当然のことである〔鈴木、2005：49〕。

先述したように、FOP は全身の筋肉が骨化していく進行性の疾患である。それは何歳になっても緩やかに、だが確実に身体の動きが制限されていくということである。症状が進行して身体の可動域が狭まることによりできることも制限される。その結果、家族への介護の負担が増加していく。そのことを考慮して読書やインターネットでのショッピングなど、外出しなくともできることを趣味にしている者が多かった。

C氏は携帯電話を持つ前はパソコンで絵を描いたり、ホームページを作成したりしていたが、携帯電話でインターネットへの接続ができるようになってからフィールドが広がったと語った。

今では、PCを使うことが減りました。PCだと使うのにも、LAN ケーブルをセットするのにも家族や人の手を借りないと使えないのがネックだったから、携帯の手軽さはまさに画期的でした。

〔C氏：49歳，2010年11月26日，メールでの回答より〕

身体の可動域が狭まることは、自力でできることが少なくなるということである。つまり、被調査者がパソコン操作や読書をする際、他者の手助けが欠かせない。特に外出する場合には、家族やヘルパーなど、介護する者が必要不可欠となる。インターネットを通じて他県在住の患者と交流する場合も直接会う場合も介護する者がいなければ難しいのである。

しかし、障害福祉サービスを利用する際、一割の負担を強いられるようになった。障害基礎年金1級（月額82,508円）を受給している被調査者は障害福祉サービスを利用する際24,600円負担することになった。これにより、障害福祉サービスを利用するほど経済的負担が増えることとなった。このことは、進行性であるがゆえにパソコン操作をするにしても外出するにしても介護を行う者を必要とする被調査者にとって、大きな課題であると考えられる。自立支援法の施行後、経済的負担を軽減するため家で過ごす時間が増え、積極的に外出して他者と接する機会が少なくなったと言える。

このような状況下で家族への経済的・身体的負担を鑑みると、旅行だけでなくスタジアムでのサッカー観戦や映画鑑賞など、月に数回の外出もままならない。健常者であれば当たり前のように可能な日常生活が、障害によって FOP 患者たちには不可能とされている。

厚生労働省によると、2010年4月1日から自立支援法に代わる新たな制度ができるまでの間、低所得の障害者などにつき、福祉サービス及び補装具に係る利用者負担が無料となった。これに伴い、低所得の被調査者も月々の負担が軽減された。負担が軽減されたとはいえ現行の福祉制度のままでは満足のいくサービスを利用できず、ますます外出しにくくなり家に閉

じこもらざるをえない状況に陥っている。他者との接触機会も一層少なくなり、社会から孤立していくことが考えられる。

先に、FOP に対する理解が進んでいくためには FOP 患者が積極的に外出できるよう社会的条件を整える必要があると述べた。しかし、現実には整っていないため理解を求める活動を行うことが極めて困難な状況となっている。

V 結びに代えて

まとめると、被調査者は「禁忌」とされる手術を受けていたこと、今後の生活に課題があることが明らかとなった。A氏は、病名を確定させるために一度だけ手術を受けた。B氏は、10歳で発症したが、11歳になってから進行性化骨性筋炎と診断された。しかし、診断が確定したにもかかわらず、その後何度も手術を受けた。C氏は、10歳で発症して放射線治療と検査手術を受けた結果、がんを疑われた。がんではないと判明した際、進行性化骨性筋炎と診断が確定したが、その後も手術を受けた。D氏は、1歳頃に入院して手術を受けた。手術を受けた病院の別の科で診断が確定したにもかかわらず何度も手術を受けた。入院中に様々な薬を服用し主治医に勧められてリハビリを行った。

これらの事例から「4名とも手術を受けて初めて診断が確定した」ということが明らかとなった。FOPの診断以前に、疾患の発見そのものが医師の認識不足によって非常に遅れていると考えられる。また、疾患が医療従事者にも少しずつ認知されてきており、いったんはFOPという診断が確定した者に対しても、禁忌とされている手術などが行われていたという現実がある。医師がFOPのことを認知しているか否かで、被調査者に対する今後の治療方針や対応も変わる。手術を受けた回数が多い被調査者ほど生活状況の変化が著しかった。

医師がFOPについて正確に認識しているか否かでFOP患者の生活が変わってくる。手術を行うことにより、今後の生活へ影響が出てくる可能性が高くなるため、医療従事者は治療行為を行う際、どのように対処するか慎重に判断すべきである。

本稿で取り上げた4名はFOPが難病指定される以前に手術を受け症状が進行している。責任遺伝子が発見され難病指定もされたためこれから罹患する可能性のある患者は早期に診断が確定し手術を受ける確率も減少すると考えられる。しかしながら、早期に診断が確定したとしても治療法が確立しない限り症状は進行する。したがって、長期にわたる療養生活に関してFOP患者やその他の難病患者にも対応できるような医療体制や制度の構築が求められている。

また、FOPが難病指定された2007年以降、医療従事者に対しての周知がなされた一方、一部の患者がメディアなどで取り上げられたこともあり難病指定以前と比較するとFOPを認

知する人々が増えつつあると述べた。しかし、メディアなどの報道を見た人であっても実際に FOP 患者と接していなければ理解はなされていかない。FOP 患者に接している人々に関しては認知されてきたが、その一方で FOP への理解は進んでいないと言える。それは患者や家族による説明不足ということも考えられるが、症状が進行している身体の状態を見るだけでは FOP がどのように進行していくかという過程がわかりにくいということも要因のひとつと考えられる。

FOP に対する理解が進んでいくためには FOP 患者が積極的に外出できるよう社会的条件を整える必要があるが、実際は制度としては不十分な自立支援法に頼るしか選択肢がなく、積極的に外出したり、趣味を楽しんだりする機会は非常に少ないと言える。そのため、患者や家族が、理解を求める活動を行うことが極めて困難な状況となっている。

本稿では、FOP 患者からの質的データを中心として、2007年に難病指定される以前の医療機関をめぐる問題、難病指定されるきっかけのひとつと言われているマスメディアやインターネットを通じた「FOP 患者」の可視化について、さらに自立支援法の問題について明らかにすることを試みた。患者会の活動や患者や家族による情報発信に関する調査研究、2007年に難病指定されるまでのプロセスに関する分析など、本稿で十分に論じることができなかった点については、今後の課題としたい。

また、FOP 患者が利用できる社会制度としては自立支援法しか選択肢がないが制度としては不十分であると先に述べた。引き続き、FOP 患者の生活実態を参与観察するなかで、FOP が進行性であることを踏まえたうえで、個々のケースに対してどのような障害福祉サービスが求められているかを明らかにしていく予定である。

文 献

- 江頭憲治郎, 小早川光郎他, 2010, 「障害者自立支援法」『六法全書 平成23年版Ⅱ』有斐閣。
福ちんのブログ <<http://plaza.rakuten.co.jp/fukuchin/>> (2012. 4. 23).
稲田福代, 2004, 『私は負けない—進行性化骨性筋炎と私—』ゆめゆめ工房。
芳賀信彦, 川端秀彦他, 2008, 「日本における進行性骨化性線維異形成症患者の診療状況に関する研究, 厚生労働省科学研究費補助金・難治性疾患克服研究事業 脊柱靱帯骨化症に関する調査研究 平成19年度総括・分担研究報告書」165-166。
『北海道新聞』2002年9月4日付け朝刊。
J-FOP ~光~ 患者会 <<http://j-fop.sakura.ne.jp/>> (2011. 4. 23).
Kaplan, F. S., Shen, Q., et al, 2008a, “Skeletal metamorphosis in fibrodysplasia ossificans progressiva” *J Bone Miner Metab.*; 26(6) 521-530.
Kaplan, F. S., 2008b, “Why Do Some People From Two Skeletons?” 『埼玉医科大学雑誌』35 (1) 83-84.
片桐岳信, 福田 亨他, 2007, 「BMP シグナルと骨疾患: 進行性骨化性線維異形成症 (FOP)」*The Bone.*; 21(6) 711-715.
片桐岳信, 2008a, 「進行性骨化性線維異形成症 (FOP) 研究における最近における進歩」『難病と在宅ケア』13(12) 55-58.

- 片桐岳信, 2008b, 「FOP (進行性骨化性線維異形成症) と BMP」『臨床整形外科』43(11) 1098-1101.
- 片桐岳信, 2010, 「進行性骨化性線維異形成症 (FOP) の発症メカニズムの解明と治療法」『日本未熟児新生児学会雑誌』22(1) 30-32.
- 『高知新聞』2002年10月25日付け朝刊.
- 『高知新聞』2005年5月18日付け朝刊, 『高知新聞』2005年5月28日付け朝刊.
- 桑田弘美, 白坂真紀他, 2010, 「Fibrodysplasia ossificans progressiva 研究の最近の知見と看護的課題 - FOP の遺伝子研究と看護に関する文献 -」『滋賀医科大学看護学ジャーナル』8(1) 9-13.
- 中野伴子, 奥野徹子他, 1987, 「進行性骨化性筋炎の1例—末期像と ADL について—」『整形外科と災害外科』36(2) 651-654.
- 難病情報センター <<http://www.nanbyou.or.jp/>> (2012. 5. 14).
- 沖今日子, 狩谷あゆみ, 2012, 「FOP という困難を生きる—障害者自立支援法施行以前・以後の比較から—」『広島修大論集』52(2) 95-110.
- 鈴木武幸, 2006, 「「障害者自立支援」と社会福祉実践をめぐって: 本当に援助が必要な人に援助がいきわたるように」『東海女子大学紀要』25 39-53.
- Touch Medusa! <<http://plaza.rakuten.co.jp/sino2005/>> (2012. 4. 23).

Summary

Visualizing FOP patients

: A comparative perspective from a change before and after the
acknowledgement of an intractable disease in 2007

Kyoko OKI, Ayumi KARIYA and Akiko NANAMI

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) is a rare, severely disabling, autosomal dominant disease characterised by recurrent painful episodes of soft tissue swelling and the development of tumors in subcutis and muscle tissue. It has been designated as an intractable disease by the Ministry of Health, Labour and Welfare in 2007. A number of patients count to around 60 as of 2010. It restricts movements of a body since articulations stick together, therefore patients require constant assistance from their families and helpers to lead everyday lives.

This paper has aimed to clarify issues arising from before and after the acknowledgement of an intractable disease in 2007, based on the author's intensive interviews with four FOP patients.