

母子保健情報誌 第7号

特集 NIPT等出生前検査及び
その相談支援の課題と今後



令和4年3月

厚生労働省

制作 公益社団法人 母子保健推進会議

目 次

母子保健情報誌 第7号 特集「NIPT等出生前検査及びその相談支援の課題と今後」

| | |
|--|----|
| 巻頭言「当事者により寄り添った支援に向けて」 | 2 |
| 厚生労働省子ども家庭局母子保健課 課長 山本 圭子 | |
| NIPT等の出生前検査に関する母子保健施策の動向 | 3 |
| 厚生労働省子ども家庭局母子保健課 課長補佐 上出 泰山 | |
| 公的規律の観点からみたNIPT等の出生前検査について | 9 |
| 京都薬科大学薬学部基礎科学系一般教育分野 教授 野崎亜紀子 | |
| NIPT等の出生前検査に関する倫理的課題と社会的課題について | 15 |
| 明治学院大学 副学長・教授 柘植あづみ | |
| 産婦人科医からみたNIPT等出生前検査の課題と今後 | 20 |
| 横浜市病院事業管理者／公益社団法人 日本産婦人科医会 副会長 平原 史樹 | |
| NIPT等の出生前検査に対する妊婦への情報提供の在り方について | 29 |
| 出産ジャーナリスト 河合 蘭 | |
| 妊娠・出産・育児に対する包括的な支援の中での遺伝カウンセリング | 33 |
| ～NIPT等出生前検査の新たな相談支援体制において大切にしたいこと～ | |
| 信州大学医学部保健学科看護学専攻 教授 中込さと子 | |
| 小児科医からみたNIPT等の出生前検査の課題と今後 | 40 |
| 地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 新生児科 主任部長 和田 和子 | |
| 18トリソミーのお子さんを産み育てること ～医療・福祉・社会の役割の視点から～ | 45 |
| 東京薬科大学薬学部医療薬物薬学科社会薬学研究センター生命・医療倫理学研究室 教授／18トリソミーの会 櫻井 浩子 | |
| ダウン症のある方たちの生活実態とNIPT等の出生前検査について考えること | 52 |
| ～ダウン症のある子を育てる親の立場から～ | |
| 大阪医科薬科大学小児高次脳機能研究所 所長／日本ダウン症協会 常務理事 玉井 浩 | |
| NIPT等の出生前検査～自治体に求められる支援について～ | 58 |
| 公益社団法人 川崎市看護協会 会長（前・全国保健師長会 副会長） 堀田 彰恵 | |
| 資料編 | |
| ・令和3年6月9日子母発0609第1号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知 障発0609第1号厚生労働省 社会・援護局障害保健福祉部障害福祉課長通知「出生前検査に対する見解・支援体制について」 | |
| ・NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書 | |

巻頭言「当事者により寄り添った支援に向けて」

厚生労働省子ども家庭局母子保健課 課長 山本圭子

新型コロナウイルス感染症の影響の続く中、医療機関や自治体などで、妊娠・出産される方々や子育て中の親子に寄り添い、地域に密着した母子保健活動に多大なる御尽力を賜っておりますことを、この場をお借りして厚く御礼申し上げます。厚生労働省としても引き続き新型コロナウイルス感染症の対策に全力を尽くしてまいります。

現在、日本では、少子高齢化が一層進行する中で、希望する人が誰でも安心して子どもを生み育てることができる環境を整えることが重要な課題となっています。平成30年に成立した「成育基本法」に基づき、令和3年2月には、同法に基づき「成育医療等の提供に関する施策の総合的な推進に関する基本的な方針」が策定されました。引き続き、この方針を踏まえて、関係者と連携した取組を進めてまいります。

また、妊娠期から子育て期にわたる切れ目のない支援については、「子育て世代包括支援センター」の更なる設置の促進や、母子保健法の改正により法的に位置づけられた「産後ケア事業」の令和6年度末までの全国展開に向けて取り組んでいるところです。

児童虐待に関する相談対応件数が年々増加する状況等を踏まえると、全ての子どもに対して適切な支援を届けるための環境整備を図ることが急務であり、母子保健と児童福祉の一体的相談機関の整備や家庭・養育環境の支援の拡充等を図るために児童福祉法の改正を進めているところです。

本誌『母子保健情報誌』は年に1回発行し、今号で7号となります。前述のように、母子保健を巡っては様々な課題がありますが、今回は、「NIPT等の出生前検査」をテーマに、厚生労働省の「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」の委員の先生方に寄稿頂きました。NIPT等の出生前検査については、サイエンスや医学的な知見だけでは判断できず、倫理的・社会的課題も有ります。母子保健分野で活躍されている皆様には、是非、本誌をご活用いただき、出生前検査に関する悩みや不安を持つ妊婦や家族をサポートする体制作りに活用いただけますようお願いいたします。

NIPT等の出生前検査に関する母子保健施策の動向

厚生労働省子ども家庭局母子保健課 課長補佐 上 出 泰 山

1 これまでの経緯

(1) 母体血清マーカー検査に関する見解

平成10年に、母体血清マーカー検査が急速に普及していることを受け、厚生労働省の厚生科学審議会先端医療技術評価部会に「出生前診断に関する専門委員会」が設置され諸問題の検討が行われた。平成11年6月に「母体血清マーカー検査に関する見解」がとりまとめられ、その主旨として、母体血清マーカー検査には、十分な説明が行われていない傾向があること、胎児に疾患がある可能性を確率で示すものに過ぎないこと、胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念があることといった特質と問題があること等から、医師は妊婦に対し本検査の情報を積極的に知らせる必要はなく、本検査を勧めるべきでもないことが示された。この見解が示されて以降、国の審議会等において、直接議論されることはなかった。

(2) NIPT(Non Invasive Prenatal Testing、非侵襲性出生前遺伝学的検査)の導入

平成23年に母体血清マーカーと比べて感度・特異度が高いNIPTが米国で開発されたことにより、出生前検査を取り巻く環境は大きく変化した。NIPTを導入するにあたり、平成25年に日本産科婦人科学会が「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の指針」を策定するとともに、関係学会（日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会）等の連携の下、日本医学会が認定制度を設け、認定施設において検査が実施することとなった。これを受け厚生労働省は、新しい出生前遺伝学的検査は、学会指針に示されているように、検査前後における専門家による十分な遺伝カウンセリングにより、検査の意義や限界等について正確に理解していただくこと、妊婦の皆様の安全・安心を確保するためには、全ての関係者が、学会の指針を尊重して対応することが必要という主旨で通知を发出している。

(3) 認定施設以外の検査数増加

しかし、平成30年頃よりこの枠組の外で検査を施行する医療機関、いわゆる非認可の施設が増加し、適切な遺伝カウンセリングが行われなまま妊婦が受検するケースが増加しているとの指摘がNIPTコンソーシアム等でなされた。日本産科婦人科学会において、指針の施設要件を緩和し、一般の産科医療機関（分娩取扱施設）においてもNIPTを実施可能とする新指針案が打ち出されたが、単一の学術団体では学会員以外の意見が反映しづらい、より多くの関係者がNIPTの対応のあり方を検討する必要があると判断されたため、議論を厚生労働省で預かることとなった。

(4) 厚生労働省における議論

厚生労働省において、令和元年10月から令和2年7月にかけて、「母体血を用いた出生前遺伝学的検

査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ」を計4回開催し、NIPTの実態の把握・分析を行った。その後ワーキンググループの報告を受け、厚生科学審議会科学技術部会の下に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」が設置され、1）出生前検査の適切なあり方や実施体制等について、2）妊婦への情報提供のあり方や遺伝カウンセリング等の相談支援体制について、3）胎児期からの切れ目ない小児医療や福祉施策との連携について、4）その他出生前検査に関わる課題について、令和2年10月から令和3年3月まで議論を行い、令和3年5月に報告書が取りまとめられた。またその報告を受け、令和3年6月9日に、「出生前検査に対する見解と支援体制について」の課長通知を発出している。

2 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告

専門委員会の報告書では、表1のように概要がまとめられている。以下、報告書における基本的な考え方と、情報提供と地域での体制整備について記載する。

(1) 基本的な考え方

- ①出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援を目的とすること。
- ②ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマススクリーニングとて一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきであること。
- ③妊婦及びそのパートナーが、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検するとした場合にどの検査を選択するのが適切かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきであること。
- ④出生前検査は、その特性に鑑みて、受検する際には、十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠であること。
- ⑤出生前検査は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として提供されるべきものであることから、出生前検査は、いずれの検査手法についても、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施されるべきであること。
- ⑥一方で、受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦及びそのパートナーへの支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要があること。
- ⑦出生前検査の正確性を担保するため、出生前検査については、十分な知識経験を有する検査担当者により、常に適正な検査手順に基づいて行われる必要があり、検査分析機関等においては、定期的に検査分析機器等の精度管理を行うなど、検査の質を確保する必要があること。
- ⑧出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦及びそのパートナーへのサポート体制として、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等を図る必要があること。
- ⑨出生前検査の実施体制については、検査実施のみならず妊婦及びそのパートナーへの事前の情報提

供、遺伝カウンセリング・相談支援、検査分析機関の質の確保、検査後の妊婦へのサポートなど一体的な体制整備が不可欠であり、検査手法によっては、適正な実施体制を担保するために、認証制度を設ける必要があること。

(2) 妊娠の初期段階における誘導とまらない形での情報提供

前述の「母体血清マーカー検査に関する見解」が示されたことにより、我が国では、医療機関や行政機関において出生前検査についての情報提供を妊婦に行うことを避ける傾向が見られてきた。

しかしながら近年、ICTが普及し、様々な情報がインターネット上のウェブサイトやSNSにおいて発信されており、誰もが容易に出生前検査に係る情報へのアクセスが可能となっているが、信憑性を欠く情報も散見される。

他方、出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立への懸念などを背景として、様々な不安や疑問を抱え、出生前検査についての正しい情報や相談ができる機関を求める妊婦が増加しており、このような妊婦に寄り添った支援の充実が求められている状況にある。

専門委員会では、このような現状に鑑みれば、出生前検査に係る情報を妊婦に「積極的に知らせる必要はない」とする方針は、出生前検査に関する課題への適切な解決策であるとは言えず、今後は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、妊婦及びそのパートナーが正しい情報の提供を受け、適切な支援を得ながら意思決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階において妊婦等へ誘導とまらない形で、出生前検査に関する情報提供を行っていくことが適当であるとの見解を示している。

ホームページ等を通じて出生前検査に関する情報発信を行うとともに、市町村の母子保健窓口等において妊婦等から出生前検査について質問や相談を受けた場合は、出生前検査について事前に知るべき事項を簡潔に記したリーフレットを配布する等を行うという方針が決定した。

なお、情報提供にあたっては、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーと診断された方々やその家族に十分に配慮することが必要である。また情報が正確に理解されるためには、障害に対する国民の理解が不可欠であることに鑑み、国民の理解が十分でない状況下で情報の提供のみ行われることのないように留意すべきであると報告書に記載されている。

(3) 地域での体制整備の必要性

出生前検査の情報提供は特定の専門家のみが関わるのではなく、地域の医療施設、相談機関、福祉施設、そして公的保健機関などが各々の役割に応じて連携し、情報提供と出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援を行うことが重要である。

しかしながら、現時点では、産科医療機関の従事者や自治体の母子保健関係者の中には、出生前検査への対応の経験や技能を十分に有していない者もいることから、これら関係者に対し、出生前検査に関する理解の促進を図ることが重要であるため、今後厚生労働省においても自治体等に対する研修等を実施予定である。

また、妊婦及びそのパートナーが出生前検査について正確な情報に容易にアクセスでき、自治体の相談窓口等において中立的かつ誘導にならない形での相談を受けられるよう、都道府県等においては女性健康支援センター事業も活用し、出生前検査に係る相談窓口の整備を進めることとなる。

表 1 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告概要

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告概要

専門委員会における取りまとめ事項

- **基本的考え方**
 - 出生前検査の実施目的は、胎児の情報を正確に把握し、妊婦等の自己決定を支援すること
 - 出生前検査は、マススクリーニングとして実施したり、受検を推奨すべき検査ではない
 - 受検前の十分な説明・遺伝カウンセリングが不可欠
 - 検査実施にあたっては、産婦人科医だけでなく、小児科医等、他職種との連携が必要
 - 胎児に異常が見つかった場合に、必要な支援をスムーズに提供できるよう、医療、福祉の体制整備が必要
 - 検査の質の確保を含めた、適切な実施体制の担保のために、認証制度が必要
- **出生前検査に関する妊婦等への情報提供**
 - 妊娠の初期段階：妊婦及びそのパートナーへ誘導とならない形で、出生前検査に関する情報提供を行う
※市町村の母子保健窓口や産科医療機関を想定
 - 検査を希望した場合：希望者に対し、検査の意義や障害福祉等についてのより詳細な情報提供を行う
※NIPT認証施設において、複数の職種が連携して実施
- **NIPTに係る新たな認証制度**
 - 出生前検査認証制度等運営機構（仮称）を、日本医学会に設置し、施設認証等を行う
 - 産婦人科等の関係学会、ELSI分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体など幅広い関係者で構成
 - 厚生労働省の関係課も参画

今後の課題

- 検査の対象疾患拡大への対応
- NIPT以外の全ての出生前検査について認証の必要性
- 非認定（認証）施設の公的規制の必要性
- 妊娠・出産・育児に係る支援体制の更なる充実
- 学校教育段階からの情報提供・啓発（プレコンセプションケア）
- 生殖に係る生命倫理問題の包括的審議の場の必要性

3 出生前検査認証制度等運営委員会

専門委員会の報告書では、産婦人科等の関係学会、ELSI分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体など幅広い関係者で構成された、新たな出生前検査に関する認証制度を日本医学会内に設置し、厚生労働省の関係課も参画するとされた。

日本医学会において、出生前検査認証制度等運営委員会の設置が承認され、令和3年11月1日に第1回会議が開催された。今後運営委員会の下に、情報提供ワーキンググループ、施設認証ワーキンググループ、検査精度評価ワーキンググループを設置し、新たなNIPTに関する認証制度等の運用を行う予定である。

4 出生前検査に対する自治体における施策

(1) 母子健康手帳交付時等自治体窓口での対応

これまでの経緯より自治体において、出生前検査に関して情報提供を積極的には行ってこなかった。今後は、2 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告で記載したように、包括的な支援の一環として、妊婦及びそのパートナーが正しい情報の提供を受け意思決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階において妊婦等へ誘導とならない形で、出生前検査に関する情報提供を行っていく方針である。

各母子保健窓口の担当者による出生前検査への関わりは、妊婦の不安への対応のひとつであり、包括



的支援の一環として捉える必要がある。また、情報提供にあたっては、リプロダクティブヘルス／ライフの概念のもと、正しい情報に基づき妊婦等が意思決定を行っていくこと、ノーマライゼーションの理念のもと、出生前検査がマススクリーニングにならないよう配慮をすることをご了知頂きたい。自治体における情報提供のあり方等については、出生前検査認証制度等運営委員会で、今後検討される予定である。

(2) 都道府県等による専門的な相談体制

令和3年度より、NIPT等の出生前検査について悩みや不安をもつ妊婦や家族をサポートするため、女性健康支援センターに専門の相談員を配置し相談支援等を行うとともに、相談支援員への研修等を行う予算措置を行った。(図1)

また、令和4年度予算案では、「性と健康の相談センター事業」として、プレコンセプションケア(女性やカップルを対象として、将来の妊娠のための健康管理を促す取組)を含め、男女問わず性や生殖に関する健康支援を総合的に推進する中で、出生前遺伝学的検査(NIPT)を受けた妊婦等への相談支援体制の整備も、行われる予定である。保健センター等においては、当該事業と連携し、妊婦等への包括的な支援を行って頂きたい。

図1 出生前遺伝学的検査(NIPT)を受けた妊婦等への相談支援体制の整備

| 出生前遺伝学的検査(NIPT)を受けた妊婦等への相談支援体制の整備 | 女性健康支援センター事業の加算として実施 |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ○ 妊婦の血液から、胎児の染色体疾患の有無を調べるNIPTについて、日本産科婦人科学会が小規模な診療所においても実施を認める方針を出すなど、急速な拡大が見込まれる。 ○ これらの流れを踏まえ、NIPTを受けた妊婦やその家族を支援するため、女性健康支援センターに専門の相談員を配置し相談を受け付けることにより、不安等の解消を図る。 | |
| <ul style="list-style-type: none"> ■実施主体：都道府県、政令市、中核市(女性健康支援センター実施自治体に限る) ■補助率：国1/2 ■事業内容 <ul style="list-style-type: none"> ①相談支援の実施：補助単価：151,700円(月額) 女性健康支援センターにおいて、NIPTにより、胎児がダウン症等を有する可能性が指摘された妊婦や家族に対する疑問や不安への相談支援や関係機関との連携・紹介を行うために必要となる経費の補助を実施。 ②相談支援員への研修等の実施：補助単価：28,700円(月額) 上記①の相談支援等を行う専門職に対する研修や、関係機関との連絡調整の実施 | |
| <p><相談支援の実施></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ NIPTにより、胎児が障害等を有する可能性が指摘された妊婦や家族に対し、疑問や不安への相談支援を行うことや、子の出生後における生活のイメージを持っていただくことなどを目的として、障害福祉関係の機関等の紹介等を行う。  <p style="text-align: center;">相談支援の実施</p> | <p><相談支援員への研修等></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ NIPTに関する知識の習得や、関係機関との連携を行うために必要となる事務等に対する補助を行うことで、円滑な相談支援の実施を図る。  <p style="text-align: center;">関係機関との連携 専門職への研修</p> |

(3) 母子保健施策と障害児医療・福祉施策との連携

出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポートを行うため、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備する必要がある。妊婦等の希望に応じ、医療機関・自治体・ピアサポーター等が連携をとり、出産前からサポートを行うことが望まれるため、各自治体の母子保健部局において、自治体で障害児支援を担当する児童発達支援センター等の参画を含めたサポート体制の構築をお願いしたい。

5 おわりに

出生前検査に関する見解が、「積極的に知らせる必要はない」から「誘導とならない形で情報提供を行う」となったが、平成11年の見解にある、1) 障害をもつ可能性は様々であり、生まれる前に原因のあった（先天的な）ものだけでなく、後天的な障害の可能性を忘れてはならないこと、2) 障害はその子どもの個性の一側面でしかなく、障害という側面だけから子どもをみることは誤りであること、3) 障害の有無やその程度と本人及び家族の幸、不幸は本質的には関連がないこと、等については引き続き変わらない考えである。また情報提供のみではなく、その後も支援を行う施策が重要である。関係団体の協力の元、障害に関するナラティブな情報につなげること、妊婦等が生まれてくる子どもの疾患を早期に受容し、疾患や障害に詳しい専門家やピアサポーター等による寄り添った支援を受けながら、出生後の生活の準備を行うことができるようにすること、また出生前検査の結果により妊娠を中断する意思決定を行った場合にも支援を行っていく必要がある。

公的規律の観点からみたNIPT等の出生前検査について

京都薬科大学薬学部基礎科学系一般教育分野 教授 野 崎 亜紀子

1 はじめに

2021年5月、「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」（以下、報告書）が出された¹。本報告書が、厚生労働省に設置された委員会によって作成・公表されたことの意義と課題を検討することで、この社会におけるNIPT等の出生前検査をめぐる問題の今後を考える契機としたい。

最初に共有しておくべき点として、NIPT等の出生前検査に関する公的規律状況を挙げておこう。我が国では、NIPT等の出生前検査を直接に規律する法制度は存在しない（2021年12月現在）。ただし、法的規律の下に置かれていない、というこの状況は、自由に任せることを積極的に選択した結果ではないことを明示しておく必要がある²。公的規律が不在である一方で、NIPT等の出生前検査技術の社会導入に際して、実践的な規律の必要性が強く指摘される現状がある。本報告書は、規律要請の高まりを背景として提示されたものであると捉えられるが、今後の公的規律の方向性を考える上で、生殖にかかる本問題に行政が関与し一定の方針を示す、ということの意義と課題、さらには今後さらに実践的に検討を進める際に考慮すべき視角を示すことが、本稿の目的である。

2 出生前検査と規律の経緯

(1) 公的規律の過剰と稀少

現在、我が国の生殖に直結する局面への公的規律、具体的には立法による規律は少ない。その理由には様々なことが考えられるが、ひとつには、今ここに至るまでの近代以降の状況への反省を挙げることができよう。富国強兵という国家方針を背景とする墮胎に関する法令³、優生思想に基づく法令⁴及び優生保護法の改正法である母体保護法（1996）等が挙げられるが、これらの法令に基づく生殖に対する規制は、時に圧力を持って当事者らの生殖行動に過剰な影響力を及ぼしてきた。生殖に関する公的規律が及ぼす公的・社会的圧力を強化する機能や、生命を選別することになるといったいわゆるノーマライゼーションの理念との背反（女性のリプロダクティブヘルス／ライツ保証と胎児利益の尊重とを両立する視角の不在ないし不十分）が、今なお懸念として示される。しかし、生殖に関する公的規律への消極的な姿勢は、必要な規律を作ることの回避（規律の稀少）にもつながりかねない。このことは新たな生殖技術の進展とともにある今、生殖技術の利用に関わる公権力の関わり方の難しさを考える上で重要な視角となる。

出生前検査を直接に規律する法制度は存在しないが、生殖、なかでも出生前検査に関連するこれまでの公的規律のあり様について、その詳細は別稿⁵に委ねるが、ここで論じるべき課題に限定して概観しよう。

(2) 出生前検査に関する公的規律の背景と課題：羊水検査から母体血清マーカー検査へ

刑法上の墮胎罪に対しては、旧優生保護法・現母体保護法により、一定の要件の下、人工妊娠中絶が

許容される。その要件に胎児の状況（より具体的には障がいの状況）を挿入すべきとする、いわゆる胎児条項を追加する法改訂に向けた議論が、特に1970年代には国会においても議論された⁶。その背景には、他諸国に先駆けて1969年に開始された羊水検査の導入があると考えられる。羊水検査は1972年には兵庫県において公費によって実施されたこともあり、また同県衛生部が中心となって1966年以来推進された「不幸な子どもの生まれない運動」事業とともに複数の自治体に広がりを見せた⁷。これら自治体レベルでの動向から、出生前検査の実施に対する公権力による積極的推進に向けた規律要請があったことが看取される。

しかしながら、優生保護法への胎児条項追加への反対運動、また自治体が関与し推進された上記運動事業の中止は、生殖が公権力による関心の対象であるという事実、そして、出生前検査に法律や自治体といった公権力が関与することの優生思想との親和性を社会に意識させた。その一方で、妊娠・出産という家族形成にかかる高度に私的な問題に対しては、その決定を当事者、特に自らの身体の問題とする女性に委ねるべきとするリプロダクティブ・ヘルス／ライツの確立の重要性もまた、指摘される。このことは、現代の我が国の法制度を支える〈個人の尊重〉の理念と結びつき、出生前検査を含む生殖の問題を、いわゆる女性の自己決定の問題とする理解へと繋がる。

このように公的関心の対象であり且つ高度に私的な問題領域としての生殖、という問題意識の下、私たちの社会が直面することになったのが、1990年代における母体血清マーカー検査——妊婦から採取した少量の血液内の物質の増減を用いて、胎児の染色体異常等の疾患の確率を算出する——の導入問題である。同検査の導入については、日本産科婦人科学会等の専門家集団による検討に止まらず、1997年厚生省（当時）に専門委員会が組織され、下記3点の懸念事項が明示された上で、「医師は妊婦に対し本検査の情報を積極的に知らせる必要はなく、本検査を勧めるべきものでもない」との見解が示された。

- ①妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査が行われる傾向があること
- ②確率で示された検査結果に対し妊婦が誤解したり不安を感じる事
- ③胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念があること

厚生省厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会
「母体血清マーカー検査に関する見解（報告）」（1999年）

上記結論に至るまでの議論・検討の中で共有された課題は、情報（提供）と意思決定のあり方について、であったと言えよう。すなわちそれは、この問題を〈自己決定〉の問題に収斂させて良いのか、という課題である。

妊娠・出産という高度に私的な、また自らの身体や家族の在り方といった生・生活にとって重大な事柄を検討する上で、当事者（特に妊娠女性）にとって必要な情報へのアクセスが保障されることは、医療におけるインフォームド・コンセントの必要性という観点はもとより、個人の尊重を基盤とする近代法原則の根幹に関わる。そうであるとしても、出生前検査という検査技術の臨床上の実践に際しては、医薬科学技術と社会との橋渡しに際して生じるディスコミュニケーション（医療者は丁寧に説明をしたつもりだが患者・被験者の側はその内容を理解できていない等）の問題、加えて検査実施が技術的に安

全且つ容易であることから、受検後に妊娠を継続すべきかといった受検前には必ずしも現実的な問題として意識されなかった深刻な問題に短時間で決定を迫られるといった問題もある。こうした問題の発生状況を踏まえて、情報のアクセス保障による自己決定支援が果たして、妊娠・出産にかかる問題にとって必要十分な措置であるのかどうか。医療者という専門家、妊娠女性を中心とする当事者、検査対象となる胎児、そしてその全てを含む社会、といった状況の中で、この高度に私的な問題であると同時に公的関心の対象である生殖について、どのような公的規律のあり方が妥当であるのかを、改めて問う視角が求められる。

3 NIPT への規律要請

前節で示した課題を残したまま、私たちの社会は、新たな出生前検査技術である非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）の到来に直面することになった。2013年4月以来、臨床研究として実施されたNIPTについて、日本産科婦人科学会を中心とする専門職集団は、NIPT実施要件として一定の施設要件、および対象要件を定めてきた⁸。

1990年代以降現在に至るまでの間、各種出生前検査精度の向上、胎児医療・新生児医療の質向上、専門的な遺伝カウンセリング体制の充実、障害児・者福祉の充実、母子保健サービスの充実と女性健康支援、といった医療制度、社会制度の整備が進んだ。他方で、妊産婦や子育て世代の状況としては、男女の仕事と子育ての両立の難しさ、子育て中の孤立感や負担感、出産年齢の高年齢化等の問題は、引き続き妊娠する側の女性に偏重した引き受けが生じていることも指摘される。さらに新たな問題として、いわゆるICTの普及が進む世界的な環境の中、ウェブサイトやSNS等様々な場所や形で医学的知見等の専門性、信憑性の有無が判然としない情報が発信・流通し、これらの情報流通の手法を用いて、認定施設外におけるNIPTの実施、対象妊婦要件外の妊娠女性による受検が広がりを見せるに至った。その結果、十分な専門的基盤を持たない医療機関等によってNIPTが実施されるという実態、その結果、事前事後に十分な支援を受けられないままに置かれる妊娠女性ら当事者が生み出され、そうした中で妊娠継続に関する決定がなされるという事態が生じていることが指摘される。こうした状況をうけて、認定外施設に対する一定の公的規制の必要性が問われたのである。

4 厚生労働省専門員会報告書の意義と課題

本報告書及びその策定の経緯を法的思考の観点から言えば、「母体血清マーカー検査に関する見解（報告）」以降の医療上社会上の変化等を踏まえて、妊娠女性等当事者の意思決定の尊重とそのための支援の充実を図ることを主な内容とした、と位置付けることができる。積極的に知らせる必要はないと結論した母体血清マーカー検査に対する公的立場からの大きな転換である。このことは上述の通り、個人の尊重を基盤とする近代法の考え方に親和する。さらに言えばその尊重の仕方は、本人の意思決定への公的介入を回避する、ということによってではなく、これを積極的に（介入的に）支援することによって尊重することが明確に意図されている。具体的には、母子保健法制に基づく地方自治体の役割の一環として、出生前検査に関する情報提供や相談支援、出生前からの障害福祉行政との連携等の実施や、女性健康支援センター事業における活用等（2021年度～）が進められようとしている。現行法制に基づき、母子健康手帳の交付時等を含め、公的機関において個々の妊婦にきめ細やかな支援に資する情報提

供や相談等の取り組みが企図される。このことは他方で、公的機関による妊娠女性らの意思決定行動に影響を与え得る直接の接触・介入の場ともなり得るため、支援と介入との緊張関係を踏まえた慎重な制度設計と運用とが求められる⁹。

また専門委員会における議論に基づき報告書にも明記された通り、「出生前検査認証制度等運営委員会」が日本医学会に発足している¹⁰。関連学会、医療者、ELSI分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体、検査分析機関の関係など幅広い関係者を構成員とし、且つ厚生労働省関係課も参画する形で構成される委員会には、3つのワーキンググループ（WG）が設置される。自己決定支援はもとより、社会に向けた出生前検査に関わる正確な情報等提供の在り方を検討する「情報提供WG」、NIPT実施に際して強く求められた実施機関の認定のあり方を検討する「施設認証WG」、また検査精度・安全性の観点から制度評価のあり方を検討する「検査精度評価WG」、である。従来我が国では、医薬科学研究およびその実践についての規律の多くは、専門家集団（学会等）による規律に委ねられており、少なくとも出生前検査を含む生殖補助技術の利用に関して、法律上の規律は存在しない状況が継続してきた。特に生殖という私的且つ公的問題への規律のあり方について、筆者は旧稿で（また専門委員会における発言の通り）公的機関、専門家集団、さらには当事者等利害関係者（ステークホルダー）による共同規制による統治というあり方が参照されるべきと論じた。以下やや長くなるのではあるが、旧稿を引用する。

立法、行政ガイドライン等による規律の基礎には、近代法原理に根ざした個人の尊重respect of individualsがあり、したがって身体の統合性と共に、当事者の意思決定に対する尊重が置かれている。その下において、民主的議論形成に基づいた社会的合意形成が図られる。これに対して、学会ガイドライン等専門職集団による規律の基礎には、高度の専門性に対する承認に基づくプロフェッショナリズムがあり、したがって高度の専門性の共有という、集団によって支えられる特権的自由の尊重が置かれている。これらの規律方式を排他的にではなく、各々の管轄における適正な役割分担のあり方、すなわちガバナンスのあり方問題として検討に付すことが、必要な点となろう¹¹。

共同規制の一態様として、「出生前検査認証制度等運営委員会」が特定の学会ではなく、日本医師会のもとに設置された医学系学会の連合体である日本医学会に設置されたことは、専門職集団の自律的規律の観点からも、また生殖への規律に対する公権力の関与のあり方としても、現時点において熟慮されたものと評価されよう。

生殖が有する公的側面は、その歴史的経緯から常に、優生思想との接続性への懸念が示されてきた。従って生殖への公的関与のあり方を積極的に論じることがもとより、公的関与それ自体、限定的なものになってきた。しかし、生殖に関わる各種の医薬科学技術の進展という現実を前に、妊娠女性ら当事者の意思決定という私的観点に止まらない個人の尊重のあり方、そして生殖への社会的な尊重の観点もまた、問われている。公的規律の観点から如何にして、これをなし得るのか。本報告書に示された共同規制という規制の態様は、その一つのあり方である。

上記運営委員会は3つのWGから構成されるが、NIPT等出生前検査実施にかかる規律手法として、妊娠女性等当事者の意思決定（自己決定）支援に加えて施設認証、検査精度評価といった医療の内実に

かかる点について、共同規制の下に規律しようとしており、注目に値する。

今回のNIPT等出生前検査の公的規律の必要性は、非認定施設におけるNIPT等出生前検査の実施が抱える問題——十分な実施体制を持たず、結果的に受検した妊娠女性及び胎児の尊重が図られない、といたりプロダクティブヘルス／ライツの保証と胎児保護の両立という観点の欠落等——に如何に対処（規制）すべきか、を問題の起点としている。しかし、医療機関に対して行政が関与する公的規律を課すには、公共的理由を要することは言うまでもなく、且つ現行の法制度と統合的な理解が求められる。筆者の理解するところ、専門委員会での検討を経て今回同委員会が取り組む規律の観点である「施設認証」及び「検査精度の評価」は、国家が果たすべき役割としての国民の健康と安全の観点と接続する検討となる必要があるだろうし、医療・技術を担う専門職者らが担うべき専門職性（プロフェッショナルリズム）を涵養する素地環境づくりを目指すものとなるだろう。

残される課題の中でも特に重要な点は、実態の把握及び妊娠女性の支援すなわち個人の尊重である。現状では、非認定施設数が認定施設数を上回っていることが報告されている。公的規律の中核には、国民の健康と安全を確保し、且つ個人の尊重を図るという観点から、①検査精度の評価の前提となる実態把握¹²とともに、②認証制度内外を問わず、受検者をはじめとする妊娠女性の支援に置く必要がある。NIPT等出生前検査受検の際には、認定施設での受検へと促す（行動変容をもたらず）活動、また非認定施設で受検した妊娠女性を支援の枠組みへと組み入れていく活動が今後も引き続き望まれよう。

5 おわりに

NIPT等出生前検査の実践に対する立法等の公的規律の難しさを踏まえて、本報告書を契機として公的規律の可能性という観点から、今後さらに実践的に検討を進める際に考慮すべき視角について、ごく基本的な点を論じた。妊娠女性の行動変容を促す制度設計は、今後検討に付されることになると考えられる。この点、NIPT受検に対して医療保険制度等公的補助制度を持つ諸外国の例もあるが、生殖への公的規律と優生思想の親和性という点を含め、法的・倫理的・社会的に慎重な検討を要する問題が内包されていることに、十分に留意しなければならない。

脚注

- 1 本報告書は、厚生労働省厚生科学審議会科学技術部に設置された「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」による6回の委員会を経て提出された。なお専門委員会における議論は、その前提として、同省子ども家庭局が実施する活動としての「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ」による調査結果を踏まえている。
- 2 例えば脳死・臓器移植と立法の状況を顧みれば、当該立法がなされた1997年当時既に、脳死下における臓器移植を実施するだけの十分な技術力を我が国の移植医等は有していたこと、またそれに耐え得る制度設計もまた可能であったと考えられる。しかし、札幌医大心臓移植の事案以来30年に渡り、臓器移植に関する法律不在の中において、我が国においては脳死・臓器移植は実践されなかった。我が国において法律の不在が持つ意味を考える上では典型的な事案と位置付けられよう。
- 3 墮胎禁止令（1869）、旧刑法墮胎罪（330条～335条）（1880）、現行刑法墮胎罪（212条～216条）（1907）。

-
- 4 国民優生法（1940）、優生保護法（1948）。
 - 5 野崎亜紀子「無侵襲的遺伝学的出生前検査（NIPT）への規律のあり方を考えるために」『京都薬科大学紀要』1（1）（2020年）47-57.
 - 6 いわゆる経済条項を除き、胎児条項を含める「優生保護法の一部を改正する法律案」の改正案が第68回国会閣法第111号、1972年）に提出、第71回国会閣法第122号、1973年）に再提出された後、審議未了で廃案。
 - 7 本事業は障がい者団体等の批判により1974年に終了。土屋敦「不幸な子供の生まれない運動」と羊水検査の歴史的受容過程－「障害児」出生抑制政策（1970年代半ば－70年代初頭）交流の社会構造的要因－』『生命倫理』17（1）（2007）190-197.を参照。
 - 8 日本産科婦人科学会「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」（2013年3月19日）による6つの施設要件：①染色体の数的異常等出生前診断に関する知識・経験豊富な常勤小児科専門医等、遺伝に関わる専門家が勤務すること②遺伝専門外来の設置③検査前後に十分な遺伝カウンセリング実施体制の整備④検査後の妊娠経過観察の自施設での実施⑤絨毛検査・羊水検査等の施行が可能であること⑥侵襲的検査後の継続的カウンセリング体制の整備⑦出生後の医療・ケア実施体制の整備
 - 9 この点については、当該の支援体制整備に際して、相談支援等を行う専門職への研修体制等も盛り込まれるなどの対策がとられようとしている。
 - 10 2021年11月1日第1回委員会開催。 https://jams.med.or.jp/news/061_1_giji.pdf（2021年12月8日確認）
 - 11 前掲註5, 54頁。
 - 12 専門委員会に先立つワーキンググループにおける「出生前検査に関する実態調査研究」では、NIPTの国内総実施件数の確認が困難であったこと、またNIPTを受託する国内衛生検査所のほとんどが国内外の検査所に再委託していたこと等が明らかになった。現行法令上、血液検査を含む検体は衛生検査所、ないし病院または診療所等における検体業務施設への委託を要する（医療法第15条の3第1項）。同法改正時の議論（医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号））も踏まえて、検体検査についての品質・精度管理の観点から実態の把握に向けた規律の運用を実施することが求められる。

NIPT等の出生前検査に関する倫理的課題と社会的課題について

明治学院大学 副学長・教授 柘 植 あづみ

1 出生前検査をめぐる日本の議論の特徴

NIPTなどの母体血による出生前検査は、実施する医療機関にかかわらず、もちろん国が異なっても、同じ方法が使われる。だが、その技術の背景にある倫理を含む文化的、社会的な違い、歴史、身体、病いや障害をめぐる価値観、生活をめぐる制度の違いなどが、検査を受けるか否かに強く影響する。

日本では、超音波検査は広く普及しているが、それを除いた出生前遺伝学的検査を受検する人の割合は、OECD諸国のなかではかなり低い。とはいうものの、いったいどれだけの人がどの出生前検査を受けているのかの公的な統計はない。佐々木によれば「2016年（1～12月）における出生前遺伝学的検査件数のべ総数は約70,000件となる。これは、2016年における日本の全出生数97.7万件における7.2%、高齢妊婦数27.8万人における25.1%を占める」¹⁾。これはNIPTを含めた数値である。2017年以降のNIPTの実施件数は増えていると推定されるが、認定外施設の実施件数が不明である。

日本医学会が日本産科婦人科学会の指針にしたがってNIPTを実施する医療機関を認定してきたが、認定していない医療機関でNIPTを実施する施設が増えたために、実施件数や検査結果の総計を把握できなくなっている。それでも、出生前遺伝学的検査を受けている妊婦は全体の1割未満ではないかと推定される。

2 母体血清マーカー検査についての議論を省みる

では、日本で出生前遺伝学的検査を受ける人の割合が低いのはなぜなのか。単純には答えられないが、そのいくつかの要因と考えられることについて述べる。

1999年に厚生省から「厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」について」の通知が発出された（以下、「見解」と省略する）。ここに「医師は妊婦に対し本検査の情報を積極的に知らせる必要はなく、本検査を勧めるべきでもない」とあった。その背景には、この「見解」に記されている「先天異常などでは、治療が可能な場合が限られていることから、この技術の一部は障害のある胎児の出生を排除し、ひいては障害のある者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながる」との懸念がある」ことがある。この考え方は、1970年代の障害者の権利運動に源を発する。

母体血清マーカー検査は、胎児に21トリソミー（ダウン症）や18トリソミー、二分脊椎などの開放性神経管欠損症がある可能性を確率で示す。1994年に日本に導入されて以来、実施件数が右肩上がりに伸びた（推計）が、「見解」はそれにブレーキをかけた。その理由として、「見解」に挙げられている要点を示すと、(1)妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査が行われる傾向がある、(2)確率で示された検査結果に対し妊婦が誤解したり不安を感じる、(3)胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念があるの3点になる。

確かに、スクリーニング検査の結果は、確率で出された結果の解釈が難しく、偽陽性や偽陰性の存在

など、受検した（または受検前の）妊婦とそのパートナーへの丁寧な説明が必要である。さらには検査結果の確定には羊水検査や絨毛検査が必要になり、これには流産のリスクがあること、さらなる費用が必要になることが、十分に伝わっていなかったという指摘があった。

もう一つ重要なのは、出生前検査全般は、確かに「障害のある胎児の出生を排除し、ひいては障害のある者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながる」との懸念がある」。しかし、私はこの「見解」に書かれている表現に違和感がある。それは、上記の(1)と(2)に対してである。どちらも、母体血清マーカーの実施に伴う問題が生じるのは、妊婦の検査に対する認識不足、知識不足だと、妊婦に原因を帰しているように読めるからである。

(1)の妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査が行われる傾向があるのなら、十分に時間を割いて、妊婦とそのパートナーに理解されるように工夫した説明をする必要があるのは医療者の責任ではないか、(2)の妊婦が誤解したり、不安を感じるのを心配するなら、情報提供のあとに情報が正しく理解されているか、不安を抱いていないかの確認をして、対応すればよい。妊婦に配慮しているように述べながら、その実、時間を割いて説明するのは無理で、専門的な知識がない妊婦にこの検査結果を理解してもらうのは無理だと言いつくしているように聞こえるのである。

母体血清マーカー検査についての議論からは、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーの養成の必要性が指摘されていたが、それはNIPTが開始される2013年まで、およそ14年間、ゆっくりとしか進展していなかった。現在でもまだ不足していると説明される。

3 非侵襲的検査の性質と検査の商業展開

母体血清マーカー以前の出生前検査は、羊水検査が主流で、絨毛検査も若干使われていたが、いずれも流産のリスクがあり、実施には医師の技量や設備が必要であった。そのため、おもに大学病院や規模の大きい病院で実施されてきた。

その一方、母体血清マーカーは開業の診療所でも行える採血ですむ検査であり、検査会社が解析していた。さらに、大勢を対象とするスクリーニング検査として技術が開発されていた。そのため、出産や中絶が減った産婦人科医療施設の新たな収入源として注目され、検査を受ける人を増やそうとする検査会社による営業努力がなされたのである。

このことは逆に、この検査が大勢を対象とするスクリーニング検査であり、妊婦の多くが受けることによって、対象となる病気や障害を胎児の段階で選別し、生まれないようにする「いのちの選別」が拡がることも受け止められた。

厚生省通知が発出された結果、母体血清マーカー検査の実施件数は一時的に急減した。その後、徐々に増え、現在では、通知以前の件数よりも増えている。

母体血清マーカーに関する見解は、医療先進国における日本の出生前検査への姿勢の独自性を顕わにした。とくに、「医師は妊婦に対し本検査の情報を積極的に知らせる必要はなく」とする表現は、海外の人に伝えようとする、翻訳が間違っているのではという確認をされるほど驚かれた。十分な情報提供を公平にすべての人に提供し、本人の選択によって決定することは、スクリーニング検査が広がる欧米では当然のことであり、日本の姿勢はそれとは一線を画すものだった。

NIPTの導入後には、母体血清マーカー検査以上に、医療の商業化の問題は顕在化した。日本でNIPT

が遺伝カウンセリングの提供を含む臨床研究として実施されたのは2013年の4月からである。2012年からその実施体制や規制について日本産科婦人科学会が倫理面を含めた指針を定め、日本医学会がそれを踏まえてNIPTの実施施設の認定を行った。

ところがその後、遺伝カウンセリングをほとんど行わずに、採血をして、検査会社に解析を依頼し、検査会社が出した結果を受検者にメールや郵送で送って済ませる医療施設の存在が明らかになった。検査結果が陽性と出たあとも、受検者の相談に対応せず、他の医療機関の紹介もしない施設が問題になった。NIPTは全額自己負担であり、高額なところでは20万円以上かかる。そのために、採血する医療施設の利益が大きいことから、利益追求の医療が提供されていることが問題になった。

ここからもうひとつ指摘できる。これまで日本の医師は法律によらなくとも、学術団体である学会が定めた指針にはほとんど従ってきた。これは医師の倫理観によるものであったと言える。ところがNIPTでは、日本産科婦人科学会の指針を尊重して、日本医学会がNIPT実施施設の認定制度を設けて実施してきたが、そのルールに従わない医療施設が少なくないことは、学術団体の指針に対する医師の姿勢が変化したことを意味するだろう。

4 出生前検査の受検率と情報提供、費用、そして文化

産婦人科医の中には、1970年代から80年代に出生前検査に対する批判が巻き起こったのを体験したり、見聞したりした人がいる。その中には、出生前検査に消極的あるいは批判的な信念をもち、妊婦から尋ねられない限りは情報提供を控える医師もいるようである。あるいは、信念からではないが、自分が行う医療行為が批判されるのは避けたいという気持ちをもつ医師もいるだろう。

その一方で、十分な説明がないままに産婦人科医以外の医師がNIPTの採血を行っているなら、丁寧に説明して検査を提供したいと考える産婦人科医も少なくないだろう。

ヨーロッパでは、フランスのように検査費用が公費で負担され、妊婦の約8割が出生前検査を受ける国がある。ベルギーやデンマークも受検率はフランスと同等かそれ以上に高い。中絶の規制が厳しい国や地域は別にして、おおむね6、7割が検査を受けている。ヨーロッパでは、基本的な医療は公費負担や保険適用がなされているため、出生前検査も公費負担や保険適用がされていて、費用が安い国・地域が少なくない。

オランダは、出生前遺伝学的検査の受検割合がかなり低い国だった。妊婦のほとんどに対して妊娠8週までに、おもに妊娠初期の母体血清マーカーと超音波NT検査のコンバインドテストの情報が伝えられ、保険が適用されていたにもかかわらず、受検率は30パーセント以下だった²⁾。受検率が低い理由には法律や助産制度、歴史に基づく国民の意識などさまざまな要素が関わるが、なかでも影響が大きいのは法律だろう。治療できない病気や障害のスクリーニングは法律によって規制されている。これはスクリーニングが市民に不利益を与えないようにするためで、実施には政府のライセンスが必要になる。出生前検査について「知らないでいる権利」も保障されており、情報を聞かない選択もできるようである。NIPT導入に際して、2014年には、オランダNIPTコンソーシアムが結成され、NIPTの評価を行うための臨床応用試験に政府から補助金が助成された。その結果、従来のスクリーニング検査の結果でトリソミーの確率が200分の1以上とされた妊婦がNIPTか羊水検査、絨毛検査のいずれかを選ぶことができ、非侵襲的なNIPTが選ばれることが多いという結果が出た。そこで、2017年4月以降、政府助成を受け

てオランダNIPTコンソーシアムがゲノムワイドNIPTと呼ばれる検査の臨床検査を開始し、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーに加えて、それ以外の染色体異数性やモザイク、構造的染色体異常などを含めた検査を、希望するすべての妊婦が受けられるようにした。希望すれば保険が適用されて、約2万円強の金額で受けられる。それによって1年目（2017年）は約73,000人（全妊婦の42パーセント）が受検した³⁾。国の助成は検査費用が安くなるだけでなく、「お墨付き」という安心感も与えたのだろう。これによって全妊婦の3割弱から4割強に受検者が増えた。

それでも、目を引くのは、検査を受けない妊婦が少なくないことである。この理由は、インタビューなど質的な調査の結果を待たなければならないが、2016年までのインタビュー調査の結果では、病気や障害者への差別になるとか、妊婦の検査を受けて妊娠を継続しないと決める際の葛藤などが報告されていた²⁾。日本ととても似ていて驚いた。ということは、今後、日本がいかなる方針をとるかによって、NIPTをはじめとする出生前検査の受検割合が急増することもありうることを示唆する。

5 リプロダクティブ・ヘルス & ライツと出生前検査

先に述べたような商業主義的な検査提供施設の増加を踏まえて、厚生労働省の専門委員会「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」（2021年）が出され、現在、日本医学会においてNIPTの提供をめぐる制度の再検討がなされている。ここでは、これまであまり指摘されてこなかった点を中心に、考察しておきたい。出生前検査の提供とリプロダクティブ・ヘルス&ライツの関係である。

リプロダクティブ・ヘルス&ライツは、この概念が提唱された1994年の国連人口・開発会議から20年以上を経て、その内容の議論が深まってきた。この間、人工妊娠中絶を禁止したり、中絶した人や施術をした人を犯罪者とみなすような法律を持っている国が、その法律を変えて、中絶を認め、安全な中絶を実施するように変化してきた。（ちなみに日本も中絶した女性と施術者は犯罪者という法律が刑法の墮胎罪として存在している。）

日本では母体保護法によって「胎児が、母体外において、生命を保続することのできない時期」の中絶が、条件付きで認められている。その基準は事務次官通知によって「妊娠満22週未満」とされている。ところが、出生前検査後に妊娠を継続しないと決めた場合には、妊娠中期の中絶になる。検査を実施した医療施設が中期中絶の施術を提供しているか、提供できない施設でも妊娠中期の中絶が安全に実施できる医療施設を紹介できることが必要である。妊娠中期の中絶は妊婦の身体的な負担が大きく、加えて、精神的な負担が大きいともされる。施設選びはそういった点からも重要である。

ところで、NIPTをめぐる報道には、中絶を選択する人を非難する記事や見出しが見られる。たとえば「安易な中絶」といった表現である。中絶を選ぶのは、その妊娠が望んだ妊娠であれば、苦悩と葛藤がせめぎ合う。決して、安易に中絶を決めたわけではない。「安易な中絶」という表現は、それを理解していない。出生前検査をめぐるのは、もちろん、「生命の選別」という批判があることは了解している。しかし、子育てを躊躇う女性・カップルを非難することで、出生前検査の批判をするのは、間違っている。

医療にしても私たちのように社会の構成員にしても、出生前検査を認めるなら、中絶の選択を尊重するべきであり、より安全な中絶を実施できるよう確保しておくべきである。中絶を非難しながら出生前検査を提供することは大きな矛盾であり、中絶をした人に対して「安易な中絶をした」と批判することも論外である。

おわりに

出生前検査が実施されるようになって半世紀になる。検査前の情報提供に関する議論は蓄積されてきたが、検査後の議論については深められていないという印象がある。中絶を選択した本人が話したくないことが大きな原因なのだろうが、検査を受けて出産した人にとっても、検査を受けたことが、多少なりとも後ろめたさを伴うために、話したくないことと考えられているかもしれない。しかし、その部分の調査と、相談支援を設けることは必要であると思う。

現在進んでいるNIPTを含む出生前遺伝学的検査についての情報提供の議論では、検査を受けるかどうかの決定前の情報提供や、検査によって胎児の病気や障害が見つかったときの情報提供や、子宮内胎児死亡になったり、中絶したあとの心理カウンセリングの選択を可能にする、ピアサポートの形成などを含めて欲しい。

重い病気や障害があるとわかった際に、産んで育てるという決断は困難を伴うだろう。しかし、その子が生まれてから育てるための社会資源についての情報を得られれば、さらに実際に産んで育てている人が人生を楽しめていることを示せる社会であるならば、困難は少し（あるいは、かなり）軽くなるだろう。

その一方で、産めない、産みたくないと決めた人が、その選択について後悔しないようにするにはどうしたら良いのかについても検討したい。たとえば、望む人には、中絶後や流産・死産後の心理的サポートを提供できるようにしたい。それには、中絶をめぐる社会の意識の変革や医療制度、法制度の検討が必要になる。

高齢妊娠への不安の対応として広がってきた出生前検査は、出生前検査の提供だけでは子どもを育てたいと願っている人の不安の解消にはならないということを明らかにした。相談・支援、社会福祉、教育、文化・社会、あらゆる場面をいかに変えていったらよいのか、考えたい。

脚注

- 1) 佐々木, 左合, 吉橋他 日本における出生前遺伝学的検査の動向1998-2016, 日本周産期・新生児医学会雑誌 (2018) 54(1), 101-107.
- 2) Crombag, et al. Reasons for accepting or declining Down syndrome screening in Dutch prospective mothers within the context of national policy and healthcare system characteristics: a qualitative study, *BMC Pregnancy and Childbirth* (2016) 16:121.
- 3) van der Meij, et al. TRIDENT-2: National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands, *The American Journal of Human Genetics* (2019) 105, 1091-1101.

産婦人科医からみたNIPT等出生前検査の課題と今後

横浜市病院事業管理者／公益社団法人 日本産婦人科医会 副会長 平原 史 樹

1 はじめに

本邦におけるNIPT（Non-invasive prenatal genetic testing：母体血を用いた出生前遺伝学的検査、以下NIPTと略す）の議論は2012年8月末に「妊婦の採血」、「ダウン症」、「99%の診断率」というキャッチコピーのような大きな新聞見出しが躍った時から始まった。目立たせるには十分すぎた。その後の大混乱、大論争を目の当たりにして最先端の技術が社会に大きなインパクトを与えていることを私たちは実感した。それから約10年が経過した。いまあらためてNIPTを見直した制度設計が動いている。今までの経緯、そしてこれからの課題を改めて考えてみたい。

2 出生前検査・診断をめぐって—歴史的経緯—

出生前診断は医学の進歩とともに始まり、推移してきた。多くの検査の発展が多くの病態を解き明かしていくように、胎児に対しても医学の進歩は時とともに進化して今日がある。

ヒトの染色体が46本であることが発見されたのは1956年であったが、その3年後にはダウン症の病態が染色体数47本にあることが判明し、やがて21番染色体のトリソミーであることがわかると、それは胎児をとりまく羊水の検査による出生前診断へと時代は進んだ。その間、わずか10年も経ない期間の中での臨床応用へ向けた進展であった。やがて本邦も含めて世界でダウン症の出生前診断があゆみだすこととなった。ダウン症をもつ人々は社会の中で様々な活動をしながらかたちとともに社会を支えているし、支えられている。しかしながら産科診療の中で出生前診断の歴史を語るとき、「ダウン症診断」はいつもその起点にいる。ダウン症診断に端を発した羊水検査はすでに50年以上の歴史を刻んでいる。NIPTも同じ軌跡を辿った。

一方、1980年代に入ると動画として描出できるリアルタイム超音波画像診断法が普及し、1980年代後半には経膈超音波診断法も発達し、あたかも聴診器のごとくありふれた診断技法としてほぼすべての産科施設に高精度な超音波診断法が普及し妊娠早期からの形態異常の発見例が報告されるようになった。

1990年代に海外で始まった母体血清マーカー検査は本邦へ導入された折に、多くの混乱がおり、国レベルの審議会での検討の結果、1999年の厚生省見解が発表されるに至った。すなわち、妊婦には「積極的に知らせたり、検査を受けるよう勧めるべきではない」検査として位置づけられることとなり、その後の臨床現場での出生前診断・検査の情報提供に大きく影響を及ぼすこととなった。NIPTは多くの議論を経て（後述）、2013年から本邦でも開始され、現在おおよそ年間3万人の妊婦が検査を受けているものと推定されている¹。

一方、生命の選択との多くの論評を受けながら激しい国民的議論を呼んだ着床前診断は2004年に日本産科婦人科学会で認可され、その後見解は幾度も改定されたのち、現在さらにその対象疾患に関する大幅な変更計画と直面しており、この先さらに改定された見解が発せられる見込みである。

表1 出生前診断（検査）の歴史

| | |
|----------|---|
| 1960年代 | レントゲン、羊水染色体検査、超音波診断が発展 |
| 1960年代後半 | 不幸な子どもの生まれない運動（羊水検査公費補助制度含む）。社会世論の反発により中止 |
| 1970年代 | 胎児鏡、胎児皮膚生検、胎児採血 超音波診断法の技術進歩 |
| 1978年 | 世界初の体外受精児誕生 |
| 1980年代 | 生命操作、生命倫理への議論が活発化 絨毛採取法実施へ 超音波リアルタイム画像診断法の一般診療への普及 |
| 1988年 | 日本産科婦人科学会「先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解」（本邦初の出生前検査に関する見解） |
| 1990年 | 世界初の受精卵診断報告（英国） |
| 1995年 | 胎児超音波立体画像化（3D画像） |
| 1996年 | 母体保護法制定（優生保護法から母体保護法へ改定） |
| 1997年 | 京都地裁 羊水検査の説明義務は無いとの判決（1994年ダウン症児出産例） |
| 1998年 | 日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」 |
| 1999年 | 厚生省「母体血清マーカーに関する見解」（国が発した初の出生前検査に関する指針） “本検査を妊婦へ積極的に知らせる必要はない”との記載 |
| 2004年 | 日本産科婦人科学会 着床前診断 第1例実施認可 |
| 2007年 | 日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」（改定） |
| 2011年 | 日本医学会：医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン |
| 2013年 | 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（指針）、NIPT検査開始 |
| 2013年 | 日本産科婦人科学会「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」と改名して改定 |
| 2015年 | 「着床前診断」に関する見解（改定） |
| 2016年 | PGT-A・SR（PGT for aneuploidy/structural rearrangement）臨床研究開始（日本産科婦人科学会内研究） |
| 2019年 | 「着床前診断」に関する見解（改定） |
| 2019年 | 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針改定案提案 多くの議論を呼び実施延期の報告へ |
| 2020年 | 着床前検査PGT-M（PGT for monogenic/single gene defects）の対象疾患に関してひろく議論を開始 |
| 2021年 | NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書（厚生労働省） |
| 2021年 | 日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会を設置 NIPTの制度運営管理の審議を開始 |
| 2021年 | 不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査に関する見解、およびPGT-AとPGT-SRの個別の細則」日本産科婦人科学会より提案 |

(引用参考資料2より改変)

3 出生前検査（診断）*とは？

出生前診断は妊娠成立時以降（着床以降）分娩までに行われる胎芽、胎児に対する診断を指すが、妊娠初期を中心とした妊娠22週未満に診断される出生前診断に関しては母体保護法による妊娠中絶が可能な時期に実施される検査であり、今までも大きな議論を繰り返してきた。

これらの出生前検査および診断については表2のように分類することができる²。

また「日本産科婦人科学会の出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解（2013年）」においては「妊娠中に胎児が何らかの疾患に罹患していると思われる場合に、その正確な病態を知る目的で前項の検査を実施し、診断を行うことが出生前に行われる遺伝学的検査および診断の基本的な概念」

と述べられており、さらに「妊娠の管理の目標は、妊娠が安全に経過し、分娩に至ることであるが、同時に児の健康の向上や、適切な養育環境を提供することでもある。(中略) 医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題がある」こともあわせて記載されている。

(*：2020年10月から厚生労働省に設けられたNIPT等の出生前検査に関する専門委員会では従来出生前診断と呼称していた本検査を診断ではなく検査であることからNIPT等の出生前“検査”との呼称で統一することとなった。)

表2 出生前診断(検査)の種類

| | |
|-------------------|--|
| A 適応疾患・異常： | |
| 1 | 染色体異常 |
| 2 | 遺伝性疾患(遺伝子診断) |
| 3 | 先天性形態形成異常診断(形態学的胎児診断) ：構造的異常(形態形成異常、臓器奇形等) |
| 4 | 胎児病態診断(酵素・生化学、内分泌学的異常、免疫学的異常、血液・凝血学的異常、薬物動態測定等) |
| 5 | 胎児感染症(風疹、サイトメガロウイルス、パルボウイルス 他) |
| B 検査対象： | |
| 1 | 受精卵、絨毛細胞、羊水細胞、胎児組織等： 染色体・遺伝子診断 |
| 2 | 羊水、羊水細胞、胎児細胞、胎児血等： 酵素・生化学、内分泌学、血液学的診断 |
| 3 | 胎児画像、超音波一(3次元診断法も含む)： 先天形態形成異常、機能的異常(循環動態等) AI解析による手法も導入(心血管奇形など) |
| 4 | 母体血による胎児診断： 胎児異常、染色体異常 |
| | ①母体血清マーカー検査 |
| | ②母体血液中の胎児・胎盤由来細胞、DNA/RNA(いわゆる母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査) |
| 5 | 上記の組み合わせによる検査 |
| | 胎児画像検査と母体血清マーカー：コンバインド検査 |
| | 胎児画像検査とNIPT等(ゲノム解析含)による複合検査法 |
| (引用参考資料2より小改編) | |

4 NIPT (Non-invasive prenatal genetic testing)

(1) NIPT検査とはなにか

NIPTは原語では“Non-invasive prenatal genetic testing”であり、本邦では現在、“母体血を用いた出生前遺伝学的検査”と呼ばれるようになった。本検査は胎児にとって侵襲は一切ないことから英語表記では無侵襲性と名付けられた。

人の血液(血漿成分)中には一定のcell-free DNA (cfDNA)が循環している。がん患者の血中にはがん由来のDNAが存在することは以前から知られていたが自己の持ち合わせた遺伝情報(DNA情報)のほかに体内に変動して存在する遺伝情報、異なったDNA情報を詳細に読み取る技術はゲノムシーケンスの画期的な技術進歩とともに可能になってきた。妊娠女性の血液(血漿成分)中には妊娠10週頃にはすでに微量の胎児cell-freeDNA (cffDNA)が循環しているとされており、この胎児DNAは胎児自身の体内からというよりも多くは胎盤の絨毛細胞由来とされている³。1997年の母体血漿中胎児DNAの分析の報告⁴を端緒に、胎児由来のDNAを胎児診断へと臨床応用する検査技術が進むこととなった。

本手法を用いて胎児の染色体数が過剰に多いトリソミー児の場合、その遺伝情報の微妙な変動を網羅的に高速処理する次世代シーケンサーによってゲノム情報を読み取ったうえで、これを特殊なアルゴリズム解析法で分析し判断する。これがNIPTの基本的な原理である。本邦のNIPT指針では13、18、21トリソミーに限って検査が認可されているが現在はさらに進化してこれら3つの異常以外にも数多くの染色体異常、また限定的な条件下ではあるが胎児自身の遺伝子異常の診断まで可能となる時代を迎えている⁵。

(2) 本邦におけるNIPT検査開始に至るまでの経緯

本邦におけるNIPT検査が2013年4月に開始するまでの紆余曲折の経過、本邦における開始までの軌跡をたどるその始まりは2011年暮れにまでさかのぼる。その当時、本邦へNIPT検査が海外資本により導入開始されそうな動きがあることは先進的な産婦人科の臨床遺伝専門医たちの間ではすでに認知されており、1990年代に海外から母体血清マーカー検査が本邦に導入されたときの国民的混乱の再現を皆恐れていた。彼らは国内に無秩序に流入して混乱することを回避すべく、出生前診断に携わる多くのメンバーで共同臨床研究の形で慎重にスタートを切ることを目指して準備していた。そのキックオフの直前、2012年8月末に大きく新聞報道が先行し、大きな社会的混乱ともいえる騒動が始まった。その結果、当時の厚生労働大臣がコメント⁶を発するなど混乱を極め、日本産科婦人科学会を中心に冷静な議論と基本方針の設定を求めて慎重な作業プロセスが進められた。その後もマスメディアは大きな話題として茶の間に流すなど、議論百出の事態となった。日本産科婦人科学会も公開シンポジウムを開催するなど広く意見を求め慎重な検討作業を進め、当該検査に関する指針の制定に至ることとなった。

一方、厚生労働省においてもあわただしく2013年度厚生労働科学研究による研究班⁷（久具宏司研究代表）が立ち上がり出生前診断、遺伝診療に関わる産婦人科、小児科、遺伝科、助産・看護関係者等が広く集まって議論が進むこととなった。本研究班は翌年、2014年度からは小西郁生代表による行政研究班⁸として引き継がれ、現在に至るまで多くの情報発信が行われている。

このような経緯で2013年3月にはようやく日本産科婦人科学会においてNIPTの指針⁹がまとめられ日本医師会、日本医学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科医会も加わり、計5組織が共同声明¹⁰で本指針を遵守して開始することを謳いあげ、2013年4月1日より全国の認定施設13か所でNIPTが開始されることとなった（2021年12月現在、日本医学会による認定施設は108施設に達している）。

もとより、本邦における遺伝学的検査に関しては2011年の日本医学会の日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」がすでに示されており¹¹、その中では、すべての日本医学会傘下の学会に向けて「出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する。」との記載がある。本NIPT指針はその延長線上のなかでの5団体の合同声明となったといえよう。また同時期には並行して日本産科婦人科学会においてNIPTには限らず、全般的な出生前診断を対象とする見解「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」が外部識者も含めた専門委員で策定され発表されている。本見解では現在さらに広がりを見せる多様かつ網羅的なゲノム解析法を用いた出生前検査の出現がすでに想定された記載が盛り込まれている¹²。

5 遺伝カウンセリング

(1) NIPTは“遺伝カウンセリング”がキーワード

2013年のNIPTの指針では検査を受けるには検査前の“遺伝カウンセリング”が必須とされ、認定された施設ではいずれも1時間近くはかかるであろうボリュームの遺伝カウンセリングがおこなわれた。遠方からの来談であっても、検査前、検査後（結果説明時）に原則夫婦でカウンセリングを受けることとされていたが、このような厳しい条件下でも検査初年度は約8,000人、翌年には約1万人の妊婦が検査を受けた。その後は格段の増加はみられず、現在は凡そ12,000-13,000人で推移している。しかしながらこの2-3年、日本医学会が認定していない非認定施設の方がむしろ多くの受診者を集めて検査がおこなわれている事態となっている。推定でも非認定施設での実施件数は年間15,000件は超えているとされ、認定施設での実施数を凌駕していると推定されている¹。これらの非認定施設では、遺伝カウンセリングが必要な場合は対応しますとは書かれているが、ホームページなどで案内を見る限り基本的には遺伝カウンセリングは設定されていない。

筆者は2013年4月のNIPT検査の開始以降、数多くのNIPTの遺伝カウンセリング事例と向き合ってきたが、相談に来るカップルは当時詳しく報道されているマスメディア情報をとおしてそれなりに検査自体の理解はしているし、よく考えてはいると感じた。しかしながら陽性の確定診断となったらどうしますか？と投げかけると「結論はもう出ていますから」と即答するカップルもいれば、二人で顔を合わせて初めて考え始める夫婦もいろいろである。ここはもっとも命の重みを考える大事なステップであり、決して素通りできない場面である。妊婦にとっては“母性”が目覚め、万が一にもわが子との別れがありうることを想像して涙ぐむ人をしばしば目にする事となった。現実には、ごく一部の先天異常が推定できる検査に過ぎないこと、多くの先天異常はわからないまま生誕を迎えることなどを話すと結局、「検査を受けないことにします」と結論を出すケースはおおよそ1割強に達した。なかなかつながらない予約の電話を、何度も何日も根気強くかけ続けてようやく手にした検査予約枠で来談しての遺伝カウンセリングであっても、検査は受けずに遺伝カウンセリングのみで帰っていく夫婦をしばしば経験した。

(2) NIPTの“遺伝カウンセリング”とは『我が子と向き合う時間』

小生の所属した施設は一時期、遺伝診療部門の業務の大部分を毎日、毎日NIPTの対応で過ごすこととなり、多くのひとからNIPTの遺伝カウンセリングだけで飽きませんか？としばしば尋ねられた。自分にとっては毎日が夫婦（カップル）が授かった我が子を前にして繰り広げる物語に関われるという貴重な経験の連続であり、夫婦にとって改めて我が子が「異常」を持った場面を未来の出来事と想定とした時のこころの推移に触れる貴重な体験となった。たしかに臨床遺伝学的に正確な情報の伝達、理解の促進は遺伝カウンセリングの重要な場面である。しかしながら、ヒトの先天異常は20人にひとり生まれるという自然の摂理の知識すら学校でも生活文化の中でも学んでこなかった夫婦には、一つ一つが驚きの連続だったであろう。

NIPTではあまたある先天異常のうち、ごく一部しか推定できない限界や、多くの障害を持ちながらも共に生活している多くの人が私たちと共に社会の中にいること、また中期中絶は自身が産むプロセスを経るものであること、帝王切開術後や子宮の手術後の場合には特段のリスクを負うなど、いずれもス

トレスフルな話の連続である。

しかしながら、一方では上のお子さんが該当する染色体異常を持っていて、目いっぱい愛情を注ぐなかでも、やはり親の現実の生活はさまざまに制限されることもあり、同じ100%のエネルギーを上にも下の子どもにも二人には注ぎきれないのでということばも耳にした。

検査前に十分な理解と夫婦での決断へむけた難関がしっかり共有されていれば、結果が陽性となった場合でもその後の限られた短い決断期間の中で夫婦が力を合わせて決断し、困難を乗り越えていくことができる。したがってマスメディアでNIPTでは陽性の場合「90%以上の中絶率に達する」となかば否定的、批判的な記事を多く目にしたが、十分な検査前カウンセリングで乗り越えねばならないと夫婦が苦渋の重い決断をしたことを尊重し、支える姿勢が乏しいことの方が気になった。また夫婦で重い決断をしたあとに突然、様々な働きかけをすることに対しては二人で困難を乗り越えて必死に歩む山道には脇から突然割り込まないでほしい、そっとしておいてほしい、との気持ちが読みとれた。

(3) Narrativeな遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは“ニュートラルに”と繰り返し先達から教えられたが 傾聴、共感、受容を実践する中では、正確な遺伝医学情報を伝達する型通りの、マニュアルどおりの中立的カウンセリングはたしてNIPTで機能するのだろうか。

クライアントにとってNarrativeなカウンセリングをしないかぎり、最終的にはその奥底まで伝わらないように思えた。ひと家族ごとに物語がある。Narrativeカウンセリングはカウンセラーから渡すものではない。カウンセリングのなかでクライアント自らがプロデュースしていくものだ。実にいろいろ教えられ、また考えさせられた。

(4) 我が国の遺伝カウンセリングとは

欧米で一気に進む出生前診断と日本の社会文化で醸成された親子観、家族観の中にある出生前診断はおのずと異なるものであると思う。

たしかに妊娠中絶という重たいプロセスひとつとっても、身体的にも心理的にも苦痛を与えずに済ませるのが医療者の責務なのではないかという意見もあった。麻酔下で意識の無い間に完遂できる安全な中期中絶法も必要となってくるであろう。でも我が子と向き合って夫婦二人で困難を乗り越えていく過程はやはり必要であり、欠くことのできないこととの思いは消えない。

わが国では学校でも家庭でも先天異常も遺伝も教えられずに年月が過ぎて今日がある。そんな中での遺伝カウンセリングセッションはまだまだ課題の多い難関門といえよう。

2021年2月には成育基本法の基本方針が制定され、そこには『人間の身体的・精神的・遺伝学的多様性を尊重しつつ、妊娠、出産等についての希望を実現するため、妊娠・出産等に関する医学的・科学的に正しい知識の普及・啓発を学校教育段階から推進する。』と銘記されている。

6 これからの課題・さらなる課題

2019年に日本産科婦人科学会からNIPT指針の改定案が公表された後、様々な意見が各方面から寄せられ、その結果、厚生労働省により同年、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関

するワーキンググループ」が立ちあがり、NIPT の実施体制等の検討に資する必要なデータや事例の収集等が行われ、その実態が報告された¹³。

2020年8月にまとめられたワーキンググループの本報告を踏まえて2021年10月から厚生科学審議会科学技術部会下に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」が設置され、2021年5月には同専門委員会から最終報告書¹⁴がまとめられるに至った。

(1) 非認定施設が大きな課題に

この専門委員会での大きな課題の一つは直近数年の間に次々出現してきた非認定施設の取り扱いであった。産婦人科医療機関ではない内科他のクリニック等の施設が簡単に妊婦から採血のみを行い、結果は郵送で検査機関から送られたものをそのまま送付したり、相談があっても遺伝医学的に適切な対応が行われていない事例も目立ってきており、様々な形で妊婦に不利益の事態、不安をきたす事態が起こっていた。不安になった妊娠女性が産科医療機関をさまよう深刻な事態も生じていた。

指針の下で実施されている認定施設の間をついた民間資本の市場原理がこのような生命、生殖ビジネスに入り込むことが容易に起こることが露呈されることとなった。そもそも健康診断のようなマスキリーニングではないのは自明だが、なぜ非認定施設に市場マーケットの流れが広がったかについてはいくつかの理由があると推察される（表3）

表3 非認定施設の特性（市場原理）

- | |
|--|
| <ul style="list-style-type: none">・ 広告バイアス：（簡単、正確、異常がわかるなどのキャッチコピー）・ いつでもどこでもアクセス・ ワンタッチ検査で完了・ 遺伝カウンセリングは不要・ 気安くオプション検査が可能（他の異常、疾患、性別診断、父子鑑定までも）・ 安価（施設による） |
|--|

(2) 科学の進展に社会と文化が追いつかない

「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会の報告書」に設置が規定された日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会での運営協議、調整が2021年11月に開始された。近いうちに次々と顕性の問題になってくる課題はまだまだであると推察されるが、これからのミッションは重たいものがある（表4）。運営委員会では実務へ向けた制度設計を進める一方で、多く抱える課題との調整は今後走りながら考えることとなるであろう。科学が日進月歩で次々と進む中、社会、世間の議論はなかなか同じ速度では進まない。

最先端の高度分析機器が急速に進歩する中、詳細に判明する個人の遺伝子情報・構成が将来すべて明らかになり、個々の生物学的特性のなかで臨床応用されるのはもはや秒読みの段階である。個々人には遺伝子レベルでさまざまな遺伝学的な差異（バリエーション）が数多くあることが解明されている。

“遺伝性の重篤”疾患にかかわる遺伝子異常をヒトはみな等しく、例外なく平等に持ち合わせていることもわかってきた。私たちはこれからどのようなゲノムのバリエーションを“異常”として選別していくのであろうか？

技術が進む一方で、国民の知識も議論も追いつかない中、私たちは「先天異常」、「出生前検査・診断」がどのように取り扱われていく社会、文化を築きあげていくのであろうか。大きな課題といえよう。

表 4 検査環境 診療環境 認識環境の課題

| |
|---|
| <p>●検査技術の進化</p> <ul style="list-style-type: none"> ・多様な疾患・異常の検査が可能に 研究なのか一般診療検査なのか ・NIPTの確定診断へ向けた技術進化 ・着床前診断とのリンケージ ・画像検査（超音波等）などによる形態・機能異常診断との複合検査、複合診断 ・検査機関の精度管理、企業コンプライアンス ・ゲノム情報の開示・個人情報管理 ・ゲノム情報の海外流出 <p>●医療の現場での課題</p> <ul style="list-style-type: none"> ・妊娠時のファーストタッチでの情報提供（だれが、どの情報を） ・アクセスポイントの適切な設定、配置 ・少子化時代の拳児のあり方 ・プレコンセプションケアの中での情報提供 ・適切な資料情報、情報提供の手法 ・ピアカウンセリング・ピアサポート、グリーフケア <p>●教育・啓発</p> <ul style="list-style-type: none"> ・学校教育 ・社会啓発 ・パーソナルゲノム、個人情報、社会的差別 <p>●行政・福祉での課題</p> <ul style="list-style-type: none"> ・情報提供の制度設計 ・担当する人的資源の育成配置 ・母子保健、女性健康支援、子ども子育て支援等の制度・事業の活用 |
|---|

引用参考資料

- 1 三上幹男 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針
公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会（2020年5月30日改訂）改訂の概要と経緯 厚生労働省 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会（第1回資料）2020年
- 2 平原史樹 日本産科婦人科学会における出生前診断に関する見解とその歴史 日医誌2014, 143 : 1192-96
- 3 関沢明彦 出生前遺伝学的検査 臨床遺伝学生殖・周産期領域（臨床遺伝専門医制度委員会編）診断と治療社 2021年 3-37
- 4 Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, Wainscoat JS Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Lancet. 1997, 350 : 485-7.
- 5 Scotchman E, Shaw J, Paternoster B, Chandler N, Chitty LS Non-invasive prenatal diagnosis and screening for monogenic disorders. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2020, 253: 320-327.

-
- 6 2012年9月25日小宮山洋子厚生労働大臣記者会見記録 厚生労働省大臣会見記録
 - 7 久具宏司（研究代表） 出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する調査研究 2013年
 - 8 小西郁生（研究代表） 出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制および支援体制のあり方に関する研究（2014年～）
 - 9 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針. 公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会,母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会 2013年
 - 10 「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明. 日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会 2013年
 - 11 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」日本医学会 2011年
 - 12 出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解. 日本産科婦人科学会倫理委員会2013年
 - 13 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ報告. 厚生労働省 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ 2020年
 - 14 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書. 厚生科学審議会科学技術部会 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 2021年

NIPT等の出生前検査に対する妊婦への情報提供の在り方について

出産ジャーナリスト 河合 蘭

1 22年ぶりに書き換えられた国の方針

出生前検査は遺伝学的検査や画像検査で胎児の健康状態を調べる検査の総称である。これについて、2021年5月、厚生労働省の厚生科学審議会科学技術部会NIPT等の出生前検査に関する専門委員会が「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」をまとめ、出生前検査全般について新しい方針を示した。これについて、妊娠の専門ジャーナリストとして感じていることをお伝えしたい。またNIPT等の出生前検査に関する専門委員会及び出生前検査認証制度等運営委員会情報提供ワーキンググループの構成員としては、その活動にご理解をいただきたいと思っている。

国が過去に出生前検査のあり方を示したのは、1999年、厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会が出した「母体血清マーカー検査に関する見解」一度きりである。出生前検査は、日本ではおもに関連学会が見解などの形であり方を取りまとめてきたが、厚労省の前の見解は、長年にわたって学会や臨床現場に大きな影響を与えてきた。

今回の報告書で国は22年ぶりに方針を書き直したことになり、その内容は大きく変わった。中でも、従来は「不必要」とされていた妊婦への情報提供が「必要」とされたことは妊婦たちへの影響も大きく、マスコミ報道でも見出しにうたわれて注目された変更点である。

2 35歳以上でも、7割の人が産科で出生前検査の話を医師から聞いていない

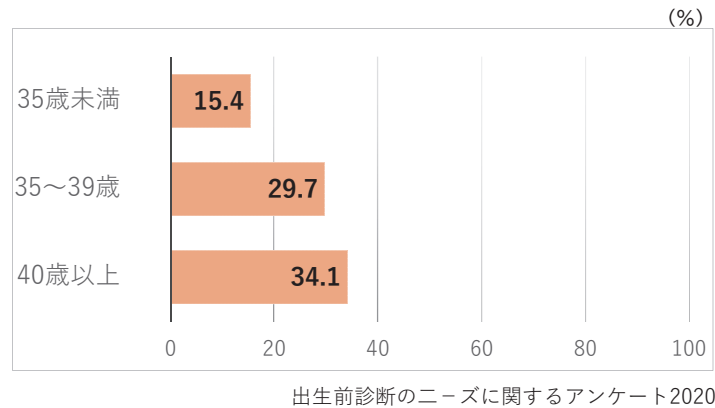
旧見解をまず振り返ると、1999年の「母体血清マーカー検査に関する見解」では、検査に対する基本的対応について「本来、医療の内容については、受診者に適切な情報を提供し、十分な説明を行った上でその治療を受けるかどうか受診者自身が選択することが原則」としつつも「医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない」と記されていた。そして医療本来の原則から出生前検査の情報提供が逸脱する理由としては、「妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査を受ける可能性がある」「胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念がある」などの理由があげられた。

議事録を見ると、すべての委員がそう考えたわけではない。知らせないことは国が患者（妊婦）のオートノミー^注をおびやかすことにならないかと考え、最後まで「存在する選択肢を妊婦に知らせないことの正当性が見いだせない」と発言し、悩んだ委員もいた。妊婦の立場に立つ仕事をしてきた著者も、1999年当時、妊婦は検査を知る機会がなくても問題はないとされたことは残念だった。しかし、日本社会における妊婦の立場は、まだ、今よりずっと弱かった。

「知らせる必要はない」という表現は厳密に言えば知らせることの全面的な禁止ではないが、多分に否定的な響きを持っていたため、見解のあと、産科医の多くが診察室で出生前検査について口を閉ざすようになった。

注) 自主性・自己決定権。これを尊重することは生命倫理四原則のひとつとされている。

図1 産科医から出生前検査の話はありましたか

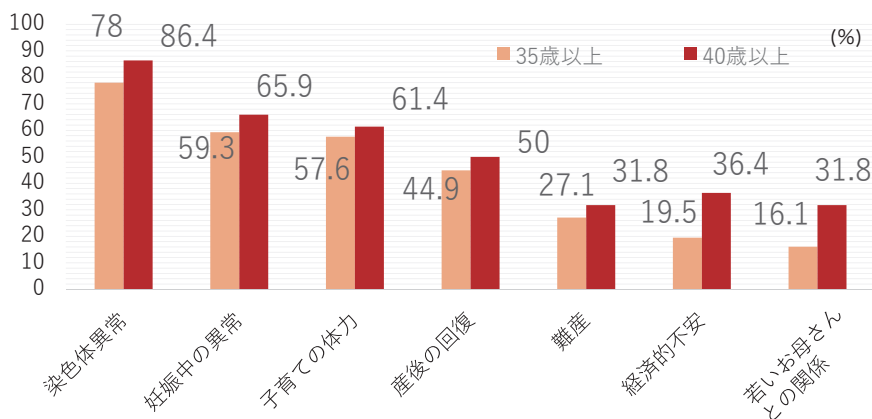


筆者は2020年10月、出生前検査について最新の状況を聞きたいと思い、出産・育児情報のサイト「ベビカム」と共同で同サイトに集まる母親・妊婦合計515名にインターネット調査を行った。そこで母親たちに産科で出生前検査の情報提供があったかどうかを聞いたところ、高年齢層も、今なお、7割の人がかかっていた産科医から出生前検査の話をもっと聞けなかったと回答した。(図1「産科医から出生前検査の話はありましたか?」) 自由筆記には、「いつできるのかわからず、気が付いたら実施の可能な時期を過ぎていた」といった経験や、自分から質問したいと思っても忙しそうな産科外来で複雑な事柄を質問するのはためられるという声が記された。

3 ありのままの不安を語れる場を

産科医療施設がこのような状況にある一方で、母親たちの出生前検査への関心は高まっている。晩産化社会では、どうしても妊娠・出産・育児への不安は大きくなる。35歳以上で妊娠した母親は、仕事との両立、保育園の不安、経済的不安など誰もが抱える不安に加えて多くの人が加齢の影響を認識しており、不妊治療後の妊娠も多い。前出のインターネット調査でも、この、35歳以上で出産する母親たちはたくさんの不安を感じていることがわかり、中でも、加齢によって発生率が上がる染色体異常の心配は大きかった(図2「高齢出産の不安」)。

図2 高齢出産の不安



著者が取材体験から個人的に感じているのは、妊婦の多くはアンビバレンツな気持ちを持っていて、検査を受ける人も受けない人も、病気がわかって妊娠を継続する人も、中絶する人もそんなに違うわけではないということである。ほとんどの妊婦は子育てに対して、自分のすべてをささげたい気持ちと、ひとたび引き受ければ放棄できない大事業になることへの不安を合わせ持っている。先天性疾患に対するありのままの気持ちを聴き容れ、不安を受けとめる受け皿となって、検査を受けるか受けないか、結果を受けてどう行動するかを親本人と専門家が一緒に考える場を作ることは、子どもを持つとする女性やパートナーに対する大切な支援のひとつではないだろうか。

4 NIPTのインパクト

NIPTの登場も非常にインパクトが大きく、検査を考える妊婦を増やした。NIPTは流産のリスクがなく陽性的中率も高いので、これまで出生前検査をためらっていた妊婦の心も動く。またNIPTは開始の前後2年間ほどの間にとても多くの報道が出たので、社会における出生前検査の認知度はみるみる上がった。

そして登場したのが、日本医学会がNIPTについて定めた認定制度の枠外で検査を実施する非認定施設だった。今、検索サイトで「出生前検査」「出生前診断」というワードを打ちこめば、たちどころにNIPTの非認証施設の美しいウェブサイトが出てきて、すみやかにネット予約ができる仕組みになっている。日本産科婦人科学会の調査によると非認証施設は、検査結果が陽性であってもメールでそう知らせるのみであったり、医学的に誤った情報提供がなされたりして妊婦が混乱するケースが出ている。しかし、産科医から何の話もない状況では、妊婦は、医療者の知人でもない限り、検索をするくらいしか情報を得る方法はない。そして検索サイトの上位には、非認証施設のウェブサイトがずらりと並んでいる。今ではNIPTの実施件数の半分以上が非認証施設での検査だと考えられている。

NIPT非認証施設が増加し、関連学会がこれに対応し切れなかったことは、厚労省が22年ぶりに出生前検査に介入する直接的なきっかけとなった。このようなさまざまな背景があって、新しい報告書は、女性たちに適切な情報提供がおこなわれることの意義を認めざるを得なかった。

5 自治体に期待すること

報告書は、医療施設、そして自治体に、多職種の連携により、不安や疑問に対応する支援の一環として、検査の推奨にならない中立的な情報を提供することを求めた。

多職種の連携が必要とされたのは、必要な情報は広範囲にわたるからである。ある病気を持って生まれた子どもがその町でどのような暮らしを送り、何を感じるかを知っているのは、実際にその病気がある子どもを育てている親であり、その親子を支援している地域の看護職や福祉関係者だと思われる。ハイリスク妊娠の経過を知り抜いているのは産科医であり、その子が生まれてきた後の姿を知るのは小児科医であろうし、助産師の方が妊婦にとっては本音を話しやすい。これまで出生前検査の相談は臨床遺伝医、認定遺伝カウンセラーなど遺伝学の専門家が当たる遺伝カウンセリングが重視されてきて、これからも、その重要性は変わらない。ただ、単一の職種だけが出生前検査の全てを担うことはできない。

自治体が、地域にある小規模な産科施設、高次の周産期医療施設、保健施設、福祉施設のハブとして、時には駆け込み寺として、地域で産み育てる妊婦たちを見守っていただけたらと常々感じている。高次

の周産期医療施設であれば、検査前後のマンパワーがある他にハイリスク妊娠、新生児医療、福祉の相談やグリーフケアまで対応でき検査実施施設として恵まれているが、実際にはローリスク妊娠にしか対応できない施設でも出生前検査は実施されている。相談体制が十分ではない施設で受検した妊婦は孤独に悩んでいる可能性があり、胎児疾患やその疑いが発覚した時の苦しさは想像して余りある。

妊婦たちのこうした苦しみは、妊婦健診の通常の超音波で「異常の疑いがある」と言われることから始まることもあり、実は出生前検査を受けない選択した人にも起きる可能性がある。遺伝学的検査はもとより、超音波検査も進歩している。胎児期にわかる疾患は、これからさらに増えていくだろう。

6 「知らせる必要がある」時代への準備

2021年秋、日本医学会の中に出生前検査認証制度等運営委員会という新たな組織が設置された。この委員会は、報告書が示した提案を具体的に実践するためのものであり、検査施設の認証、検査所の認証と共に情報提供も担う。

出生前検査にはさまざまな種類の検査があるが、この運営委員会では、認証制度はNIPTのみについて整備し、一方で情報提供については羊水検査、絨毛検査、NIPT、母体血清マーカー検査、コンバインド検査、胎児超音波検査など国内で実施されているすべての検査を扱う。

長く「知らせる必要はない」とされてきた日本では、情報提供の内容だけではなく、提供される場、提供する人についても改めて考えていかなければならない。情報提供と一口にいっても、妊婦が出生前検査に関心を持っているかどうか分からない段階、検査を検討する段階、高度な専門知識が求められる段階などいくつかの異なるレベルがあり、特に難しいのが、これまでなかった初期の情報提供である。

最初の段階では、出生前検査の情報収集はネットの海をさまようのではなく、運営委員会の妊婦向けサイトを見たり、産科医療施設や自治体に相談したりしてほしいと呼びかけることが第一の目的となる。同時に、検査の勧奨になるような表現、胎児疾患への不安をあおるような表現を避けることには細心の注意を払わなければならない。

現在、著者は、同委員会の情報提供ワーキンググループの中で作業に関わっていて春にはウェブサイトがオープンするが、この作業にゴールはないと考えている。新体制が動き始めたあとは、さまざまな立場にいる方々から、その立ち位置からしか見えない課題が見えて来るだろう。その声を、ぜひ聞かせていただき、より良いものにしていきたい。22年もの歳月を経て、やっと必要性を認められた場である。

出生前検査では、夫婦の選択も、病気を持つ子どもの命の尊厳も、どちらもあきらめてはいけない。結論に向かう時間が多くの妊婦や家族にとって命について考える時間となるように、温かな支援の仕組みを作っていきたい。

妊娠・出産・育児に対する包括的な支援の中での遺伝カウンセリング ～NIPT等出生前検査の新たな相談支援体制において大切にしたいこと～

信州大学医学部保健学科看護学専攻 教授 中 込 さと子

1 はじめに

令和3（2021）年5月、厚生科学審議会科学技術部会「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」（以下、NIPT専門委員会とする）では、妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方や、胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携の在り方について意見が交わされた。妊婦への出生前検査に関する相談支援にあたって、認定施設での遺伝カウンセリングに加え、母子保健事業に関わる保健師や、妊婦健診に関わる助産師の協力が欠かせない。

ここでは、本報告書をふまえ、妊娠・出産・育児に対する包括的な支援の中に遺伝カウンセリングを位置づけ、NIPT等出生前検査の新たな相談支援体制において大切にしたいことについて述べる。

2 「母体血清マーカー検査に関する見解」以来、妊婦への情報提供の在り方を検討

平成11（1999）年、厚生科学審議会先端医療技術評価部会に設置された出生前診断に関する専門委員会で「母体血清マーカー検査に関する見解」が出された。当時、専門的なカウンセリングの体制が十分でないことを踏まえると、医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない。また、医師は本検査を進めるべきではなく、企業等が本検査を進める文書などを作成・配布することは望ましくない、とされた。

それから20年間で表1のような状況の変化があり、NIPT専門委員会では、妊婦とそのパートナーへの情報提供の在り方について再検討がなされた（表1）。

特にICTの普及から、妊婦を対象にした情報が配信され誤った情報が発信され、インターネット情報のみを頼って出生前検査を受け、その後の支援を得られない妊婦及びパートナーの存在が明らかになり、この不適切な状態を改善することが急務であった¹。

表1 平成11年「母体血清マーカー検査に関する見解」から20年間の出生前検査を取り巻く状況の変化

| | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none">NIPTの導入 | 出生前に胎児の疾患の有無を把握する技術が向上した。 |
| <ul style="list-style-type: none">胎児超音波検査精度の向上 | |
| <ul style="list-style-type: none">胎児医療や新生児医療の質向上 | 子宮内での治療、出生早期の治療につなぐことができる。妊婦らが生まれてくる子どもの疾患を受け止め、専門家やピアサポーター等による支援を受けて準備することができる。 |
| <ul style="list-style-type: none">専門的な遺伝カウンセリング体制 | |
| <ul style="list-style-type: none">障害児・者福祉の充実 | 障害者基本法は、全ての国民が障害の有無によって分け隔てられることなく、相互に人格と個性を尊重しあいながら共生する社会の実現を目指すとうたっている。 |
| <ul style="list-style-type: none">母子保健サービスの充実と女性健康支援 | 女性健康支援センター、子育て世代包括支援センターの整備 |
| <ul style="list-style-type: none">妊産婦や子育て世代の状況 | |
| <ul style="list-style-type: none">ICTの普及 | 責任をもって適切な情報を配信する必要がある。 |

NIPT専門委員会では、全妊婦に伝えるのか、その場合に考慮すべき点は何かについて話し合われた。生殖は高度に私的（プライベート）な事柄であり、妊娠している女性にとっては私の体、私の人生、私の子どもであり、同時に私とパートナーとの関係、私の家族の問題である。しかし同時に、生殖は私たちの社会を構成する者がだれで、どのように生み出され、この社会を維持していくのかということに関わり、公共的問題、すなわち〈私たちの問題〉でもある。この〈私の問題〉と〈私たちの問題〉の両方の視点を対立的に捉えないで対応していくことについて合意された。その議論の中で、全ての妊婦とそのパートナーに、出生前検査に関する情報を伝えることになった²⁻³。

これからのNIPT等の出生前検査に関する相談支援がめざすこと

(1) 遺伝カウンセリングと「相談支援」

平成25（2013）年のNIPT実施に先立って策定された日本医学会ガイドラインには、出生前診断においては、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、遺伝カウンセリングを行った上で実施することになっている。NIPTが導入された当初、連日、遺伝カウンセリングとは何か、報道された。また国内の遺伝関連学会が中心となり、〈遺伝カウンセリング〉を担う人材育成がなされ、実施体制の充実が図られた。

NIPT専門委員会では、この体制をさらに充実させるために、以下の変更を加えた。出生前検査の実施にあたっては、適切な遺伝カウンセリングのみならず、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として実施される心理的支援と、福祉関係者やピアサポーター等による相談支援が重要であるとした。報告書には「相談支援」と総称されている。つまり、「遺伝カウンセリング」は、妊婦への情報提供等の相談支援体制と、胎児期からの切れ目のない小児医療、障害者の尊厳と共生を支える福祉施策との連携に支えられて初めて、妊婦とそのパートナーの「相談支援」になりうる。この全体像が重要であることが確認された⁴。

(2) 〈私たちの問題〉だからこそノーマライゼーションの理念を明確に表明する

出生前に胎児の疾患の有無を把握する技術が向上し、この恩恵を受ける新生児は多くいる。しかし、障害がある人とその家族は、NIPT等の出生前検査の存在は、予め胎児の障害の有無を調べた上で産むか産まないか選ばなければならないという考えを社会に広めるのではないかという懸念をもつ。

神経筋疾患グループからNIPT専門委員会宛の要望書には、「どんなに重度の障害を持つ子どもが生まれても一人で背負わされない環境と、障害に対して否定的なメッセージのない社会をつくることで解消されるべきである」とある。

また、DPI（Disabled peoples' International）女性障害者ネットワークからの要望書には、「妊娠や出産は、カップルの問題だが、女性により多くの責任があるとみなされがちであるため、健康な子を産まなければならないと女性を駆り立て、それ自体が女性を苦しめる恐れがある。さらに障害への差別・偏見が強く残る社会では、女性やカップルが妊娠を継続するか否かの判断に影響を与えるであろう。また治療法がない疾患を対象とする出生前検査は、妊娠を継続しない決断を女性に迫る圧力になりうる」と述べられている。

出生前検査等の情報提供にあたっては、自治体と医療福祉機関がつながる体制を構築し、ノーマライ

ゼーションの理念を表明し、障害者基本法に則り、女性が安心して子どもを産み育てられると感じられる社会づくりを表明することから始めなければならない。

(3) 〈私の問題〉だからこそ、個別的に中立的に対応する

今回の提言で全ての妊婦に情報提供をする方針になった。その前提として、妊婦とそのパートナーがNIPT等を受検する、またはしないように誘導されたと誤解されないよう配慮されること、そして妊婦とそのパートナーが下した自由な意思に基づく判断を尊重すること、さらにはいかなる判断をしてもその後のサポートが受けられる体制を整えることである。

出生前検査の情報提供をする時期は、妊娠初期のアンビバレンスな感情や妊娠葛藤を経験している時期にあたる。そして、産婦人科初診時や母子健康手帳を受け取る時期と重なる。この時に会う医療職者が母子保健担当者である産科医と助産師、保健師である。現在、自殺による妊産婦死亡が問題になっており、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として心理的支援の必要性が高まっている。妊娠にどのような思いを抱き、気がかりを持っており、支援を求めているか、心を開くカウンセリングが遺伝カウンセリングを支える重要な「相談支援」になる。

妊娠に気づいた時、それが予期せぬ、または望まないタイミングでの妊娠だった場合、妊娠を喜べないことに起因する心理的葛藤に直面する。また、IT環境が進む中、女性は情報過多になる一方で養育環境においては孤立し、心の問題が顕在化してくる。このように妊娠・出産・産後は、経験のない心の病気に罹患する場合がある。

このほか不妊症・不育症の状態にある女性、疾患を合併しながら妊娠し出産や育児に臨もうとしている女性、出生前検査を検討している女性、妊娠中に胎児に予想外の異常が見いだされた女性、妊娠期～出産後すぐに胎児・新生児と死別した女性、心理・社会的な側面でリスクが高いといわれる女性、夫婦間暴力（Domestic Violence以下DV）の被害者である女性、子どもを虐待した経験がある中で妊娠した女性は、妊娠期のメンタルヘルスにおいて配慮する必要がある⁵。

(4) 新たな体制である「情報提供」への提案：本人たちの経験を伝える

女性は胎内の子どもが順調に育っているかを知りたいと思っている。妊娠初期の段階で、妊婦健康診査で行われる各検査はどのように有意義なのか、いつ、なぜ、どのような方法で行うのか女性とそのパートナーに伝え、医療者と共に胎児の成長を見守ることは意義がある。しかし、検査方法を知らせるという意味ではない。

女性は胎児が順調に育つために、私ができることは何か、また何をすべきでないかを知りたいと希望する。また、妊婦やその家族は、生まれてくる子は元気だろうか、もしも障害があったとき、私（たち）に育てられるだろうかと想像したり話し合ったりする。ほとんどの妊婦は障害を経験したことがないので、障害がある本人やその親の経験を知ることが子どもを迎える準備に必要なのである。

ここにDPI女性障害者ネットワークが専門委員会に出された「情報提供」に関する要望を抜粋して引用する⁶。

①「逸脱モデル」からの解放となる情報を提供してください。

これは、「逸脱モデル：疾患や障害を正常からの逸脱、社会的にも望ましくないととらえる考え方」

を脱し、疾患が胎児のすべてではなく一側面であることを前提とする情報提供をさす。

②実際にその疾患を持つ子どもを育てている親の経験を提供してください。

疾患のある子どもの子育てについて、その実際を知る機会は妊婦にとって最も必要なことである。

③その疾患を生活している当事者の生活を知る機会を提供してください。

疾患の当事者がどのように考え、どのような生活を送っているのかは、親のそれよりもさらに知られる機会が少ない。

④その地域で使える子育ての情報を提供してください。

情報は、全国一律のものでなく、各地域の情報を伝える。内容は、疾患のある子どもの具体的な子育て支援の情報であり、行政や医療機関、福祉施設が行う支援の他、民間団体によるサポートを指す。

⑤障害を持って生まれることへの差別をなくす教育に、取り組んでください。

子どもは多様な特性を持って生まれてくること、女性に対する偏見とプレッシャーを取り除くこと、障害者の権利を保障する条約があること、リプロダクティブヘルス・ライツ、障害を持って生まれた子どもを育てる社会的サービスの必要性について、学校教育段階での若年層への教育と啓発を行う。

(5) 胎児期からの切れ目のないサポートと死別した女性のケアについて

胎児期からの切れ目のない胎児へのサポートの最も基盤にあるのは妊婦健康診査である。

生まれてくる3～5%の子どもたちは先天性の疾患をもつことも伝え、その可能性は誰にでもある。専門委員会では、妊娠期から子どもの状態に合わせて丁寧にサポートする体制を整えることの重要性が盛り込まれた。具体的には、妊娠・出産・子育て全般に関わる包括的な支援の一環として、市町村の母子保健窓口、子育て世代包括支援センター等において、障害児・者への支援に関する情報やサポートにつながる体制整備が提案された。さらに死産や重篤な疾病を持って出生後わずかな時間だけを生きた子どもとの死別を経験した女性とパートナーへの支援体制の充実も記された。

3 遺伝カウンセリングの心理社会的アプローチ

遺伝カウンセリングとは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3) インフォームドチョイス、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、が含まれる⁷。

ただ「遺伝カウンセリング」については実態が分かりにくいという声がある。NIPT専門委員会に寄せられた要望書の中にも、NIPTに関わるカウンセリングは医療側からの〈説明〉でなく、医療側から独立した機関で公認心理士又は社会福祉士による心理職による相談が望ましいという意見があった。この意見の通り、相談支援はNIPT受検をめぐる意思決定のみではない。妊娠、育児、あるいは胎児・新生児との死別等、一連の過程の支援体制が含まれており、女性健康支援センターや医療福祉機関等での心理職が果たす役割は大いにあるはずである。

ここでは、遺伝カウンセリングの心理社会的アプローチについて紹介する⁸。疾患に関すること、遺伝情報に関連した検査やなお遺伝カウンセリングの対象者を「相談者」と表現する。

(1) Non-directive approach (非指示的アプローチ)

非指示的アプローチは、相談者に関わる全ての遺伝医療に関わる者に求められる「態度」といってよい。これは、相談者の自律性を尊重すること、医療者は中立を維持すること、共感的理解を示すこと、無条件の肯定的な心遣いをすること、医療者自身の言動の一致と誠実さが求められる。

(2) Cognitive-rational approach (認知・理性的アプローチ)

遺伝カウンセリングは教育的目標があり、情報の正確さや内容、伝え方などが検討されている。たとえばNIPTの場合は、NIPT検査の精度や内容、実施時期、何がどのように明らかになるか、実施にあたってのガイドラインなどは必須となる。医療行為として正確な情報に基づき、ゆがんだリスク認識をいなくことがないように説明することが求められる。

遺伝カウンセリング時は、相談者が相談したい内容（たとえばNIPT）が、現在、社会でどのように普及し、相談者の認知に影響しているかも考察する。さらに遺伝カウンセリング担当者は、カウンセリングの中で倫理的配慮をし、時には相談者と共に倫理的熟考をする。そして、相談者ごとの意思決定のプロセスを支援し、相談者が自己決定することをサポートする。

(3) Psychodynamic view (精神力学視点)

遺伝医療は、相談者、発端者、近親者、次世代までもフォローする。相談に訪れた当事者のみならずそれ以外の家族も相談者の一人になりうる。また発症前に出会うことも、発症後の確定診断の時、病状が進行した後、さらに死に近い相談者も存在する。それゆえに遺伝カウンセリングでは、相談者のことをその時の経験内容や、家族等との関係性の中でとらえる。

遺伝性疾患をめぐる何らかの不安が、その事実の理解の仕方を歪めてしまう可能性がある。また相談者は自分を守ろうとして自動的に無意識にとる適応の仕方として防衛機制が働くことも考慮する必要がある。相談者の愛着スタイルや自己意識感情、さらに未解決の経験がこの機に浮上する可能性があることも考慮する。

(4) Family system perspective (家族システム視点)

遺伝に関する課題については家族システムの視点、ライフサイクル、発達課題からとらえることが重要である。相談者が青年期であれば結婚前、婚約中、新婚期、幼い子を育てる時期があるだろう。すでに子どもが巣立つ時期や自立する時期、自身の初老期から終末期によって遺伝に関する関心事は異なるだろう。さらに家族のダイナミクス、各家族がもつ歴史、伝統、問題解決の方略は固有であり、カウンセリングを通じて相談者を理解していく。

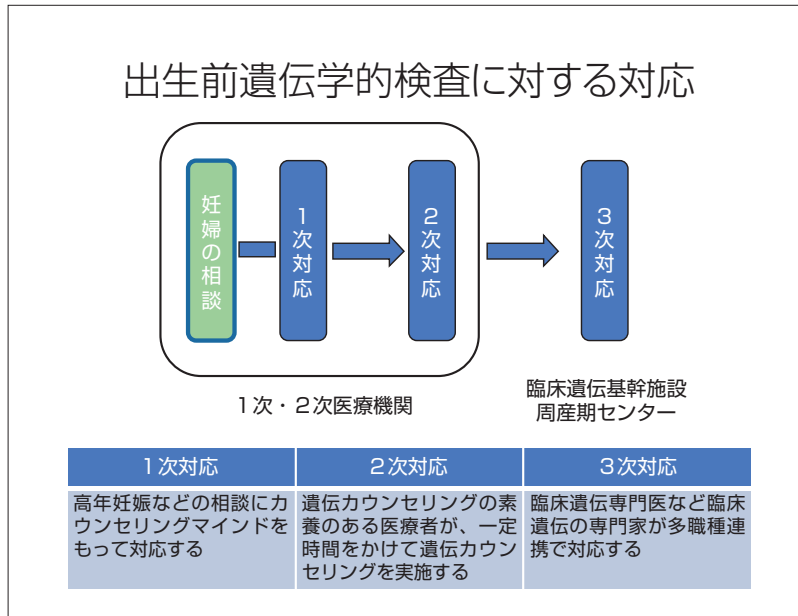
(5) Behavioristic view (行動学的視点)

遺伝カウンセリングは、遺伝カウンセリング室での心理カウンセリングだけではない。カウンセリング時には語られない意思や感情が行動や態度に示されることがある。また、相談者のコーピングスタイル（対処行動）を把握することは遺伝カウンセリングにおける支援に有用である。カウンセリング後の適応過程や治療のコンプライアンスは相談者の行動に顕れる。

4 NIPT 受検を検討している人の遺伝カウンセリングまでの流れ

出生前遺伝学的検査に対する対応の流れを図1に示す⁹。妊娠初期の妊婦には、健康上の問題や社会的問題を含めた「妊婦の相談」をまず行う。前述の通り、妊婦は様々な心配事を抱いており、妊婦の様々な相談に対し、カウンセリングマインドをもって対応する。産科医療機関の医師や助産師、保健所や市町村の母子保健担当者が行う相談をさす。

図1 出生前遺伝学的検査に対する対応



5 おわりに

NIPT専門委員会は、全ての妊婦とそのパートナーと、すべての生まれてくる子どもの幸福が保証された社会を目指し、日本において出生前検査がどのように使用されるべきかを検討した。遺伝カウンセリングは、妊婦とそのパートナーが安心して子どもを産み育てていけるよう支えていくための重要な支援方法である。地域ごとに自治体の母子保健担当者と産科医療者がつながり、遺伝カウンセリング体制を構築していくことが期待されている。

(なお、2022年2月18日公表のNIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針には、1次対応は初期対応、2次対応は専門対応、3次対応は高次対応という用語に変更されている。)

参考資料

- 1 厚生科学審議会科学技術部会「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」令和3（2021）年5月、6-7.
- 2 前掲報告書、8-11.
- 3 野崎重紀子：出生前検査を取り巻く倫理的・法的・社会的課題を整理する。なぜ、出生前検査について考えることはこれほど複雑なのか？、助産雑誌、75（9）、682-685、2021.
- 4 前掲報告書、5.
- 5 DPI女性障害者ネットワーク：NIPT等の出生前検査についての要望書（2021年8月21日付）、<https://dwnj.chobi.net/?p=1081>
- 6 日本医学会『医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン』<chrome-extension://oemmndcbldboiebfnladacbdmfmadm/http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>
- 7 中込さと子、宮田郁：周産期の遺伝カウンセリングにおけるフォローアップのこつ、遺伝子医学、36（Vol. 11, No.2）、128-134、2021.
- 8 Tibben, A.: Psychosocial care- boundaries, delivery and professional preparation, ISONG, 2007.
- 9 研究代表者 小西郁夫：周産期臨床遺伝 出生前診断とは？そしてその施設間連携は、厚生労働行政推進調査事業費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）出生前診断の提供等に係わる体制の構築に関する研究（20DA2003）、研修会資料、2021. 12月、大阪.

小児科医からみたNIPT等の出生前検査の課題と今後

地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 新生児科 主任部長 和田 和子

1 はじめに

NIPT (non-invasive prenatal genetic testing) は、母体血漿中に存在する胎児由来のcell-free DNAを用いて行う出生前遺伝学的検査であり、2008年に開発、2011年に臨床応用され瞬く間に世界的に普及した。我が国では2013年に、“新型出生前検査”として臨床研究の位置づけで導入されたが、陽性判明後の人工妊娠中絶率の高さが報道される等、社会にもインパクトを与えた。さらに、学会の指針等を無視したいわゆる非認可施設による検査実施の拡大や、関連学会の指針改定をめぐる議論等、NIPTは医学的のみならず、倫理的、社会的課題を多く含んでいる。

小児医療、特に周産期医療において、出生前診断は、今や欠かせない診断技術であり、特に重篤な外科系の疾患においては、出生前診断情報は予後改善に寄与する。また、出生前診断で胎児のトリソミー等が判明した妊婦やご家族に対し、小児科医が疾患の説明や出生後の治療について説明を行うことで、少しでも不安を払拭し、生後の愛着形成につなげることも可能である。このように、出生前検査による出生前“診断”のメリットはあるものの、スクリーニングとしての出生前“検査”、特にNIPTには、多くの問題点がある。

小児科医の大切な使命のひとつとして、子どもの代弁者であることが挙げられる。また、小児科医は、NIPTが対象としている染色体の病気を持つお子さんとそのご家族に寄り添う立場にもある。したがって出生前検査、特にスクリーニングとしてのNIPTが望ましくない形で広がっていくことを非常に懸念することは当然である。

ここでは、NIPTをめぐる我が国のこれまでの動きを振り返り、小児科医としてのこれからの課題を述べる。

2 日本産科婦人科学会 2019年新指針に至るまで

我が国における、NIPTをめぐるこれまでの動きを表1に示した。2013年に日本産科婦人科学会が「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を策定し、関係5団体が共同声明を発表した。ちなみに日本小児科学会はこの声明に参加していない。NIPTは、認定施設において臨床試験として開始されたが、受検を希望する妊婦の増加やその非侵襲性、ビジネスとして成り立つなどの背景があり、2016年頃より、非認定施設による検査実施が拡大した。この点を問題視した日産婦は、2019年3月、従来の施設実施条件を緩和させた新指針を策定した。この指針は、条件を緩和し、検査を行う産科施設を増やし、非認定施設、特に妊娠出産に全く関わりのない医療機関での受検者の誘導を狙ったものであった。この新指針に対し、日本小児科学会は即座に「～新指針(案)に関する日本小児科学会の基本姿勢」¹⁾を表明し、強い懸念を示した。

強い懸念の要点は、1) NIPT実施において、多職種、多領域の連携による継続的な支援体制が損なわれかねないこと、2) NIPT実施の前後を含む、妊娠・出産・誕生・母子の健康というプロセスに対

表 1 NIPT を巡って：これまでの経緯

| | |
|------------------------|--|
| 2013年 3月 | 日本産科婦人科学会「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を策定。関係5団体より、共同声明を発表。 |
| 2013年 4月 | 認定施設において、臨床研究としてNIPTを開始。 |
| 2016年頃より非認定施設での検査実施の拡大 | |
| 2019年 3月 | 日本産科婦人科学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）を策定。 → 実施施設条件の緩和 |
| 2019年 3月 | 日本小児科学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）に関する日本小児科学会の基本姿勢 → 懸念表明 |
| 2019年 3月 | 日本人類遺伝学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）に関する日本人類遺伝学会の意見表明 → 懸念表明 |
| 2019年 6月 | 関係団体間での様々な議論を受け、厚労省においてNIPTについての必要な検討を行う方針を決定。 → 保留 |
| 2020年 8月 | 日本産科婦人科学会 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）」指針改訂についての経緯・現状について → さらなる共同体制へ |
| 2020年10月 | 日本小児科学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の現状と日本小児科学会の基本姿勢 → 共同体制に向けて |
| 2021年 5月 | 厚労省 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 報告書 → 自治体へ「出生前検査に対する見解・支援体制について」発出 |
| 2021年11月 | 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会 発足 |

して小児科医による必要なサポートの機会が失われること、である。時期を同じくして、日本人類遺伝学会も同様の懸念表明を行った。一連の動きは、マスコミにも取り上げられ社会的な関心を集めた。そして同年6月、厚労省が日本産科婦人科学会の新指針を一旦引き取るとし、新指針の実施は見送られることとなった。

3 厚生労働省専門委員会報告書²⁾に至るまで

厚労省では、2019年10月より、母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループを立ち上げ、衛生研究所、認定施設、非認定施設を対象に、調査を行い、我が国における現状を初めて公的に明らかにした。そして、さまざまな課題が浮き彫りとなった。この調査報告書をもとに、多領域の専門家をメンバーとし、NIPTをはじめとした出生前検査の在り方についての検討を目的として、2020年10月に厚生科学審議会科学技術部会の下に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」が設置された。この委員会では、1) 出生前検査の適切な在り方、2) 妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方、3) 胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携の在り方、4) その他、出生前検査に関わる課題、5) 上記課題等に対応するための実施体制について、検討を重ねた。

私も小児科医としてこの専門委員会に加わった。まず、小児科医としての懸念事項として、1) NIPTがあまりにも安易に受け止められていること、2) 対象となる3つのトリソミーについて、医療の現状やトリソミーを持つ本人や家族の生活について正しく伝わっていない可能性、3) 今後、対象が広がっていくことへの危惧、について提示した。2) については、小児医療の現場では、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーは数多くある疾患の中のごく一部の疾患であること、21トリソミーは、小児期の標準的診療指針はほぼ確立しており、課題の中心は、移行期医療・成人期の医療へシフトしていること、18トリソミー・13トリソミーは、外科的介入を含めた治療が行われるようになり、在宅医療支援などが課題となっていること、トリソミーの病態解明や新規治療を目指した基礎研究も活発化してい

ることなどを解説した。3) については、今後、価格が低下しアクセスがよくなってくると、技術的には可能な性染色体、特定の染色体の微小欠失/重複、単一遺伝子疾患の検査に広がっていく危うさについて訴えた。これらは、本来十分な遺伝カウンセリングのもとで行われるべき検査であり、誰もが容易に受検すべきではない。

専門委員会では、妊婦が持つ漠然とした出産・育児への不安について、またその背景にある、我が国のノーマライゼーションへの取り組みの課題にも触れられ、単にNIPTの検査体制にとどまらない、多くの観点からの議論がなされ、6回の会議を経て報告書がまとめられた。

この報告書のなかで、遺伝学的疾患に係る出生前検査の実施にあたっては、適切な遺伝カウンセリングを提供することは重要であるが、遺伝カウンセリングのみならず、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として実施される心理的支援や、福祉関係者やピアサポーター等による相談支援も重要であることが指摘された。この報告書にも基づき、自治体に向けて、「出生前検査に対する見解・支援体制について」が発出され、相談支援等の自治体の責務が周知された。また、議論の発端となった実施施設の認定については、産婦人科や小児科、遺伝医学等の関係学会、医師・看護師等の団体、ELSI（倫理・法・社会）分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体、検査分析機関の関係者など幅広い関係者を構成員とし、厚生労働省関係課も参画する出生前検査認証制度等運営機構（仮称）を、医学系関係学会の連合体である日本医学会に設置することが明記された。

一方、これと並行して、日本小児科学会においても、倫理委員会を中心に、望ましくない現状を変えてくために、日本産科婦人科学会との協議を重ね、新指針の改定案の作成作業が行われた。表に示すように、改訂案の中で、「小児科医の関与が不十分な体制」として懸念していた点について修正が行われたことより、小児科学会も受け入れ可能と判断した。そしてこれらを踏まえて、今後の姿勢を示した、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の現状と日本小児科学会の基本姿勢」³⁾を2020年10月に

図1 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の現状と小児科学会の基本姿勢

2020年10月22日

日本小児科学会は母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）について、2019年3月に基本姿勢を公表いたしました。NIPTを希望する妊婦とご家族の意思、判断は尊重されるものですが、NIPTの適切ではない普及が、染色体の病気の子もたちの存在を否定しかねない深刻な事態を招いていることについてNIPTを実施する医療従事者が認識し、検査前に質が担保された遺伝カウンセリング等を通じ、妊婦とご家族に対して染色体の病気の子もとご家族の実情を知っていただき考える機会を持っていただく必要があるという姿勢に現在も変更はありません。

しかし、正式に認定されていない施設において、妊婦とご家族に対して適切な情報提供が行われずに実施されるNIPTの件数が日々増加している現状があります。NIPTが対象としている染色体の病気を持つお子さんとご家族にも寄り添う立場にある私たち小児科医はこの状態を看過することはできないと考えています。

2020年3月に日本産科婦人科学会より「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」指針改訂が提案されました。先に日本小児科学会が「小児科医の関与が不十分な体制」として懸念を表明していた点について修正が行われ、この改訂案を慎重に検討した結果、受け入れ可能と判断いたしました。

今後、厚生労働省が中心となって、わが国のNIPTの適切な提供体制についてさらに協議が行われますが、日本小児科学会も、厚生労働省、患者家族会、当事者を含む一般の方々、関連学術団体などの参画による多職種、多領域での幅広い議論をもとに、よりよい体制を整える役割を果たすとともに、生まれてくる子どもと関わる方々の不安や悩みについて共に考え、その方々の意思決定が尊重されるよう、小児科専門医による支援相談ができる体制づくりや、支援内容について検討してまいります。

（注：下線は筆者による追加）

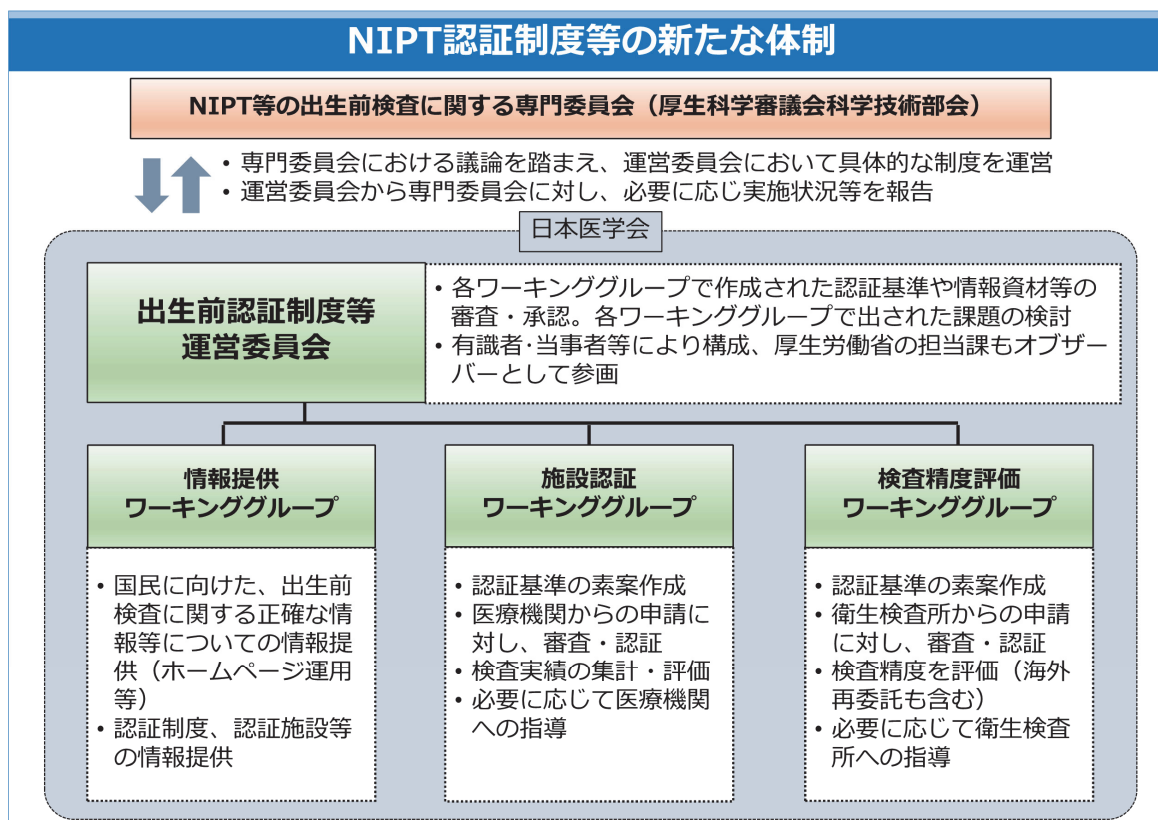
表明した。今後は小児科学会では、学会内に出生前検査に対応する医師を認定する制度設計や、学会合同での説明資料の作成等の作業が行われることになる。

4 今後に向けて

2021年11月、日本医学会に、出生前検査認証制度運営委員会⁴⁾が設置された。これは先に述べた、厚労省の専門委員会の中で、構想が練られた第三者機関である。この委員会の委員長は小児科医である岡明氏である。委員会は情報提供、施設認証、検査制度評価の3つのワーキンググループに分かれ、それぞれに関連する多職種のメンバーが参画している。小児科医も各ワーキングのメンバーに加わっている。紆余曲折があったが、我が国における出生前検査の新たな体制がスタートを切った。今後は運営委員会の主導のもとで、関連学会等が協働し、より望ましい我が国の実情、国民性にあった出生前検査体制が築かれることが期待される。

また、地域においては、女性健康支援センター事業において、令和3年度より、出生前遺伝学的検査(NIPT)を受けた妊婦等への相談支援体制整備が加わり、国の予算が付けられた。この事業により、出生前検査についての情報提供や相談支援、先天性疾患が見つかった妊婦への出生前からのサポート体制が整備されることとなった。相談支援の実施や相談支援員への研修などにおいて、小児科医が参画する意義は大きいと考えられる。医療機関のみならず、こうした取組の中で小児科医が果たす役割も非常に重要と考える。

図2 日本医学会 出生前検査認証制度運営委員会発足 2021年11月1日



参考

- 1) 母体血を用いた出征前遺伝学的検査 (NIPT) 新指針 (案) に関する日本小児科学会の基本姿勢
http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=106
- 2) NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書 令和3(2021)年5月 厚生科学審議会科学技術部会 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会
<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf>
- 3) 母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIP) の現状と小児科学会の基本姿勢
http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=122
- 4) 日本医学会 出生前検査認証等運営委員会 組織図
https://jams.med.or.jp/news/061_1_3.pdf

18トリソミーのお子さんを産み育てること

～医療・福祉・社会の役割の視点から～

東京薬科大学薬学部医療薬物薬学科社会薬学研究センター生命・医療倫理学研究室 教授/18トリソミーの会 櫻井浩子

1 はじめに

18トリソミーに関する医学的情報は乏しく、また実際に18トリソミーの子どもを産み育てている家族の様子もあまり知られていない。そのため、NIPT等出生前検査で陽性と診断されたとき、重い障がいがあるという一括りで子どもたちの出生が妨げられている。18トリソミーの会（以下、当会）¹⁾では、18トリソミーのお子さんのご家族に対しピアカウンセリングや会員とのマッチングを中心に活動している。

本稿では、18トリソミーに関する医療、福祉、社会について、当会会員の声を紹介しながら論じていきたい。なお、会員の声の記述は2020年10月24日～11月1日にwebアンケートを行い、結果をまとめたものである。また、実際の在宅生活の様子はご家族に使用目的を説明し、承諾のうえ写真等情報の提供をいただいた。

2 18トリソミーの概要

(1) 医療

18トリソミーは、染色体18番目が3本ある先天性疾患である。主な症状として、手指の重なり、心室中隔欠損、動脈管開存、食道閉鎖症、馬蹄腎、関節拘縮、難聴などがみられる。出生の割合は、3,500人から8,500人に一人と言われ、女兒の比率が高い。95%の子どもは流産の経過をたどり、出生する子どもは5%とわずかであるが、換言すれば出生した子どもは生命力が高いと言える。

2004年に「重篤な疾患を持つ新生児の家族と医療スタッフの話し合いのガイドライン」²⁾が公表され、18トリソミーの子どもに対する治療方針に変化が生じた。以前は、クラス分けガイドラインに沿って、18トリソミーに対する治療は画一的に現在行っている以上の治療は行わず一般的養護に徹するというものであった³⁾。話し合いのガイドラインにより、医療スタッフと家族が子どもの最善の利益を目指し話し合いを行うことで、子どもの状態に応じた治療が施されるようになり、個別性が重視されるようになった。そしてこのことは、これまで医学書に定例句として記載されていた「18トリソミーの子どもの予後は、1年生存率10%」から、施設共同研究において1年生存率29%との報告⁴⁾などが論文等で見られるようになった。また、長期生存の子どもも確認されており、2003年に当会が調査した結果では10歳2人、12歳1人、26歳1人であった。在宅支援との関連では生存退院児52人（生存中央値384日）のうちレスパイトが60%、訪問看護が67%であり⁴⁾、子どもたちの生存には社会資源の利活用が一定の効果をもたらしている。なお18トリソミーの詳細は、書籍『18トリソミー：子どもへのよりよい医療と家族支援をめざして』⁵⁾を参照されたい。

「医療」に対する会員の声を表1にまとめた。親の気持ちに寄り添い、話し合いをとおして親の希望を尊重する姿勢、我が子を一人の子どもとして尊重した対応に満足する一方で、施設や医師が考える18トリソミーに対する治療方針が前提として説明されたため、これに従うしかなかった方もいた。施設間の情報共有や在宅移行にかかわる連携が望まれた。

表1 医療に対する満足・要望

| | | |
|-----------------|-----|--|
| 満足していること | 子ども | 1人の子どものとして尊重した対応、思い出作り |
| | 関係性 | 親の希望、話し合い、寄り添い |
| | 治療 | 積極的な治療、治療の選択肢の提示、丁寧な診察 |
| | 資源 | 人的・物的な支援、訪問看護、医療費助成、医療技術 |
| 困っていること (要望) | 関係性 | 親の希望、寄り添い、グリーフケア、出産のサポート体制の強化、正しい情報や選択肢を提供 |
| | 治療 | 施設／医師の考え方に依存、各診療科による診療の差、最新の医療の提供専門医の不足、丁寧な診療、看護師の技術レベルの差、病状／治療例などの施設間情報共有 |
| | 資源 | 病院と在宅の連携、医療費助成における所得制限、日々のモニターの数値や健康状態を病院とネットワークで共有、医学部教育の充実 |

(2) 福祉

次いで、「福祉」に対する会員の声を表2にまとめた。レスパイトサービス、デイサービス、短期入所施設など子どもの預け先に関する記述がみられた。満足しているとの回答もあれば、増設や利用時間の延長を要望する回答もあり、地域格差がうかがえた。

表2 福祉に対する満足・要望

| | | |
|-----------------|-----|--|
| 満足していること | 子ども | 子どもの症状や状態に合わせた対応 |
| | 関係性 | 寄り添い（訪問医、訪問看護、行政） |
| | 資源 | ショートステイ、デイサービス、訪問カット、短期入所施設、障がい児デイケア、児童発達支援施設、訪問医、訪問看護、エッコロサポーター |
| | 情報 | 県独自の在宅医療ネットワーク（訪問医～看護師～薬剤師）における情報共有 |
| 困っていること (要望) | 資源 | 増設要望（レスパイトサービス、デイサービス、短期入所施設、定期的な預け先）、時間延長（デイサービス、夜勤帯を含む訪問看護）、支援学校卒業後の生活介護施設のサービス向上、地域格差の是正、就労支援 |
| | 関係性 | 相談支援との日常的な関わり |
| | 技術 | 通院介助ヘルパーの募集の吸引、感染予防対策 |

また、優しい社会づくりとして、障がいをもつ子どもと家族に対する理解と支援、バスなど乗り物の介助、クリニックなどのバリアフリー化推進が挙げられた。たとえば、交通公共機関利用について次のような体験談が寄せられた。

バギーでバスに乗るとき、運転手や乗客に嫌な顔をされることがある。優しく見守ってくれば、公共交通機関が使いやすくなり、お出かけもしやすくなる。「地域で生活している状況を知って欲しい」と声に出すと、「どンドン外に出て」と言われる。外に出ると嫌な思いをし、出たくなくなるという負の連鎖になってしまう。

このようなことは周囲の人々のほんの少しの気遣いと意識的な行動によって改善され、ひいては子どもと家族の暮らしやすさにつながると考える。次の章では実際の在宅生活の様子について、3組のご家族を紹介する。

3 在宅生活の様子

(1) Aちゃん（生後8か月）

生後2か月頃は、1日のなかで注入8回、服薬4種類であり、母親の睡眠時間も1日合計して2時間程度であった（1時間+30分×2回）。パルスオキシメーターのアラームが鳴るたびに起きるので、少ないときは1時間睡眠が取れば良いときもあったという。この状況に、吸引・吸入、家事、きょうだいの世話が入るとさらに睡眠時間が削られることになる。

表4 Aちゃんの1日

| | 搾乳 | 母乳 温め | オムツ 交換 | パルス 交換 | 胃残 確認 | 注入 | 入浴 | その他 |
|-------|----|----------|-----------|-----------|----------|----|----|----------|
| 11:30 | | ✓ | | | | | | |
| 12:00 | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | | ビタミンシロップ |
| 14:30 | ✓ | | | | | | | |
| 15:00 | | | | | ✓ | ✓ | | |
| 16:00 | | | | | | | | 訪問看護・検温 |
| 16:50 | | | | | | | | 坐薬✓ |
| 17:30 | ✓ | | | ✓ | | | ✓ | |
| 18:00 | | | | | | ✓ | | |
| 20:30 | ✓ | | | | | | | |
| 21:00 | | | | | ✓ | ✓ | | |
| 23:30 | | ✓ | | | | | | |
| 0:00 | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | | |
| 2:30 | | ✓ | | | | | | |
| 3:00 | | | ✓ | | ✓ | ✓ | | |
| 5:30 | ✓ | | | | | | | |
| 6:00 | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | | チラーヂン |
| 8:30 | | ✓ | | | | | | |
| 9:00 | | | | | ✓ | ✓ | | 鉄剤シロップ |

図1 Aちゃんの在宅での様子



左：注入中（普段過ごす場所は2ヶ所あり、リビングでの注入）

右：睡眠中の注入

(2) Bちゃん (2歳)

2歳時で、1日の注入6回、服薬6種類であり、医療的ケアの内容として経管栄養、気管切開による酸素療法と痰の吸引、夜間就寝時の人工呼吸器管理がある。母親の睡眠時間は約4時間で、Aちゃんの母親と同様に人工呼吸器のアラームで起きることが多く、熟睡できない習慣になっている。痰の吸引は体調を崩さなければ頻回ではないが、体調不良時は昼夜問わず3～5分に1回は必要になる。風邪をひくと、約1カ月はこの状態が続くという。

表5 Bちゃんの1日

| 医療的ケア | | | 医療的ケア | | |
|-------|---|------------|-------|---|------------|
| 12:00 | | | 0:00 | ✓ | |
| 13:00 | ✓ | 投薬 | 1:00 | | 人工呼吸器装着 |
| 14:00 | | | 2:00 | | |
| 15:00 | | | 3:00 | | 体位交換 |
| 16:00 | | | 4:00 | | |
| 17:00 | ✓ | | 5:00 | | |
| 18:00 | | | 6:00 | ✓ | 投薬、人工呼吸器離脱 |
| 19:00 | | | 7:00 | | |
| 20:00 | | カニューレバンド交換 | 8:00 | | |
| 21:00 | ✓ | 投薬 | 9:00 | ✓ | |
| 22:00 | | | 10:00 | | |
| 23:00 | | | 11:00 | | |

図2 Bちゃんの在宅の様子



左：大好きな訪看さんと。デレデレなBちゃん 右：外出の様子

Bちゃんは、1週間のうち母子分離型の児童発達支援と日中一時支援を週3日、親子通園療育センターを週2日と計3か所の事業所を利用している。地域の福祉サービスを上手に使いながら、母親は自身の就労や休息時間の確保に充てている。子どもの育児や介護が始まると同時に仕事を辞める母親が多いなかで、仕事の形態にも拠るが仕事と育児・介護を両立し、さらに休息の時間を持つなど工夫されている。

(3) Cちゃん (4歳)

4歳時で、1日の注入4回、服薬3種類で、ほぼ毎日深夜にてんかんの発作がある。そのため、子ど

もも親も睡眠が中断される。現在は経鼻でミルクや薬を1日4回注入しているが、生後から1歳までは3時間おきに1日8回注入があり、親の睡眠時間はほとんどなかった。

表6 Cちゃんの1日

| | 医ケア | 薬 | 子ども | 家族 | | 医ケア | 薬 | 子ども | 家族 |
|-------|-----|---|-----|----|-------|-----|---|-----------|----|
| 12:00 | ✓ | | | | 0:00 | | | 睡眠 | 睡眠 |
| 13:00 | | | | | 1:00 | | | | |
| 14:00 | | | | | 2:00 | | | 発作 | |
| 15:00 | | | | | 3:00 | | | | |
| 16:00 | | | | | 4:00 | | | 睡眠 | 睡眠 |
| 17:00 | ✓ | ✓ | | | 5:00 | | | | |
| 18:00 | | | | | 6:00 | | | | |
| 19:00 | | | | | 7:00 | ✓ | ✓ | | |
| 20:00 | | | | | 8:00 | | | 8:30 出発 | |
| 21:00 | ✓ | | | | 9:00 | | | 9:15 PT通園 | |
| 22:00 | | | 睡眠 | | 10:00 | | | | |
| 23:00 | | | | 睡眠 | 11:00 | | | | |

図3 Cちゃんの在宅の様子



左：側弯のため、コルセットを着用



右：経鼻でミルクや薬を注入

このように在宅生活は親と子ども、きょうだい同士の絆を深め、家族のかたちを作り上げていく。ただし18トリソミーの子どもが幼少のときは、主介護者である母親は慢性的な睡眠不足の状態にあり、睡眠不足が続くと精神機能低下を引き起こす。筆者が医療的ケアを必要とする子どもを在宅で介護している母親106人の疲労度を調査したところ、母親の健全群は50.9%に過ぎず、半数の母親に身体的心理的精神的疲弊が認められた。その疲弊状況は、入院児や慢性疾患児をもつ介護者より一層深刻であり、特に臨床的うつ群では慢性的な睡眠不足に陥っていた。医療的ケアのなかには子どもの命に直結する行為もあり、子どもの養育への危険性も示唆される⁵⁾。このことから、親子の平穏な生活の継続を支援するためには、介護者の休息目的のレスパイトサービスやデイサービスなどの整備が緊喫の課題と言える。

他方で、実際大変な介護を担っていても、我が子への思いは異なる位相にある。2003年の当会の調査では、「ただ、いてくれるだけでとても嬉しい」「家族が揃って、子どもを囲んで過ごすとき。おだやかな時間のなかで、平凡だけどこれが幸せということを実感した」「ノリの良さ、人懐こさ、姉が叱られ

ていると助け船を出すところ、特技は腹筋と夜遊び」と子どもの存在そのものに愛おしさを感じている様子がうかがえた。他の回答を表7に示した⁶⁾。

表7 我が子への思い

| 質問 | 回答 |
|-------------------------|---|
| 一番のチャームポイント | 目 (60%)、笑顔 (29%)、口・歯 (25%) |
| 一番うれしそうなおとき | 遊んでいるとき (33%) 抱きしめられているとき (31%) |
| 子どもが生まれてきてくれて、よかったと思うとき | いつも (62%) 子どもが何かしたとき、親として何かできたとき (55%) |
| 大変だなあと思うとき | 病状およびそれに関連した医療的ケアの負担 (67%) 家族生活への負担 (28%)、大変とは思わない (15%) |

4 18トリソミー母子健康手帳の発行

ここまで記述してきたとおり、18トリソミーの子どもならではの特有の成長や生活が営まれている。現在子どもの成長の記録として母子健康手帳が広く活用されているが、保健所で配布されている母子健康手帳は健常児を基準としており、18トリソミーの子どもには「できないこと」「書けないこと」が多く、家族にとって手帳に向き合うことは大変つらいことであり、心理的負担を抱えている。

そこで、当会では2021年10月に公益財団法人木口福祉財団の助成を受け「18トリソミー母子健康手帳」を発行した(図4)。

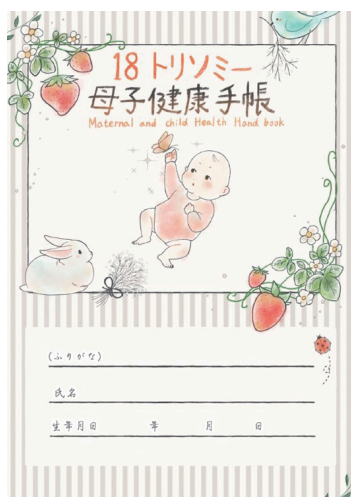


図4 18トリソミー母子健康手帳

この手帳の特徴は、子どもが18トリソミーと分かった時から記入できること、そして支援者とともに充実した手帳となるよう医療スタッフや在宅支援者が書き込める頁を設けるなど工夫した。主な目次は、妊娠中のこと／誕生／NICU／在宅での生活での記録、手形・足形、1日・1週間のスケジュール、はじめておうちに帰った日、はじめて〇〇ができた日、18トリソミーの成長曲線、先輩ママ・パパ・きょうだいからのメッセージなどである。手帳の活用は、障がいはあるけれど他の子どもと比較することなく我が子に向き合う環境を整え、社会で穏やかに暮らす親子の生活を支えることにつながる。

手帳は全国の周産期母子医療センターへ1冊ずつ寄贈し、現在家族への広報を行っているところである。成育基本法等を踏まえた母子保健医療対策の推進に基づき、妊娠期から行政、保健所が家族に深くかわり支援をすることが求められているため、行政機関にも手帳配布にご協力いただきたいと切に願っている。

5 結びにかえて～社会へのメッセージ～

NIPTなど出生前検査における相談支援では、家族の経験値に基づく情報や子どもへのまなざしもぜひ紹介いただきたい。子どもを愛おしく大切に思う気持ちは、医学書などからでは得られない。患者会と協働することで、相談者が必要とするまさに生活に根付いた情報を会員より提供することができる。2021年9月に「医療的ケア児及びその家族に対する支援に関する法律」施行されたことにより、医療、行政、福祉、患者会が三位一体となり、子どもと家族を支援していくことが求められている。今後は、支援体制の整備と支援の具体化について検討しなければならないと考える。

📄 18トリソミー母子健康手帳の注文

注文は当会ホームページまたは注文サイト（右のQRコード）より。送料のみ負担。



引用文献

- 1) 18トリソミーの会, <http://18trisomy.com/>.
- 2) 厚生労働省成育医療委託研究班, 2004, 「重篤な疾患を持つ新生児の家族と医療スタッフの話し合いのガイドライン」
<http://jsnhd.or.jp/info/INFORMATION.html>.
- 3) 櫻井浩子, 2008, 「障害新生児の治療をめぐる「クラス分け」ガイドライン：その変遷と課題」『Core Ethics』(4) : 105-117.
- 4) Kato E, Kitase Y, Tachibana T et al., 2019, “Factors related to survival discharge in trisomy 18: A retrospective multicenter study,” The American Journal of Medical Genetics 179A: 1253-1259.
- 5) 櫻井浩子・橋本洋子・古庄知己, 2014, 『18トリソミー：子どもへのよりよい医療と家族支援をめざして』メディカ出版.
- 6) 櫻井浩子・西脇由枝, 2008, 「医療的ケアを必要とする子どもの在宅介護を担う母親の状況」『立命館人間科学研究』17:35-46.

ダウン症のある方たちの生活実態とNIPT等の出生前検査について考えること ～ダウン症のある子を育てる親の立場から～

大阪医科薬科大学小児高次脳機能研究所 所長／日本ダウン症協会 常務理事 玉井 浩

1 はじめに

日本では母体の血液検査による胎児の出生前遺伝学的検査（Non-invasive prenatal testing: NIPT, 無侵襲性遺伝学的検査）の実施が2013年から、対象者をある一定の条件に限定し、遺伝カウンセリングを受けることを推奨して一部の医療機関で始まった。検査する項目は13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの3つのトリソミーを対象としたものであるが、高齢妊婦を対象としていたこともあり、3つのトリソミーの検出率は全検査数の約1.8%に見られた。その結果、陽性的中率は高い数値を示し、検査陽性者の妊娠転帰は、自然流産もあるものの約80%の方が妊娠中断、つまり、陽性判定された妊婦の多くは人工妊娠中絶を選択したという結果が示された。また、NIPTコンソーシアムが認証した施設での検査ではなく、非認証施設での検査件数が増えて、認証施設でのそれを上回ることになり、遺伝カウンセリングも軽視されている現状が浮き彫りになってきた。そのため、2020年10月に厚生労働省に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」が設置され、2021年5月には報告書も公表された¹⁾。

妊娠中断率が高い理由の一部には、医療側から提供される説明が単に疾患の説明に終始していたり、確率の話であったりすることが多く、受け手側の妊婦や家族にとって必要としている、疾患のある子をもつ家族の話や、受けられる教育や福祉制度などの生活実態が正しく伝わっていない可能性がある。

本稿では、NIPTを取り巻く日本の現状と、妊婦側、ダウン症のある子を育てる家族の側から見た課題について述べ、そのために家族会が行った生活実態調査から見えてきたことについて述べることにした。

2 出生前検査

出生前検査の種類として、次のようなものが挙げられる。

1) 母体血清マーカー検査

トリプルマーカー検査（血中 α -フェトプロテイン、hCG、エストリオール）、これにインヒビンAを加えたクワトロ検査がある。

また、これに胎児超音波検査を合わせたのがコンバインド検査。

2) 胎児超音波検査

超音波診断装置の性能向上により形態学的に詳細にわかるようになり、口唇裂、無脳児などは診断できる場合もある。

3) 母体血による胎児の遺伝学的検査

NIPT：妊婦の血液中には、少量の胎児由来のcell-free DNAが循環している。母体由来のDNAとともに胎児由来のDNAを分析する。

しかし、これらは確定検査ではないため、診断確定のためには羊水検査、絨毛検査を必要としている。

3 トリソミーは全出生の約1%

出生児の約3.0~5.0%は先天性疾患をもって生まれ、その先天性疾患の中で染色体疾患によるものは25%程度である。さらに、その染色体疾患のうち、トリソミーが約70%を占める。すなわち、NIPTの対象となるトリソミーは全出生の約1%未満であり、先天性疾患のうち約80%はNIPTの検査対象外である。

検査で陽性と判定されても、そのうちどれくらいの妊婦で胎児に疾患があるかという陽性的中率は、発症頻度の低い20代の女性であれば、ダウン症の場合約50%程度であるが、非認可施設では若い女性も受検されている現状や、認可施設においても、約80%の妊婦が妊娠継続を断念していることを考察する時、遺伝カウンセリングで伝えるべき内容に偏りが無いかと考えてみる必要がある。

4 検査陽性を伝えられた妊婦の心理

妊娠を知った多くの妊婦が思うことは、生まれてくる子どもとの楽しい生活場面であると同時に、様々な心配事も複雑に絡んでいる。多くの場合、新しい命を迎える喜びに満ちているとしても、自分の健康、仕事をされている方は育児との両立、そして経済的側面に加えて胎児の健康も心配になる。妊婦自身が高齢出産となる場合だけでなく、家族内に障害のある方がいる場合には、胎児の健康には敏感になっていることが多い。そういった不安を感じている妊婦は、出生前検査を医療者側から提案されなくても、自ら不安を相談し、医療者側が解決策を一緒に考えてくれる場合もあり、遺伝カウンセリングの機能の一つと考えられる。希望すればNIPTの詳しい情報提供もするのは必然と思われる。しかし、高齢出産となる妊婦であっても、初産であり、赤ちゃんの障害の有無にかかわらず、出産を強く希望する場合もあり、一律にNIPT受検に誘導する必要はなく、かえって不安だけを与えてしまうことも考えられる。

医療者側は、妊婦全員にNIPT受検を推奨していなくても、妊婦側に不安を抱えやすい状況があることを考えると、言葉は慎重になるべきである。出生前検査を受けないという選択肢もあるということ伝え、真にそういった情報を必要としている妊婦に届く工夫がなされるべきである。

5 遺伝カウンセリングに足りないと感じる情報

妊婦に届く情報に偏りがある場合、それをもとに自己決定を行うことは非常に危険で、のちに後悔することも予想される。足りない情報とは、ダウン症のある人がどのように暮らしているのかという実態であり、社会に存在する様々な制度（教育や福祉制度）、学校でどのように学び、職場でどのように働いているか、コミュニケーションがとれるのか、一人暮らしができるのか、希望や夢を持って暮らしているのか、本人や家族が幸せと感じて生きているのか、といった実態である。

こういった実態が説明されずに、合併症の説明ばかりに終始するのは遺伝カウンセリングではない。このような偏った情報をもとに自己決定を求めることは妊婦とその家族を不安に陥れることになる²⁾。

6 NIPTの議論に対する公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）からの要望

厚労省の専門委員会に対して、JDSから要望書が提出された³⁾。その内容は次のとおりである。

NIPTの遺伝カウンセリングに関するあり方、情報提供のあり方が、現在生きているダウン症のある人

たち、これから生まれてくるダウン症のある子ども達とその家族に対する差別を助長したり、これらの人々を傷つけたりすることのないよう、検査や検査に関するカウンセリングのあり方、これらに関する情報提供のあり方について十分な検討、配慮を要望している。また、「検査を推奨するものではない」としていても、情報提供の内容や方法によっては、ダウン症は検査をして生むか生まないかの選択をしなければいけないような障害であると誤った理解を広げてしまい、ダウン症のある子が生まれてきた場合に、親が検査をしなかったことを非難され、その出生自体が間違っただけのように言われるのではないかと懸念が拭えない。そのような懸念が現実化することのないよう、その内容や方法について、ダウン症のある人やダウン症に留まらず、対象となるその家族に配慮し、十分に議論を尽くしてほしいというものであった。

7 公益財団法人日本ダウン症協会が実施した実態調査

「ダウン症のある方たちの生活実態と、ともに生きる親の主観的幸福度に関する調査」

【調査の目的】

本調査は、ダウン症のある人たちの成育歴や生活状況、健康状態について具体的に知るとともに、その保護者たちがどのような環境で暮らし、どのような物事に対して気持ちの安定あるいは逆にストレスを感じているのか、その要因を探るものである。NIPT受検に際して、遺伝カウンセリングを受けて妊婦ないしカップルが自己決定する時、この調査結果は重要な判断基準になるものと思われる。

【調査の方法】

公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）は2020年7月10日～31日、日本ダウン症学会と協働で、JDSの正会員（ダウン症のあるお子さんを持つ保護者またはダウン症のある本人）4,471人に対し、アンケート用紙を送付し、1,581通の回答を得た（回収率35.4%）。

【結果】

その中で、中間解析としてダウン症本人の健康状態や活動状況、生活の様子、生活の状況について、まとめたので報告する。

(1) ダウン症本人の健康状態

6割に近い59.6%が「おおむね健康ではあるが通院加療中の疾患がある」と回答し、ダウン症本人の診療科目は小児科、歯科、内科がそれぞれ約3割を占めていた。

現在の健康状態として深刻な課題があることを予測させる「通院加療中で、日常生活で配慮を要する」と「入院加療中である」の回答は不明も合わせて23.7%であった。

概ね健康ではあるが、4人に1人は通院治療あるいは入院が必要というように医療とは深い関わりを持って生活していることがわかった。

(2) 成人段階で日中の活動状況

表-1

| カテゴリ | 件数 | (全体) % | 就労段階を母数とした% |
|--------------|------|--------|-------------|
| 通園・通学 | 752 | 47.6 | |
| 一般就労 | 13 | 0.8 | 1.6 |
| 一般企業に障害枠での就労 | 49 | 3.1 | 6.2 |
| 特例子会社就労 | 15 | 0.9 | 1.9 |
| 自営の手伝い | 5 | 0.3 | 0.6 |
| 就労移行支援事業所 | 24 | 1.5 | 3.0 |
| 就労継続A型 | 23 | 1.5 | 2.9 |
| 就労継続B型 | 398 | 25.2 | 50.5 |
| 生活介護事業所 | 236 | 14.9 | 29.9 |
| 何もしていない | 44 | 2.8 | 5.6 |
| 無回答 | 41 | 2.6 | |
| 回答者数 | 1600 | 100 | (788) |

成人に達している方で、就労について調査したところ、表-1に示すように就労継続B型と生活介護の利用者が8割を超えていた。その一方で、「一般就労」「一般企業の障害者枠雇用」「特例子会社」を合わせると9.7%に達しており、ここに「就労継続A型」を合わせると12.6%で、ほぼ8人に1人は何らかの形で「雇用」に到達していた。これは、予想よりも多くの方が就労に結びついているという実態が示されたものであり、障害者雇用率の改善が今後も見込まれるとすれば、今後もこの数字はさらに増えるものと思われる。

(3) 現在の生活の様子

食事、衣服の着脱、口腔衛生、入浴、排尿、排便、栄養管理、薬の管理、金銭の管理、電話などの利用、活動の選択などの意思決定、危険の認識、調理、居住空間の掃除、自分の衣服の洗濯、買い物、公共交通機関の利用の17項目について、「ほぼ自分でできる」「一部手伝いが必要」「かなり手伝いが必要」「自分では全くできない」「無回答」の中から回答してもらった。

その中で食事と衣服の着脱について結果を表に示す。

表-2 食事

| カテゴリー | 男性 | | 女性 | | 合計 | (全体) % |
|------------|-----|------|-----|------|------|--------|
| | 人数 | % | 人数 | % | | |
| ほぼ自分でできる | 546 | 62.6 | 484 | 68.7 | 1030 | 65.3 |
| 一部手伝いが必要 | 213 | 24.4 | 155 | 22.0 | 368 | 23.3 |
| かなり手伝いが必要 | 77 | 8.8 | 43 | 6.1 | 120 | 7.6 |
| 自分では全くできない | 32 | 3.7 | 15 | 2.1 | 47 | 3.0 |
| 無回答 | 4 | 0.5 | 8 | 1.1 | 12 | 0.8 |
| 回答者数 | 872 | 100 | 705 | 100 | 1577 | 100.0 |

表-3 衣服の着脱

| カテゴリー | 男性 | | 女性 | | 合計 | (全体) % |
|------------|-----|------|-----|------|------|--------|
| | 人数 | % | 人数 | % | | |
| ほぼ自分でできる | 491 | 56.3 | 435 | 61.7 | 926 | 58.7 |
| 一部手伝いが必要 | 244 | 28.0 | 181 | 25.7 | 425 | 26.9 |
| かなり手伝いが必要 | 86 | 9.9 | 56 | 7.9 | 142 | 9.0 |
| 自分では全くできない | 48 | 5.5 | 26 | 3.7 | 74 | 4.7 |
| 無回答 | 3 | 0.3 | 7 | 1.0 | 10 | 0.6 |
| 回答者数 | 872 | 100 | 705 | 100 | 1577 | 100.0 |

表-2、3に示す通り、食事の自立度（表2）は、「ほぼ自分でできる」と回答した人は、男性62.6%に比べ、女性68.7%と女性に高く、また、衣服の着脱の自立度についても同様に（表3）、「ほぼ自分でできる」と回答した人は、男性56.3%に比べ、女性61.7%と女性に高く、また、「自分では全くできない」と回答した人は、男性5.5%に比べ、女性3.7%と男性に高いことが示された。こういった傾向は、調査した17項目のほぼ全てに認められた。

自立度は女性に高い傾向が見られたが、能力を獲得する割合が男性で少なかったのか、できていたことができなくなる割合に差があったのか、詳細な分析も必要である。

(4) 日常生活の状況

表-4

| No | カテゴリー | 男性 | | 女性 | | 性別不明 | 小計 | |
|----|---------------|-----|-------|-----|-------|------|-----|-------|
| | | 回答数 | % | 回答数 | % | | 回答数 | % |
| 18 | こだわり | 355 | 53.46 | 286 | 52.67 | 1 | 642 | 53.06 |
| 6 | なんとも同じ話をする | 169 | 25.45 | 168 | 30.94 | 2 | 339 | 28.02 |
| 31 | 集中力が続かない | 152 | 22.89 | 122 | 22.47 | 0 | 274 | 22.64 |
| 8 | 支援しようとしても拒否する | 136 | 20.48 | 112 | 20.63 | 1 | 249 | 20.58 |
| 7 | 大声を出す | 144 | 21.69 | 60 | 11.05 | 2 | 206 | 17.02 |
| 30 | 話がまとまらない | 106 | 15.96 | 96 | 17.68 | 0 | 202 | 16.69 |
| 2 | 作話 | 97 | 14.61 | 90 | 16.57 | 0 | 187 | 15.45 |
| 3 | 感情が不安定 | 86 | 12.95 | 93 | 17.13 | 1 | 180 | 14.88 |

ダウン症のある人の現在の日常生活状況34項目について調査した。

その中で頻度の高い8項目を表に示したが、「こだわり」が男女ともに半数以上の家族が回答していた。次に、「何度も同じ話をする」、「集中力が続かない」、「支援を拒否する」が20%以上に見られ、日常生活における困難も予想される。続いて、10%以上に見られたのが、「大声・奇声を出す」、「話がまとまらない」、「作話」、「感情が不安定」、「物を収集してためこむ」、「対人関係での不安や緊張が強い」、「被害的・拒否的な態度」、「集団生活への不適応がある」、「同じ行動を何度もくり返す」などが挙げられた。ダウン症児者に特有なことというより、知的障害のある人に共通して見られることが多いと考えられる。

8 まとめ

妊婦が検査を受けた後の自分の行動も考えて、出生前検査を受けると決断することは重要で尊重されるべきであるが、十分な根拠に基づいて判断されることが前提である。今回行なったダウン症のある人についての実態調査は、実際どのような状況で暮らしているかを知ることができ、出生前検査の際の遺伝カウンセリングにおいて妊婦が自己決定する場合の根拠の一つとなるものである。

参考文献

- 1) NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書
<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf> (2021/12/6 確認)
- 2) 玉井 浩 (2015) 第62回日本小児保健協会学術集会 シンポジウム5 非侵襲的出生検査 (NIPT) 家族の立場から望むこと. 小児保健研究 74 (6) : 835-836
- 3) NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 (第6回) の資料について
参考資料2 日本ダウン症協会からの要望書 <https://www.mhlw.go.jp/content/11908000/000763015.pdf> (2021/12/6 確認)

NIPT等出生前検査～自治体に求められる支援について～

公益社団法人 川崎市看護協会 会長（前・全国保健師長会 副会長） 堀 田 彰 恵

1 はじめに

私は、令和3年3月末まで保健師として川崎市に勤務しており、令和元年度からの2年間、全国保健師長会の副会長を務めていたことから、厚生労働省におけるNIPT等の出生前検査に関する検討に、全国保健師長会からの委員として参加する機会をいただきました。

全国保健師長会は、公衆衛生看護活動の質の向上を図るため、自治体に働く保健師が連携し、公務外の時間を使って活動している任意団体です。少し活動をご紹介させていただきます。本会には、運営に係る理事会、自治体規模ごとの部会、取組課題ごとの委員会が設置され、保健活動の調査研究や国への要望等の取組を行っています。近年の大きな取組例では災害時の保健活動推進マニュアルの作成と普及、自治体保健師の活動内容の実態把握に向けた調査などがあります。地域別活動では、8ブロック63支部においてブロック研修や支部研修を開催し、専門性の向上と会員相互の交流を図っています。

私は、妊産婦や子育て家庭への支援にあたる行政保健師の立場でNIPT等出生前検査に関する検討に参加しました。NIPT等出生前検査については、医療的な側面はもとより、生命倫理、リプロダクティブ・ヘルス/ライツ、ノーマライゼーションの理念等の様々な観点から倫理的・社会的課題が存在します。そのため、専門委員会には、産婦人科、小児科、臨床検査などの医療関係者、法学や生命倫理、障害者福祉の専門家、妊娠出産関係ジャーナリスト等、様々な立場の委員が参加され、多方面から真摯な意見交換が行われました。その結果は令和3年5月に報告書に取りまとめられました。その後、報告書に示された基本的考え方に基づき、日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会が設置され、11月1日に初会合が開催されました。運営委員会にも引き続き自治体保健師が委員として参加しています。

私は、専門委員会に参加してこの課題を取り巻く現状の深刻さを改めて知り、母子保健の取組の中で、関わる支援者が意識をさらに進めていく必要があることを強く感じました。本校では、保健師等母子保健従事者の皆様と危機感を共有し、支援者としてこの課題の重要性と対応について考えたことを述べたいと思います。

2 NIPTが妊婦にとって身近なものになっていることについて

昔から妊婦やその家族にとって、胎児が元気で生まれてくるかどうかは気がかりな事であったはずですが、現代では、出産年齢の高齢化や少子化、不妊治療を受ける方の増加などの傾向から、妊婦の心情として、胎児の状態に対する不安がより深いものになっているものと思われます。情報化社会においては、妊婦がキーワードをいくつか入力するだけでNIPT等出生前検査について知ることができ、非認定NIPT実施機関の情報も目にするようになります。

NIPTは母体からの採血だけで手軽に検査ができるため、商業ベースで広がっている面があります。特に非認定機関では産婦人科以外の形成外科等での実施や、事前説明が不十分、遺伝カウンセリングも受けられないなど、認定登録制度とは程遠い体制のところが多いのです。受検者への結果説明では、

異常所見が得られた場合でも郵送や電話、メール等により単純な通知として知らされる場合があるとのことで、受検した妊婦の心情を思うといたたまれない気持ちになります。

私は、定年退職後、現職に就任するまでの2か月程度でしたが、母子健康手帳交付窓口でアルバイト就労をいたしました。その短い間にも、NIPTの受検についての相談、胎児に異常があり出産にいたらなかった過去の妊娠の経験と現在の妊娠についての不安の語り、不妊治療による妊娠であるため胎児が無事に生まれてくれるかネットでいろいろと調べてしまうとの不安の語りなどを伺いました。この検査がいかにか妊婦に身近なものになっているか、胎児の異常に対する不安が大きなものになっているかについて体感として受け止め、改めてこの課題への対応が急務であると感じました。

3 出生前検査に関して自治体にできること

令和3年5月にまとめられた専門委員会報告書に、出生前検査についての基本的考え方が示されています。自治体において、まずやらなければならないことは、保健師等の母子保健従事者が、報告書の内容を理解することではないでしょうか。母子保健従事者の理解不足による安易な情報提供によって、胎児とその両親の未来が変わってしまう可能性があるからです。

以下に報告書の概要を抜粋要約してご紹介します。

(1) 「出生前検査についての基本的考え方」

- ①出生前検査は胎児の状況を正確に把握し、将来の予測を立て、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に関わる意思決定の支援を目的とする。
- ②ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマススクリーニングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきである。
- ③妊婦等が、出生前検査について正しく理解した上でこれを受検するかどうか、受検する場合にどの検査を選択するのが適当かについて熟慮の上判断ができるよう、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである。
- ④出生前検査を受検する際には、十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠である。
- ⑤出生前検査は妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として提供されるべきものであることから、出生前検査は、いずれの検査手法についても、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施されるべきである。
- ⑥一方で、受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦等への支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要がある。
- ⑦出生前検査の正確性を担保するため、出生前検査については、十分な知識経験を有する検査担当者により、常に適正な検査手順に基づいて行われる必要がある。検査分析機関等においては、定期的に検査分析機器等の精度管理を行うなど、検査の質を確保する必要がある。
- ⑧出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポート体制とし

て、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等を図る必要がある。

- ⑨出生前検査の実施体制については、検査実施のみならず妊婦等への事前の情報提供、遺伝カウンセリング、相談支援、検査分析機関の質の確保、検査後の妊婦へのサポートなど一体的な体制整備が不可欠であり、検査手法によっては、適正な実施体制を担保するために、認証制度を設ける必要がある。

特に、考え方①～③の「当事者の意思決定の支援」「ノーマライゼーションの理念」「判断に必要な情報の提供」については、支援者の姿勢として出生前検査の課題への対応に限らず心に留めたいことであると考えます。

(2) 妊娠初期段階における相談に対する情報提供

専門委員会での報告を伺い、NIPT等出生前検査が妊婦に身近なものになっている現状を踏まえ、妊婦が確定診断を受けないまま、あるいは障害児の子育てが実際はどのようなものであるかなどについて情報もないまま一人で悩み、出産を断念する等の重大な決定に至ることを防がなければならないと強く感じました。そのためには、出生前検査を受けることの意味や、検査実施機関の実態（認定・非認定の違いなど）について、倫理的な課題や障害児の子育てに関する啓発と合わせて、妊娠初期に予めお知らせしておくことが必要だと思います。

母子健康手帳交付のタイミングは、すべての妊婦と専門職との接点であるため情報提供の機会とする可能性があると思います。ただし、支援制度に関する説明や相談対応が数多くある中で、NIPTの受検について慎重に情報提供を行うためには、リーフレット等の資料の準備が必要であると考えます。リーフレットは、必要な情報を提供しながらも、行政が受検を推奨していると誤解されることを防ぎ、誘導的にならないこと、リプロダクティブ・ヘルス／ライツやノーマライゼーションの理念なども含むバランスのとれた内容とすることなどの要件を満たすため、十分な検討が必要です。

情報提供の在り方については今後、日本医学会に設置された「出生前検査認証制度等運営委員会」の中で検討されることになっています。

(3) 相談支援の充実

①女性健康支援センター事業の活用

胎児の異常についての不安やNIPTを受検するかどうかの悩みをもつ妊婦のニーズに応じ、専門的な相談につなげるため、女性健康支援センター事業の活用などにより相談支援の充実が図られることが求められています。令和3年度には、国において女性健康支援センターに専門の相談員の配置や相談支援員への研修を行う予算措置が行われました。女性健康支援センターの展開手法は自治体により異なると思いますが、広く妊産婦や子育て家庭の不安に応じる窓口的な相談からつながる専門相談としての位置づけになると思われます。そのためNIPT等出生前検査に纏わる様々な問題について、より専門的な知識と意思決定をサポートするためのスキルが必要であり、専門の相談員の配置が必要になると考えます。

②子育て世代包括支援センターにおける相談支援の充実

子育て世代包括支援センターの役割は、妊産婦・乳幼児等の状況を継続的・包括的に把握し、妊産婦や乳幼児等に対して多機関多職種と連携調整しながら切れ目のない支援を提供することであり、出生前検査に係る相談ニーズについても、妊娠期から子育て期にいたる流れを見据えた対応が必要です。

胎児に異常が見つかった際には、産み育てることへの不安に対し、妊娠・出産・子育て全般に関する包括的な支援の中で、医療機関、福祉関係部署・機関、当事者グループ等地域団体と連携し自律的な意思決定を支援します。出産することを選択した場合は、生後の子育て状況をイメージするための支援を行いながら、育児の準備を進めます。

もし、熟慮した結果として出産を断念した場合にも、また、生まれた後に残念ながら赤ちゃんが亡くなる場合にも、辛い喪失体験を受けとめる母親と家族へのグリーフケアが必要です。意思決定後のサポートとケアの有無が、家族の心の健康や次の妊娠出産子育てにも影響を及ぼすことになるため、支援者は悲嘆への寄り添いが、将来にわたる継続的・包括的な支援の重要なプロセスであることを認識することが大事だと思います。

母子保健の業務では流早産や不妊治療の経験に関する情報を把握します。その際、決めつけにはいけません、「つらい思いをされましたね」など、そっと寄り添う心で言葉を添えられるようなら試みてください。続いてご本人から経験に関する語りがあれば思いや悲しみを傾聴し、場合によっては同じ経験をした人達のピアサポートグループの活動に関する情報提供を行うなど、できることを考えてほしいと思います。語りがなければ無理に掘り起こしません。

(4) 地域における支援の連携体制

行政の母子保健従事者だけでは、切れ目のない支援は実現しませんので、以下のような地域の様々な機関との連携が必要です。

- ①支援を要する妊婦の把握と支援に向けて産科医療機関との支援連携を進めるため、連携会議開催等のネットワーク構築の取組を進めている自治体もある。そのような取組において出生前検査を取り巻く課題についても地域の状況を共有し、妊婦への啓発や支援の充実に努める。
- ②NIPT等出生前検査を受検するか、胎児の異常が判明した場合に妊娠継続をどうするか等、妊婦の悩みに対して、障害児の育児で受けられる制度、サポートについて適切に情報提供できるよう、障害支援部署や機関と普段から顔の見える関係を築いておく。
- ③障害児を育てる経験者や胎児を亡くした経験者のピアサポートグループに関する情報を収集し、いつでも情報提供できるようにしておく。

(5) 出生前検査の課題に関わる母子保健従事者の人材育成

出生前検査に纏わる相談への対応では、生命倫理、リプロダクティブ・ヘルス/ライツ、ノーマライゼーションなどについて踏まえることが必要ですが、理解を促進するためにも、障害児を育てた経験者と会って実際について知ることが重要と考えます。

グリーフケアについては、どう言葉をかけていいかわからないと戸惑いがちですが、支援したい心があれば、スキルを学ぶことで自然な言葉かけができるようになると思います。流産死産等周産期に赤

ちゃんを亡くした家族のピアサポートグループの活動をしている方のお話を聞くことでも心情を想像する助けになるでしょう。

母子保健の取組はその地域のすべての妊婦、乳幼児とその家族を対象に支援をおこなうものです。出生前検査への対応に限らず、基本的な姿勢として、対象となる一人一人に向き合う気持ちで、想像力を働かせながらお話を伺い、不安や悲しみを受けとめ、出産・育児を通じて伴走していく存在になれるよう、専門性と人間性を高める努力を続けていくことが必要です。また、子育て世代包括支援センターの機能として、支援の対象者を中心に据えた包括的な支援の提供を目指して、調整役になっていくことが求められています。

4 おわりに

今後の相談支援に活かせる何かを、母子保健に関わる保健師等支援者の皆様に受け取っていただけたら幸いです。

私は、今回の検討に関わり、母子保健に関わる支援者、特に保健師は奮い立たねばならないと思うことが何回もありました。私も、あなたも、何かを変えていく可能性を持った一人の専門職として、丁寧に人と会うことを続けてまいりましょう。

資料編

- ・ 令和3年6月9日子母発0609第1号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知
障発0609第1号厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部障害福祉課長通知
「出生前検査に対する見解・支援体制について」
- ・ NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書

(子母発 0609 第 1 号)
(障障発 0609 第 1 号)
令和 3 年 6 月 9 日

各

| | | | |
|---|---|---|---|
| 都 | 道 | 府 | 県 |
| 市 | 町 | 村 | |
| 特 | 別 | 区 | |

 母子保健主管部（局）長 殿
障害保健福祉主管部（局）長 殿

厚生労働省子ども家庭局母子保健課長
(公 印 省 略)
厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部障害福祉課長
(公 印 省 略)

出生前検査に対する見解・支援体制について

平素より、母子保健行政等に格別のご配慮賜り、厚く御礼申し上げます。

出生前検査については、平成 11 年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会において、「母体血清マーカー検査に関する見解」が取りまとめられて以降、国の審議会等において、直接議論されることはありませんでした。

この間に、NIPT(Non Invasive Prenatal Testing、非侵襲性出生前遺伝学的検査)が開発され、日本にも導入されるなど出生前検査を取り巻く環境は大きく変化しました。特に、NIPT については、平成 25 年に日本産科婦人科学会が指針を策定するとともに、関係学会等の連携の下、日本医学会が認定制度を設け、認定施設において検査が実施されてきました。しかし、このような枠組みの外で、NIPT を実施する医療機関が増加し、適切な遺伝カウンセリングが行われないまま妊婦が受検するケースが増加しているとの指摘がなされてきました。

このため、厚生労働省においては、令和元年 10 月から令和 2 年 7 月にかけて開催した「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) の調査等に関するワーキンググループ」(以下「ワーキンググループ」という。)において、NIPT の実態の把握・分析等を行い、また、令和 2 年 10 月には、厚生科学審議会科学技術部会に「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会」(以下「専門委員会」という。)が設置され、ワーキンググループでの調査結果等を踏まえ、出生前検査の適切な在り方、妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方、胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携の在り方等について議論が行われました。そして、本年 5 月に、専門委員会の報告書が取りまとめられたところです。

つきましては、出生前検査に関する基本的な考え方や、活用可能な国の予算事

業等について下記のとおり整理しましたので、各自治体におかれましては、本通知の内容をご了知いただくとともに、適切な施策を講じられるようお願いいたします。

また、貴都道府県・市の医療主幹部（局）、衛生主幹部（局）等の関係部署及び管内の市町村、並びに管内の医療機関等の関係機関に対して、周知いただくよう、宜しくお願いいたします。

記

1. 出生前検査に関する基本的な考え方等について

専門委員会の報告書において、下記のとおり取りまとめられたので、各自治体におかれてはご了知いただきたいこと。

(1) 基本的な考え方

- ① 出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援を目的とすること。
- ② ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマスキングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきであること。
- ③ 妊婦及びそのパートナーが、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検とした場合にどの検査を選択するのが適切かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきであること。
- ④ 出生前検査は、その特性に鑑みて、受検する際には、十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠であること。
- ⑤ 出生前検査は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として提供されるべきものであることから、出生前検査は、いずれの検査手法についても、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施されるべきであること。
- ⑥ 一方で、受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦及びそのパートナーへの支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要があること。
- ⑦ 出生前検査の正確性を担保するため、出生前検査については、十分な知識経験を有する検査担当者により、常に適正な検査手順に基づ

いて行われる必要があり、検査分析機関等においては、定期的に検査分析機器等の精度管理を行うなど、検査の質を確保する必要があること。

- ⑧ 出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦及びそのパートナーへのサポート体制として、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等を図る必要があること。
- ⑨ 出生前検査の実施体制については、検査実施のみならず妊婦及びそのパートナーへの事前の情報提供、遺伝カウンセリング・相談支援、検査分析機関の質の確保、検査後の妊婦へのサポートなど一体的な体制整備が不可欠であり、検査手法によっては、適正な実施体制を担保するために、認証制度を設ける必要があること。

(2) 妊婦等への情報提供

- 妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、妊婦及びそのパートナーが正しい情報の提供を受け、適切な支援を得ながら意思決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階において妊婦等へ誘導とならない形で、出生前検査に関する情報提供を行っていくことが適当であること。
- 出生前検査の情報提供は特定の専門家のみが関わるのではなく、地域の医療施設、相談機関、福祉施設、そして公的保健機関などが各々の役割に応じて連携し、情報提供と出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援を行なうことが重要であること。

2. 地方自治体において活用可能な予算事業等

(1) 女性健康支援センター事業の活用

- 令和3年度には、NIPT等の出生前検査について悩みや不安をもつ妊婦や家族をサポートするため、女性健康支援センターに専門の相談員を配置し相談支援等を行うとともに、相談支援員への研修等を行う予算措置を行ったので、ご活用いただきたいこと。

(女性健康支援センター事業の概要)

- ・本事業は、思春期から更年期に至る女性を対象とし、各ライフステージに応じた身体的・精神的な悩みに関する相談指導や、相談指導を行う相談員の研修を実施し、生涯を通じた女性の健康の保持増進を図ることを目的とする事業である。
- ・具体的な事業内容としては、身体的、精神的な悩みを有する女性に対する相談指導、妊娠に悩む者に対する専門相談員の配置、相談指導を行う相談員の研修養成等としており、さらに令和3年度より出生前遺伝学的検査（NIPT）を受けた妊婦等（検査受検を検討している者等を

含む)への相談支援体制の整備が追加されている。

(2) 出生前検査に関する情報提供資材の開発

- 今後、厚生労働科学研究等において、出生前検査に関する妊婦等への情報提供資材を今後ホームページ等で提供予定であるので活用いただきたいこと。

3. 母子保健施策と障害児医療・福祉施策との連携

出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポートを行うため、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備をお願いしたいこと。

妊婦等の希望に応じ、医療機関・自治体・ピアサポーター等が連携をとり、出産前からサポートを行うことが望まれること。各自治体の母子保健部局におかれましては、自治体で障害児支援を担当する児童発達支援センター等の参画を含めたサポート体制の構築をお願いしたいこと。

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書

令和3(2021)年 5 月

厚生科学審議会科学技術部会

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会

目次

| | |
|--------------------------------------|----|
| <u>I</u> はじめに | 1 |
| <u>II</u> 出生前検査の種類 | 2 |
| <u>III</u> 出生前検査を取り巻く状況 | 6 |
| <u>IV</u> 出生前検査に係る倫理的・社会的課題 | 10 |
| <u>V</u> 妊婦が出生前検査を受検する理由等 | 13 |
| <u>VI</u> 出生前検査についての基本的考え方 | 15 |
| <u>VII</u> 出生前検査に関する妊婦等への情報提供 | 17 |
| <u>VIII</u> 医療、福祉等のサポート体制 | 21 |
| <u>IX</u> 適正な実施体制を担保するための枠組み | 24 |
| <u>X</u> NIPTに係る新たな認証制度 | 25 |
| <u>XI</u> その他の論点(今後の課題等) | 28 |
| <u>XII</u> おわりに | 31 |
| 参考資料1 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会要綱 | 32 |
| 参考資料2 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会委員名簿 | 33 |
| 参考資料3 開催経緯 | 34 |

I はじめに

- 出生前検査については、平成 11(1999)年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会において「母体血清マーカー検査に関する見解」が取りまとめられて以降、国の審議会において、出生前検査について直接議論されることはなかった。この間に、非侵襲性出生前遺伝学的検査(以下「NIPT」(Non Invasive Prenatal genetic Testing)という。)が開発され、日本にも導入されるなど出生前検査を取り巻く環境は大きく変化した。
- NIPT については、平成 25(2013)年に日本産科婦人科学会が指針を策定するとともに、関係学会等の連携の下、日本医学会が認定制度を設け、認定施設において検査が実施されてきた。しかし、このような認定制度の枠組みの外で NIPT を実施する医療機関、いわゆる非認定施設が増加し、日本産科婦人科学会の指針に定められたような妊婦の不安や悩みに寄り添う適切な遺伝カウンセリングが行われずに、妊婦が NIPT を受検するケースが増加しているとの指摘がなされてきた。
- このため、厚生労働省においては、令和元(2019)年 10 月から令和2(2020)年 7 月にかけて、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ(以下「NIPTWG」という。)」を計4回開催し、NIPT の実態の把握・分析を行った。
- 本専門委員会は、上記 NIPTWG の報告も踏まえ、NIPT をはじめとした出生前検査の在り方についての検討を目的として、令和2(2020)年 10 月に厚生科学審議会科学技術部会の下に設置され、
 - ・ 出生前検査の適切な在り方
 - ・ 妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方
 - ・ 胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携の在り方
 - ・ その他、出生前検査に関わる課題
 - ・ 上記課題等に対応するための実施体制等について、計6回にわたって議論を重ね、本報告書を取りまとめた。
- なお、本専門委員会での議論の発端となったのは NIPT に係る課題であったが、本専門委員会では、NIPT 以外の検査手法を含む出生前検査全般についても検討が行われ、本報告書において、NIPT と明記している箇所を除いては、出生前検査全般を念頭において記載している。

II 出生前検査の種類

- 出生前検査とは、母体内の胎児の状況を把握するために行われる検査をいう。
- 出生前検査には、広義には、
 - ・ 胎児試料、胎児由来試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的検査
 - ・ 着床前検査
 - ・ 超音波検査などを用いた画像検査
 - ・ 母体血を用いた検査(母体血清マーカー、NIPT)などが包含される。
- 出生前検査は、検査の結果に基づいて診断が確定できる「確定的検査」と、診断が確定できない「非確定的検査」に大別され、前者は羊水検査や絨毛検査、後者は母体血清マーカー検査、コンバインド検査、NIPT、胎児超音波検査が該当する。非確定的検査は、リスク評価、スクリーニング検査として用いられる。

1 確定的検査

(1) 羊水検査

- 羊水検査は、妊娠 15 週以降に子宮内穿刺を行い、採取した羊水中に存在する胎児由来の検体を用いて胎児の染色体数的異常・構造異常、遺伝子異常、子宮内感染等を検査する確定的検査である。また、穿刺をすることにより、およそ 1/300~1/500 の確率で流産に至るリスクを伴う侵襲的検査である。

(2) 絨毛検査

- 絨毛検査は、妊娠 11~14 週に子宮内穿刺を行い、採取した絨毛組織を用いて胎児の染色体数的異常・構造異常、遺伝子異常等を検査する確定的検査である。穿刺に伴い、およそ 1/100 の確率で流産に至るリスクを伴う侵襲的検査であるが、経腹的な絨毛採取のリスクは羊水穿刺と同等であると報告されている。国内では絨毛採取の実施可能な施設は限定的である。また、絨毛検査で染色体モザイクが認められた場合、胎児の染色体が正常な胎盤限局性モザイクの可能性があるため、羊水検査による確認が必要である。

2 非確定的検査

(1) 母体血清マーカー検査

- 母体血清マーカー検査は、妊娠 15 週~20 週の妊婦から採取した血液を用いて血中の α -フェトプロテイン、hCG (free- β hCG)、エストリオール (uE3)、インヒビン A などの物質が、21 トリソミー(ダウン症候群)等の胎児で

それぞれが増減することを利用して、胎児が 21トリソミー、18トリソミー、神経管閉鎖障害等の疾患を有する確率を年齢等も加味して算出する、非確定的検査である。

- 従来は血中の3物質を測定するトリプルマーカー検査が用いられたが、現在では4物質を測定する、クアトロ検査が主に用いられている。
- 妊娠初期母体血清マーカー検査は、胎児超音波検査と併せてコンバインド検査として行われ、妊娠 11 週から 13 週の妊婦採血と胎児超音波検査により、児が 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーの3つの染色体数的異常を有するリスクを評価算出することができる。

(2) NIPT

- NIPT については、一般的には簡便で利便性の高い検査と受け止められており、次のような特徴や課題がある。

ア 原理

- 妊婦の血液(血漿成分)中には、少量の胎児由来の cell-free DNA が循環している。妊娠9~10 週頃以降の妊婦から血液を採取して、母体由来の DNA 断片とともに胎児由来の DNA を分析することで、各染色体に由来する DNA 断片の量の差異を算出し、胎児の染色体数的異常の検出を行う遺伝学的検査である。

イ 対象疾患

- 先天性疾患は出生児の約3~5%で見られ、染色体疾患はそのうちの25%程度であり、NIPT の現行の対象疾患である 13、18、21 番染色体の3つのトリソミーは、染色体疾患の 70%程度を占めるものである。すなわち、数多くある先天性疾患のうち、NIPT が対象とするのは一部に留まる。
- 技術的には今後、NIPT で検出可能な先天性疾患がさらに増えていく可能性がある。

ウ 検査性能について

- NIPT の 21トリソミー検出感度は 99%を超え、陰性的中率は著しく高い検査である。一方、NIPT は、一定の頻度で偽陽性が発生し、若年妊婦では検査前確率が低いため陽性的中率は低くなる傾向にある。
- NIPT は、非確定的検査であるため、検査結果が陽性であった場合、絨毛検査・羊水検査等の確定的検査を実施する必要がある。

エ 検査によって得られる情報

- NIPT は、胎児のトリソミーとしての染色体数的異常を把握するものであり、胎児の形態的異常・合併症の有無や症状の程度、予後や治療方針等の判断を導くものではない。すなわち、NIPT から得られる情報

は、児の発育過程、臨床症状に関しては限定的なものである。

オ 精度管理の必要性

- 被検者にとって検査分析の過程は不可視であるが、NIPTをはじめ遺伝学的検査分析による正確な検査結果を得るためには、検査分析機関等において、検査手順を常に適正に行うとともに、定期的に検査機器等の適切な精度管理を行うなど、検査の質を確保することが重要である。

(3) 胎児超音波検査

ア 検査の特徴

- 妊婦に対して経膈的もしくは経腹的に超音波検査を実施することにより、胎児の形態学的異常を把握することが可能である。また、直接的に胎児の異常を示す所見ではないが、当該所見が認められた場合にそれに対応した胎児異常の存在する確率が上昇することが分かっている所見があり、超音波ソフトマーカーと呼ばれている。超音波検査については、検査手技への習熟に時間を要し、検者間での技量差が一定程度存在する。
- 産科臨床における超音波検査は、「通常超音波検査」と「胎児超音波検査」に区別されており、前者は、通常の妊婦健康診査においてルーチンに実施される超音波検査であり、胎児の成長度の確認等のために行われるものである。胎児の異常所見の把握を目的とするものではないが、胎児の形態学的異常所見やソフトマーカー所見が偶発的に確認される場合がある。
- 一方、胎児超音波検査は、妊娠11週頃以降の時期に胎児の形態学的異常等の確認を目的として実施される出生前検査である。胎児精密超音波検査や胎児ドックといった名称により一部医療機関で実施されており、リスク評価・スクリーニング検査のみならず、胎児の精密検査・経過観察や胎児疾患の病態診断に用いられている。

イ 胎児超音波検査と他の出生前検査との関係

- PAPP-AとhCGの値を計測する初期母体血清マーカー検査と胎児超音波検査を組み合わせたコンバインド検査として実施されることがある。
- 胎児超音波検査で異常所見が確認された後に、ゲノム上の変化を把握するために遺伝学的検査が実施される場合や、逆に、遺伝学的検査により陽性所見が認められた後に、胎児の形態学的状態(表現型)を把握するために胎児超音波検査が実施される場合がある。

3 用語に係る留意事項

(1) 「出生前検査」と「出生前診断」

- 一般に、「検査」においては、その検査結果に対する医学的・臨床的判

断・評価を受けることによって「診断」に至る。つまり、出生前検査は、医学的・臨床的な判断・評価を経て出生前診断に至るものである。

- 出生前検査については、非確定的検査だけでは確定診断には至らないため、非確定的検査の結果が確定診断であるかのような誤解を惹起しうることから、本専門委員会では、非確定的検査を出生前診断と呼称するのは適当ではないとの見解のもと、出生前検査と出生前診断を区別している。
- また、NIPT については、「新型出生前診断」と呼称されることがあるが、すでに検査法が確立されてから年月がたっているにも関わらず新型と形容することは適当ではない。また、当該検査は確定的検査ではないことから、「新型出生前診断」との名称は不適當であり、今後、行政機関等関係者は使用すべきではない。

(2) 「遺伝カウンセリング」と「相談支援」

- 「遺伝カウンセリング」については、日本医学会「遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(2011年)」において、「疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3) インフォームド・チョイス(十分な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる」と定義されている。
- 遺伝学的疾患に係る出生前検査の実施にあたっては、適切な遺伝カウンセリングを提供することは重要であるが、本専門委員会においては、臨床遺伝専門医等の専門職により実施される出生前検査に係る遺伝カウンセリングのみならず、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として実施される心理的支援や、福祉関係者やピアサポーター等による相談支援も重要であることが指摘され、これらを本報告書では「相談支援」と総称している。

Ⅲ 出生前検査を取り巻く状況

1 平成 11(1999)年以降の状況の変化

- 我が国においては平成 11(1999)年に厚生科学審議会の専門委員会において、母体血清マーカー検査について審議され見解が取りまとめられた。この見解が取りまとめられてから、今日まで約 20 年の時が経過したが、この間に、出生前検査を取り巻く環境は、次のように大きく変化してきた。

(NIPT の導入等)

- 染色体トリソミーの検査として、母体血清マーカー検査と比べると感度・特異度が高い遺伝学的検査である NIPT が開発され実用化された。技術の発展により、今後も新たな検査法の開発や、検査対象の増大が想定される。

(胎児超音波検査精度の向上)

- 胎児超音波検査の精度もはるかに向上し、胎児発育の早期段階において、胎児の様々な形態学的異常や疾患の把握が可能となっている。

(胎児医療や新生児医療の質向上)

- 胎児医療や新生児医療、小児科・小児外科医療の発展・高度化により、18トリソミーや13トリソミーのように従来は予後不良と見なされ積極的な治療が行われてこなかった疾患についても、様々な治療を行うことで、10年以上の生存が可能となる場合もみられるようになっている。
- 21トリソミーについては、重篤な合併症を併発しない限り生命予後は良好となっており、平均寿命は約60歳まで延長してきている。

(専門的な遺伝カウンセリング体制)

- 平成 11(1999)年当時、我が国では専門的な遺伝カウンセリング体制が十分ではなかったが、現在では、一部の遺伝性疾患の遺伝学的検査が保険収載されており、その前後に実施される遺伝カウンセリングが保険収載されるなど、専門的な遺伝カウンセリング体制の充実が図られてきている。

(障害児・者福祉の充実)

- 平成 18(2006)年に国連総会において、障害者の権利のための措置等を規定する障害者権利条約が採択され、我が国でも、障害福祉サービス等の障害児・者支援に係る行政施策の充実が図られてきた。障害児支援においては、障害のある子ども本人の最善の利益の保障、地域社会への参加・包容(インクルージョン)、家族支援の重視などを基本理念とし、児童発達支援センターの整備をはじめとする諸施策が推進されてきた。

- このように障害福祉サービスの充実が進む中、障害のある子どもを育てている保護者の中には、子育てについてさまざまな苦労はしているものの、子どもの存在によって「人生が豊かになった」「価値観が広がる」といったポジティブな捉え方をしている者も多い。

(母子保健サービスの充実と女性健康支援)

- 平成6(1994)年にカイロで開催された国際人口・開発会議において、リプロダクティブヘルス/ライツの概念が提唱されて以降、子どもを産む産まない、産むとすればいつ、何人産むかを女性が自己決定する権利や、広く女性の生涯にわたる健康を確立することの重要性が国際的に認識されるに至った。
- このような国際的な潮流の中で、我が国においても、都道府県、指定都市、中核市に設置されている女性健康支援センターにおいて、女性の健康の保持増進のための相談支援が実施されてきた。
- また、従来の母子保健事業では、妊婦の産科疾患の予防や対策に重点が置かれてきたが、近年では、妊産婦や子育て中の保護者へのメンタルヘルス面が重視されるようになってきている。各市町村では、妊娠期から子育て期にわたる切れ目のない支援体制の確保を目指し子育て世代包括支援センターの整備、産後ケア事業による母子への寄り添ったケア支援、産前・産後サポート事業による相談支援などの施策の充実が図られている。

(妊産婦や子育て世代の状況)

- 我が国では近年、未婚化・晩婚化、出産年齢の高年齢化が進行しているが、その背景には、男女の仕事と子育ての両立の難しさ、子育て中の孤立感や負担感など様々な要因が複雑に絡み合っていると指摘されている。女性就業率の上昇に伴い、共働き世帯が増加しており、家事・育児に関わりたいという男性も増えつつあるものの、全体としては家事・育児の負担が依然として女性に偏っている状況にある。
- 出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立への懸念などの様々な不安をかかえ、出生前検査についての情報や相談先を求める妊婦が増加している。

(ICTの普及)

- 出生前検査について、医療機関や行政機関などによる情報発信は限定的である一方で、様々な情報がインターネット上のウェブサイトやSNSにおいて発信されており、妊婦の重要な情報源となってきた。しかし、中には信憑性を欠いた情報も散見される。また、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーに関する誤った医学的知見や13トリソミー、18トリ

ソミー、21 トリソミーと診断された子どもたちに関する誤った情報もインターネット上で発信されている。

- このような中、インターネット上の情報のみに依拠して出生前検査を受検し、その後の意思決定に必要な情報や相談・支援がないために妊婦及びそのパートナーが苦悩する事例も報告されている。

2 NIPT の実施状況

- NIPT については、平成 25(2013)年3月に、日本産科婦人科学会が『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針(以下「平成 25 年指針」という。)』を決定し、これを公表するとともに、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係5団体が、共同して認定制度を運用することを含む共同声明を発表し、当該認定制度のもとで NIPT が実施されてきた。令和2(2020)年8月時点で、109 施設が認定を受けている。
- 他方、平成 28(2016)年頃から、関係5団体による認定制度による認定を受けていない医療機関、いわゆる非認定施設において NIPT が実施される事例が散見されるようになった。NIPT を実施する非認定施設の数やそこでの検査の実施件数について正確な把握は困難であるが、現在、日本全国で、認定施設と同程度か、認定施設での実施件数を上回る検査が非認定施設において実施されている可能性があるとの指摘もあり、先述したとおり、NIPTWG において、NIPT の現状について実態把握のための調査を行った。非認定施設からの回答率は低かったが、次のような実態が明らかとなった。

(非認定施設の実態)

- 非認定施設においては、
 - ・ 産婦人科以外の診療科の医師が検査を実施している場合が多い
 - ・ 受検に際し、出生前検査に係る説明や遺伝カウンセリングを実施していない、もしくは受検者の希望により任意の実施としている、実施する場合においても認定施設と比較して所要時間が短い傾向にある
 - ・ 受検者への検査結果の説明は、対面の場合もあるが、異常所見が得られても郵送や電話、メール等の非対面方式での通知で済まされている場合もある
 - ・ トリソミーの検査に加え、オプション検査として全ゲノムや微小欠失等の検査を実施しており、選択によっては費用が高額となる場合がある。これらの検査については現時点では分析的妥当性と臨床的妥当性が乏しく、検査実施にあたってどのような説明がなされているかは不明である

- ・ 基本的に NIPT 受検者の年齢要件を設けておらず、35 歳未満の妊婦についても対象とする傾向にある
- 等、認定施設に求められる実施体制とは異なる実施体制のもと、NIPT が実施されている。

(認定施設の実態)

- 認定施設においては、
 - ・ 主に臨床遺伝専門医の資格を有する産婦人科の医師が検査を実施している
 - ・ 平成 25 年指針に従い、出生前検査の前後に説明や遺伝カウンセリングを実施している
 - ・ 受検者への検査結果の説明は、対面で実施している
- 等の特徴がある。

また、

- ・ 非認定施設での遺伝カウンセリング後に NIPT 受検を取りやめた妊婦は 0.5%であったのに対し、認定施設での遺伝カウンセリング後には 28.9%の妊婦が NIPT 受検を取りやめており、認定施設での遺伝カウンセリングは非認定施設に比べて十分な説明がなされていると考えられる。

しかし、

- ・ 認定施設においても出生前検査に係る説明や遺伝カウンセリングにおける説明等の内容が標準化されていない場合がある
- ・ 認定施設でも施設によっては十分な情報提供や理解を得られないままに受検者が意思決定をせざるを得ない状況にある可能性がある

等、検査前に受検者に提供する説明や遺伝カウンセリングの内容等について、質の担保を行う必要性があることが明らかになった。また、出生前検査に係る遺伝カウンセリングは、受検希望者によってニーズが異なる等、質の担保を図るにあたっての難しさがあることや、受検者にとって、遺伝カウンセリングの方針が、実施者側の価値観に基づいているように受け止められる可能性があること等の課題があることも明らかになった。

IV 出生前検査に係る倫理的・社会的課題

1 出生前検査の意義

- 出生前検査については、妊婦及びそのパートナーが、出生前に胎児の疾患の有無等を把握することで、
 - ・ 子宮内での治療、あるいは出生後の早期の治療につなげることができる
 - ・ 疾患に対応できる適切な周産期医療施設を選ぶことができ、緊急搬送や母子分離を回避することができる
 - ・ 妊婦等が、生まれてくる子どもの疾患を早期に受容し、疾患や障害に詳しい専門家やピア(仲間、ここでは当事者同士を意味する)サポーター等による寄り添った支援を受けながら出生後の生活の準備を行うことができるという意義がある。
- その反面、出生前検査については、次のような倫理的・社会的課題が存在すると考えられてきた。

2 出生前検査の倫理的・社会的課題

(1) 我が国における人工妊娠中絶

- 我が国では、母体保護法上、胎児が疾患や障害を有していることは、人工妊娠中絶の理由として認められていない。ただし、妊婦の身体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害する恐れがある場合には、人工妊娠中絶の実施が可能である。
- 出生前検査により胎児が先天性疾患等を抱えている可能性があるとして判明した場合、十分な情報の提供や検査についての説明、ピアサポートなどの支援が得られないため、もしくは親自身が大きな困難を感じた場合は、母体保護法が規定する身体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害する恐れがある場合等に該当するものとして妊婦及びそのパートナーが人工妊娠中絶を選択する可能性がある。
- 妊娠・生殖に係る営為は、本来、妊婦自身、あるいは妊婦とそのパートナーにとって、高度に私的(プライベート)な問題であり、特に妊婦にとって自らの身体に直接関わる営為であるため、妊婦等の自由意思が尊重されることが重要である。併せて妊娠・生殖に係る営為は、社会の構成員を作り出す公的(パブリック)な側面もあり、生殖に対する社会の姿勢として、妊婦の身体的安全とともに、胎児の利益を配慮する視点もまた必要である。
- 出生前検査により胎児に先天性疾患等が判明した際に妊婦等が意思決定を行うにあたって、医師から人工妊娠中絶を勧めていると捉えられる発言、逆に産んで育てるという選択肢を勧めているような発言があり、医師の考え方が妊婦等の自由な意思決定に少なからず影響を与えているのでは、との

指摘もなされている。

- NIPT については、陽性と結果が出た場合、相当の高い割合で妊娠中断の判断がなされていることが報告されているが、このことは、妊婦等が自由な意思決定を行えるだけの正確かつ十分な情報が、社会全体で共有されるに至っていないこと、結果としてこれら情報を妊婦等が十分に得ることができず、熟慮の機会が得られていないことに関連するとの指摘がある。

(2) ノーマライゼーションの理念

- 出生前検査の検査結果を理由として人工妊娠中絶を行うことは、疾患やそれに伴う障害のある胎児の出生を排除することになり、ひいては障害のある者の生きる権利や生命、尊厳を尊重すべきとするノーマライゼーションの理念に反するとの懸念が表明されてきた。
- 障害者基本法においては、全ての国民が、障害の有無にかかわらず、等しく基本的人権を享有するかけがえのない個人として尊重されるものであるとの理念にのっとり、全ての国民が、障害の有無によって分け隔てられることなく、相互に人格と個性を尊重し合いながら共生する社会の実現を目指すことが掲げられている。
- 我が国においては旧優生保護法に基づき、優生手術が行われてきたことについて深い反省の下、優生思想が入り込むことのないよう、細心の注意を払い、ノーマライゼーションの理念が社会に浸透するように努め、妊婦が社会的圧力を受けることなく、妊娠、出産について自由な意思決定をできるようにしなければならない。
- また、特定の疾患を対象として出生前検査を実施することは、現に社会生活を営む当該疾患を有する人々に不安を生みだしかねないことをも踏まえて、出生前検査の在り方について議論するにあたっては、これらのノーマライゼーションの理念を踏まえることが必要不可欠である。

(3) 滑りやすい坂の懸念

- 出生前検査に係わる倫理的・社会的課題は、社会の理解や受容の水準をはるかに超えるスピードで科学技術が発展していることによって惹起された問題でもある。当初は深刻さが認識されない問題であっても、技術革新が今後も続き、検査価格の下落や対象疾患の増大が想定される中、出生前検査が急峻な坂道を下っていくようになし崩し的に広がり、歯止めが効かなくなってしまうのではないかと、といういわゆる「滑りやすい坂の滑り出し」の懸念も根強い。その滑りやすい坂の先には、疾患や障害が悪いものであり、それらを避けるために子どもを出生前検査・診断によって選びたい、選ぶべきだ、とする価値観が社会に定着するのではないかと危惧が本専門委員会においても共有された。

3 母体血清マーカー検査に関する見解について

○ 平成 10(1998)年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会に設置された出生前診断に関する専門委員会においては、ノーマライゼーションの理念を踏まえ諸問題の検討が行われ、「母体血清マーカー検査に関する見解」(平成 11(1999)年6月報告)がとりまとめられた。この報告の中では、母体血清マーカー検査について、次の①のような基本的考え方を示し、検査を実施するにあたっては医師に②の説明を、検査を希望する妊婦又は妊婦本人及びその配偶者に対し行うことを求めている。

① 母体血清マーカー検査への対応の基本的考え方

「本検査には、(1)妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査が行われる傾向があること、(2)確率で示された検査結果に対し妊婦が誤解したり不安を感じること、(3)胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念があることといった特性や問題点があり、さらに、現在、我が国においては、専門的なカウンセリングの体制が十分でないことを踏まえると、医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない。また、医師は本検査を勧めるべきではなく、企業等が本検査を勧める文書などを作成・配布することは望ましくない。」

② 母体血清マーカー検査を行うにあたっての説明

「生まれてくる子どもは誰でも先天異常などの障害をもつ可能性があり、また、障害をもって生まれた場合でも様々な成長発達をする可能性があることについての説明。

- 1) 障害をもつ可能性は様々であり、生まれる前に原因のあった(先天的な)ものだけでなく、後天的な障害の可能性を忘れてはならないこと
- 2) 障害はその子どもの個性の一側面でしかなく、障害という側面だけから子どもをみることは誤りであること
- 3) 障害の有無やその程度と本人及び家族の幸、不幸は本質的には関連がないこと」

○ 「Ⅲ 出生前検査を取り巻く状況」で述べたとおり、この 20 年間で、出生前検査を取り巻く状況は大きく変化した。本専門委員会では、次に述べる「Ⅴ 妊婦が出生前検査を受検する理由等」も踏まえ、上記①のような妊婦とそのパートナーへの情報提供の在り方については、再検討の必要性があるとの共通認識に至った。一方、②で求められている説明内容については、現在でも、出生前検査の説明において重要な事項であることが再確認された。

V 妊婦が出生前検査を受検する理由等

- 妊婦及びそのパートナーにとって、出生前検査に係る意思決定は、高度にプライベートでセンシティブな事柄であり、出生前検査を受検する理由や、受検者の意識等を正確に把握することは困難であるが、出生前検査の在り方の検討に当たって、妊婦等の出生前検査受検等に関する意識等の把握に努めることは重要である。
- 本専門委員会に先立って開催された NIPTWG においては、NIPT 受検者を対象としたアンケート調査が実施された。その調査結果を踏まえて、出生前検査受検の理由や、受検後の意思決定プロセス、受検の際の情報提供やカウンセリング等について、NIPTWG 構成員から次の説明がなされた。

1 出生前検査を妊婦が受検する理由

- 妊婦が出生前検査を受検する理由は千差万別であるが、「不安がある」とか「安心を得たい」という理由が主たるものであった。不安の内容としては、生まれてくる子どもの健康面についての不安、高年齢での妊娠であること、初産であること、過去に流産・死産を経験したこと、親族等に障害児・者がいること、その他、育児や家計状況、育児と仕事の両立などを含む様々な事柄が含まれる。一方で、親族や知人からの受検の勧めがあったことや、産婦人科の主治医からの勧め・情報提供があったこと、あるいは、なんとなく受けたほうが良いと感じたことや皆が受けているからと思ったこと等が、受検理由として挙げられた。
- 出生前検査を受検する妊婦の中には、胎児の命を障害により選別すべきではない、どんな命でも受け入れたいという意識を持ちつつも、障害のある子どもを一生介護する責任を負う強い精神力、あるいは経済力がないのであれば妊娠継続を断念せざるを得ないのではないかと不安を抱き、その葛藤の中で受検する者が少なくなかった。
- 出生前検査を受検し異常がなかった場合、安心感が得られ妊娠中の精神的な支えになったと肯定的に事後評価する者がいる一方で、受検しやすい検査であったので安易に受けてしまったと後悔する者もいた。
- 胎児の障害の有無や程度に関わらず出産しようとする妊婦は、そもそも出生前検査を受検しないことが多い。一方で、胎児に障害があっても産み育てるつもりであるが、胎児の状態を早期に把握し、障害があると判明した場合には早期に受容し、周囲の理解も得て養育環境を整備できるようにと考え、出生前検査を受検する妊婦もいた。
- 出生前検査の存在を知りつつそれを受検しなかった妊婦は、「医師から勧められなかったから」、「自分の年齢や体調を考慮すると検査を受ける必要を感じ

なかったから」、「障害の有無に関わらず産み育てると決めていたから」、「検査を受けるとかえって不安になるから」、「検査で異常が見つかったときに人工妊娠中絶を選択する自分を想像するのが嫌だったから」等を、受検しなかった理由として挙げていた。

2 出生前検査に係る情報提供や遺伝カウンセリング・相談支援

- 妊娠経験者への NIPT についてのインターネット調査結果(2015 年、有効回答数 2,221)からは、この検査について医療者から説明された者は5%と少なく、「説明して欲しかった」という意見が多かったが、「知らないままで良かった」という意見も挙げられた。受検者は調査回答者の 1.5%(37 人)に過ぎなかったものの、受検理由は「胎児の異常がわかるから」「医師から勧められたから」「受けるのが当然だと思った」の順に多かった。逆に受検しなかった理由としては「この検査の存在を知らなかった」が多く、NIPT を知っていた者の中では「医師から言われなかった、勧められなかった」と「自分で希望しなかった(断った)」という理由を挙げる者が多かった。その他の理由としては「必要と思わなかった」が 23%、「産むと決めていた」が 12%、「検査をすると不安になるから」が4%であった。このように、医療者からの情報提供は、意図しなくとも、受検を勧めていると理解されたり、逆に説明しないことが検査を勧めていないと理解されたりすることがありうることに留意が必要である。
- 妊婦は、出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援において、意思決定に必要な情報を得ること、妊娠後に生じた不安や戸惑いを誰かに語ること、自己の信条を打ち明けること、出生前検査について何を話し合い意思決定すべきかについて整理してもらうことを求めている。
- 出生前検査に係る遺伝カウンセリングは、不安の軽減、検査の更なる理解に繋がり、受検するか否かを再検討し、主体的に自己決定する機会となり、また、出産に対する心構えを変化させる機会となっている。
- 出生前検査に係る意思決定の様態については、妊婦とパートナーそしてその家族が対等に「合意して決める」「ふたりで決める」場合のほか、妊婦が「家族に合わせてもらおう」「自分の意思を通す」形で決める場合、妊婦が「家族に合わせる」「家族に従わせられる」形で決める場合、そして妊婦が単独で決定する場合などがあることが確認された。

VI 出生前検査についての基本的考え方

- 本専門委員会においては、「Ⅲ 出生前検査を取り巻く状況」、「Ⅳ 出生前検査に係る倫理的・社会的課題」、「Ⅴ 妊婦が出生前検査を受検する理由等」などを踏まえて議論が進められ、次のような基本的考え方に基づき、出生前検査が抱える課題に対応すべきであるとの結論に至った。

(基本的考え方)

- ① 出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援を目的とする。
- ② ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマススクリーニングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきである。
- ③ 妊婦等が、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検とした場合にとどの検査を選択するのが適当かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである。
- ④ 出生前検査は、その特性に鑑みて、受検する際には、十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠である。
- ⑤ 出生前検査は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として提供されるべきものであることから、出生前検査は、いずれの検査手法についても、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施されるべきである。
- ⑥ 一方で、受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦等への支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要がある。
- ⑦ 出生前検査の正確性を担保するため、出生前検査については、十分な知識経験を有する検査担当者により、常に適正な検査手順に基づいて行われる必要があり、検査分析機関等においては、定期的に検査分析機器等の精度管理を行うなど、検査の質を確保する必要がある。
- ⑧ 出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポート体制として、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等を図る必要がある。

- ⑨ 出生前検査の実施体制については、検査実施のみならず妊婦等への事前の情報提供、遺伝カウンセリング・相談支援、検査分析機関の質の確保、検査後の妊婦へのサポートなど一体的な体制整備が不可欠であり、検査手法によっては、適正な実施体制を担保するために、認証制度を設ける必要がある。

VII 出生前検査に関する妊婦等への情報提供

- 「VI 出生前検査についての基本的考え方」③で述べた妊婦及びそのパートナーに対する出生前検査に係る情報提供については、
 - ・ 当該情報提供は、出生前検査の受検を勧奨するものではなく、妊娠・出産・子育て全般に関わる妊婦やその家族の抱える様々な不安や疑問に対応する支援の一環として行うものであること、
 - ・ 情報提供を受けた妊婦は、検査を受けることが必須であると捉える場合もあり、また、出生前検査の存在を知ることによりかえって不安を抱く場合もあること、などに留意し、具体的には次のとおり行うべきである。

1 妊娠の初期段階における情報提供

(誘導にならない形での情報提供)

- 前述したとおり、平成 11(1999)年に出生前診断に関する専門委員会において取りまとめられた「母体血清マーカー検査に関する見解」において、「医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない」との見解が示されていたこともあり、我が国では、医療機関や行政機関において出生前検査についての情報提供を妊婦に行うことを避ける傾向が見られてきた。
- しかしながら近年、ICT が普及し、様々な情報がインターネット上のウェブサイトや SNS において発信されており、誰もが容易に出生前検査に係る情報へのアクセスが可能となっているが、信憑性を欠く情報も散見される。
- 他方、出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立への懸念などを背景として、様々な不安や疑問を抱え、出生前検査についての正しい情報や相談ができる機関を求める妊婦が増加しており、このような妊婦に寄り添った支援の充実が求められている状況にある。
- このような現状に鑑みれば、出生前検査に係る情報を妊婦に「積極的に知らせる必要はない」とする方針は、出生前検査に関する課題への適切な解決策であるとは言えず、今後は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、妊婦及びそのパートナーが正しい情報の提供を受け、適切な支援を得ながら意思決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階において妊婦等へ誘導とにならない形で、出生前検査に関する情報提供を行っていくことが適当である。
- 具体的には、後述する出生前検査認証制度等運営機構(仮称)においてホームページ等を通じて出生前検査に関する情報発信を行うとともに、市町村の母子保健窓口等において妊婦等から出生前検査について質

問や相談を受けた場合は、出生前検査について事前に知るべき事項を簡潔に記したリーフレットを配布する等の対応を行う。

- 情報提供にあたっては、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーと診断された方々やその家族に十分に配慮することが必要である。また情報が正確に理解されるためには、「Ⅷ 医療、福祉等のサポート体制」でも述べるように、障害に対する国民の理解が不可欠であることに鑑み、国民の理解が十分でない状況下で情報の提供のみ行われることのないように留意すべきである。

(地域での体制整備の必要性)

- 出生前検査の情報提供は特定の専門家のみが関わるのではなく、地域の医療施設、相談機関、福祉施設、そして公的保健機関などが各々の役割に応じて連携し、情報提供と出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援を行なうことが重要である。
- しかしながら、現時点では、産科医療機関の従事者や自治体の母子保健関係者の中には、出生前検査への対応の経験や技能を十分に有していない者もいることから、これら関係者に対し、出生前検査に関する理解の促進を図ることが重要である。
- また、妊婦及びそのパートナーが出生前検査について正確な情報に容易にアクセスでき、自治体の相談窓口等において中立的かつ誘導にならない形で相談を受けられるよう、都道府県等においては女性健康支援センター事業も活用し、出生前検査に係る相談窓口の整備を進めるべきである。

2 出生前検査受検を検討している者等への情報提供等

- 出生前検査の受検を検討している、もしくは受検するかどうかを決めるための相談を受けたい妊婦及びそのパートナーが、妊婦健康診査で受診する産科医療機関又は当該産科医療機関から紹介を受けるなどにより出生前検査実施医療機関を受診した際には、医療機関においては、検査前に、次の手順により説明・出生前検査に係る遺伝カウンセリングを行うべきである。

① 妊婦及びそのパートナーの出生前検査に係る意思確認

- ・ 出生前検査には、様々な検査が存在するが、出生前検査の受検を検討する妊婦等に対し、医療者から特定の検査を受けるよう誘導するのは適当ではなく、検査受検前の遺伝カウンセリングにおいて、まずは妊婦等が受検を検討する理由、検査の受検によって妊婦等が何を得たいと思っているのかを十分に聞き取ること。

② 各検査の特徴

- ・ その上で、出生前検査の各検査の特性や限界、各検査を受けることにより得られる情報と得られない情報を説明し、出生前検査を受検する場合にはどの検査を選択するか意思決定を支援すること。

③ 検査の対象疾患に係る情報の提供

- ・ 妊婦等が受検しようとする各検査の対象疾患について、1)病態や自然史などの医学的情報、2)当該疾患のある子どもの子育て・くらし等に関して当事者が実経験に基づいて語った情報(ナラティブな情報)、3)行政や医療機関、福祉施設等で提供される医療・福祉等のサポート体制、補助制度や育児支援に関する情報等を提供すること。
- ・ 特に、医療・福祉等のサポート体制・補助制度や育児支援に関する情報は、検査結果が出る前に提供することが必要である。検査結果が陽性と出た場合には、葛藤や不安定な心理状態へのケアなどがまずは優先されるため、サポート体制・補助制度や育児支援に関する情報を十分に提供できないからである。

④ 検査結果が得られた後の選択肢についての説明

- ・ 妊婦が受検しようとする検査が非確定的検査である場合には、検査結果が陽性であったら、診断を確定させるためには、確定的検査の受検が必要であること、また、胎児の症状等を詳細に把握するため、別の検査の受検を提案されることがある旨を説明すること。
- ・ また、検査結果が陰性の場合であっても、確率は低いものの偽陰性のことがありうることや、受検する検査の対象疾患以外の疾患が存在する可能性を否定することはできないことを説明すること。

- 以上の手順に沿って十分な説明・遺伝カウンセリングをおこなった上で、医療者は、妊婦及びそのパートナーの意思決定を支援し、妊婦等が検査の受検を決定した場合には、文書による同意を得た上で検査を行うべきである。
- 十分な説明・遺伝カウンセリングの結果、妊婦等が出生前検査を受けないことを選択したり、当初受けようとしていた検査以外の検査の受検を希望することも想定され、そのような場合であっても、医療者は妊婦等の判断を尊重すべきである。
- また、妊婦等は十分な説明・遺伝カウンセリングを受けた後も受検するかどうかについて判断に迷うこともあり得ることから、関係行政機関や他の専門医療機関、福祉関係機関、ピアサポート機関等との連携を構築しておき、適切な機関等に紹介する体制を確立しておくべきである。

3 出生前検査受検後の結果説明

- 出生前検査実施医療機関において、検査結果を妊婦及びそのパートナー

に対し、十分な理解が得られるよう分かりやすく説明すること。検査結果の説明は、対面で説明を行うこととし、原則として電話や手紙、電子メールなどのみによって結果報告を行うべきではない。

- 検査結果によっては、妊婦等が衝撃を受けたり、不安を抱くことが想定されることから、妊婦等に対する十分な心理的ケアや支援を行うこととし、必要に応じ、関係行政機関や他の専門医療機関、福祉関係機関、ピアサポート機関等を紹介すべきである。
- 妊婦等に書面等を用いて十分な説明を行い、十分な理解が得られた後は、妊婦等の意思決定を尊重すべきである。

VIII 医療、福祉等のサポート体制

- 「VI 出生前検査についての基本的考え方」⑧で述べた胎児に先天性疾患等が見つかった場合のサポート体制については、次のような考え方にに基づき、整備・充実等を図ることが必要である。

(サポート体制に係る現状・課題)

- 出生前検査によって、胎児に先天性疾患等があることが判明した場合に、妊婦及びそのパートナーが産み育てることを躊躇する原因の一つとして、障害児・者の養育や生活に関する情報が必ずしも十分得られていない中で漠然とした不安を抱き、たとえ産んだとしても、子育てを行うにあたって医療や福祉のサポートが得られるかどうか分からないという不安を抱いてしまうことが挙げられる。
- 近年、障害福祉サービス等の障害児・者支援に係る行政施策の充実が図られ、障害のある子ども達の幸せのため、医療、福祉、教育の関係者や当事者によって努力が重ねられており、障害のある子どもを育てることが親の人生にとってプラスになるとポジティブに捉える保護者も少なくない。一方で、障害児・者についての理解が不十分であるという社会状況もあり、社会の構造上の問題として、ノーマライゼーションの実現に取り組む必要性が、今なお重要かつ喫緊の課題であり続けている。
- 出生前検査を巡る倫理的・社会的課題や懸念の払しょくのためにも、多様性が尊重される社会の実現が望まれるが、そのためには、障害をもつ子ども達の暮らしぶりや成長過程、家族との関わりや育児の状況等に関する当事者の実経験に基づいた情報が国民の間に浸透していくことが重要である。
- 現在の母子保健法(昭和 40(1965)年法律第 141 号)における地方自治体の役割については、市町村は、母子保健行政の実施主体として、母子健康手帳の交付、妊産婦に対する健康診査、乳幼児健康診査、妊産婦と乳幼児の訪問指導等を実施している。また、都道府県は、市町村が行う母子保健に関する事業の実施に関し、市町村相互間の連絡調整を行い、保健所による技術的事項についての指導、助言、市町村に対する必要な技術的援助を行う役割を担っている。しかし、市町村・都道府県ともに、出生前検査に関する情報提供や相談支援、出生前からの障害福祉行政との連携等を実施する体制は十分でない。

(市町村・都道府県における情報提供・相談支援等)

- 今後は、妊娠・出産・子育て全般に関わる包括的な支援の一環として、市町村の母子保健窓口、子育て世代包括支援センター等において、出生前検査について関わることが求められる。妊婦等から質問や相談を受

けた場合には、出生前検査に関連して事前に知るべき事項を簡潔に記したリーフレットの配布を行うとともに、必要に応じ適切な支援機関等を妊婦等に紹介するなどの対応をする。

- また、都道府県、指定都市、中核市の母子保健部局において、出生前検査に関する悩みや不安をもつ妊婦や家族をサポートする体制を構築する必要がある。具体的には、関係行政機関と産婦人科・小児科等の医療機関、福祉関係機関、ピアサポート機関の連携を図るためのネットワークを地域レベルで設けることも考えられる。
- さらに、出生前検査を受検した妊婦及びそのパートナーが、障害児・者に関する様々な医療・福祉サービスに関する情報を出生前から容易に入手できるよう環境の整備が必要である。
- 加えて、出生前検査の受検を希望する妊婦や家族等への説明資料・情報資料の作成に当たっては、障害児・者が利用できる医療・福祉サービスだけでなく、彼らの暮らしぶりの紹介や就労等についてのサポート体制についても具体的に示す必要がある。さらに、行政や医療機関、専門職のみならず、ピアによるサポートの積極的な活用も重要であり、児童発達支援センター等の参画を含めたサポート体制の構築が望まれる。
- 出生前検査に係る妊婦や家族への説明・相談支援の質の向上や均てん化を図るため、手引きの作成、研修の実施等による人材育成の取組強化が必要である。

(21トリソミーと診断された方々への支援の充実)

- 21トリソミーについては、小児期の医療はすでに確立しており、重篤な合併症を併発しない限り生命予後は良好であり、平均寿命は約60歳まで延長してきている。しかしながら、21トリソミーの成人期医療については科学的知見が十分でなく、知見の蓄積が必要である。また、21トリソミーと診断された方々の成人期を充実させるためには、保健、医療、福祉をはじめ諸分野の連携による地域支援体制の構築が望まれる。さらに、出生前検査の対象となっていることで、就労や生命保険への加入など差別が生じていないかなど、検証していくことが求められる。

(症状等に応じた意思決定と支援体制の充実)

- 遺伝学的検査により13トリソミーや18トリソミーと診断された際、胎児超音波検査等を実施し胎児の形態学的状態を把握することにより、ある程度予後の予測が可能である。臓器障害が重篤な場合には、出生することなく流産や子宮内胎児死亡に至る場合や、出生後救命困難で早期新生児死亡に至ることがある。一方、積極的な治療を行うことにより、10年以上生存が可能な場合もある。

- 遺伝学的検査により 13 トリソミーや 18 トリソミーと診断された場合の妊婦及びそのパートナーの意思決定は、医療機関の方針や医療者の生命倫理観の影響を受けやすいことが指摘されているが、胎児の形態学的状態も把握した上で、妊婦等の意思決定を支援することが必要である。
- また、妊婦等の希望に応じて、胎児治療や新生児医療、小児外科治療の提供準備、療養環境の準備などを行うことが求められる。
- 流産や子宮内胎児死亡、早期新生児死亡が予測される場合や、妊娠の中断が選択された場合、家族を支援するという姿勢での親子に寄り添ったグリーフケアや緩和ケア等の提供が必要であり、ピアサポートも活用した適切な支援体制の充実が求められる。
- 13トリソミーや18トリソミー、21トリソミーに限らず、遺伝学的検査で他の遺伝学的疾患が判明する場合や、超音波検査等で形態学的異常が発見される場合においても、同様に、妊婦等に対する情報やケアの提供などの支援が重要である。

IX 適正な実施体制を担保するための枠組み

- 「VI 出生前検査についての基本的考え方」①～⑨で述べたとおり、出生前検査の中には、適正な実施体制を担保するための枠組みを必要とするものがある。
- 全ての出生前検査についてそのような枠組みを設けることが望ましいとの意見もあるが、各検査の特徴や実施状況等に照らして、適正な実施体制を担保する必要性・緊急性等を考慮し、まずはより必要性・緊急性の高い検査について適正な実施体制を担保できる枠組みを構築することが適当である。
- この点、NIPT については、検査分析の精度管理や検査結果の取扱いについて検査を実施する医師には高度な専門的知識が求められ、その内包する倫理的・社会的課題も含め慎重な取扱いが必要である。それにも関わらず、検体採取の手技自体は採血のみで簡便であることから、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有していない医師が検査を行いその件数を急速に増やしているというのが現状である。また、妊婦が検査を受ける意義や検査性能等について十分に理解することなく受検し、検査結果の解釈の仕方について正しい情報を得ることもなく、相談支援を受ける機会もないまま、重要な判断を迫られるおそれがある。したがって、現時点において、適切に NIPT が実施されることが担保されるよう、検査実施医療機関や検査分析機関の実施体制を整備する必要性・緊急性が高いものと考えられる。
- 一方、NIPT 以外の出生前検査については、
 - ・ 羊水検査や絨毛検査は、高度な手技を必要とする侵襲を伴う検査であり、もとより習熟した産婦人科専門医以外の医師が検査を実施することは想定されないこと
 - ・ 胎児超音波検査についても、検査を実施するには専門的技能を要するものであり、習熟した産婦人科専門医以外の医師が実施することは想定されないこと
 - ・ 母体血清マーカー検査は、採血のみで簡便に受けることができ、かつ安価な検査であるが、通常は産婦人科専門医により実施されていることなどの実状に鑑み、今後、関係学会等の協力を得て実態把握を行い、実施状況等を踏まえつつ、必要な対応を検討することが適当である。

X NIPTに係る新たな認証制度

1 NIPT への対応の経緯と新たな認証制度について

- NIPT については、「Ⅱ 出生前検査の種類」で述べたとおり、平成 25(2013)年3月に、日本産科婦人科学会が平成 25 年指針を決定し、これを公表するとともに、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係5団体が、共同して認定制度を運用することを含む共同声明を公表し、当該認定制度のもとで NIPT が実施されてきた。
- しかし、平成 28(2016)年頃から、5団体による認定制度による認定を受けていない医療機関が NIPT を実施している事例が散見されるようになったことから、日本産科婦人科学会は、令和元(2019)年6月及び令和2(2020)年6月に、指針の改定を行った。当該指針においては、関係5団体による認定制度の運営でなく、日本産科婦人科学会の理事会内に審査委員会を設け、実施施設の認定・登録を行う方針が示されている。
- 単一の学術団体において、指針を策定し、認定制度を運用することについては、学会の自律性が保たれるというメリットがある一方で、学会員以外の医療関係者に対する拘束力や影響力を欠くというデメリットがある。また、学会員以外の関係者の意見が反映されづらいという課題があり、より多くの関係者を含めて、今後の対応の在り方を検討する必要性が生じた。このため、令和元(2019)年10月より NIPTWG において NIPT の実態調査を行った上で、令和2(2020)年10月には本専門委員会が設置され、NIPT への対応の在り方を検討するに至ったという経緯がある。
- 本専門委員会での議論の結果、NIPT については、それが倫理的・法的・社会的課題を内包する検査であることに鑑み、単一の医学系の学会による対応ではなく、幅広い関係者が参画する形で、NIPT 実施施設等の認証制度を新設すべきであるとの結論に至った。具体的には、次のとおり、認証制度を設置すべきである。

2 出生前検査認証制度等運営機構(仮称)について

- 産婦人科や小児科、遺伝医学等の関係学会、医師・看護師等の団体、ELSI(倫理・法・社会)分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体、検査分析機関の関係者など幅広い関係者を構成員とし、厚生労働省関係課も参画する出生前検査認証制度等運営機構(仮称)(以下「運営機構」という。)を、医学系関係学会の連合体である日本医学会に設置する。
- 運営機構においては、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された本専門委員会で示された方針に基づき、①出生前検査に係る国民への情報提供、②NIPT に係る実施医療機関の認証基準の策定と認証制度の運用、③

NIPTに係る検査分析機関(衛生検査所)の認証基準の策定と認証制度の運用等を行う。

- 運営機構はその運用状況等について、本専門委員会に対し定期的に報告を行う。また、運営機構の運用に当たって、課題が生じた場合には、速やかに厚生労働省及び本専門委員会に報告し、本専門委員会において対応方策等について検討を行うこととする。

3 運営機構の具体的業務

- 運営機構においては、本報告書における「Ⅵ 出生前検査についての基本的考え方」「Ⅶ 出生前検査に関する妊婦等への情報提供」「Ⅷ 医療、福祉等のサポート体制」で記載された方針を遵守し、業務を実施する。

(1) 出生前検査に係る国民への情報提供

- ホームページ等で、出生前検査に係る次の事項について国民への情報提供を行う。
 - ・ 各出生前検査に関する正確な情報
 - ・ 出生前検査の対象疾患に係る自然史等の医学的情報
 - ・ 障害を持つ子どもの子育て・くらし等に関する当事者の実経験に基づいた情報
 - ・ 行政や医療機関、福祉施設等で提供される医療・福祉等のサポート体制に関する情報
 - ・ NIPTに関する実施医療機関や検査分析機関の認証制度や認証を受けた機関に関する情報

- (2)、(3)の認証制度は NIPT を対象とするが、(1)の情報提供は、NIPT のみならず各出生前検査について幅広く情報提供を行うこととする。

(2) NIPTに係る実施医療機関の認証基準の策定と認証制度の運用

- 認証制度の運用については、実施医療機関を、その担う役割に応じ、NIPT 認証拠点施設及び NIPT 認証連携施設に分類し、医療機関からの申請を受けた上で、運営機構において定めた認証基準に則って、審査、認証を行う。NIPT 認証拠点施設および NIPT 認証連携施設は、施設における検査実績を定期的に運営機構に対し報告する。運営機構は検査実績の集計および実施状況の評価を行い、必要に応じ、認証基準を改訂する。

- NIPT 認証拠点施設は、様々な専門職が在籍する周産期医療機関を想定し、
 - ・ 出生前検査に係る情報提供の実施
 - ・ 出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援の実施

- ・ NIPT の実施
 - ・ 検査実施に係る臨床情報等収集・管理・登録
 - ・ 出生前検査に関わる人材の育成
 - ・ NIPT 認証連携施設等との連携・支援
 - ・ 自治体の相談窓口や障害福祉関係機関との連携・紹介等を担う。
- NIPT 認証連携施設は、主として産婦人科単科の医療機関を想定し、
- ・ 出生前検査に係る情報提供の実施
 - ・ 出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援の実施
 - ・ NIPT の実施
 - ・ 自治体の相談窓口や NIPT 認証拠点施設等と連携した受検者支援等を担う。
- (3) NIPT に係る検査分析機関(衛生検査所)の認証基準の策定と認証制度の運用
- NIPT に係る検査分析機関の認証制度の運用については、検査分析機関からの申請を受けた上で、運営機構において定めた認証基準に則って、審査、認証を行う。認証を受けた検査分析機関は、検査の提供体制、検査の実績(受託検査数・検査陽性率等)、検査の精度管理(「臨床検査技師等に関する法律」に規定する内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検等への対応状況)に係る情報等について、定期的に運営機構に報告を行う。また、運営機構は海外への再委託の場合も含め、精度管理等について評価を行う。
- NIPT に係る検査分析機関(衛生検査所)とは、検体を預かり、自施設内の検査場所において検査分析を行う機関及び検体を受領したのちに国内、国外の検査分析機関に再委託する機関を含むものとする。
- 検査分析機関は、非認証医療施設からの NIPT 検査を受け付けないこととする。

XI その他の論点(今後の課題等)

1 遺伝学的検査の対象疾患

- 現在、NIPTの対象疾患は13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの3疾患であるが、技術的には、胎児の全染色体異数体、特定の微小欠失症候群、全ゲノム上の微小欠失・重複、単一遺伝子病等の分析も可能となりつつあり、今後新たな検査法の開発や、検査対象の増大が想定される。
- しかし、NIPTは、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの3疾患以外の疾患については、分析的妥当性や臨床的妥当性が現時点では十分に確立されていない。新たな検査法や検査対象疾患の拡大については、まずは臨床研究などの形で評価し、医学的意義のみならず倫理的・社会的影響等についても考慮して検討を行い、臨床応用にあたっては慎重な対応が必要である。

2 NIPT以外の検査手法の認証の必要性

- 「IX 適正な実施体制を担保するための枠組み」において、現時点では、検査実施医療機関や検査分析機関の実施体制を担保するための枠組みを設ける必要性・緊急性が高い検査手法はNIPTであるとの見解を示した上で、「X NIPTに係る新たな認証制度」において、NIPT実施施設等に係る認証制度を具体的に提案した。
- 本専門委員会での議論の過程においては、NIPTのみならず全ての出生前検査について、適正な実施体制の質を担保するための枠組みが必要との意見も出されたが、まずはNIPT実施施設等の認証制度を新設し、NIPT以外の出生前検査については、今後、関係学会等の協力を得て実態把握を行い、実施状況等を踏まえつつ、必要な対応を検討することが適当とされた。
- 本専門委員会では、今後関係学会等が把握する各検査手法の実施状況等の情報を踏まえ、引き続き、出生前検査全般について議論を継続することとする。

3 非認証施設への対応

- 本報告書では、「X NIPTに係る新たな認証制度」で述べたとおり、NIPT実施施設等を幅広い関係者が参画する形で認証する枠組みを設けるべきと結論づけ、NIPT実施施設等に係る認証制度を具体的に提案している。
- この認証制度は、一定の基準を満たした検査実施医療機関や検査分析機関を認証し、認証医療施設を全国的に整備するとともに、検査体制について情報発信することで、NIPTの受検を希望する妊婦及びそのパートナーが非認証施設で受検するのではなく、認証医療施設で受検するよう促すことを目的としている。

- 本専門委員会での議論の過程においては、非認証施設も含めた登録制度や法的規制を設けるべきとの意見も出されたが、まずは NIPT に係る認証制度を新設し、その運用状況を見ながら、必要に応じて、本専門委員会において対応を検討することとする。

4 妊娠・出産・育児に係る支援体制の充実

- 妊婦を対象として実施されたアンケート調査などからは、妊婦が出生前検査を受ける又は希望する理由は様々であることが明らかになった。出産年齢の高齢化とともに、胎児に疾患や障害がある可能性が高まることに対する不安が強まっていること、さらには、妊娠・出産・子育てに関する様々な不安を解消するための情報が得難い中で、広く情報が流布している NIPT 等の出生前検査を受検することで、少しでも不安感を軽減したい、という思いで NIPT 等の出生前検査を受検する妊婦がいることに留意する必要がある。
- 近年、妊娠期から子育て期にわたる切れ目のない支援体制の確保を目指す母子保健施策として、子育て世代包括支援センターの整備・体制強化や産前・産後サポート事業による相談支援などが実施されてきたが、妊婦及びそのパートナーの様々な不安の解消・軽減のためには、妊娠・出産・育児に係る相談支援体制の更なる充実に加え、流産・子宮内胎児死亡・早期新生児死亡・人工中絶等に係るグリーフケア等の相談支援の提供が求められている。

5 学校教育段階での若年層への情報提供・啓発

- 出生前検査やノーマライゼーション等に関する情報提供・啓発は、妊娠していることが分かってはじめて行われるべきものではなく、妊娠・出産・育児に関する情報提供・啓発の一環として、妊娠前のプレコンセプションケアの段階から、さらには、学校教育段階での障害者への理解・人権教育などの一環として、広く国民に行われるべきものである。
- この点については、
 - ・ 「成育医療等の提供に関する施策の総合的な推進に関する基本的な方針」(令和3(2021)年2月9日閣議決定)においては、「男女を問わず、人間の身体的・精神的・遺伝学的多様性を尊重しつつ、妊娠、出産等についての希望を実現するため、妊娠・出産等に関する医学的・科学的に正しい知識の普及・啓発を学校教育段階から推進する」との記載があり、
 - ・ 「第5次男女共同参画基本計画～すべての女性が輝く令和の社会へ～」(令和2(2020)年12月25日閣議決定)においては、「医学的に妊娠・出産に適した年齢、計画的な妊娠、葉酸の摂取、男女の不妊、性感染症の予防など、妊娠の計画の有無に関わらず、早い段階から妊娠・出産の知識を持

ち、自分の身体への健康意識を高めること(プレコンセプションケア)に関する事項」について、若年層に対して、包括的な教育・普及啓発を実施するとともに、相談体制を整備することが記載されている。

- 今後、プレコンセプションケア等に関する施策を行政が実施する際には、遺伝学的多様性尊重の理念や、若年層への出生前検査を含めた妊娠・出産・育児に関する啓発等についても対応が必要である。

6 生殖に係る生命倫理問題の包括的・継続的審議の場の必要性

- 現在、科学技術の発展は目覚ましく、特にライフサイエンス研究は社会の理解や受容の水準をはるかに超えるスピードで発展していて、様々な倫理的・社会的課題への対応を迫られている。本専門委員会において検討を行ってきた出生前検査だけではなく、着床前検査や第三者の配偶子提供や代理母による生殖補助医療、配偶子の凍結、生殖細胞へのゲノム編集など、出生前検査と同様の倫理的・社会的課題を内包する生殖関連技術は数多く存在する。
- 諸外国においては、これらの生殖関連技術に係る倫理的・社会的課題について包括的に審議する公的機関が設置されている例が見受けられるが、我が国ではこのような機関は存在せず、個々の問題に対してアドホックに議論されてきたのが実状である。
- 今後もライフサイエンス研究の発展が予想される中、我が国においても、生殖関連技術に係る倫理的・社会的課題を包括的かつ継続的に審議する場を設けることについての検討は喫緊の課題である。
- なお、令和2(2020)年12月に制定された「生殖補助医療の提供等及びこれにより出生した子の親子関係に関する民法の特例に関する法律」附則第3条においては、生殖補助医療及びその提供に関する規制の在り方等について、おおむね二年を目途として、検討が加えられ、その結果に基づいて法制上の措置その他の必要な措置が講ぜられるものとされており、その検討状況についても注視する必要がある。

XII おわりに

- 本専門委員会においては、多様な分野の専門家・有識者等が委員として参画し、NIPTをはじめとした出生前検査の在り方について、6回にわたって多角的に熟議を重ね、本報告を取りまとめた。
- 「IV 出生前検査に係る倫理的・社会的課題」で述べているとおり、出生前検査については様々な倫理的・社会的課題が存在し、これらの課題を踏まえた対応が必要であることが本専門委員会においても再確認された。
- 一方で、女性就業率の上昇や出生年齢の高年齢化などの社会環境の変化等の背景のもと、妊娠・出産の当事者である妊婦及びそのパートナーは、様々な不安や葛藤を抱えているという実態も再認識され、妊娠・出産・育児に係る当事者への寄り添った支援・ケアの一環として出生前検査を位置づけ、正しい情報を得た上で希望する妊婦が受検できるよう適正な体制整備を図ることが必要とされた。
- 本報告書を踏まえ、行政、関係学会、関係機関等が連携し、適切な対応がなされることを期待したい。
- 本専門委員会は今後も引き続き開催し、運営機構の運用状況等を踏まえ必要な議論を行うとともに、「XI その他の論点(今後の課題等)」に記載した諸課題等も含め検討を継続する。

(参考資料1)

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会の設置について

令和2(2020)年10月26日

1. 設置の趣旨

出生前検査については、平成11(1999)年に出生前診断に関する専門委員会において、「母体血清マーカー検査に関する見解」が取りまとめられたが、その後、母体血を用いた非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT(Non Invasive Prenatal genetic Testing))が開発された。NIPTの実施体制については、日本産科婦人科学会が策定した指針を受け、平成25(2013)年度から関係学会等の連携の下、日本医学会の認定制度に基づき実施されてきた。

これらの出生前検査を行うに当たっては、妊婦の意思決定に当たり適切な情報提供が実施されているか、妊婦の不安・葛藤に寄り添った相談支援体制が整備されているか、などの課題がある。また、NIPTについては、ここ数年、認定施設以外の医療機関での検査が増加し、適切なカウンセリングが行われていない等の問題が指摘されている。

このようなことから、NIPTをはじめとした出生前検査についての検討を目的とし、厚生科学審議会科学技術部会下に本委員会を設置する。

2. 検討事項等

- ・出生前検査の適切なあり方や実施体制等について
- ・妊婦への情報提供のあり方や遺伝カウンセリング等の相談支援体制について
- ・胎児期からの切れ目ない小児医療や福祉施策との連携について
- ・その他、出生前検査に関わる課題について

3. 構成

医療関係者(産婦人科、小児科等)、法学・生命倫理の専門家、障害者福祉分野の専門家、その他の有識者等20名程度で構成する。

4. 庶務

本専門委員会の庶務は、厚生労働省子ども家庭局母子保健課において行う。

(参考資料2)

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会 委員名簿

| 氏名 | 所属等 |
|--------|-------------------------------|
| 飯野正光 | 日本大学医学部・特任教授 |
| 石井美智子 | 明治大学法学部教授 |
| 河合蘭 | 出産ジャーナリスト |
| 北川聡子 | 社会福祉法人妻の子会総合施設長 |
| 齋藤加代子 | 東京女子医科大学病院遺伝子医療センターゲノム診療科特任教授 |
| 櫻井浩子 | 東京薬科大学薬学部生命・医療倫理学研究室教授 |
| 玉井浩 | 大阪医科大学小児高次脳機能研究所所長 |
| 柘植あづみ | 明治学院大学社会学部社会学科教授 |
| 堤正好 | 一般社団法人日本衛生検査所協会理事・顧問 |
| 中込さと子 | 信州大学医学部保健学科看護学専攻教授 |
| 中西和代 | たまごクラブ編集部編集長 |
| 野崎亜紀子 | 京都薬科大学薬学部基礎科学系一般教育分野教授 |
| 平原史樹 | 横浜市病院経営本部長 |
| 兵頭麻希 | 母と子のまきクリニック院長 |
| ◎ 福井次矢 | 聖路加国際病院院長 |
| 堀田彰恵 | 全国保健師長会副会長 |
| 三上幹男 | 東海大学医学部専門診療学系産婦人科学教授 |
| 渡辺弘司 | 日本医師会常任理事 |
| 和田和子 | 大阪府立病院機構大阪母子医療センター新生児科主任部長 |

◎:座長

(敬称略、五十音順、所属等は令和2(2020)年10月時点)

(参考資料3)

開催経緯

第1回 令和2(2020)年10月28日

第2回 令和2(2020)年11月20日

第3回 令和2(2020)年12月16日

第4回 令和3(2021)年1月15日

第5回 令和3(2021)年3月17日

第6回 令和3(2021)年3月31日

本誌に示された見解は執筆者個人のものであり、厚生労働省または執筆者が所属する組織の見解を代表するものではありません。なお、本誌の一部を許可なく複製や転写することを禁止します。

発行日 令和4(2022)年3月18日

発行 厚生労働省

制作 公益社団法人 母子保健推進会議

東京都新宿区市谷田町1-10 保健会館新館 (〒162-0843)

<http://www.bosui.or.jp>

E-mail bosui@bosui.or.jp

T E L 03-3267-0690

F A X 03-3267-0630