



日本小児科学会主催

第 12 回
日本小児科学会倫理委員会
公開フォーラム
— 出生前診断を考える —



開催日 2021年3月7日(日) 13時~16時50分

開催方法 Zoom Webinar

はじめに

倫理委員会では、小児科領域における倫理的課題をテーマにした公開フォーラムをおおむね隔年で開催しております。今回は、第 12 回倫理委員会公開フォーラムとして、出生前診断を取り上げ、次頁のようなプログラムを作成しました。

おなかの中のお子さんの疾患を診断する出生前診断の技術は向上しています。特に近年の遺伝子解析技術の進歩は、妊婦の血液を用いて胎児の疾患の診断を行う非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)を可能としました。NIPT は、その手軽さの故に広く利用されつつありますが、不適切な体制のもとで安易に実施されると深刻な倫理的社会的問題を生じる可能性があります。日本小児科学会倫理委員会は、同委員会内の遺伝学的検査検討小委員会が中心となり、日本産科婦人科学会等の関係者とともに NIPT などの出生前診断の望ましい体制作りを進めています。

本日の公開フォーラムは、その活動の一環として行うものです。本日は、小児科医、産科医、生命倫理学者、NIPT 対象疾患のひとつであるダウン症のお子さんを育てるお父さま、また、神経難病のお子さんを育てながら次のお子さんの出生前診断を考慮したお母さまなど、様々な立場の皆さんにご講演をお願いしました。この貴重な講演をもとに、わが国における出生前診断の体制はどうあるべきかを皆様とともに考えていきたいと思っております。よろしくお願い申し上げます。

日本小児科学会倫理委員会



プログラム

13:00～13:00 開会挨拶 岡 明(日本小児科学会会長)

13:05～13:10 本フォーラムの開催について
奥山 虎之(日本小児科学会倫理委員会委員長)

13:10～14:00 **第1部「出生前診断を考える」**
座長:掛江 直子(国立成育医療研究センター生命倫理研究室)
山本 俊至(東京女子医科大学ゲノム診療科)
1.「医師の立場から出生前診断を考える」
加部 一彦(埼玉医科大学総合医療センター新生児科)
2.「生命倫理学の立場から出生前診断を考える」
五十子敬子(尚美学園大学)

14:00～14:10 休憩

14:10～16:45 **第2部「非侵襲性出生前診断(NIPT)を考える」**
座長:奥山 虎之(国立成育医療研究センター臨床検査部)
鍵本 聖一(社会福祉法人桜風会カリヨンの杜)
「NIPTの概要説明とNIPTコンソーシアムの成果」
佐村 修(東京慈恵会医科大学産婦人科)

シンポジウム「わが国におけるNIPTの在り方考える」

- 1.「小児科医の立場から」
山本 俊至(東京女子医科大学ゲノム診療科)
- 2.「産科医の立場から」
左合 治彦(国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター)
- 3.「産科医の立場から」
土肥 聡(昭和大学横浜市北部病院産婦人科)
- 4.「ダウン症を育てる親の立場から」
玉井 浩(大阪医科大学小児高次脳機能研究所)
- 5.「障害を持つ子を育てる親の立場から」
加賀 理沙

総合討論(1部・2部の座長と演者)

司会進行:奥山 虎之(国立成育医療研究センター臨床検査部)
鍵本 聖一(社会福祉法人桜風会カリヨンの杜)
指定発言:和田 和子(大阪母子医療センター)

16:45～16:50 閉会挨拶 呉 繁夫(日本小児科学会倫理委員会担当理事)

第1部

出生前診断を考える

13:10～14:00

座長

掛江 直子

(国立成育医療研究センター生命倫理研究室)

山本 俊至

(東京女子医科大学ゲノム診療科)

「医師の立場から出生前診断を考える」

かべ かずひこ
加部 一彦

埼玉医科大学総合医療センター新生児科

出生前診断は「だれ」のため、「何の」ために行われるのか。

出生前診断の目的は、胎児が何らかの疾患を有する可能性がある場合に、その正確な病態を知る目的で行われると説明される他、昨今では、子どもを産むか産まないか、いつ、何人の子どもを持つかなど妊娠、出産、中絶について十分な情報を得、胎児に関する情報を得ることも、女性の権利「リプロダクティブ ライツ」であるとの主張もある。出生前診断は1970年代前後の羊水診断の臨床応用以降、今では超音波検査や妊婦の血液から胎児の異常を診断することができる様になり、妊娠経過中に何らかの方法で胎児の状態を観察することは、今では当たり前の事となっている。なかでも母体血を用いた血清マーカー検査の登場は、流産の危険が伴う羊水穿刺ではなく、採血によって検査が可能とあって、出生前診断を受けることのハードルを低くしたと言え、事実、最近ではNIPTが出産を取り扱わない産科以外の医療機関にも拡大しつつある。

1960年代の高度経済成長期を端緒に、「第二次お産革命」による妊娠・出産・子育ての「医療化」の流れが進み、かつて「授かりもの」であった子どもを、「作る」という表現が一般化、胎児の「品質管理」を求める声が高まるに従って、1970年前後に全国各地に登場した「不幸な子どもを産まない」施策に代表される「障害児出生抑制政策」が登場するが、1996年には悪名高い「優生保護法」も廃止されるなど、これらあからさまな優生政策は表舞台から消えていった。しかし、時と所を変えて繰り返される「障害児の出生を減らした方がよい」、「障害児を産み育てることは不幸である」とする発言は、これらの発言に含まれている意識が決してある特定の人たちの考えではなく、社会のホンネ、国民一人一人が有する「内なる優生思想」の強固な存在を示唆していると言えるだろう。

際限ない技術の進歩は本当に「安心」につながるのか、「障害児が生まれぬ」社会は、人々が幸せに生活する社会なのか？出生前診断の拡大に際して、医療現場にいる我々は、今一度、立ち止まって考える必要があるのではないか。そして、小児科医として私たちができる事は何か。

今こそ鼎の軽重が問われている。

「生命倫理学の立場から出生前診断を考える」

いらこ けいこ
五十子 敬子

尚美学園大学

人はいつ人になるのであろうか。日本の民法 3 条は「私権の享有は、出生に始まる。」と規定し、その時期を誕生の瞬間としている。

本報告では、出生前診断を受診する前後の本人及びその配偶者(パートナーを含む)に関わる臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーそして行政・教育に携わる方々、対象年齢の女性の母・義母にインタビューを行い、そこから浮かび上がってきた課題について医事法及び生命倫理の視点から検討する。

そこには人工妊娠中絶という問題も浮かび上がってくる。それを法制史的に見ると優生思想にたどり着く。1948 年に制定の優生思想が織り込まれた優生保護法は、1996 年に改正され、母体保護法となった。出生前診断の結果によって人工妊娠中絶を考える方、胎児の障害を受け入れ出産なさる方も意思決定までには不安が伴う。医師や医療関係者を始め社会のサポートが必要である。しかし、新出生前診断が無認可施設によっても実施されている現状もある。そこには認定遺伝カウンセラーのサポートもない。

児の出生後の育児には、医療、教育も必要となる。成人後如何に生活していくかの問題も生じる。社会福祉関連の法も現代の社会に沿って整備されつつあるが、これらはインタビューアの不安要因の1つであった。

児に現れる障害は一つの個性、その部分は皆が補う。障害の部分を社会が補えばあとは対等、責任も義務もその個性に合わせて生じる。共生の社会である。共生の社会を築いていくための教育も必要である。

「いのち」について考え、本テーマについて考察する。

第2部

非侵襲性出生前診断(NIPT)を考える

14:10～16:45

座長

奥山 虎之

(国立成育医療研究センター臨床検査部)

鍵本 聖一

(社会福祉法人桜風会カリヨンの杜)

「NIPT の概要説明と NIPT コンソーシアムの成果」

さむら おさむ
佐村 修

東京慈恵会医科大学産婦人科

日本では、2013 年 4 月から臨床研究として Noninvasive prenatal testing (NIPT) が導入された。NIPT の臨床研究は当初は大きな混乱なく行われ、産科臨床で実施するための NIPT のデータが蓄積され、周産期遺伝カウンセリングを行う施設の整備が促進された。しかしながら、2016 年より遺伝カウンセリングを全く行わずに NIPT を行う施設が増加しており、問題となっている。

NIPT コンソーシアムの多施設臨床研究の報告では、2013 年 4 月から 2019 年 3 月までの 6 年間で 72,526 件の検査が施行された。受検者の平均年齢は 38.4 歳、平均施行週数は 13.1 週であった。検査適応のほとんどは高年妊娠 68,361 例(94.3%)であり、陽性の結果は 1,281 例(1.77%)、陰性は 70,955 例(97.83%)、判定保留は 290 例(0.4%)であった。検査陽性者の確定検査実施状況では、21 トリソミー陽性で確定検査を行い、真の陽性と判定されたのは 696 例中 673 例(96.7%)、18 トリソミー陽性は 291 例中 257 例(88.3%)、13 トリソミー陽性は 103 例中 54 例(52.4%)であった。また、確定的検査施行前に子宮内胎児死亡 (IUFD) となったのが 156 例あった。経過が判明している陰性例 58,893 例の中で 18 トリソミー-3 例と 21 トリソミー-3 例認め、偽陰性が 6 例(0.01%)であった。陰性例のうち、妊娠経過途中で IUFD となったものが 501 例(0.85%)、妊娠中断となったものが 147 例(0.25%)であった。出生時に先天的疾患を認めたものが、1,611 例(2.74%)であった。

NIPT には倫理的な問題点と、結果の解釈における問題点が存在する。今まで得られた知見とこれらの問題点をふまえて、今後の NIPT を考える必要がある。

「小児科医の立場から」

やまもと としゆき
山本 俊至

東京女子医科大学ゲノム診療科

小児科医はこどもの代弁者であり、どんなこどもであっても、命を救うために最善の治療を提供することが使命であります。そういう立場からすれば、出生前診断の広がりには染色体異常があるこどもの安易な中絶に繋がってしまうのではないかと、という心配は小児科医の共通した考えだと思います。

そもそも、染色体異常を持って生まれてきたこどもたちを養育しているご家族と最も近いところにいるのは我々小児科医です。染色体異常を持って生まれてきたこどもであっても、我が子として愛情豊かに養育され、幸せな家庭を築いていらっしゃるご家族が沢山いらっしゃることを知っています。一方、お子さんの合併症などで大変なご苦労をされながら養育されているご家族もいらっしゃることは事実です。そのようなご家族にとっては、次の妊娠でもまた同じ染色体異常のこどもが生まれてくると生活に余裕がなくなってしまうという心配を抱えておられるため、出生前診断を希望するお気持ちも理解できます。

単に高齢だからという理由で出生前診断を希望されるカップルとお話すると、染色体異常について間違った認識をお持ちであることがわかり、やりきれない思いになることがあります。染色体異常を対象とした NIPT が無条件で広まるとすれば、染色体異常を持って生まれてくるこどもたち、またそのご家族に対する偏見や差別の温床となりえますし、生まれてくるこどもがどんな子であっても産んで育てたいと願う妊婦さんやご家族に対する無言の圧力になりかねません。世の中は大変生きづらいものになってしまわないでしょうか？

生まれつき何らかのしょうがいを持ってうまれてくるこどもたちは必ずある一定程度存在します。どんなこどもであっても受け入れる寛容な世の中であればこそ、誰もが生きやすい世の中になるのではないのでしょうか？ NIPT を受ける決断をする前に、正しい遺伝学的知識をお伝えするのはもちろんのこと、現在幸せに暮らしている染色体異常をもつ沢山のこどもたちの存在を伝えられる機会として遺伝カウンセリングの場が設けられることを願ってやみません。

「産科医の立場から」

さごう はるひこ
左合 治彦

国立成育医療研究センター
周産期・母性診療センター

NIPT は出生前遺伝学的検査法の 1 つで、羊水検査の適応症例をスクリーニングする検査である。2013 年 4 月から臨床研究として導入され、年間 1 万件を超えるようになった。一方、現在不十分な体制の無認可施設において多くの妊婦が NIPT を受けており、実施体制の早急な改善が必要である。出生前検査の歴史、考え方、現状の問題点から NIPT の在り方について考察する。

出生前検査は社会的問題となると一時的に規制するという歴史を繰り返してきた。出生前検査の基本的な考え方は、妊婦が検査や疾患の正しい情報を得て、慎重に考えた上での自己選択を尊重するものである。このプロセスを担保するのが遺伝カウンセリングである。無認可施設で多くの妊婦が NIPT を受けている現状は危機的状况にあるが、NIPT の受検を抑制・規制する施策がもたらした結果ともいえる。高年妊娠の増加に伴い検査を希望する妊婦は増加している。NIPT の在り方を変えるには周産期遺伝医療の充実が不可欠であり、NIPT 受検の抑制・規制から環境整備・体制整備へと理念を転換する必要がある。NIPT のみでなく出生前検査全体を包括する周産期遺伝診療のグランドデザインが必要であり、研修教育や施設連携によって遺伝カウンセリングの担保と多くの妊婦に対応できる体制を整備することが望まれる。倫理的議論を重ね、社会の理解を深めながら、遺伝診療としての出生前検査体制の整備を進めることが重要である。

「産科医の立場から」

どひ さとし
土肥 聡

昭和大学横浜市北部病院産婦人科
臨床遺伝・ゲノム医療センター

出生前検査は形態疾患をみる検査と染色体疾患をみる検査に分類され、形態疾患をみる検査には胎児超音波検査、胎児 MRI 検査があり、染色体疾患をみる検査には確定検査と非確定検査に分類される。このように多岐にわたる出生前検査の一つ一つを中立な立場から説明し、出生前検査を知る権利・知らないでいる権利があることを伝えつつ、妊婦とそのご家族の自律的支援をするのが臨床遺伝専門医の役目である。

まず、概説として出生前検査を希望する妊婦が出生前検査を受けるまでの流れ、出生前遺伝カウンセリングの重要性、出生前検査について産科医、遺伝カウンセリング担当者に求められることについて説明する。

そして、実際に医療現場で産科医が出生前遺伝カウンセリングを行い、出生前検査を希望する妊婦がどのような理由で検査を受け、結果をどのように理解をしたか、具体的に 3 つのケースを挙げて解説していく。

- 1) NIPT 陽性となったものの、羊水染色体検査で正常核型と確定診断された事例
- 2) 超音波マーカー検査と初期精密超音波検査で染色体数的疾患が疑われ、羊水染色体検査で染色体数的疾患と確定診断された事例
- 3) NIPT 陽性の結果を受けて羊水染色体検査で染色体数的疾患と確定診断された事例

最後に、出生前検査を取り巻く現状とそのあり方について、遺伝カウンセリングの拡充と遺伝リテラシーの啓発の必要性について私見を述べさせていただきます。

「ダウン症を育てる親の立場から」

たまひ
玉井 浩

大阪医科大学小児高次脳機能研究所

NIPT の臨床研究が日本で始まった当初から、予想されていた事態が現実になってきている。検査技術の進歩、生命倫理、知る権利、医療ビジネス、拡大する対象、重篤とは何か、などは NIPT に限らず、着床前診断でも同様のことが課題となっている。

今回は NIPT に限った議論であるとしても、米国ではトリソミー以外の検査も実施され、Point mutation などのような微細な DNA 変異・変化まで評価可能になっている。

そのように潜在的な対象は拡大する一方で、一般社会ではこの NIPT 技術の対象は「ダウン症をはじめとする遺伝性疾患」として一括され、あたかもダウン症を見つけ出す検査のように受け止められている。たしかに、ダウン症の頻度は高いとしても、一般の方にはその生活実態までは知られていない。

NIPT 検査の陽性結果を知らされて、はじめてダウン症について知ろうとしても、限られた時間の中で深く知ることは非常に困難である。カウンセリングの時にパンフレットで知らされても、会ったこともないダウン症のある人のことを理解することは到底できない。しかし、たとえ判断基準とも言えない、知らないことへの不安や忌避感情から中絶を選択したとしても、失われた胎児の生命への畏敬の念やその後の妊婦の立ち直る感情に寄り添っていくことも必要と思われる。

そこで、ダウン症のある人の生活の様子や、家族はどのような受け止めて生活しているのかといった暮らしの実態、受けられる公共サービス、医療、教育、福祉制度などを一般の人に知ってもらう必要がある考え、日本ダウン症協会(JDS)正会員にアンケート調査を行った。そこで浮かび上がってきたのは、成人に達した方の約8人に1人はいわゆる「雇用」に到達していること、家族は、日常的な対人関係について、ストレスを感じる以上に励ましを感じていることがわかってきた。

こういった実態調査から分かってきたことを正しく知ってもらい、NIPT の検査結果の受け止めに利用していただければと考えている。

「障害を持つ子を育てる親の立場から」

かがりさ
加賀 理沙

我が家には、現在5歳になるアンジェルマン症候群の長女がおります。長女は、2歳の時に遺伝子検査により確定診断に至りました。

そして、確定診断の結果を聞く直前に、次女の妊娠が判明していました。アンジェルマン症候群は、重度の知的障害を伴う難病指定疾患です。妊娠自体予期せぬものだったので、妊娠していることが判明したのが遅く、出生前診断の検査可能な週数までに時間的な猶予がない中で、出生前診断を受けるかどうか、非常に悩みました。

悩んだ理由は、出生前診断をすること自体が、天使のようにかわいい最愛の長女の存在を否定することに繋がるのではないか、また、異常があった場合に私達夫婦は重度障害児を2人も育てることができるのか、答えが出ない問題に直面したからです。

毎日悩む中で、出生前診断の意義を考えました。そして、実際に出生前診断を受けた当事者として、遺伝カウンセリングが如何に重要かを痛感致しました。

あくまでも個人的な感想・意見になりますので、みなさまにとって意義のあるお話ができるかわかりませんが、患者家族として、出生前診断を受けた当事者として、感じたことをお話させて頂ければと思います。