

第 67 回日本産科婦人科学会・学術講演会 日本産婦人科医会共同プログラム

2. 出生前診断の新たな時代

2) NIPT 遺伝カウンセリングの実際

横浜市立大学遺伝子診療部

浜之上はるか

Genetic Counseling before NIPT

Haruka HAMANOUE

Department of Clinical Genetics, Yokohama City University Hospital, Yokohama

はじめに

現在行われている母体血胎児染色体検査は、妊娠 9～22 週の妊婦からの採血で 21/18/13 トリソミーの可能性を調べる検査である。結果は約 2 週間後、陽性となった場合は、羊水検査などで確定診断が必要である。受検できる条件は、T21/T18/T13 に関してハイリスク妊婦で、H25 年 4 月より臨床研究として開始され、月 900 件程度報告されている (2/12 現在、全国 50 施設)。

今回、NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) の遺伝カウンセリングの特性、またクライアントの理解・誤解等について論じる。

出生前診断の難しさ

出生前診断は身近な産科診療の中でも避けて通れない問題でありながら、その対応はさまざまで、妊婦が混乱したり、医療者として対応に苦慮することも少なくない。医療倫理だけでは解決しきれないたくさんの課題を抱えており、社会や個人に与える影響も非常に大きい。そして、それぞれの

置かれている状況 (たとえば、妊娠週数、家族背景、受検理由など) によっても受け止め方も異なり、立場 (当事者、関係者、一般市民) や対象 (受検する妊婦、診断される胎児) によって評価が異なるという面がある。たとえば、

① 知って選ぶことは個々の当事者の権利 (妊婦の自己決定権) なのか? 生命の選別・障害をもって生まれる人の排除だとしたら優生思想につながるのではないか?

② 重篤性とは誰が何で判断すべきなのか?

③ 着床前診断は、異常児の人工妊娠中絶や繰り返す流産による精神的苦痛を回避できるが、体外受精を必要とする点、移植されない胚が廃棄されるという点では母体への侵襲、生命の侵害、生命の選別という側面をもつ。受精卵の段階での選別は、胎児の生命を奪うよりも心理的な抵抗感は小さく (出生前診断ほどの具体的な妊娠葛藤がなく)、安易な選別・排除を拡大するのでは?

④ 得られた情報が本人や他の血縁者の健康管理に役立てられる可能性がある場合、どの範囲までどのように開示すべきか? 予防や治療方法のない

Key Words: NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing), Genetic counseling, Misunderstanding, Autonomy, Ethical issue

今回の論文に関して、開示すべき利益相反状態はありません。

Q1.(一次施設の先生に質問します。)

NIPTに関して妊婦さんから相談を受けた時、
どのように対応されていますか？

0:15

1. 時間をかけて説明し、希望があれば実施施設を探す
12%
2. 時間をかけて説明するが、実施施設は探さない
1%
3. 大まかに説明し、希望があれば実施施設を探す
55%
4. 大まかに説明するが、実施施設は探さない
12%
5. 説明はしないが、希望があれば実施施設を探す
8%
6. 説明せず、実施施設も探さない
1%
7. 相談を受けたことがない
11%

Q2.(問題1で実施施設を探すとお答えになった先生方へ)

NIPTの紹介先がみつからず困った事例が
ありますか？

0:00

1. ある
29%
2. ない
71%

【図1】 質問1・2

など、メリットのはっきりしない疾患の発症前診断につながることはないのか？

⑤解析を進めたことにより、子の実父が異なっているなど予期せぬ情報が得られた場合、または疾病リスクなどに関連するかはっきりしない情報が得られた場合、これを伝えるべきか？誰に伝えるべきか？

⑥本技術を許容することによる社会的影響もある。「出生前診断が一般的」と理解され、「出生前診断することは賢い選択」という風潮を生む可能性や、妊婦が障害児を産むかもしれないという不安を抱く可能性、出生前診断の対象疾患が明確になり、その障害をもつ人々への差別が助長される可能性、その遺伝子変異や染色体異常をもつ夫婦に対して社会的圧力が加わる可能性もある。

⑦出生前診断への意識の高まりは、wrongful birth訴訟の概念を登場させた。wrongful birth訴訟とは、親が、医師の過失がなかったならば、子の出生は回避できたはずであると主張して医師

Q3.日本における出生前遺伝学的検査の年間実施数は？

0:00

1. 約5万人
75%
2. 約10万人
20%
3. 約25万人
4%

日本の出生前診断の現状

- 実施件数
 - 羊水検査 : 年間2万件強
 - 血清マーカー検査 : 年間2万件強
 - NIPT : 年間1万件弱
 - 着床前診断 : 年間100件程度
- 見解・会告
 - 厚生科学審議会「母体血清マーカーに関する見解」(1999)
 - ・ ・ ・ 妊婦に対して積極的に知らせる必要はない
 - 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」(2013)
 - 日本医学会、日本医師会、日本産科婦人科学会ほか「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)

【図2】

(解説)

• 日本の全妊婦の数%の方のみが受検しているということになる。

• 当初の見解は、出生前診断に対して抑制的な意味合いが強かったが、最近出された見解では、検査前・後の遺伝カウンセリングの必要性を強調したうえで出生前診断をある程度容認する内容となっている。

に対し損害賠償を請求するかたちの訴訟であり、広い意味でいうと、不妊手術後の妊娠例もあげられるが、最近では、『適切に出生前診断されていれば、子を中絶できた』という主張をもとに争われるケースが増えている。

出生前診断の遺伝カウンセリング

出生前遺伝学的検査は、

- 倫理的問題に受検者が向き合わず受検すると、妊婦の利益につながらない可能性がある。
- 検査の限界などを十分説明しておかないと、医療者側も責任を問われる可能性がある。

そのために、遺伝カウンセリングが重要であると考えられている。

Q4.産科診療の際にNT肥厚が偶発的にみつかった場合、どのように対応されていますか？

0:00

1. 出生前遺伝学的検査として詳しく情報提供する 37%
2. 事実のみを伝える 16%
3. 伝えない 11%
4. 事前に妊婦の希望を確認しており、個別に対応する 21%
5. 決めていない 16%

NT肥厚に関する記載

- 産婦人科ガイドライン2014
 - 「NT検査の存在を積極的に妊婦に知らせる義務」はない。
 - 意図せずにNT肥厚が発見された場合、「NT異常が発見された場合の告知をどうするか」について十分な話し合いが持たれていない状況でNT異常が発見された場合の対処については、施設ごとに方針を立てることになるが、遺伝カウンセリングが可能な施設に紹介することも考慮する。
 - 混乱を避けるため、超音波検査全般にわたって事前に検査の目的、意義および異常発見時の告知範囲等について事前インフォームドコンセントを勧める。
- 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」（2013）
 - 偶然に同定した場合、妊婦に告知する場合には、その意義について理解を得られるように説明し、その後妊婦がどのような対応を選択できるかについても提示する必要がある。

【図3】

(解説)NT肥厚の評価は、非確定的な出生前検査である。ガイドラインなどには明確にどう扱うべきとは示されておらず、施設ごとに対応を決めておくこと、できれば事前に妊婦に希望を確認しておくこと、もし伝えるならば事実のみを伝えるのではなくきちんとした形で伝える必要があることが解説されている。

しかし、出生前診断には以下のような特有の難しさがある。

①胎児生命に対しての実感が乏しい段階から死や病気のことに向き合う

②検査に対して問題意識をもっていない(そもそも悩んでいない)

③カップルそれぞれの不安要素、抱えている問題や思考に相違がある(こどもをもつことについてどう思っているのか、こどもの障害や成長発達のバリエーション、個性、特性についての認識など)

出生前診断に関心をもつ妊婦や、検査を受けて胎児異常を知り人工妊娠中絶を選ぶ妊婦は、特別

Q5.わが国ではwrongful birth訴訟は起きていない。○か×か？

0:00

1. ○ 25%
2. × 75%

【図4】

(解説)日本において、先天性風疹症候群、ダウン症候群、ペリツェウス・メルツパッハ病の事例がある。これまでの裁判所の判断は、医師の説明義務違反の問題として処理する判例と、医師の過失には当たらず慰謝料としての支払いを命じる判例がある。前者は1980年より前の傾向であり、親が児を中絶する機会を奪われた、あるいは親が障害児の出生までの間に精神的準備をする機会を奪われ大きな精神的苦痛を与えられたとしたもので、障害児妊娠の場合に人工妊娠中絶が行われている社会的実態を許容した判断。後者は1990年以降の傾向で、障害児の人工妊娠中絶に社会的実態があったとしても、それを前提とした判断は出来ないとするものである。一方で、2014年6月の函館地裁の判断は、前者に近い判断となっており、出生前診断にまつわる時代背景、見解やガイドラインの変遷、国民の認識や許容性によって大きく影響を受けていることがうかがえる。いわゆる「医療と法の乖離」という現象にどのように対処すべきか、改めて課題が投げかけられている。

な妊婦ではない。気持ちを理解し、相談できる場は準備すべきである。少し話ができただけで、自分自身でどうしたいのか判断できる力をもっていることも多く、逆に、相談できないというだけで、不安が募り冷静に判断できなくなってしまう方もいる。一方で、NIPTを希望する方の中には、赤ちゃんへの過大な期待や思いがけない疾患、思い通りにいかない育児や生活に適応しにくいカップルである可能性を意識すべきなのかも知れない。

出生前診断のこれから

出生前診断は、より多くの疾患をより早期により信頼性高く知ることができるようになる。その中で、どこまで知りたいのか、妊婦らに判断が求

Q6. 遺伝カウンセリングとは、
医学的な情報提供に心理カウンセリングを
加えたものである。○か×か？

1. ○



0:15

2. ×



出生前診断における 検査前遺伝カウンセリング

- 遺伝カウンセリング
 - 検査に関するInformed consentとともに、
 - 双方向のコミュニケーションの中で
 - 受検するかどうかの自律的判断をサポートする
- 検査や遺伝学的な知識をもとに、理解を促す
- それぞれの夫婦の想いや考え方を汲み取り（共感）、思慮すべき問題点に互いに気付き、整理する

【図5】

（解説）遺伝カウンセリングでは、心理・社会的な支援も総合的に提供するが、心理士が行う心理カウンセリングとは基本的に異なる。

められる時代が来るのであれば、妊婦たちが判断しやすいように、十分納得した選択ができるように、医療者は支援していく必要がある。一定のニーズがあって、それに応える技術があれば、商業化の問題も出てくる。不安を抱える妊婦が不適切な技術に頼ったりすることのないよう、医療者が適

誤解1 多くのことが分かる？

→出生前診断への過大な期待。診断できるのは児の異常のごく一部。3疾患の可能性のみしか分からない。染色体核型も性別も分からない。

誤解2 精度が高い？ 99%正しい？

→NIPTには偽陽性（偽陰性も稀に）があり、確定的な検査ではない。超音波スクリーニングや血清マーカー検査でも高い陰性の中率を示すが、NIPTしか信頼できないと思込んでいる方も少なくない。

誤解3 安全な検査？

→胎児にリスクはない、侵襲的検査を減らすことができる一方で、もし陽性となれば、確定するには侵襲的検査が必要、さらに異常が確定した妊婦の多くは人工妊娠中絶を選択している現状からすると、“安全な検査だから”と検査を希望した妊婦が、はたしてそのリスクを意識しているのか？

誤解4 安心が得られる検査？

→検査で分からないたくさん異常や、これから先もさまざまなリスクは残る。この検査で本当の安心が得られるのか…

誤解5 多くの人が受ける？

→報道などの影響で、高齢妊娠だったら受けるのが当然という考えで、本人がどうしても必要とするのか考えていない。そもそも日本人の多くは出生前診断そのものを受けていない実情を多くの方は知らない。

誤解6 ダウン症候群への誤解

→もしダウン症を知らないまま、実際に事実と直面したとき、自律的な判断ができるのか？ダウン症の子ならなぜ諦めようと思うのか、ご自身の中で考えたり、納得したりする場を準備しておくべきである。

【図6】 よくある誤解

切に関わることが大切である。

おわりに

出生前遺伝学的検査、特に NIPT における遺伝カウンセリングのあり方を検討した。検査前遺伝カウンセリングを行う場合は、倫理的側面について配慮し、中立的に行うこと、カップルのもつ潜在的な思いも焦点をあて、問題点に気づかせ、そのうえで自律的決断を支援することが大切である。