

教育講演

先天異常の出生前診断—その現況と問題点—

名古屋市立大学助教授 鈴 森 薫

先天異常の出生前診断は、近年著しい進展を遂げている産科の手技の一つである。この手技の出現は、身内に何らかの異常のある家族の結婚や出産、あるいはすでに何らかの異常児がいる場合の次子出産に際しての不安を抱く人々に多大な現実的恩恵を与えることができるようになった反面、人間の生命、人間の価値という面で社会的、倫理的に根源的な問題を提起することになった。

先天異常の出生前診断の進展の背景には、1) 乳児死亡率の低下にともなつて少産少育傾向が定着し、より良い資質を備えた子供を求める親の願望が強まりつつある社会的情勢、2) 遺伝病の発生メカニズムとその本態の解明が着実に進み染色体レベルから、現在では生命科学を駆使して遺伝子レベルまで解析ができるようになったこと、そして、3) 出生前診断にも多年の経験の積重ねにより様々な技術的改良および新しい手技の開発に努力が加えられ安全性が向上し診断可能な病気の種類も多様化している点があげられよう。講演では診断対象を遺伝病に限定し、妊娠前半期に行われている侵襲的手技に的をしぼり、その診断価値、有用性などについて解説し、胎児医学における位置づけを明確にしたいと思う。

① 羊水検査法：羊水穿刺による出生前診断の最初の試みは、1956年 Fuchs et al. によつて行われた X-連鎖遺伝病の保因者に対する羊水細胞の性染色質による胎児性別判定に始まる。その後飛躍的に進歩した細胞遺伝学研究によりある種の先天異常と染色体異常との関係に対する新しい知見が得られるようになり、胎児診断を目的として羊水細胞という胎児由来の細胞が注目されるようになった。1966年になつて Steele et al. が始めて培養羊水細胞による胎児染色体分析に成功した。時期を同じくして Nadler et al. は培養羊水細胞中の酵素活性を分析することにより数多くの先天性代謝異常の出生前診断の可能性を示唆した。その後次から次へと羊水細胞による染色体異常あるい

は先天性代謝異常の出生前診断の成功例が報告された。欧米におけるこれらの状況に刺激され、1971年わが国でも研究班が編成されるに至り、長年にわたる調査研究が行われた。その結果、羊水穿刺技術は年々向上し安全性も確立し、羊水検査は急速に臨床に取り入れられ、今では出生前診断の象徴的存在となつている。

② 絨毛検査：羊水検査の最大の問題点は、穿刺可能な妊娠17週前後まで検査を待たなければならないことである。したがつて受診者はこの時期まで不安と焦躁に悩まなければならないばかりか、妊婦の多くは胎児の存在を強く意識するようになりその精神的苦痛は計り知れないものがある。この問題を解消すべく努力され開発されたのが妊娠初期絨毛検査で、1980年代になつて試験的な臨床応用がすすめられてきている。また近年、生命科学の進展は遺伝病の解析に殆ど革命的といえる威力を発揮しており、遺伝病の本態を DNA のレベルで捉えることができるようになったが、絨毛検査の予期せざる利点は DNA 解析による遺伝病の出生前診断に広く応用できることである。代表的な二つの検査法に加え、最近では胎児鏡、胎児血採取あるいは胎児組織採取など手技も高度化し、多彩な診断法が病気の種類に応じて適用できるようになつている。これら出生前診断の現況については最近の全国調査にもとづき論及したい。

出生前診断の将来の最重要課題は、診断された先天異常に対する胎内治療である。我々はその可能性を模索し、究極の理想に向かつて研究努力しなければならない。現時点でもすでに2・3の遺伝病では母体薬物投与が成功したという報告がみられ、その萌をみることができる。近い将来、出生前診断は確立され熟成した胎内治療と連携したときに初めてその究極の目標を達成したことになり、新たな医学、そして医療の発展の一翼を担うことになる。