

日本小児科学会倫理委員会主催

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—報告

開催日時：令和3年3月7日（日）13：00～16：50

開催場所：Web（Zoom Webinar）

参加費：無料

参加者数：815名

【プログラム】

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）

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）

3. 「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の在り方を考える」

4. 「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）

5. 「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）

6. 「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 臨床遺伝・ゲノム医療センター）

7. 「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）

8. 「障害を持つ子を育てる親の立場から」

加賀 理沙

総合討論（第1部と第2部全員）

【講演の内容について】

＜第1部＞

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

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、「障害児が生まれない」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。

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

出生前診断とは、胎児の健康診断も含めて出生前に行われる胎児診断の総称である。

胎児はいつ人になるか、日本の民法第3条第1項は「私権の享有は、出生に始まる。」と、その時期を出生の時としている。

本報告は、出生前診断を受診する前後に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及び行政・教育に携わる方々並びに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児の出生前及び出生後の課題について医事法及び生命倫理の視点から検討する。

出生前に関する課題には、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、母体保護法となり、優生思想に関わる条項が削除された。改正法には、胎児条項は規定されていないが生育限界未満の中絶を許容する経済条項が残された。

妊婦は出生前診断の結果によって出産について迷いが生じ、不安となることが多々あるという。医師等医療関係者のサポートが必要である。新出生前診断（NIPT）の場合、認定遺伝カウンセラーが検査陽性の場合にも確定診断を受けるか否かについて等、十分に説明し、相談に応じる。しかし、最近は無認可施設におけるNIPTの実施、また、その多くは産婦人科医ではない医師によって実施されていることも報告されている。そこには認定遺伝カウンセラーのサポートもない。

児の出生後に関する課題には、医療、教育があげられる。また、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、これらも不安要因の1つである。

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後は対等、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。

これらの課題について、本報告ではあまり触れていない意思決定への適正手続き（due process）をも含め、今後も引き続き考察していきたい。

〈第2部〉

3. 「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

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例を認め、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。出生時に先天の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。

4. 「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

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。

5. 「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

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況にあるが、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。

6. 「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

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、出生前検査をする権利・しない権利があることを伝えつつ、妊婦とご家族の自律的支援をするのが遺伝カウンセリング担当者の役目である。

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一般的な流れ、NIPTを受けた妊婦が不安に感じる点、出生前遺伝カウンセリングの意味、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の疾患が疑われ、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く。

7. 「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

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、家族はどのように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と考え、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。

8. 「障害を持つ子を育てる親の立場から」

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と、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分かりませんが、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。

【アンケートのまとめ】

参加者815名にアンケートを実施し、563名から回答があった。全体の評価については、5段階評価で5を高点として評価を行っていただいた。

<参加者>

参加者を職業別に見ると、小児科の医師が241名、産婦人科の医師が88名で、回答者の過半数を占めた。続いて、助産師36名、大学教員34名、認定遺伝カウンセラー32名、看護師25名であった。その他、学生、ソーシャルワーカー、患者会、マスコミ関係者等から参加があった。

参加者を年代別に見ると、10代から70代まで幅広い層からの参加があり、もっとも多かったのは50代の178名、続いて40代の154名であった。小児科の医師は、40代と50代がほぼ同数でもっとも多く、産婦人科の医師は50代がもっとも多かった。

<フォーラムの情報源>

参加者の多かった小児科の医師が情報源としたのは、日本小児科学会メール配信サービス、日本小児科学会ホームページであった。産婦人科の医師が情報源としたのは、さまざまな情報であり、順位がつけられなかった。全体では、日本小児科学会メール配信サービス、日本小児科学会ホームページと、結果は小児科医と同様であった。

<全体の評価>

テーマについては、4以上の評価が555名であり、回答者の約99%を占めた。また、全体の平均は4.69であり、小児科の医師の平均は4.65、産婦人科の医師の平均は4.70であった。

演題の内容については、4以上の評価が545名であり、回答者の約97%を占めた。また、全体の平均は4.56であり、小児科の医師の平均は4.51、産婦人科の医師の平均は4.58であった。

スライドの内容については、4以上の評価が523名であり、回答者の約93%を占めた。また、全体の平均は4.31であり、小児科の医師の平均は4.26、産婦人科の医師の平均は4.31であった。

講演時間については、ちょうどよいが371名で、回答者の約66%を占めた。小児科医は、ちょうどよいが約63%、産婦人科医は、ちょうどよいが約66%であった。(無回答は除く)

【まとめ】

日本小児科学会倫理委員会は、同委員会の中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とともに非侵襲性出生前診断(NIPT)などの出生前診断の望ましい体制作りに取り組んでおります。今回の公開フォーラムは、その活動の一環として行われたものです。本フォーラムでは、小児科医、産科医、生命倫理学者、NIPT対象疾患の一つであるダウン症を育てる父親、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母親など、様々な立場の皆さんから貴重な講演をいただきました。最後の総合討論では、わが国における出生前診断、特にNIPTの体制はどうあるべきかをフォーラム参加者全員で討論しました。

新型コロナウイルス感染症の拡大を受けて、WEB開催という前例のない形式で実施しましたが、約800名と多くの皆さんに参加していただきました。また、参加者からは100以上の質問があり、活発な議論ができたと思います。

今回のフォーラムの評価として、出生前診断というテーマに対しては、4以上の評価が回答者の約99%を占めておりました。また、ほとんどの講演が高い評価を受けることができました。貴重な講演を行っていただいた講師の先生方に感謝したいと思います。倫理委員会としては、これからも小児医療にとって重要な諸課題をとりあげ、公開フォーラムを行っていきたいと考えております。今後ともよろしくお願い申し上げます。