

出生前検査に関する遺伝カウンセリングのあり方について考えること

はじめに

本邦での出生前検査について、筆者が絶対に守るべきと考える2点は

「出生前診断をマス・スクリーニング化しない」

「胎児条項は導入しない」

ということである。

「出生前診断をマス・スクリーニング化しない」ためには、検査を受けるか受けないか、受けた後の選択にあたって妊婦（カップル）が自律的に決定出来るように環境を整えることが必須である。その具現化に向けて「遺伝カウンセリングを受けられる体制を構築・維持する」ことが必要である。

同時に、優生学的な考え方を排除するために「検査を受けられる対象を限定しない」ことが重要である。

喫緊の課題である「遺伝カウンセリングの体制を構築・維持」するためには、

- 全国の大学病院等にある遺伝子診療部門や周産期センターが核となり、あるいは連携して各地の体制を整える。
- 地方で足りないと言われる認定遺伝カウンセラーが働きやすい環境を整える。
- ITを活用した「遠隔遺伝カウンセリング」も選択肢に入れる。

などの方策を考えるべきである。

出生前検査の適切なありかた

出生前診断をマス・スクリーニング化しない

胎児条項は導入しない

❖ 上記のために

- 遺伝カウンセリングの体制を構築・維持する。
 - ✔ 全国の大学病院等にある遺伝子診療部門あるいは周産期センターが核となり、連携して各地の体制を整える。
 - ✔ 地方で足りないと言われる認定遺伝カウンセラーが働きやすい環境を整える。
 - ✔ ITを活用した「遠隔遺伝カウンセリング」も選択肢に入れる。
- 検査を受けられる対象を限定しない。

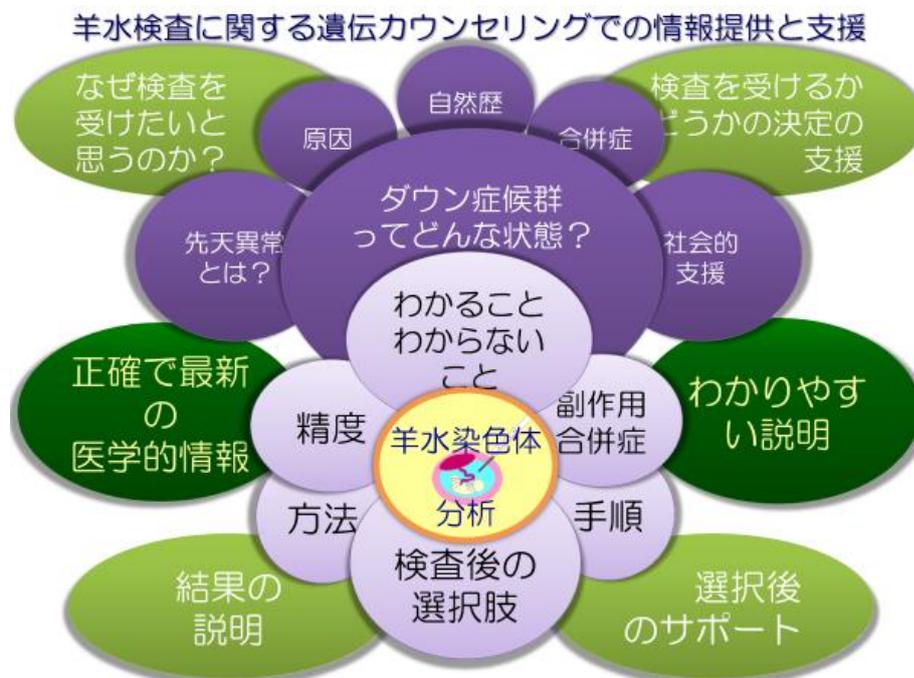
出生前検査に関する遺伝カウンセリングとは

出生前検査を受けることやその結果によって人工妊娠中絶を選ぶかどうかということは極めてプライベートな事柄であり、あくまで当事者の自律的な決定により選択されるべきものである。出生前検査に関する遺伝カウンセリングはその自律的な決定ができるように、当事者の課題を整理し、正確な情報を提供し、彼らの意思決定を支えることを目標とする。

新しい命を迎えるにあたって、妊婦（カップル）は未知の可能性を持つこどもに様々な期待を抱くと同時に、諸々の不安を抱えている。「赤ちゃんは健康に産まれてくるのだろうか」とか「分娩は無事に終わるのだろうか」といった具体的な不安から漠然としたものまで様々である。「不安を少しでも減らすために出生前検査を受けたい」という動機を述べる妊婦（カップル）にはよく遭遇する。妊婦（カップル）が検査を受けるのかどうかを自律的に決定していくためには、彼女（ら）が自分たちの「不安」を見つめて向き合い、その内容を自ら明確にすることが第一歩となる。出生前検査の対象以外の病を持つかもしれない、あるいは期待以上の能力を持つかもしれない、いずれ生まれてくるはずのこどもについて想いを馳せ、出生前検査が彼女（ら）の中でどう位置づけられるのかを整理し、その上で検査を受けるかどうかを自分たちで決める…そういう環境を提供できるようにするのが遺伝カウンセリングである。

遺伝カウンセリングでは、家系員の健康情報を集める。これは家系内に遺伝が関係する疾患がないか、あるいは潜在していないかどうかを評価するためである。そしてなぜ出生前検査を受けるかどうか考えているのか、ご本人の希望なのか、あるいは家族に言われてのことなのか、などを聞いていく。併せて今回の妊娠に至る経過や妊娠後の経過も明らかにしていく。これらの過程は、カウンセラーが妊婦（カップル）の背景を評価するために必要な情報収集であると同時にこうしたやりとりの中でクライアントが自分の背景や課題に気付いていく過程ともなる。その上で、検査の対象となっている疾患がどんなものなのか、自然史や原因、頻度、合併症や社会的支援などについて情報を提供する。さらに検査では何がわかって何がわからないのか／検査後の選択肢／検査の精度／検査の合併症／検査の手順などの出生前検査に関する情報を提供する。これらはわかりやすい言葉や資料を用いて、最新で正確なもので裏打ちされていなければならない。この過程は自らのこどものみならず、様々な病気をもつこども達の存在に気付く契機ともなるかもしれない。

こうした情報提供をしつつ、もう一度クライアントの持つ背景を鑑みながら、当事者が何をどう選択



していくのかをサポートする。決して説得したり、選択を誘導したりする場ではない。たとえ、「検査を受ける選択」に自身の意向よりも親や夫からの意向が強く反映されていたとしても、そのことを指摘して「貴女は本当はどうしたいのか」と迫ることもしない。家族との関係性の中での選択もまた、自律的決定として支援する。「検査を受けるか受けないか」を決めることがゴールではなく、「どう受け止めるか」を考える場となれば良いと願う。

この一連の過程が遺伝カウンセリングであり、単に検査の内容に関して情報提供して「受けますか？受けませんか？考えてくださいね。」と迫るだけであれば、それは「検査に関するインフォームドコンセント」と呼ぶべきものであろう。

遺伝カウンセリングの必要性について

筆者の経験を踏まえて、少し具体的な例を述べる。実際の現場では「検査では先天異常の全てがわかるのだと思っていた。」あるいは「すべての知的障害がわかるのだと思っていた」という言葉をよく聞く。あるいは「知的障害者イコールダウン症候群」と信じている人も決して少なくない。また「今の時代には受けることが時流に乗っていること」と捉えている人もいる。

筆者の施設では、妊婦全員に出生前検査があることを告知し、検査の話を聞きたい・検査を受けたい人は自身で遺伝カウンセリングの予約を取ることになっている。



多くの方は「出生前検査を受けるつもり」で来談されるので、カウンセリングの後に検査を予約される方が大半だが、中には検査の内容を理解された結果、「検査はしない」選択をする妊婦（カップル）もいる。またカウンセリングを受けて「病気の子どもが生まれたとしても、育てる過程で『この子を殺しておけば良かった』と自分が考えるとは思わない」という気持ちを述べる方、「こうして理解して考える

ためにカウンセリングがあるんですね」と感想を述べる方もいる。もしかすると「検査を受けるのを決めているのだからぐちゃぐちゃ言わないで早く検査を受けさせて」という気持ちを持っている方もいるのかもしれないが、ストレートにそういう表現をする人はいないし、説明ファイルもかなり熱心に視聴されている。

よく、「安易な中絶を避けるために遺伝カウンセリングが必要」という言葉も耳にするが、筆者の経験では安易に中絶する人はいない。中絶を選ぶ人も苦渋の選択であるし、中絶をすればすっきり問題解決になるわけでもない。しかしながら、検査の意味を理解しないままに「安易に受検する」ことはありえる。遺伝カウンセリングを行っていないいわゆる非認可の施設で気軽に受けて、「陽性」という結果に驚いて、あるいは何の検査を受けたのかがわからなくなり、筆者の施設を訪れた人達もいる。単に「NIPT 陽性」という結果に混乱し、追い込まれて中絶して後悔…と苦しむ人を作ってはいけない、そのために遺伝カウンセリングをおろそかにしてはいけないと考える。

生まれてくる子どもを受け入れる感情・理由は実に様々であり、またそれぞれのカップルの価値観、障害者観、人生観は様々である。それに対して遺伝カウンセリングは「説得」や「教育」を行う場ではなく、「変容」を促す場でもなく、それぞれのカップルの考え方に沿ってその人の選択をサポートしていくべきものである。

検査の対象を絞ることについて

日本産科婦人科学会の「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)に関する指針」の中で、以下のよう検査対象を絞っている。

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

日本産科婦人科学会

対象となる妊婦

NIPT を受けることを希望する妊婦のうち、次の1～5のいずれかに該当する者とする。

1. 胎児超音波検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された者。
2. 母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された者。
3. 染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者。
4. 高年齢の妊婦。
5. 両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児が13トリソミーまたは21トリソミーとなる可能性が示唆される者。

ここに挙げられているのは染色体異常性を有する児を妊娠する可能性が高い集団を示すものであり、NIPT を受ける「妥当性がある」のでも「適している」のでもなく、ましてや「医学的適応がある」のでもない。ただ単にこの検査の陽性的中率が高くなる集団を示しているにすぎない。筆者はこのように検査対象を限定するべきではないと考える。

NIPTはスクリーニング検査であり、「陰性的中率が高い」、すなわち「陰性」という結果が得られた時には検査の対象とされている染色体の異数性に関しては99.99…%否定されるという特徴がある検査である。

指針の中の「高年齢」が幾つなのかということが議論になることもあるが、では年齢が若い妊婦がこの検査を受けることに意味がないのかといえは、検査が陰性で返ってきたときには対象となる染色体の異数性に関する不安が軽減されるわけだから、そのことに不安を抱える妊婦がこの検査を受けたいと希望した時にこの検査を受けさせない権利は何人にもないはずである。検査対象を限定することは、限定された集団であれば「どうぞ検査を受けてください」と自動的に検査を受けることを許容しているようにも見え、それこそマス・スクリーニング化にも繋がりがかねない。検査対象を限定すること自体、優生保護法の「別表」のような意味合いをなしているのではないだろうか。

また、「出生前検査の適応がある/ない」ということばを耳にするが、出生前検査について「適応」という言葉を使うのは誤っている。「医学的適応」の有無を議論するときには、「その疾患に対する適切な医療」であるかどうかが問題となる。妥当性があればたとえ侵襲を伴うものであっても医療を行うことに「適応がある」ことになるであろうし、方法として誤っている、あるいは過度な医療であれば「適応がない」という言い方になる。「医学的適応」は、「治療」すなわち患者の健康状態の改善を目指すというゴールに対する科学的な妥当性により決められる。では出生前診断における妥当性のあるゴールはどこに求められるのか。「染色体異数性のある胎児を診断して人工妊娠中絶する」ことに医学的、科学的妥当性はない。妥当性がないことに「適応」という言葉を用いるのは不適切なのである。

「胎児条項」について

筆者が懸念することは、この出生前検査のあり方を論じる機に乗じて、またも「胎児条項を導入すべき」論が台頭してこないかということである。杞憂に過ぎなければよいのだが、今までも何度となく「胎児条項を導入すべき」という主張が繰り返されてきた。

が、筆者は決して導入すべきではないと考える。

なぜなら、国家が「このこどもは中絶されても良い」という「お墨付き」を与えることは、かつての優生保護法の復活に等しいことであり、断じてあるべきではない。人工妊娠中絶の選択は極めてプライベートな理由でなされるものであり、中絶可能な妊娠週数の制限を設けることはあっても国家や社会が「中絶されて良い」こどもを定義することは、今までの歴史の汚点を上塗りすることになる。

そもそも「中絶されてもよいこども」を診断するとして、どのように診断するのであろうか。「中絶可能対象を選ぶための出生前検査」の方法を考えただけでも、遺伝子解析や胎児の画像診断が進歩したからこそ、検査の結果の解釈に曖昧さをもたらすことも増えており、ラインを引くことができないことも多々ある。たとえば、遺伝子変異が見つかっていても表現型が多彩であったり、あるいは常染色体優性遺伝をする遺伝子の変異が見つかったとしても、必ず発症するとは限らない事象も報告されたりしている。

人工妊娠中絶の理由は極めて個人的なことであり、週数の制限だけで十分で、その理由を問う必要はないのではないかと考える。

胎児条項が導入されると……

どんな胎児異常に中絶を認めるのか？	<ul style="list-style-type: none">◆ 小児期発症のものだけ???◆ あらゆる遺伝性疾患???
出生前診断の方法・時期は？	<ul style="list-style-type: none">◆ 遺伝学的検査による（遺伝子解析）???◆ 超音波診断などを用いた画像診断???◆ 妊娠週数が進んで診断される疾患もある…。
産婦人科医には何が求められるのか？	<ul style="list-style-type: none">◆ 検査は必須事項???◆ 診断がうまく出来ないとどうなる???
妊婦さんの選択肢は？	<ul style="list-style-type: none">◆ 検査を受けることが義務化???◆ 胎児の病気がわかったら中絶が強制???
どんな社会になるのか？	<ul style="list-style-type: none">◆ 障害がある人の暮らしはどうなる???◆ 疾患の治療法の研究は???
	⋮

今後の課題

「妊婦の NIPT に寄せる要望が、現在の NIPT 実施の認定を受け登録されている施設での NIPT 実施の限界を超えている」「NIPT 実施認定施設の地域的偏在も、未だ解消されていない」から「(NIPT に関する)出生前カウンセリング」を一般産婦人科医にもできるように「検査実施の前の NIPT についての出生前カウンセリングおよび検査に関する情報提供と、検査実施後に結果の提示と説明」と、妙なすり替えを行うのではなく、きちんと「出生前検査に関する遺伝カウンセリング」ができる施設を増やすべきである。そのためには、全大学病院をはじめとして全国に作られている「遺伝診療部門」が核となって地域でのカウンセリング体制を整える責務を負うべきであろう。また、認定遺伝カウンセラーや遺伝看護専門看護師が地方でも働きやすい環境を作ることが必要であると考え。あるいは IT 技術を利用した遠隔診療が認められるようになった現代においては、「遠隔遺伝カウンセリング」を取り入れることも一考に値する。遺伝カウンセリングマインドを持ち合わせない医師に付け焼き刃の様な「研修」を行って「出生前カウンセリング」を担当させるよりも認定遺伝カウンセラーや遺伝看護専門看護師がカウンセリングに当たる方が、より適切なカウンセリングを提供出来ると筆者は信じる。

議論をすり替えられないように

「生まれてくる子が健康であって欲しい」はおそらく誰もが抱く願いである。が、「健康な子が欲しい」あるいは「健康な子でなければ産みたくない」との間には大きな隔たりがあるはずである。

妊婦はみんな健康な子が欲しいんでしょう？だから出生前検査を受けたいでしょう？有用な検査だよ…という議論にすり替えられないように、今後一部の染色体のみならず全ゲノムを読み込むことが可能になる NIPT をはじめとした出生前検査に日本の社会がどう向き合っていくのかという議論をすべきであると考え。



妊婦は皆「健康な子」を望む？

- 生まれてくる子が健康であってほしい

⇔

- 健康な子がほしい

⇔

- 健康な子でなければ産みたくない

スライド提供: 坂井律子

聖路加国際病院遺伝診療部部長

山中 美智子