

はじめに——アムステルダムでの衝撃

人の選別の組織化を目的とするあらゆる優生学上の行為は、これを禁止する。

「フランス民法典新第十六条の四」^{*1}

二〇一〇年七月にオランダ・アムステルダムで開催された第一五回国際出生前診断学会(15th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy)は衝撃的でした。もともとわたしはドイツの研究者に会いにくのを第一の目的としていて、アムステルダムの学会にはそのついでに参加したというのが正直なところでしたが、そこでの経験はその後のわたしの周産期診療にも大きな影響を与えることになりました。

当時、隔年で開かれていたこの学会にわたしが出席したのは一〇年ぶりくらいのことでしたが、驚いたのは学会で取りあげられている話題が、無侵襲的出生前遺伝学的検査(以

図1



第15回国際出生前診断学会のプログラム

下NIPT）、いわゆる「新型出生前診断」のことでほぼ一色だったことです。当時の学会のプログラム（図1）を取りだしてめくってみました。参加者が発表する一般演題でも多くがこのNIPTをテーマとしていました。こんなことはふつうの学会ではあまりありません。

学会場の一階のフロアには多くの国際的検査会社が展示を出していて、自社の製品や検査の情報提供や宣伝をしていました。そのなかでNIPTを扱う予定のシーケノム（Sequenom）社の担当者に話を聞いてみたところ、「来年（すなわち二〇一一年）から北米でNIPT検査を始める。日本ではその翌年（二〇一二年）から開始の予定だ。すでに代理店も決まっている」というではありませんか。わたしは仰天しました。こういった検査の存在だけは知っていました、いつか将来的には実用化されるだろうという認識はありましたが、それがまさか目前のこととは考えても

いませんでした。もちろん日本国内にもそんな情報はまったく入ってきていませんでしたし、仮にいまこれが準備もなしに始まったら、社会に混乱をきたすことは火を見るよりあきらかでした。

日本における出生前診断の歴史は一九七〇年前後に導入された羊水染色体検査から始まりますが、端的に言えばその当時からあまり変わらない状況が長くつづいていました。欧米では日進月歩で進んだ超音波検査による胎児の初期スクリーニングも、母体採血による血清マーカー検査も、学会といった公的な場で議論されることはほとんどなく、非常に限定された形で日常の臨床に入ってきました。世界の現状から見てもわが国の出生前診断の状況は、臨床的にも研究的にも周回遅れどころか二周遅れであったといっても過言ではありません。NIPTといわれる母体血による染色体疾患の高精度スクリーニングが、日常におこなわれようとしている世界の状況を目の当たりにして、わたしをはじめ日本人の参加者は大きな衝撃を受けました。

この学会に参加していた日本人は一〇人にも満たないものでしたが、みなで世界の趨勢せいすうに対する驚きとNIPTの日本への導入についての懸念を語りあった記憶があります。

いまだきちんとした出生前診断の提供体制ができていないわが国の現状では、このままNIP Tが導入されると取りかえしのつかない混乱におちいつてしまうだろう、という危機感をこのときに共有したことがきっかけとなり、二〇一二年の産婦人科遺伝専門医の自主的な集まりである「NIP Tコンソーシアム」の結成につながったと思います。

その後の経緯としては、シーケノム社の担当者があきらかにしていたとおり二〇一一年一〇月には北米でNIP Tがスタートし、二〇一二年三月の段階ですでに一万二七〇〇件の検査がおこなわれるなど爆発的な広がりを見せました。二〇一二年には国内での検査開始をめざしてベンチャー企業であるジーンテック (GeneTech) 社が動きだしましたが、責任ある遺伝カウンセリングと検査提供体制をつくるために結成されたNIP Tコンソーシアムがそれに待ったをかけて、臨床研究として限定された施設と条件のもとに検査をスタートする形で準備を始めました。

二〇一二年八月二九日に「読売新聞」が一面トップでその動きをスクープしたことにより、社会的に大きな話題になったことは周知のとおりです (図2)。NIP Tコンソーシアムの参加施設には妊婦からの問い合わせが殺到し、メディアはさまざまな報道合戦を繰

妊婦血液でダウン症診断

国内5施設 精度99%、来月から

妊婦の血液で、胎児がダウン症かどうかが妊婦の尿にわたる新しい出生前診断を、国立成育医療研究センター（東京）など5施設が、9月に導入することになった。妊婦の臍部に針を刺し羊水を採取する従来の検査に比べ格段に安全で簡単にできる一方、異常が見つからなければ人工妊娠中絶につながることで、新たな議論を呼び起す。

出生前診断 胎児の染色体や遺伝子などの異常を調べる検査。検査法（エコー）検査や、羊水を採取する羊水検査、胎盤の組織を採取する絨毛（じゅうもう）検査、母体血清マーカー検査がある。

導入を予定しているのは、同センターと国立大東

京、慈恵医科大学、東

大、横浜市立、染色体異常

の確率が35歳以上の

妊婦などが対象で、日本人

でのデータ収集を目的

とした臨床研究として行

う。保険はきかず、費用は

約20万円前後の見通しだ。

検査は、米国の検査会社

「シーケム」が主導し

たもので、米国では昨年秋

から実施。妊婦の血液にわ

ずかに含まれる胎児のDNA

Aを調べる。通常1対2本

ある染色体が3本ある数の

異常のうち、ダウン症かと

うか99%以上の精度でわか

るほか、重い障害を持って

生まれる前の1種類の染色

主な出生前診断の比較

名称	方法と安全性	精度
羊水検査	母親の臍部から針で羊水を採取。0.5%に流産の危険	100%
母体血清マーカー	母親の血液を採取。流産の危険はなし	わかるのは異常のある確率のみ
新型出生前診断		99%以上

従来の検査
検査
検査

高出生率の増加に伴い、羊水検査は増加傾向にあり、2008年には約方3000件行われた。新型の出生前診断は血液検査で、ほぼ確実に異常がわかるため、検査を希望する人が増えることが予想され、安易に広げれば人工妊娠中絶の増加も懸念される。

導入する施設などの資料

医師有志は、今年3月に其

他の研究組織を結成する

予定だ。研究組織では、他

の医療機関への導入拡大を

前提に、この検査を実施で

きる施設の準備を行うと

考え、①遺伝の専門医や

カウンセラーの専門家を

ウチに設ける必要がある

とされている。

カウンセラーを行政の継続し

て行うことで、医師が

「母体の健康を害する恐れがある」

と指摘している。

技術革新倫理面に課題

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

左宮啓彦・国立成育医療研究センター周産期センタ―長は「出生前診断の概念を要する新技術だが、安易に適用しない」と話す。

りひろげ、社会的にも大きな問題として議論されました。この段階にきて行政も学会もようやく重い腰を上げ、公的な場で出生前診断を議論するようになりました。その結果が日本産科婦人科学会が出した「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」（二〇一三年三月）でした。これをもとに同年四月からNIPTの検査が全国で開始されました。

あれからもうだいぶたち、まだまだ数的には検査のニーズにじゅうぶん対応しているとは言いがたいものの、一定水準での出生前診断提供体制が整えられ、大きな混乱もなく検査が施行されていることが社会的にも評価されてきているようです。検査開始当初こそ社会的批判という企業リスクをおそれて、様子見に徹していた国内の大手検査会社も、その後一斉に検査に参入してきました。

わたしたちも検査開始当初は、いったいどういった妊婦にどのようにこの検査の情報を提供したらいいか、また検査結果をどのように伝えカウンセリングをおこなっていくかなど、具体的な方向性がなかなかつかなかったのですが、検査の経験を積むにつれて、各施設間でもおおよっぱなコンセンサスができてきつつあると感じます。本書ではそれらの経験

に基づいて、NIPPTをはじめとした出生前診断に興味関心がある、または検査を受けてみたい、と思っている妊婦さん、パートナー、そして出生前診断に広く関心がある一般のかたがたを対象にわかりやすく解説していこうと考えています。

第一章では実際に出生前診断を考えている妊婦さんとそのパートナーのために、おもにNIPPTをイメージしてわかりやすく解説しました。検査を受けようかどうか迷っているかたは、とりあえずこの第一章だけ読んでいただければいいと思います。

第二章では、NIPPTを受けようと思った動機や不安についてもう少しつつこんで考えることにより、検査の社会的意味、その倫理的な問題について見なおしてみました。

第三章は、出生前診断のこれまでの歴史と現状、そしてこれからの見とおし、とくにすでに欧米で実用化されていて日本ではまだ導入されていない検査や、さらにその先の遺伝子医療について書きました。

終章では、医療テクノロジーの進歩によってわたしたちはどこまでいくのか、そのときわたしたちになにが求められるかを考えました。

ご意見やご批判などをいただければ幸いです。