

第62回日本小児保健協会学術集会 シンポジウム5

非侵襲的出生前検査 (NIPT)

家族の立場から望むこと

玉 井 浩 (大阪医科大学小児科)

母体血 cell-free DNA 胎児染色体検査 (NIPT) は、一昨年より日本でも特定の施設で研究として開始され、今年3月NIPTコンソーシアムによって2年間の研究結果が報告された。予測された通り、多くの妊婦が検査を希望され、18,000件あまりの検査が実施された。研究結果を出すには十分と思われる数である。その報告には表れにくいこと、診断を受ける立場で「NIPTのもたらしたもの」、「今後の展開」に期待したいことを考えてみた。

これまでのダウン症児を取り巻く環境は、表1に示すように、ヒューマニズムに貫かれていて、医療もこの流れに沿ったものであった。しかし、時代の流れの中で、トリプルマーカールをはじめ、出生前診断の進歩とともに、いつもその対象疾患としてダウン症が取り上げられてきた。出生前診断の対象は、生存することさえ困難なほどの重篤な疾患が対象であった。ダウン症者の平均寿命が60歳を超えている現在、ダウン症は決して重篤な疾患ではないことは明らかであるが、いっしょにその数の多さと、イメージから対象例に挙げられてきた。

表1

これまでのダウン症児者への社会的・医療的支援
・各地の療育センターや保健所の療育や保健指導
・支援学級・支援学校の整備とインクルージョン教育の浸透
・心臓手術をはじめ、医療技術の進歩
・医療と福祉、教育の融合モデルの提供
・親の会による家族支援

I. NIPT 報告からわかったこと

「陽性に出れば、より精度の高い羊水検査などを待たずに、出産を諦める」と回答する方がいたり、実際、NIPTで胎児に先天的な異常があると知った妊婦のうち約97%が人工妊娠中絶を選んでいる。NIPTを受けた後、確定診断を受けずに中絶した症例が少数例ではあるが存在したことである。

II. すれ違うカウンセリング

1. 遺伝カウンセリングを行う側 (医療側)

診断精度が高いと言っておきながら、確定診断ではないため羊水検査などが必要であり、トリソミー以外は調べていないため、家族のニーズに答えていないし、ダウン症など疾患の説明と合併症のことばかりである。

2. 遺伝カウンセリングを受ける側 (家族側)

一方で、ほとんどの妊婦は陽性なら中絶すると決めて来ている、そのための検査と考えている。

III. 検査を受ける家族の気持ち

1. 妊婦が知りたいのは、検査の意味や、病気の詳しい症状ではなく、障がいのある子どもを産んだ場合、将来どのような生活になるのか、どのような人生設計をすればいいのかであり、その障がいのある子どもたちの暮らしの実態を知りたいと考えているのである。

2. 受けられる公共サービス、医療、教育、福祉など

の安心材料を知りたい。しかし、提供される情報は限られたものである。

IV. 伝えてほしいこと

1. ダウン症の出生前診断をされている医療側の人たちに、「どれほど障がいのある人たちのことを知っているのか」と問いたい。病気のことだけを伝えるのではなく、どのような生活をしているのかを伝えてほしい。
2. そして、障がいがあると告げられた両親にも、彼らの暮らしを知ってほしい。楽しく、いきいきと暮らす姿を見てほしいと願っている。

V. 望むことは支援体制の整備

1. 乳幼児期では、医療や療育機関との関わりが強く、学童期では学校との関わりが強くなる。しかし、思春期・青年期と成長するにつれ、医療・療育との関わりは少なくなってしまう。長く関わる機関が必要とされているが、日本ではそのような施設は少ない。こういったことも将来を見通せない不安材料になっている。そこで、ダウン症を専門に診療・研究する施設が各地に設置される必要がある。
2. 障がいがあると告知され、出産すると決意した家族だけではなく、妊娠継続を諦めた家族に対しても、支援する体制も必要である。ピアカウンセリングを含めた継続した相談機能が不可欠である。さらに、専門病院や療育施設の紹介、学校や福祉制度の説明、就労の状況などについて相談できる公的機関が必要とされている。
3. その子に与えられた力を精一杯使って、毎日をまじめに懸命に生きている彼ら（彼女ら）は、私たちと同じように、楽しいことを楽しいと感じ、うれしいことをうれしいと感じて、そして、その子らしく生きています。心は決して遅れないのである。

医療の問題、療育、学校教育、職業訓練、就労問題など決して平坦な道ではないが、この子たちにとって住みやすい社会は、誰にとっても住みやすいバリアフリー社会に違いありません。そのような社会を心から望んでいる。

表2には、NIPT から学び、望むことを記す。

表2

- ・ NIPT の先にあるさらに精度の高い技術の進歩は、その技術の適応を「重篤な疾患」から「障害」へ、さらに「体質」、「発病可能性」に発展させるであろう
- ・ 中絶するかしないかといった排除・忌避の一方の議論ではなく、治療法の開発を含めた医療の進歩と真の受容・バリアフリー社会を目指す
- ・ 倫理的課題を避けないこと、国民的議論が必要

VI. 法律の整備と出生前診断

平成23年に障害者基本法の改正、平成25年には障害者差別の解消に関する法律制定、平成26年には障害者の権利に関する国際条約（権利条約）が締結され、法律の整備はされてきた。しかし、権利条約は、「機能障害」を有する障害者の人権を保障し、分け隔てなく共生できる社会を実現することを企図しているはずなのに、出生前診断・着床前診断のスクリーニング化は、対象とする「機能障害」を有する人あるいはその可能性だけで排除されても良いというメッセージを持ち、今生きている人を苦しめ、差別に繋がりがかねない重大な問題を提起している。

VII. 期待する新たな展開へ

図に示すように、出生前診断によってもたらされた現実から、早期療育の発展、進歩、そして学会・研究会の整備がなされ、早期治療のチャンスも生まれるかもしれない。

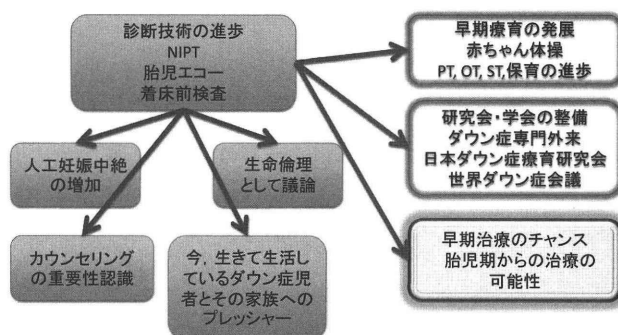


図 NIPT から学び、新たな展開へ