

A 出生前検査と倫理

Point

- ✓ 倫理とは「仲間として共に生きるためのことわり・決まりごと」であり、社会や置かれた状況によって内容は異なり、考えを擦り合わせる余地がある。
- ✓ 出生前検査に関する考え方の基本は、妊婦が検査や疾患の正しい情報を得て、慎重に深く考えたうえでの自己決定を尊重するというものである。このプロセスを保証するものが遺伝カウンセリングであり、きわめて重要である。
- ✓ 出生前検査の結果、人工妊娠中絶に至ることがあるが、現状ではやむを得ない事情として免責して許容されている。優性思想との関連を否定できないことを認識し、障がい者をよく知り理解し、受け入れることが求められる。

はじめに

医療においては倫理が常に問題となる。特に出生前検査においては倫理的な問題が常に議論となり、受検者ならびに医療者に重くのしかかる。それは出生前検査の結果、人工妊娠中絶となることがあるためである。これは人の生に関わる非常に大きな問題である。また特定の疾患を有している人がいろいろなハンディを持ちながらも生きているのに、その疾患が出生前検査の対象となるためである。疾患を有する人の生を否定しかねない大きな問題である。これらの問題を抱えながらも一定の条件の下で出生前検査は行われている。どのような条件の下であれば、行うことが許されるのか？ その考え方の基本となるのが倫理である。

倫理とは

倫理の「倫」とは「人の輪」「仲間」という意味で、「理」とは「ことわり」「すじ」であり、倫理とは「仲間として共に生きるためのことわり・決まりごと」ということができる。倫理は同じ社会の仲間として生きていくために守るべきルールであり、文化の異なる社会ごとに異なり、また同じ社会にあっても置かれた状況が変われば異なるものである。したがって、国によって出生前検査における倫理は異なり、欧米の倫理をそのまま日本に当てはめることは妥当ではなく、日本独自の出生前検査に関する倫理があつてしかるべきである。また時代が変われば倫理も変わるのが当然である。倫理に普遍的な正解はない。そのため出した結果や結論より、そこに至る過程がどうであったかが重要となる。倫理はあくまで仲間うちのことわり（理）である。日本においては長い間、出生前検査について話題に取り上

げることさえタブー視されていた。そのような状況で倫理を云々することはできない。まず出生前検査について日本の現状を知り、いろいろな立場や考え方を出し合って議論することが必要である。

同じ仲間うちの決まりごとであれば、法と倫理はどう異なるのか？一言でいうと「法は倫理の最低限度」ということができる¹⁾。社会のルールをすべて法で定めることはできなく、また定めるべきではない。国家の強制力によって守らせなければならない「最低限度の規範」だけが法として定められる。したがって、倫理は仲間うちのことわりであるが、自由度があり、相反する考え方においてお互いに考えを擦り合わせる余地がある。法と異なり、その余地があることが倫理の最大の利点である²⁾。またその余地をどうするかが倫理における最大の争点であり、それによって社会が良くも悪くもなる。

倫理的理論

倫理的判断をする場合、それを支える理論的根拠が必要となる。その場合、多くは達成したい目標が先にあり、そのために必要な倫理的な理論的根拠を求めることになる。

医療倫理の理論としてビーチャムとチルドレスの4原則が有名である。Autonomy（自律尊重）、Non-maleficence（無危害）、Beneficence（善行・仁恵）、Justice（正義・公平）である³⁾。また欧州型の4原則としてあげられるのはバルセロナ宣言に基づく、Autonomy（自律尊重）、Dignity（尊厳）、Integrity（不可侵性）、Vulnerability（弱さ）である⁴⁾。自律尊重原則とは自律的選択を保護する原則である。無危害原則とは不当な危険から守られる原則である。善行原則とは恩恵となることをすべきという原則。正義原則と

は公正に機会が配分される原則。尊厳原則とは尊厳を守り重視する原則。不可侵原則とは介入から保護される原則。弱さ原則とは弱い存在を保護する原則である。

これらの原則は倫理的根拠を理論的に整理するには役立つが、他の原則と対立することもあり、どの原則により重きを置くかによって倫理的判断は異なるものとなる。またこれらの原則は、欧米の文化、思想、価値観に根ざして提案されたものである。日本においては違和感が生ずることはいたしかたなく、日本の文化、思想、価値観を加味することが必要である。

人工妊娠中絶について

現在、日本において人工妊娠中絶が行われている。日本には墮胎罪（殺人罪）があるが、母体保護法で人工妊娠中絶の要件を定めており、その要件を満たす人工妊娠中絶は墮胎罪の違法性が阻却される。したがって、人工妊娠中絶は母体保護法の要件を満たしていれば、法的には問題がないとしている。本来、殺人罪に問われる人工妊娠中絶に、やむを得ない事情としての免責事項を法で定めているのである。もちろん法的に問題がない人工妊娠中絶であっても倫理的に問題がないとはいえない。特に、母体保護法の要件に胎児条項がない現状で、胎児が疾患を有する場合に母体理由で人工妊娠中絶が行われていることが問題ではあるが、母体理由があり要件を満たしていれば法的には問題がなく、また倫理的に問題がなくはないが、やむを得ない事情として免責し許容していると考えられる。

出生前検査と優生思想

出生前検査においては常に優生思想が問題となる。優生思想とは、秀でた能力を有する者の遺伝子を保護し、能力の劣っている者の遺伝子を排除して、優秀な人類を後世に遺そうという思想である。障がい者差別を助長する非常に危険な思想であり、現在否定されている考え方である。

疾患を有する胎児を人工妊娠中絶することは優生思想に該当しないか？ この問いに対して、自律尊重を重視する欧米では女性の自己決定に重きをおいて、国家、社会的な圧力などの強制によらない自己決定による人工妊娠中絶は、従来の優生思想によるものと異なると考えられている⁵⁾。しかし、日本においては、国家や社会の強制がなくても、個人の自己決定による選択であっても、優生思想との関連を否定はできないと考えられている。

疾患を有する胎児を人工妊娠中絶する主な理由は、家族や社会の負担を軽減するという理由と生まれてくる子も親

も不幸であるという理由である。これに対する反対意見は、主に、障がい者を差別し、障がい者の生きる権利を否定するものであるという。家族や社会の負担を軽減するという理由に対しては、社会が豊かであれば問題ないといえる。また、障がいがあるからといって不幸とは限らない。障がいの有無は大きいですが、それ以上に障がい者を取り巻く環境に問題があるといえる。どれだけ障がい者を受け入れるかが、社会の豊かさの指標といえる。豊かな社会においては優生思想を否定はできない人工妊娠中絶を行う理由は成り立たない。しかし、現状の日本は福祉制度があるといっても充実しているとは言い難く、家族や本人の負担は大変なものである。理想論ではなく、現実論として優生思想との関連を否定はできない人工妊娠中絶をやむを得ない事情として許容していると考えられる⁶⁾。

出生前検査の倫理的根拠

出生前検査の目的は、児の健康状態を確認することである。児に特に異常がなければ、妊娠経過中通常の管理が行われる。児に疾患が見出されれば、妊娠中や生後に適切な対応ができるように準備することができる。しかし、妊娠22週未満に見出された胎児疾患は、状況によっては人工妊娠中絶に至るため、倫理的に問題となる。優生思想を否定できない、疾患を有する胎児の人工妊娠中絶に対して、豊かでない社会の免責事項として認めるか、それとも障がい者差別として反対し、出生前検査そのものに反対するか、どちらも倫理的に妥当な根拠があると考えられる。したがって、どちらか一方に偏って社会制度として強制することは望ましくない。両方の立場を十分に理解したうえで、個人の選択に任せるしかないと考えられる。したがって、両方の立場について十分な情報を得たうえでの自己選択を認めようというものであり、このプロセスを保証する遺伝カウンセリングは極めて重要である。

おわりに

出生前検査に関する考え方の基本は、妊婦が検査や疾患の正しい情報を得て、慎重に深く考えたうえでの自己決定を尊重するというものである。これは出生前検査の受検についてのみでなく、検査後の選択においても同様である。このプロセスを保証するのが遺伝カウンセリングであり、出生前検査においてはきわめて重要である。出生前検査の結果、人工妊娠中絶に至ることがある。これは優生思想との関連を否定できないが、やむを得ない事情として免責されて許容されているのである。出生前検査は障がい者差別

や生きる権利を否定する側面がある。したがって、検査の対象疾患について医学的側面だけでなく、生活している実像について十分知ることが求められる。障がい者を受け入れる豊かな社会の実現のためには、障がい者をよく知り理解することが不可欠であり、出生前検査においてはこの点が特に重要となる。

文献

- 樋口範雄. 医師の基礎的責務 A-2. 倫理と法. 医の倫理と基礎知識 2018 年版. http://www.med.or.jp/doctor/rinri/i_rinri/a02.html
- 仁志田博司. 緒言 なぜ、周産期医療に生命倫理が必要か. In: 窪田昭男, 齋藤 滋, 和田和子, 編. 周産期医療と生命

倫理入門. 大阪: メディカ出版; 2014. p.1-11.

- Beauchamp T, Childress J. Principles of biomedical ethics. 7th ed. Oxford University Press; 2013. p.107.
- The Barcelona declaration on Policy Proposal to the European Commission on Basic Principles in Bioethics and Biolaw (adopted in Nov. 1998 by partners in BIOMED II Project). UNESCO University Declaration on Bioethics and Human Rights. 19 Oct. 2005.
- Epstein CJ. Is modern genetics the new eugenics? Genet Med. 2003; 5: 469-75.
- 石橋孝明. 人工妊娠中絶と優生学. In: 篠原駿一郎, 波多江忠彦, 編. 生と死の倫理学. 京都: ナカニシヤ出版; 2002. p.80-101.

〈左合治彦〉

B 周産期の遺伝カウンセリングの特徴

Point

- ✓ カップルが妊娠における遺伝的リスクについて理解し、支持的で非指示的な雰囲気の中で、自分たちの妊娠についてどのような選択を行っていくかの自律的な意思決定を支援する。
- ✓ 出生前検査に対する意思決定は、本人の意思のみに基づくものではなく、その人を取り巻く人間関係、置かれた社会的状況、時代背景、慣例、教育などが影響し合い、さまざまな関係性のなかで行われることを理解する。
- ✓ 周産期におけるグリーフを理解する。
- ✓ 出生前検査の遺伝カウンセリングにおいては、時間の制約や多様な選択肢、結果解釈の困難さに留意しなければならない。

はじめに

遺伝カウンセリングは1947年に Sheldon Reed により「優生学を排除した遺伝的ソーシャルワークのようなもの」と定義されて以来、次々と登場する新しい遺伝学的診断技術や、人間の行動に対する理解や公衆衛生政策の変化、倫理意識の変化、そしてカウンセリング理論などの進歩とともに、医療における自己決定の重要性の認識が増していくなかで発展してきた¹⁾。そして羊水検査の登場（1966年）により近代的な出生前検査の遺伝カウンセリングが始まり、非指示的な雰囲気の中で自律的な意思選択を行うためにまず周産期領域において遺伝カウンセリングが注目された歴史的経緯がある。

しかしながら国内では、母体血清マーカー検査の導入にあたり、1999年に厚生科学審議会にて「母体血清マーカー検査に関する見解」が出された（厚生労働省、1999）。見解では、母体血清マーカーは、①妊婦が検査の内容や結果について十分な認識をもたずに検査が行われる傾向がある

こと、②確率で示された検査結果に対し妊婦が誤解したり不安を感じること、③胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念があることといった特質や問題点があるとし、「医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない。また、医師は本検査を勧めるべきではなく、企業等が本検査を勧める文書などを作成・配布することは望ましくない。しかしながら、妊婦から本検査の説明の要請があり、本検査を説明する場合には別紙のような内容について十分に配慮すべきである」と示された。そのため周産期領域では長きにわたって、妊婦から希望があった時や医療的な必要性がある場合のみ出生前診断の情報提供がなされ、積極的な情報提供や十分な遺伝カウンセリングが行われてこなかった。

しかしながら、妊婦は正しく質の高い情報を求めており、適切な情報提供により不安が軽減されることは、さまざまな研究により報告されている。本来の出生前診断は、基本的には、妊婦の安全な妊娠・分娩を目的として適切な妊娠管理を行いながら、児の疾患を早期に診断し、児の治

療や適切な分娩形式の選択、また適切な養育環境を整えていくために行われるものである。胎児の診断が行われることで適切な治療や管理が可能となること、再発リスクの正確な評価を行い、それに対するインフォームド・チョイスが成立することにある。しかしながら現在、高年出産や不妊治療の増加などの社会状況の変化に伴い出生前診断の目的が多様化し、それに対応するNIPTなどの新しい検査技術の登場が相次ぎ、周産期の遺伝カウンセリングは大きな転換期を迎えている。

周産期遺伝カウンセリングの特徴

出生前検査の遺伝カウンセリングの特徴としてまずあげられることは、①時間の制約があることである。限られた時間のなかで、②個別の患者背景や目的による検査の適応、③スクリーニングか確定診断かの区別（検査の種類が多く複雑）、④結果の解釈の難しさ、⑤個人の価値観・倫理観の対立（クライアントと遺伝カウンセリング実施者間、あるいは他者からの影響）などのさまざまな困難な要素を含みながら出生前検査の遺伝カウンセリングは行われる。

出生前診断についての遺伝カウンセリングによって、クライアントは自分たちの妊娠における遺伝的リスクについて理解し、支持的で非指示的な雰囲気の中で、自分たちの妊娠についてどのような選択を行っていくかの意思決定（informed decision making）を行うことが可能となる。そのプロセスにおいては、クライアントの自律性が何よりも重要視される。また、遺伝学的検査の満足度を高めるためには検査の前の遺伝カウンセリングが重要との報告もある。米国の医療専門職に対する遺伝学の教育組織であるNCHPEG（National Coalition for Health Professional Education in Genetics）²⁾では、出生前診断に対する遺伝カウンセリングの在り方について以下のように説明している。「出生前検査を受けようと思う妊婦は、その選択に際し、異常のある子どもをもつこと、流産の可能性、検査の結果に対しどのように選択するか、家族の価値観、信仰、生活状況などについてさまざまに思い悩むものである。遺伝カウンセリング担当者は、そのような妊婦の個別の背景を理解することに努め、バランスのとれた最新の情報提供を行うべき」としている。さらに遺伝カウンセリングは時に、出生前検査を受けないという選択肢を提供できることがある、とも指摘している（<http://www.nchpeg.org/>）。

遺伝カウンセリングに求められるもの

バランスのとれた遺伝カウンセリングは、検査について

の十分な説明だけでは成立しない。そこには、①どうして出生前検査を希望したのか（目的は何か。本人の意思によるものか）、②クライアントの病気に対するリスク評価は妥当か、③診断対象となる病気についてどのような理解をしているか、④その人にとっての結果を出すことの意味、メリット・デメリット、最終的な結果によってどのような選択がありどのような展開となりうるか（心理的・身体的・経済的負担などを含め）、⑤倫理的な側面についての話し合いなどの要素が必要である。妊婦とそのパートナーの自由意思を最大限尊重しながら、遺伝カウンセリングを行うことが求められる。

現在実施されている出生前診断

各種スクリーニング検査

従来のスクリーニング検査は、胎児に染色体疾患などの可能性がどれくらいあるかの確率的評価を目的としたものであった。しかしながら、偽陰性率、偽陽性率ともに高く³⁻⁵⁾、解釈が困難であることから、適切な説明に基づく理解が成立しなければ、かえって妊婦の混乱を招きかねない。胎児後頸部浮腫（nuchal translucency: NT）の評価は、測定する医師の技術にも左右されることから、さまざまな問題も指摘されている。また、これまでに生化学的検査として行われてきた従来の母体血清マーカー検査に加えて、妊娠初期にhCG、PAPP-Aの測定と胎児NT評価を組み合わせたコンバインド検査も行われるようになった。NIPTは、母児のcfDNAを直接、量的に評価することで従来のスクリーニング検査に比べ、偽陽性率、偽陰性率が大幅に低くなったことが注目を集めた。しかしながら、胎児の染色体疾患の評価手段として過剰に評価される傾向があると米国で指摘されているとおり、確定診断ではないことに留意する必要がある。

NIPT

NIPTで陽性の結果を得たときに、実際に胎児がダウン症候群などの染色体疾患である可能性を陽性的中率という。Palomakiらが行ったNIPTの臨床研究におけるハイリスク集団に対するダウン症候群の感度・特異度は99%以上と高い³⁾が、陽性的中率は、感度・特異度と疾患の頻度（罹患率・事前確率）によって変化するため、感度・特異度がきわめて高い検査でも罹患率の低い染色体疾患を対象として検査を行うとその的中率は低下する。そのため、それぞれの染色体疾患における理論的な陽性的中率は、ダウン症候群の場合、35歳で約80%、40歳で約90%となるが、罹患率の低い18トリソミーでは35歳で約20%、40歳で約40%である。しかしながら、国内におけるNIPTコンソー

シアムが行った臨床研究の実際の結果をみると、理論的予測値よりも高い陽性的中率が確認されており、ハイリスク集団における陽性的中率は、ダウン症候群で96.5%、18トリソミーで88.3%、13トリソミーで52.4%であり、3疾患を合わせると90.0%であった（2019年3月時点）。

また、結果が陰性の場合には、NIPTが感度、特異度ともに優れており、陰性的中率はダウン症候群、18トリソミー、13トリソミーに対してそれぞれ99.9%と非常に高いことは確かであるが、異常がないことを100%保証するものではないことに注意が必要である。また、検査会社によっては0.5~7%で判定保留になることがある。判定保留の要因として、母体血中の胎児DNAの濃度の低さ、vanishing twin、児または母体の体細胞モザイク、胎盤性モザイク、母体の腫瘍、母体の自己免疫疾患などの影響が報告されている^{4,6)}。

陰性結果の的中率は高くその信頼度は高いといえるが、それでも100%ではないこと、陽性の場合には確定診断とはならず、絨毛・羊水検査での確認が必要であること、一度NIPTで陽性と判定された場合には、最終的な診断結果まで最低でもさらに2週間程度の日数を要し、曖昧な状況下で長期間待つことによる心理的負担はかなり大きくなると考えられる。

羊水・絨毛検査

染色体疾患や、家系内の特定の遺伝性疾患を対象としての確定診断として実施されている羊水検査と絨毛検査であるが、侵襲的な手技であること、出血や破水、感染症などの合併症や、流産や胎児死亡などのリスクがあるために、出生前検査を考える妊婦にはかなりの熟考を要求する検査である。培養細胞を利用した羊水検査・絨毛検査は染色体の数の変化の診断については100%の検査精度と考えられているが、微小な構造異常などの構造異常を含めた診断精度は絨毛検査で97.5~99.6%、羊水検査は99.4~99.8%とされている⁷⁻⁹⁾。さらに、絨毛検査は、NIPTと同様に、絨毛と胎児とはもとは同じ受精卵から発生したもので、同じ遺伝的情報を共有するという前提で行われているが、胎盤に局限したモザイク（confined placental mosaicism: CPM）を反映している可能性が約1%程度あることにも留意しなければならない。

高年妊娠を理由とした出生前診断では、必ずしも障害に結びつかない性染色体異常や低頻度のモザイクなどが認められたときの遺伝カウンセリングは非常に困難なものとなりうる。

また、胎児の重篤な遺伝性疾患の有無を確認するために各種遺伝子検査が行われることがあるが、現在では、主に絨毛や羊水から得られた胎児の細胞を利用して行われてい

る。しかしながら、家系内で当該疾患の遺伝子変異が特定されていない場合には、妊娠期間中に胎児の遺伝子検査を行い、結果を得ることは困難である。

周産期におけるグリーフ

グリーフ（grief）とは、“悲嘆”と訳される言葉で、大切な人の喪失や思いがけない災害などで大きな悲しみに見舞われる状況への心的反応を示すが、周産期においても、グリーフを考慮しなければならない状況がある。例えば、待ち望んだ子どもが、重い病気や障害をもつとわかった両親にとっては、“自分たちの健康で元気な子ども”という対象の喪失、また未来や夢の喪失ともいえる状況となるだろう。また、出生前診断に伴った人工妊娠中絶によるグリーフは、他者に相談しにくくまた理解を求めにくいことから、グリーフの過程が複雑化する可能性も指摘されている。グリーフのさなかにある人をどのように支えたらよいかについては、明確な答えがあるわけではない。しかしながら、グリーフが複雑な過程を経るものであり、その受容には一定の時間を要することをまず理解することが必要となる。相手を理解しようとし、あるがままに受容しようとする姿勢が求められるのであろう。

おわりに

出生前検査に対する意思決定は、本人だけの意思だけでは決まるものではない。その人を取り巻く人間関係、置かれた社会的状況、時代背景、慣例、教育などが影響し合い、さまざまな関係性のなかで行われるものである。当然ながら、情報提供だけでインフォームド・チョイスが成立することは困難といえよう。遺伝カウンセリング担当者は、クライアントの個別の背景や人生について理解しようとする努力をしながら、遺伝カウンセリングを行うことが必要である。

文献

- 1) Reed SC. A short history of genetic counseling. *Social biology*. 1974; 21: 332-9.
- 2) NCH PEG. <http://www.nchpeg.org/>
- 3) Palomaki GE, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: an international clinical validation study. *Genet Med*. 2011; 13: 913-20.
- 4) Dheedene A, Sante T, De Smet M, et al. Implementation of non-invasive prenatal testing by semiconductor sequencing in a genetic laboratory. *Prenat Diagn*. 2016; 36: 699-707.