

# St. Luke's International University Repository

## Prenatal Testing and Genetic Counseling. Past, Present, towards the Future

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2021-03-21 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 山中, 美智子, 吉橋, 博史, 本田, まり, 水野, 誠司, 柘植, あづみ, Yamanaka, Michiko, Yoshihashi, Hiroshi, Honda, Mari, Mizuno, Seiji, Tsuge, Azumi メールアドレス: 所属:
URL	<a href="https://doi.org/10.34414/00016401">https://doi.org/10.34414/00016401</a>

This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 3.0 International License.



総説

## 出生前検査と遺伝カウンセリング

### —過去～現状～未来に向けて—

山中美智子<sup>1)</sup> 吉橋 博史<sup>2)</sup> 本田 まり<sup>3)</sup> 水野 誠司<sup>4)</sup> 柘植あづみ<sup>5)</sup>

#### Prenatal Testing and Genetic Counseling. Past, Present, towards the Future

Michiko YAMANAKA<sup>1)</sup> Hiroshi YOSHIHASHI<sup>2)</sup> Mari HONDA<sup>3)</sup> Seiji MIZUNO<sup>4)</sup> Azumi TSUGE<sup>5)</sup>

#### [Abstract]

Making decisions whether to undergo a prenatal test and whether to choose abortion based on the result are extremely private matter. And it should be chosen by the autonomous decision of the pregnant woman or couple concerned. Thus, the prenatal testing should never be done as a “mass screening”. Genetic counseling on prenatal testing aims to organize the tasks of the pregnant women or couples, provide accurate information, and support their decisions so that they can make their autonomous decisions. Expecting a newborn baby is an exciting experience with the various expectations and at the same time, the pregnant women or couples holds various anxieties, from concrete to vague such as “will the baby be born in good health?” or “will the giving birth end safely?”. The autonomous decision on whether or not to undergo prenatal testing begins when she (or they) faces each other's “anxiety” and confronts themselves, clarifying their own preference. Think about the child they will eventually be born with, whether prenatal testing is appropriate for them, and then decide for themselves. The genetic counseling should allow them to provide such an environment by sorting such information and support their decision.

Nowadays, prenatal testing at so-called non-licensed clinics which provide without genetic counseling is widespread. Here we discuss how prenatal testing should be done from the perspective of pediatricians, jurist, and ethical and sociologists involved with reviewing on the history leading up to this situation.

[Key words] Prenatal testing, Genetic counseling, Maternal Health Act, Fetal clause

#### [要旨]

出生前検査を受けることやその結果により人工妊娠中絶を選ぶかどうかということは当事者の自律的な意思により選択されるべきものである。決して「マススクリーニング的に」行われるべきではない。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とにも様々な期待を抱くと同時に、

- 1) 聖路加国際病院女性総合診療部／遺伝診療部・Department of Integrated Women's Health / Clinical Genetics, St. Luke's International Hospital
- 2) 東京都立小児総合医療センター遺伝診療部 臨床遺伝センター臨床遺伝科・Division of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center
- 3) 芝浦工業大学 工学部 情報通信工学科・Department of Information and Communications Engineering, College of Engineering, Shibaura Institute of Technology
- 4) 愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科・Division of Clinical Genetics, Aichi Developmental Disability Center Central Hospital
- 5) 明治学院大学社会学部・Department of Sociology, Meiji Gakuin University

受付 2020年9月23日 受理 2020年11月18日

様々な不安を抱えている。出生前検査に関する遺伝カウンセリングは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。昨今では「遺伝カウンセリングなしにNIPT（無侵襲的出生前遺伝学的検査）を受けられる」ことを謳う、いわゆる非認定施設での出生前検査が増加している。このような現状に至る歴史を振り返るとともに、先天異常がある児の医療・療育に関わる小児科医、法学者、倫理的・社会学者の視点から出生前検査はどうあるべきかを論じる。

〔キーワード〕 出生前検査、遺伝カウンセリング、母体保護法、胎児条項

## I. はじめに

「先天異常研究60年、そして未来へ ～発生・発達・成長をめぐる新たな課題に挑む～」をメインテーマとした第60回先天異常学会学術集会において、2020年7月11日に「出生前検査と遺伝カウンセリング 過去～現状～未来に向けて」と題するシンポジウムを開催した。このシンポジウムでは、出生前検査は今後どうあるべきかを考えるために、産婦人科医として長年出生前診断に関する遺伝カウンセリングに関わってきた筆者の立場から現状に至る歴史を振り返るとともに、先天異常がある児の医療・療育に関わりつつ遺伝カウンセリングを実践している小児科医として吉橋博史氏に、また非医療者の立場から長い間出生前診断の在り方を研究してきた法学者として本田まり氏に、社会的・倫理的な視点から柘植あづみ氏に講演を依頼し、開催に先んじて、座長である水野誠司氏も加わって討論を重ねた。本稿は、シンポジウム後に各氏に講演内容を踏まえた論考を依頼したものをまとめたものである。（分担執筆：山中）

## II. 本邦における出生前検査の歴史と現状

### 1. 本邦における出生前検査の歴史

本邦では胎児の染色体や遺伝子検査を調べる方法として、1960年代に羊水検査が開始され、1980年代には羊水よりも妊娠週数の早い時期に実施可能な絨毛検査が開始された。これらは、いずれも胎児にとっては侵襲を伴い、流産に至るリスクがある。1990年前後からは、妊娠中の母体で増加するたんぱく質やホルモンを測定して、胎児が21トリソミーなどの染色体異常を持っている可能性を確率としてあらかず母体血清マーカー検査や超音波による胎児の後頭部肥厚（「NT」と呼ばれる）などのソフトマーカーを組み合わせて胎児が染色体異常を持っている可能性を推測する方法が登場した。ソフトマーカーとは、NTをはじめとして、ダウン症候群の人の鼻根骨が低いことを反映した妊娠13週頃の鼻骨の欠損や、身長が低いことを反映した軽度の大腿骨短縮など、妊娠のある一定の時期に認められ、しかしそれ自体は疾患を意味しない

超音波所見のことである。これらの検査は、一般の産婦人科診療施設で一般医療の一環として提供されてきた。また、こうした様々な方法を組み合わせて、胎児の染色体異常などの先天異常の有無を診断する出生前検査に特化した診療を行うクリニックも大都市には複数ある。

2013年4月からは妊婦の血液で胎児が染色体の数的異常を持つかどうかを推定する無侵襲的出生前遺伝学的検査（non-invasive prenatal genetic testing, 以下 NIPT）が、日本医学会に申請し、認定・登録された施設による多施設共同研究という形で開始され、この研究は2018年3月まで継続した。その一方で、2016年頃からこの認定・登録制度に参加せず、また遺伝カウンセリングを受けなくても検査を受けられることを謳った非認定施設でのNIPTが実施されるようになってきており、数十を超える非認定施設で検査を行っている現状となっている。

### 2. 出生前検査を巡る社会状況

これまで日本では、出生前検査のあり方をめぐる情勢に幾つかの転換点があった。1966年には兵庫県での「不幸なこどもの生まれない施策」が始まり他県にも広がった。そこに新しい技術だった羊水検査による染色体分析を公費負担で行う施策が加えられた。この施策は障害者を差別するものであるという強い批判により、8年後に廃止される。1996年には優生的思想が排除される形で優生保護法から母体保護法へと変更された（これらの詳細はⅢおよびⅣ参照）。

この頃、母体血清マーカー検査が海外に拠点を置く検査会社により一医大を通して日本に導入され、広く普及しかけていた。「知っておきたい私と赤ちゃんのからだ」「生まれる赤ちゃんのことを少しでも早く知りたいと思ったら」などの文言の書かれたパンフレット（図1）とともにこの検査が宣伝される説明会が開催された。その背景には、日本でもしばしば話題になっていた、アメリカでの「生まれた子供に障害があると訴えられる」いわゆる wrongful life の訴訟問題があり、当時虎の門病院産婦人科部長であった佐藤孝道氏によれば、検査会社は「この検査だけ勧めてやっていたら、訴訟を提起されることはありません。」と医師たちに宣伝していたという。



図1 母体血清マーカー検査を宣伝する検査会社のパンフレット

このような状況を踏まえ、1998年10月に厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会が作られ、1999年6月23日に「母体血清マーカー検査には、十分な説明が行われていない傾向があること、胎児に疾患がある可能性を確率で示すものに過ぎないこと、胎児の疾患の発見を目的としたマスキング検査として行われる懸念があることといった特質と問題があること等から、医師は妊婦に対し本検査の情報を積極的に知らせる必要はなく、本検査を勧めるべきでもないというものである。」という「母体血清マーカー検査に関する見解」が出された。この見解に至る経緯には、産婦人科医・小児科医から出された意見書が大きな影響を与えたと考えられる。当初は、1998年12月の見解案にあった「医師は積極的に知らせる必要はない」などの文言を削除する形で発表されようとしていた。これを知った佐藤孝道氏らが中心となって呼び掛けた産婦人科医、小児科医など300名以上の連名で意見書(図2及び3)が提出された(日経バイオテク1999.3.23)。この300名以上からなる意見書は、500名に送られた連名要請書の郵送送付からたった2日間でfaxなどを通じて集められたものだという。結局、当該の文言は削除されずに見解が出された。当時まだ「遺伝カウンセリング」という概念は広く一般には浸透しておらず、この検査を提示しなかったがために、産婦人科医が責めを負うことがないようにという多くの医師の要望が入れられた形となったと考えられる。

日本産科婦人科学会(以下日産婦学会)では1988年に「絨毛検査に関するガイドライン」、2007年に「出生前に行われる検査および診断に関する見解」を出し、2013年には後述するNIPTへの対応を含めたものにするため、それまでの見解を廃して「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」に改め、出生前検査の対象を限定し、抑制的に行おうとする姿勢を見せてきた。

NIPTに関しては、一部の施設がこの検査を実施できる施設の基準作りを目的とした臨床研究として開始するという報道が2012年夏になされた(読売新聞2012.8.29朝

意見書

厚生科学審議会出生前診断に関する専門委員会御中

貴委員会にて審議中の母体血清マーカー検査に関する見解について、「医師は、(母体血清マーカー検査について妊婦に)積極的に知らせる必要はない」の一節は、産婦人科医の責務にかかわる重要な指摘であり、この一節を削除されないよう強く要望いたします。

以上 1999. 3. 18.

産婦人科医/小児科医など354名の連名

注:最終的には417名の意見書として提出

図2. 専門委員会見解案に対して提出された意見書の内容 (佐藤孝道氏提供)

私たち産婦人科医の仕事は、「母体の状態や胎児の発育を監視し、問題が起こりうる可能性があれば、その原因を医療従事者としてベストを尽くして排除すること」と考えています。「障害のある胎児を排除すること」は、われわれの本来的な仕事ではありません。胎児の障害を心配してきた妊婦に対して、出生前診断の可能性を説明することは必要でしょう。しかしそれはあくまで個々のカップルの要請に基づくものであって、われわれが進んで障害者を排除しようとしているわけではありません。

図3. 先の意見書とともに提出された趣意書の内容 (佐藤孝道氏提供)

刊)。これを契機に、母体血液から推定するとはいえ、母体血清マーカー検査に比較して精度が高く、また産婦人科医でなくても提供可能な検査であることから、検査が無秩序に急激に普及するのではないかという懸念が指摘され、議論が沸き起こった。このため、日本医師会、日本医学会、日産婦学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会が共同で「本検査には倫理的に考慮されるべき点のあること、試料を分析する検査会社が未だ国内にはないこと、わが国独自の解析経験とデータの蓄積が存在しないことなどから、その実施は、まず臨床研究として、認定・登録された施設において慎重に開始されるべきである」という声明が2013年3月に出され、遺伝カウンセリング体制が構築されていることなどの要件を満たした施設の認定・登録を日本医学会が行うものとして同年4月からNIPTが開始された。しかし、十分な遺伝カウンセリングを行うこともないままに検査を提供する非認定施設でのNIPTが増えてきており、この状況を改善するには、検査可能施設の拡充が必要であるという日産婦学会等による主張があり、NIPTの臨床研究は2018年3月をもって終了となった。しかし、日産婦学会の検査施設拡充への方向性に対し、日本人類遺伝学会、日本小児科学会などから強い懸念が出され、2019年に厚労省の中に「母体血を用いた出生前遺伝学的検査の調査等に関する



ワーキンググループ」が作られて今後の方向性を探ることとなった。新型コロナウイルス感染症の拡大のためか、作業に大きな進展が見えない中、2020年6月、日産婦学会が日本人類遺伝学会、日本小児科学会、日本産婦人科遺伝診療学会の支援協力を得て、今後のNIPTの在り方に関して改定指針をまとめた。同年7月、上記ワーキンググループで、厚労省に検討を依頼するとして日産婦学会理事長名の文書が提出された（指針に関する議論の経緯が説明されている）。本稿が出版される頃には何らかの方向性が出されているものと推察する。

### 3. 遺伝カウンセリングの重要性

出生前検査に関する遺伝カウンセリングは当事者の自律的な決定ができるように、その課題を整理し、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。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。また、検査を受けられる対象は、限定されるべきではないという考えがある一方、マスキング化しないためには限定すべきだという考えもある。

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、「赤ちゃんは健康に生まれてくるのだろうか」「お産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な不安を抱えている。検査を受けるのかどうかの自律的な決定は、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から始まる。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。検査前の遺伝カウンセリングを省略しようとする動きもあるが、遺伝カウンセリングの本質を考えれば、適切な遺伝カウンセリングを受ける機会を奪うことのないように、提供体制を整えていくことが必要である。（分担執筆：山中）

## Ⅲ. 先天異常がある児の医療・療育における包括的支援 ～小児科医の立場から～

### 1. 先天異常をもつこどもの診療

出生直後や生後早期に診断される先天異常では、胎児発生過程で生じた変化にもとづき機能的・形態的異常を伴うことがある。我が国における新生児・乳児の死亡原

因第1位であり、小児病院の入院理由や医療費の約半分を占めるなど、小児領域における重点疾患項目の一つである<sup>1)</sup>。先天異常を複数伴う場合、成長や発達に問題を生じ得る先天異常症候群をもつ可能性があり、染色体疾患や単一遺伝子疾患のような遺伝的背景を有すことも少なくない。

先天異常は出生児の3-5%にみられ、医療現場では珍しくないが、多くの家族にとって先天異常をもつ児の出生は「突然の出来事」であり心的負担を抱えやすい。多系統、多部位にみつかり、複数の診療科による継続的な医療管理が必要であり、子育ての負担も増大する。原因がわからない例では、先の見通しがつかないことに対する心配や不安が付きにくい。診断がついても希少疾患となると、診療機会や疾患情報が少なく、経験のある医療者は限られる。根本的な治療法が存在しない上、家系内に遺伝的問題を投げかけることもある。とはいえ、診断があれば、それが有力な根拠となり、本人・家族からの様々な疑問に答えられる可能性が高まる。家族は子育てや家族計画の見通しにつながる情報を望み、医療者は正確な診断をもとに適切な医療や情報を提供したいと考えるため、双方の思惑は多くの部分で共通しており、診断が重要な意味をもつことに変わりはない。

近年、本邦において先天異常をもつ子どもに対する診断研究が急速に普及している。2015年から始まった小児・成人を対象とする未診断疾患イニシアチブ：IRUDを窓口に、一定の組み入れ基準のもと、次世代シーケンサーを用いた網羅的ゲノム解析が全国37拠点病院から提供されており、約4500家系の組み入れ、診断到達率は43.8%に達している<sup>2)</sup>。このプロジェクトは、未診断疾患をもつ児の確定診断、新規疾患の同定のほか、一部で効果的な治療法の選択にも寄与している。また、重症新生児に対する網羅的ゲノム解析を用いた海外の臨床研究では、診断到達率は40-57%に達しており、新生児期や乳児期早期における遺伝学的診断が、医療管理の変更、次子再発率の推定などに有用であったと報告されている<sup>3)</sup>。本邦でも2019年から施設を限定して診断のための臨床研究が始まっている。このように児の診断機会が増えることで、小児科医に対しても的確な家族計画や次子妊娠時の出生前検査に関わる質問や情報提供を求められる場面が増えている。

### 2. 小児科医による出生前遺伝カウンセリングへの関わり

小児医療の現場では、出生前検査に対する様々な家族の語りが聞かれる。検査を希望する家族からは、同じ疾患をもつ子を2人育てることは厳しい、ほかの兄妹のためにも健康な子を授かりたい、適切な妊娠出産管理につながるのであれば受けたい、など様々な家族背景と事情

が垣間見える。一方、検査を希望しない家族からは、先天異常をもつ前児を否定するようで辛い、貴重な経験をもとにどのような子でも育てられると思う、同じ疾患をもつ子を授かりたい、など幅広い思いが寄せられる。出生前検査を受けるか受けないかに関する家族の思いは多様であり、個別に対応することの必要性がうかがわれる。

小児医療の現場では、先天異常がある児を授かった家族が、外来通院中に次子妊娠・出産に対する心的葛藤、心配や不安を表出されることは少なくない。妊娠したとしても素直には喜べないだろうと感じる家族、次回妊娠で再発は低いと説明されても一度授かっているだけに不安は拭えない家族、前回は何も言われなかったのに罹患児だったので次回も簡単には安心できない家族など、先天異常という想定外の出来事を体験し、心配や不安が深く刻まれた状態にあることが伺われる。先天異常の発症には、高年妊娠や不妊治療との因果関係があるのではと考える家族や、出生前検査をなぜ受けなかったのかという親戚や同僚からの質問に対し、出生前検査を受けるべきだったと自責の念を深める家族もみられる。

出生前遺伝カウンセリングには、家族から聞かれる過去に対する振り返りや将来へ向けた心配と向き合い、情報を整理する場としての役割が期待される。母年齢の高年化は染色体数異常の発症頻度を増加させるが、父年齢の高年化も染色体構造異常や遺伝子点変異の頻度を高めることが報告されている<sup>4)</sup>。高年妊娠であっても非染色体疾患である先天異常の発症リスクが高まることはなく、生殖補助医療もすでに一般化した医療（出生児の約13人に1人）であり先天異常全体の発生率を押し上げる要因とはならない。本邦における出生前遺伝学的検査の受検率についても、高く見積もって全出生数の約7%であり、大多数の家族が出生前検査に臨んでいるわけではない<sup>5)</sup>。家族がもつ誤った情報を丁寧に修正すると共に、家族がどのような経緯や背景から、このような心配や不安を抱くに至ったのか、心的要因にも焦点を当ててゆくことが遺伝カウンセリングでは重視される。

妊娠22週前の出生前遺伝カウンセリングでは、限られた時間のなかで妊娠の継続の可否を意思決定することになるため、結果開示時に想定される事態についても共有しておく必要がある。例えば、遺伝情報に変化をみとめても「病的意義あり」とは即断できないこと、結果的に病的意義を確定できないまま妊娠継続の可否の意思決定が求められる場合があること、中期の妊娠中断では出産と同様のプロセスを経ることなどについて、カップルとイメージを共有しておくことは不可欠である。その際、担当者としては、家族の意思決定を最大限に尊重すること、担当者自身の価値観を全面に出さないこと、カップルの感じ方や見方をありのままに理解するよう努めること、などに留意すべきであり、クライアント中心の遺伝

カウンセリングに徹することが肝要である。

### 3. 出生前遺伝カウンセリングにおける小児科医の役割

出生前遺伝カウンセリングにおいて、小児科医が果たすことのできる役割を考えてみたい。「小児科医」であることをカップルに伝えることで、話しやすさと話しにくさの両方に影響する可能性はあるが、産科医とは異なる視座から情報を得ることは、出生後に想定される実際の生活を知りたいカップルにとっては、意義深い場となることが期待される。出生後、子どもや家族と継続に関わる機会が多い小児科医は、リアリティーのある情報を伝えなければならない立場にある。自然歴が明らかな疾患では、子どもで予想される生命・生活予後と家族の日常生活への影響について説明することが可能である。通常の子育てと同じ部分と異なる部分があれば区別して伝えるよう努める。疾患が確定しても症状の重症度には個人差があるのは前提であり、診断で将来のすべてが確定するわけではないことにも触れる。一方、自然歴の予測が難しい疾患では、先天異常全般で伴いやすい成長障害、発達遅滞、形態異常への対応を説明する。予期的な医療管理や療育介入のほか、成長発達を継続的に見守ることが、子どもの将来の可能性を広げるための保険となること伝え、これらが生後しばらく続く可能性があることに言及する。小児科医は子どもたちのアドボカシーとしての役割があるが、カップルの生活が一変する可能性と、同時に人生の価値観が一変する可能性の両面について、バランスよく説明された予期的ガイダンスとなることが望ましい。

想定される状況をカップルと情報共有するときは、出生後に子どもが家族の一員となったときのことも思い描きながら説明する。仮に、妊娠を中断する選択をした場合でも、胎児は家族の記憶のなかにある「家族の一人」であり、医療者はそのかけがえのない存在に対する尊厳を忘れてはならない。孤立感や孤独感を増長させ得る、「異常」「奇形」「障害」「稀」「無理」「初めて見た」などを連呼すると、イメージの中で育つ胎児に対する過度の否定的な感情（モンスター・イメージ）が深まることもあるため、言葉選びには配慮が必要である。先天異常を経験したカップルが、胎児からのメッセージを正確に理解し知識を整理することで、家族計画を前向きに捉え、次回妊娠時における心配や不安の耐性が高まることを期待したい。

### 4. 周産期チーム医療としての出生前遺伝カウンセリング

出生前遺伝カウンセリングは、様々な職種との協働の上に成り立つ周産期チーム医療である。ゲノム解析技術の進歩に伴い、今後も新たな出生前検査の臨床応用は進



む可能性がある。解析方法によっては、その解釈に悩む場面も想定され、限られた時間のなかでカップルとの情報共有が複雑化、高度化する可能性もある。状況を正確に理解し意思決定することの難しさと限界を感じる家族に対し、包括的な心理支援を展開してゆくために、産科医と小児科医、そして遺伝専門職とが情報連携しやすい仕組みづくりと、地域医療機関との横断的な診療ネットワークを構築する必要性は、益々高まってゆくものと思われる。すべての女性が、知りたいときに出生前検査に関する最新かつ確かな情報とつながり、適切な医療機関にアクセスし、心理的支援を受けることができる環境整備の必要性を感じる。そして、小児科医自身も子どもたちのアドボカシーの立場から多職種との接点や出生前検査と関わる機会を増やし、カップルが意思決定するプロセスにおいて、彼らの選択を中立的に支えられる部分はないか、チーム医療のなかで共に考える時期が来ているのではないだろうか。妊娠に至るまでの背景や道のり、胎児への思いは家族によって様々である。その人、そのカップル・家族らしい意思決定の実現のために、時機を逸することのない、施設内・施設間の周産期チーム医療の推進と拡充を期待したい。(分担執筆：吉橋)

#### IV. 出生前検査と人工妊娠中絶

##### —法学者の立場から—

本稿では、日本における出生前診断に関する法的状況を検討することにより、「どのような社会を次の世代に遺したいか？」ということをとともに考えたい。以下では、立法（1）および判例（2）に分けて検討する。

##### 1. 立法

現行の法制度としては、刑法で墮胎罪（刑212条～216条）が規定されている。これらの規定は「胎児の生命」ならびに「母体の生命および身体」を保護するが、妊婦の自己墮胎を処罰する規定（212条、1年以下の懲役）は削除すべきという議論も展開されている。

例えば、フランスにおいては刑法上の「墮胎罪」はない。存在するのは、刑法および公衆衛生法典における「違法な妊娠中絶」（「当事者の同意のない妊娠中絶」を含む）および「適法な妊娠中絶の妨害」である。処罰の対象は「他人の妊娠中絶」を実施した者等であり、妊婦は対象外となっている。

日本においては、母体保護法の要件が満たされる場合には人工妊娠中絶が認められており、処罰の対象とはならない（違法性が阻却される）。人工妊娠中絶は「胎児が、母体外において、生命を継続することのできない時期に、人工的に、胎児及びその附属物を母体外に排出すること」（母体保護2条2項）と定義される。この「生命

を継続することのできない時期」は、妊娠22週未満とされる（1990年（平成2）年の厚生事務次官通知）。医師会の指定する医師（指定医師）は、本人および配偶者の同意を得て、人工妊娠中絶を行うことができる（母体保護14条1項）。要件の一つとして「妊娠の継続又は分娩が身体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害するおそれのあるもの」（同項1号）が挙げられる。

母体保護法は、1996（平成8）年に旧優生保護法から改正された。法律の名称が変更され、優生思想につながる規定は削除されたが、旧優生保護法は廃止されておらず、母体保護法は「昭和23年7月13日法律第156号」のままである。旧国民優生法（昭和15年法律第107号）を廃止する旨の旧優生保護法の規定は残っているが（母体保護36条）、旧優生保護法を廃止する旨の規定はない。

1949（昭和24）年の法改正（昭和24年6月24日法律第216号）により、旧優生保護法に経済的理由が追加された。法案を提出した谷口弥三郎参議院議員（産婦人科医師）によると、経済的理由の「運用の基準を生活保護法の適用線上に置く」という<sup>6)</sup>。「優生学的見地から……貧乏であっても素質のいい者と、一方生活に余裕がある者でも素質が悪くて低能者でも生み出す、その矛盾がある」（姫井伊介議員）という指摘に対して、谷口議員は、「この点優秀とか、優秀でないとかいうことの判定が又非常に困難になりますので、やはり或る程度生活窮迫ということを主題にせんければならん」と述べている<sup>7)</sup>。母体保護法の施行に関する厚生事務次官通知（1996（平成8）年9月25日厚生省発見第122号）<sup>8)</sup>でも、経済的理由について「現に生活保護法の適用を受けている者」または「生活保護法の適用を受けるに至るような場合」と述べられている。

経済的理由は、旧優生保護法で約70年前に規定されたものであり、時代の流れ・社会の変化に即していないため、削除すべきである。それに代わり「親になる者が、責任をもって子を養育することができない場合」と規定すればよいのではないかと考えられる（生まれてくる子の利益にならないと考えられるため）。子に対する扶養・教育の義務を果たせない状況は、虐待につながる危険性がある。責任をもって養育できるか否かの判断は、妊婦（およびパートナー）のみでなしうるものではなく、医療従事者、認定遺伝カウンセラー、ピア（当事者）または乳児院もしくは特別養子縁組に携わる事業者等への相談を必要とする。妊婦の決定を支え、責任を分担する相談・支援・連携体制の確立および法整備が求められる。

その他の規制としては、日本産科婦人科学会（日産婦）による「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」（2013（平成25）年6月改定）<sup>9)</sup>および「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（NIPT指針）」（2013（平成25）年3月9日）<sup>10)</sup>等がある。

NIPT 指針については、2019（令和元）年6月22日<sup>11）</sup>に新指針および2020（令和2）年6月20日<sup>12）</sup>に改訂指針が承認されたが、厚生労働省の検討を待つというかたちで施行は保留となっている（2020年8月31日現在）。上記の見解（2013年）およびNIPT指針（2020年）においては、マスキングとして検査を行うことが禁止されている。前者が（適用対象の広い）一般法、後者が（適用対象が限定された）特別法に当たると考えられるが、いずれにも法的拘束力はない。

## 2. 判例

日本においては、胎児条項が規定されていない。このような法的状況の中で、いわゆる wrongful birth（望まない出生（出産））訴訟が提起されている。Wrongful birth 訴訟とは、医師等が過失を犯さなければ、先天性障害をもつ子の出生（出産）は回避することができたとして、親が提起する損害賠償請求訴訟をいう<sup>13）</sup>。

日本における判例としては、先天性風疹症候群<sup>14）</sup>、ダウン症候群<sup>15）</sup> およびペリツェウス・メルツバッヘル病（PM病）<sup>16）</sup>に関する事件がある。風疹およびダウン症候群（函館）の事件では、財産的損害に対する賠償は認められなかったが、精神的苦痛に対する損害賠償（慰謝料）の請求は認められた。胎児の障害を理由とする人工妊娠中絶が旧優生保護法および母体保護法により正面から認められていないため、出産検討（または選択）機会もさることながら出産準備機会が重視されている。これに対し、妊娠前の遺伝相談における過失が問題となったPM病の事件では、医師は正確な情報を提供する義務を負い、その正確な情報に基づき夫婦は「自由な判断によって子をもうけるかどうかを決めることができるべき」として、財産的損害を含む賠償請求が認められた。

胎児条項の導入は、wrongful birth 訴訟等に明確な法的根拠を与え、訴訟の増加・損害賠償の高額化を招く。子をもうけることについて自己決定の余地が広い場合には、財産的損害が賠償の範囲に含まれるとPM病事件により示されているからである。

## 3. 法整備に向けた考察

以上の検討を踏まえ、法学者として本田は、次のような法整備が必要だと考え、試案を提示した。母体保護法については、優生保護法との訣別が必要であり、廃止した後に新たな立法を行うことが望ましい。その際、経済的理由は削除すべきであり、「親になる者が、責任をもって子を養育することができない場合」と規定すればよい。これは、生まれてくる子の利益を尊重するものであり、虐待を防ぐことにつながる。妊婦を孤立させない法制度設計により、妊娠・出産・育児における不安を完全に解消することはできなくても、多少なりとも軽減させるこ

とはできるのではないか。著者らは、この試案についてはまだ議論を詰めていないが、法律の改正案に関する議論が必要だという点で一致した。

胎児条項の導入は不要である。疾患や障害の有無・軽重によって、人を差別すべきではない（憲14条1項、障害者差別解消法）。（分担執筆：本田）

## V. 出生前検査と遺伝カウンセリング —社会的・倫理的な視点から—

### 1. 胎児診断導入の背景

日本は、欧米を含めた多くの国に先駆けて1948年に中絶を条件付きで合法化した。IVで述べられたように、刑法に墮胎罪を残したまま、優生保護法によって一部の中絶を墮胎罪に問われないようにしたのである。

優生保護法の目的は二つあった。「優生上の見地から不良な子孫の出生を防止する」とこと、「母性の生命健康を保護する」とことである。

その背景にはまず、敗戦後の復員・引揚とベビーブームによる人口の急増がある。人口増に対処するために家族計画（受胎調節）を認めれば、優れた者が子どもの数を調整して少産になり、そうでない者が多産のままであることによって、人口の「逆淘汰」が生じるのを危惧する優生思想が根本にあった。とくに谷口弥三郎は逆淘汰を防ぐのを強く主張した。さらに、混乱期の性暴力や買春による妊娠を中断するためのいわゆる「闇中絶」が頻繁に行われていたために、医師が墮胎罪に問われないように、条件付きであっても中絶の合法化が必要だった<sup>17）</sup>。

1949年には、貧困を理由にした「経済的理由」による中絶が、追加で認められた。家族計画の普及に先んじて経済的理由での中絶を認めたことは、多くの女性の健康や生活を守ったものの、1950年代に中絶件数が急増した。そのため、中絶反対の立場からの批判により、1970年代には中絶したことに罪悪感を女性に抱かせ、宗教によって救われるとする「水子供養」が編み出された<sup>18）</sup>。

一方、高度経済成長期に入っても、障害のある人・病気に罹患した人の家族による子殺し・心中事件がたびたび報道された。病気や障害のある人とその家族が生活に困難を伴う社会を背景にし、1966年に兵庫県が「不幸な子どもが生まれない運動」を始め、翌年、神奈川県も開始し、同様の運動は全国に広まった。「不幸な子どもの生まれない運動」における「不幸な子ども」とは、「1. 生まれてくることを誰からも希望されない児（人工妊娠中絶胎児）、2. 生まれてくることを希望されながら不幸にして周産期に死亡する児（流・死産児、新生児死亡、乳児死亡）、3. 不幸な状態を背負った児（遺伝性疾患をもつ児、精神障害児、身体障害児）、4 社会的にめぐまれな



い児（保育に欠ける児）」を指していた<sup>19)</sup>。

この時期には、戦後の課題であった乳幼児死亡率と妊産婦死亡率が大幅に低減したことから、行政は妊婦の各種疾病の早期発見と、それによる障害児の出生の防止を次の目標とした。兵庫県の具体的な施策としては、日本初の県立こども病院の設立、性病予防・治療、妊娠中毒症の予防、母子の血液型不適合の際の交換輸血、妊婦の風疹予防、新生児のフェニルケトン尿症の早期発見と対応などが含まれていた。1972年にはそこに、羊水検査によって胎児の染色体異常を検査し、その費用の半額を県が負担する事業が加えられた。

これらの地方自治体の運動は、優生保護法の目的である「優生上の見地から不良な子孫の出生を防止する」とことと繋がっていたのである。

## 2. 優生保護法の改正案をめぐる反対運動と胎児診断

この中絶に反対する勢力は、中絶理由としてもっとも多かった「経済条項」を削除しようと、1972年と73年に改正案を国会に提出した。これに対抗して、日本医師会は、中絶の規制を強化する代わりに羊水検査などの胎児診断によって重篤な疾患や障害が見つかったときには中絶を認めるという、いわゆる「胎児条項」を盛り込もうとする動きもあった。

この時期は、障害者の権利運動の萌芽期であり、とくに優生保護法に基づいて行政が障害者に優生手術（不妊手術）や中絶を強要してきたことへの強い怒りが表明されるようになっていた。その上、優生保護法に中絶の「胎児条項」を加えようとする動きに、強い反対運動がおこった。

前進的な障害者の権利運動を展開した青い芝の会（脳性マヒ者の権利運動をしていた当事者の会）は、兵庫県や神奈川県が不幸な子どもの生まれない運動の一環として胎児診断を勧める施策を始めたことに抗議し、「自分たちは生まれてこない方が良かったのか」という問いを社会に対して発したのである。その結果、兵庫県は1974年に不幸な子どもの生まれない対策室を廃止し、「よい子を生みすこやかに育てる運動」に名称変更した<sup>20)</sup>。

一方で、優生保護法から「経済条項」を削除することには、女性の権利運動（ウーマン・リブ運動）を担う人だけではなく、主婦を含めた多数の女性たちが反対した。ところが「経済条項」の削除に反対するのは、優生保護法の当時の現状を肯定することになる。そのため、青い芝の会を中心とした障害者の権利運動を展開した人たちと、「経済条項」の削除に反対する女性たちが激しく対立することになった。この後、運動の中心を担った人たちは何度も議論し、互いの主張を理解する<sup>21)</sup>。しかし現在でも、出生前検査に対する批判が、検査をして、重い病気や障害が見つければ中絶を選ぶ女性に対する批判と重

ねて論じられることがある。子産み・子育ての問題を女性の責任に帰する状況は根本的に変わっていない。また「自分たちは生まれてこない方が良かったのか」という問いも解決したわけではない。

## 3. 出生前検査・診断の実施件数が少ない理由

日本の出生前検査の実施件数は欧米諸国と比べるとかなり少ない。理由の一つは、1999年の厚生科学審議会先端医療評価部会の「母体血清マーカー検査に関する見解」にあるとされる。II.において説明されているように、この見解は、母体血清マーカー検査がマスキングになりやすく、疾患や障害のある人への差別につながる懸念があるとし、さらに、専門的なカウンセリング体制が十分でないことを理由にして「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」、「ただし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」とした。

この見解について、インフォームドチョイスを尊重していないとする批判は当時もあったが、逆にこの見解に安堵した医師たちも存在した。確率で結果が示される検査について妊婦に説明するには時間がかかる、自身が中絶を前提にした出生前検査に消極的である、「本検査の情報を積極的に知らせる必要はない」と明示されたことで、説明しなくとも、医師の説明不足として裁判に敗訴する恐れが小さくなるからである。（この経緯についてはII.を参照）

## 4. 妊娠した女性の不安

では、出生前検査を受ける理由は何なのか。よく指摘されるのは、妊娠に対する不安が強い妊婦が受ける傾向にあるのではないかと、ということである。

柘植らが2013年に首都圏の保育園で実施した「妊娠と出生前検査に関する経験—アンケート調査」（配布数958票、有効回答数378票、有効回収率39.5%）の結果では、過去に母体血清マーカー検査（トリプルマーカー、クアトロテスト）を受けた人が約1割の35名で、受けなかった人が約9割の298名だった。受けなかった理由は「この検査について知らなかった」が最も多く、「自分には必要ないと思った」、「医師から検査の説明がなかった」ことなどが挙げられた。「産むと決めていたから」もあった。受けた理由としては、「高齢出産のためにリスクが気になった」、「不安だった」が多く、その他に「配偶者に勧められた」、「障害のある子を（であっても）産むための準備として」といった回答もあった<sup>22)</sup>。

確かに不安が強いから出生前検査を受けるという説明

はわかりやすい。しかし、不安とは何なのか。そこで不安の内容が詳細に書かれた自由記述をアフターコーディングして検討した。その結果、「漠然とした不安」、「身体についての不安」、「胎児についての不安」、「出産後の育児と仕事・生活についての不安」に分類した。不安内容には、初めての妊娠・出産であること、持病があること、流産・切迫流産・早産・切迫早産・死産・子宮内胎児死亡・中絶などの経験があること、難産や緊急帝王切開の経験があることなどがわかった。胎児に病気や障害がないかという漠然としたものから、心音が確認できない、胎動がない、成長が遅いなどと医師に言われた、上の子どもに障害がある、多胎や不妊治療による胎児の影響、妊娠年齢の影響の他に、妊婦の仕事の忙しさが胎児に悪い影響がないか、家計が厳しい、家族の病気・介護、人間関係への不安、妊婦に対する職場環境や通勤の不安などが記述された。

つまり、妊娠中の不安は、胎児に病気や障害がないかというだけでなく、生活を背景にした様々な不安からなること、出生前検査で対応できるのはその一部でしかないことがわかる。言い換えれば、出生前検査・診断を必要とする個人的な状況は、種々の社会的な関係、問題が反映したものであるという理解が必要だということである。

## 5. 有志による提言の公表

こういった問題意識から、著者のうち山中和柘植は「NIPTのよりよいあり方を考える有志」として、2020年6月17日に「NIPTのよりよいあり方に関する提言」を策定し、関連諸団体に送付する活動に加わった (<https://niptpgd.blogspot.com/>)。提言には、NIPTの制度決定に当事者が参画する必要性、女性の意思決定を尊重する重要性、相談体制の質の向上のための医療者研修、行政による情報提供の充実、意思決定支援が必要な女性へのケアの充実などを盛り込んだ。そして出生前検査の問題解決には、検査の提供のあり方だけでなく、平等な社会、リプロダクティブ・ヘルス/ライツが実現された社会を築くことが必要だと結んだ。出生前検査/診断がよりよいあり方で実施されるよう、さらに検査/診断の背景であるよりよい社会を築けるよう、考え続けていきたい。

(分担執筆：柘植)

## VI. 終わりに

1960年代に羊水染色体検査から始まった出生前診断は、医学技術の進歩とともに絨毛検査、母体血清マーカー検査と次々に新しい検査方法を取り入れてその対象を広げてきた。2010年代に入り次世代シーケンス (NGS) 技術をもとに開発された新型出生前検査 (NIPT) は母体血に

一定の割合で流入する胎児由来 DNA を網羅的に解析することを原理として開発され、母体の通常の採血で胎児の染色体異常を診断する新しい出生前検査として注目を集めた。現在はダウン症候群をはじめとして染色体13番、18番、21番の限られた異数性疾患だけを対象として抑制的に実施されているが、技術的には他のあらゆる染色体異常症にも適応を拡げることが可能である。さらに原理的にはこの技術を用いれば塩基レベルのあらゆる胎児の遺伝子異常の診断が妊婦の採血で可能であるとされる<sup>29)</sup>。

先天異常や知的障害の原因となり得る遺伝子も NGS 技術により近年加速的に解明されて現在700以上知られており、その数は毎年増えている<sup>29)</sup>。また遺伝子疾患だけではなく虹彩の色や頭髪の色といった身体特徴の一部もその対応するゲノム情報が明らかにされ、理論的にはこのような軽微な胎児の遺伝情報までも妊婦の簡単な末梢血採血で診断することが可能である。妊娠後の診断だけではなく、挙児を考える男女カップルから将来生まれてくるであろう子どもに発症する可能性のある疾患を、二人の末梢血で明らかにするカップル遺伝子検査も欧米の一部では現在実用に供されている。

人々の遺伝についての考え方も時代によって変化している。かつては染色体異常や遺伝子疾患は極めて特殊なものであり、時に排除する対象であった。しかし今では誰もが多様性の基である遺伝子の違いを山ほど持っているとして理解されるようになり、遺伝子レベルにおいても正常と異常の境界が不明瞭になっている。何をもって異常とするのかその判断に迷う状況もすでに現れている。遺伝子診断が異常の検出を目的とした医学的検査としてではなく、ありふれた病気の罹りやすさや自身の体質を知るための検査として医療の枠の外で販売されている現状もある。

今後の展開を考えたとき、科学の進歩が留まらない限り、新しい医学技術を応用した従来にない出生前診断がこれからも開発されるであろう。その時には法制度や指針が想定した状況との乖離や不整合が表出して再び新たな問題が生じることは容易に予想される。制度や指針との乖離は出生前診断に限ったものではなく、周産期の超早期産児の生育限界と治療の選択、重度障害児者の医療提供、高齢者の終末期の医療なども、症例ごとの個別の背景や時代による医療技術の違いがあって一括りに語れない点では出生前診断と同様である。いずれもマスを対象とした一律の対応で解決できるものではなく、意思決定に導くためには個々のケースを理解したカウンセリング的対応が必要である。

本稿の各氏の論考に示されたように過去から現在にいたる様々な出来事や時代背景やその時の取り組み方を検証し、幅広い複数の視座からの意見を縦横に交わして議論してそれを記録に残すことが、将来に新たな出生前検

査に関わる問題が発生したその時々求められる取り組み方であろう。今現在我々が実践している医療は20年後の人々が振り返ったときにどのように検証されて評価されるのであろうか。後生の評価にも資するように出生前診断に関わる全ての人々とともにこれからも考えてゆきたい。  
(分担執筆：水野)

## 参考文献

- 1) 厚生労働省. 令和元年人口動態調査人口動態統計 確定数 乳児死亡. [Internet] <https://www.e-stat.go.jp/dbview?sid=0003411732> [参照 2020-08-31]
- 2) 要匡. 小児希少・未診断疾患イニシアチブの実施状況と課題. 日本新生児成育医学会雑誌. 2020;32:31-5.
- 3) Daoud H, Luco SM, Li R, et al. Next-generation sequencing for diagnosis of rare diseases in the neonatal intensive care unit. CMAJ. 2016; 188(11): E254-E260.
- 4) Nybo Andersen AM, Urhoj SK. Is advanced paternal age a health risk for the offspring? Fertil Steril. 2017; 107(2): 312-8.
- 5) 佐々木愛子, 左合治彦, 吉橋博史ほか. 日本における出生前遺伝学的検査の動向 1998-2016. 日本周産期・新生児医学会雑誌. 2018; 54(1): 101-7.
- 6) 第5回国会参議院厚生委員会会議録第18号(1949(昭和24)年5月6日)1-2頁. [Internet] <https://kokkai.ndl.go.jp/#/detailPDF?minId=100514237X01819490506&page=1&spkNum=2&current=1> [参照 2020-08-31]
- 7) 会議録, 前掲注(6)5頁
- 8) 厚生労働省. 各都道府県知事・政令市市長・中核市市長・特別区区长あて厚生事務次官通知. 母体保護法の施行について(平成8年9月25日) [Internet]. [https://www.mhlw.go.jp/web/t\\_doc?dataId=00ta9675&dataType=1&pageNo=1](https://www.mhlw.go.jp/web/t_doc?dataId=00ta9675&dataType=1&pageNo=1) [参照 2020-08-31]
- 9) 日本産科婦人科学会. 出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解. (2018年7月13日) [Internet]. [http://www.jsog.or.jp/modules/statement/index.php?content\\_id=33](http://www.jsog.or.jp/modules/statement/index.php?content_id=33) [参照 2020-08-31]
- 10) 日本産科婦人科学会倫理委員会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会. 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. [Internet] [http://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIPT\\_20130309.pdf](http://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIPT_20130309.pdf) [参照 2020-08-31]
- 11) 名称が「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針」に変更されている。日本産科婦人科学会倫理委員会. 母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針. [Internet] [http://www.jsog.or.jp/uploads/files/news/NIPT\\_shishin\\_20190622.pdf](http://www.jsog.or.jp/uploads/files/news/NIPT_shishin_20190622.pdf) [参照 2020-08-31]
- 12) 2020(令和2)年5月30日改訂. 日本産科婦人科学会倫理委員会. 母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針. [Internet] [http://www.jsog.or.jp/news/pdf/NIPT\\_kaiteishishin.pdf](http://www.jsog.or.jp/news/pdf/NIPT_kaiteishishin.pdf) [参照 2020-08-31]
- 13) 田中英夫編. 英米法辞典. 東京: 東京大学出版会; 1991.
- 14) 東京地判昭和54年9月18日判時945号65頁, 東京地判昭和58年7月22日判時1100号89頁, 東京地判平成4年7月8日判時1468号116頁および前橋地判平成4年12月15日判時1474号134頁
- 15) 京都地判平成9年1月24日判時1628号71頁および函館地判平成26年6月5日判時2227号104頁
- 16) 東京高判平成17年1月27日判時1953号132頁および最決平成17年10月20日判例集未登載
- 17) 柘植あづみ. 生殖管理の戦後: 優生保護法成立前の中絶と主体をめぐって. 坪井秀人編. ジェンダーと生政治. 京都: 臨川書店; 2019. P.81-121.
- 18) ティアナ・ノーグレン(塚原久美ほか訳). 中絶と避妊の政治学: 戦後日本のリプロダクション政策. 東京: 青木書店; 2008.
- 19) 不幸な子の生まれない対策室. 幸福への科学. 神戸: のじぎく文庫; 1973.
- 20) 松永真純. 兵庫県「不幸な子どもの生まれない運動」と障害者の生. 大阪人権博物館紀要. 2001; (5): 109-26.
- 21) 立岩真也. 私的所有論. 東京: 勁草書房; 1997.
- 22) 妊娠と出生前検査の経験に関する調査研究会(妊娠研究会). 妊娠と出生前検査の経験に関するアンケート調査2013 集計結果報告(2014年10月). [Internet] <http://www.meijigakuin.ac.jp/~atsuge/pre/2013.html> [参照 2020-08-31] 2017年3月に改訂版
- 23) Bianchi DW. Prenatal diagnostics: Fetal genes in mother's blood. Nature. 2012; 487(7407): 304-5.
- 24) Vissers LE, Gilissen C, Veltman JA. Genetic studies in intellectual disability and related disorders. Nat Rev Genet. 2016; 17(1): 9-18.