

# NIPT指針改定をめぐる動きについて

2019年3月1日



公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）

代表理事 玉井 邦夫

最近、日本産科婦人科学会が『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針を、施設要件を緩和し検査できる医療機関を拡充する方向で改定するとの報道がなされています。

JDSは、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（NIPT）において対象とされている21トリソミーの当事者団体として、メディアからの取材申し込みを受けることが多くなっています。

そこで、NIPTをはじめとする出生前の遺伝学的検査に関するJDSの立場をできる限り誤解のないように皆さまにお伝えすべく、ここに公表するとともに、検査に関する第三者的な相談窓口の整備を提言していくことを表明いたします。

第一に、私たちは、これまでも母体血清マーカー等の出生前の遺伝学的検査に対して、意見表明等行ってきましたが、その立場は一貫しており、それはNIPTに関しても変わりません。

JDSの立場は、以下の2つの考えを基本にしています。

- ① 検査技術の進化や検査の実施について否定するものではなく、その検査を受ける／受けないに関する妊婦（あるいはカップル）の個別的な判断に対して是非の表明は行いません。
- ② 特定の疾患や身体的特徴のある方やその家族への否定的圧力を招く事象に対して、常に懸念を抱いています。そのことは検査の運用に対しても同じです。  
仮に、ダウン症のある方やそのご家族が生きづらさを感じるとしたら、それはダウン症という「障害」によるのではなく、その方とご家族をとりまく「社会的障壁」によるものだと思います。検査の運用がそのような「社会的障壁」を強化するものとならないことを望みます。

第二に、出生前の遺伝学的検査（着床前診断を含む）に関し、これまでJDSは当事者団体として名指しされてきましたが、この問題はJDSのみを当事者として議論する段階は既に過ぎており、広く国民的議論が必要な問題であると考え、そのような議論が広く、深く、真摯に行われることを望んでいます。

技術的には、現在検査対象とされている3つの染色体に関するトリソミー以外の染色体の数や構造の変化に関しても、十分に検査（診断）が可能な状況を迎えていると思われます。もちろん、21トリソミーが検査対象であり続ける限り、JDSが当事者団体として発言することは継続しますが、検査対象とされた疾患等についての当事者団体が、その都度（登場する技術ごとに）個別的に検討の場に加わっていくという議論のあり方は、かえって「忌避すべき質の、排除すべき質の生命がある」という結論に社会通念を誘導しかねないと感じています。

以上の立場を前提としつつ、JDSは、NIPTをはじめとする出生前の遺伝学的検査に関して、現在、日本産科婦人科学会に対し、特に、以下のようなJDSの思いを伝え、第三者的な相談窓口の整備を要望しています。

JDSでは、これまで、NIPTをはじめとする出生前の遺伝学的検査等によって、胎児にダウン症の可能性を指摘された妊婦の方からの相談に対応してきました。もちろん、その数はNIPTコンソーシアムの臨床研究に比較すれば多くはないものですが、私たちは、限られた相談対応の経験の中でも「妊娠継続か中断」という選択が妊婦（あるいはカップル）にとって決して「安易」なものでも「安心」なものでもないということを痛切に感じています。この点に鑑みれば、NIPTをはじめとする出生前の遺伝学的検査に係るサポートのあり方として、限られた時間の中でもあるため、妊娠中断を選択した妊婦（あるいはカップル）に対するフォローの体制は、特に不可欠の課題ではないかと考えます。

このような相談対応をする一方で、JDSとしては、とりわけ21トリソミーに関する検査結果告知を受けた妊婦（あるいはカップル）の誰もにとって、JDSが相談しやすい機関かという自問を常にしています。ダウン症に関し、私たちが持つノウハウや情報や人のネットワークが、誰にでも役立てられるよう、体制の充実化に取り組んできました。しかし、妊娠継続や出産についての強い葛藤を抱えていることが想像できる妊婦（あるいはカップル）に対して、その方たちから見れば「妊娠継続と出産を選択した人の集まり」と映るであろう当事者団体への相談を方向づけることには、たとえ、JDSが、ダウン症のある赤ち

ゃんから成人までの暮らしや健康に関する幅広い情報を提供する団体であったとしても、相当の心理的障壁があることは容易に想像できます。

そう考えたとき、検査実施機関でもなく、当事者団体とされるJDSでもない相談の窓口整備が絶対的に必要になり、それらを通じて連携をとるということが必要になってくるのではないかと考えます。これは、今後の技術的進展により、対象とされる疾患や遺伝学的異常が増えていく場合でも同様であると思われま

すでに海外では、英国におけるAntenatal Results and Choices（ARC）の活動や、ドイツにおける妊娠葛藤相談の義務化等の先駆的な例があります。いずれも、多くの課題を抱えているとはいえ、当事者団体と医療サービス提供機関という、ともすれば両極的に映る機関からの中立性を目指した心理サポートの試みであると考えます。わが国においても、このような機関の設立を目指すこと、さらには、各当事者団体と医療サービス提供機関や関連学会がその機関に対する情報提供を継続する仕組みを構築することが喫緊の課題ではないかと考えます。

以上