

出生前診断を希望する妊婦に対する検査前の情報提供の重要性

メタデータ	言語: 出版者: 東京女子医科大学学会 公開日: 2024-02-14 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 佐藤, 裕子, 浦野, 真理, 山本, 俊至, 齋藤, 加代子 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/0002000069

出生前診断を希望する妊婦に対する検査前の情報提供の重要性

東京女子医科大学ゲノム診療科

サトウ ユウコ ウラノ マリ ヤマモト トシユキ サイトウカ ヨコ
佐藤 裕子・浦野 真理・山本 俊至・齋藤加代子

(受理 2023 年 4 月 7 日)

Importance of Providing Information Before the Examination to Pregnant Woman Seeking Prenatal Diagnosis

Yuko Sato, Mari Urano, Toshiyuki Yamamoto, and Kayoko Saito

Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan

When there is an increased risk of fetal abnormalities, we offer prenatal diagnostic examinations to accurately assess the clinical condition. Due to advances in diagnostic techniques, including the rapid development of molecular genetic techniques, prenatal diagnostic approaches have become more diverse. Now that prenatal diagnosis is widely offered in many institutions, ethical issues have arisen. Pregnant women receiving prenatal diagnostic procedures may experience increased anxiety and even turn too readily to abortion in the setting of uncertainty, due to lack of adequate knowledge, and thereby later experience regret.

Therefore, a high degree of technical expertise is important for providing meaningful responses to the psychosocial and ethical concerns raised by prenatal diagnosis. In addition, various aspects of prenatal diagnosis are associated with a complex range of psychological challenges, and it is necessary to support self-determination whether or not patients elect to undergo the examinations. Also, pregnant women seeking prenatal diagnosis must have detailed information and sufficient genetic counseling.

Keywords: prenatal diagnosis, genetic counseling, ethics concerns

緒 言

近年、高年妊婦の出生前診断の希望は増加傾向にある。このような背景のもと出生前診断が多くの施設で提供されるようになる一方で、妊婦が検査に関する十分な知識をもたないまま受検し、妊娠継続への不安増強や熟慮せず中絶を選択する可能性など、生命の尊厳にかかわる倫理的問題が生じている。出生前診断のひとつである非侵襲性出生前遺伝学的検査 (non invasive prenatal genetic testing : NIPT) においては、日本医学会の認可施設 (2020 年) が全国

で 109 施設である一方、54 の無認可施設で NIPT の提供が行われており、十分な知識を持たないまま検査を選択している妊婦がいることが指摘されている¹⁾。出生前診断の受検には多くの予期せぬ結果が出た際の妊娠の継続や生命倫理的に感ずる問題を含んでおり、検査に対する正しい理解のもと妊婦が意思決定できるよう適切に支援をする必要がある。

今回、我々は出生前診断に対する十分な知識をもたないまま出生前検査を受けたことにより精神状態の悪化を引き起こしたと考えられた 1 例を経験した

Corresponding Author: 佐藤裕子 〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1 東京女子医科大学ゲノム診療科 sato.yuko@twmu.ac.jp

doi: 10.24488/jtwmu.93.3_88

Copyright © 2023 Society of Tokyo Women's Medical University. This is an open access article distributed under the terms of Creative Commons Attribution License (CC BY), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original source is properly credited.

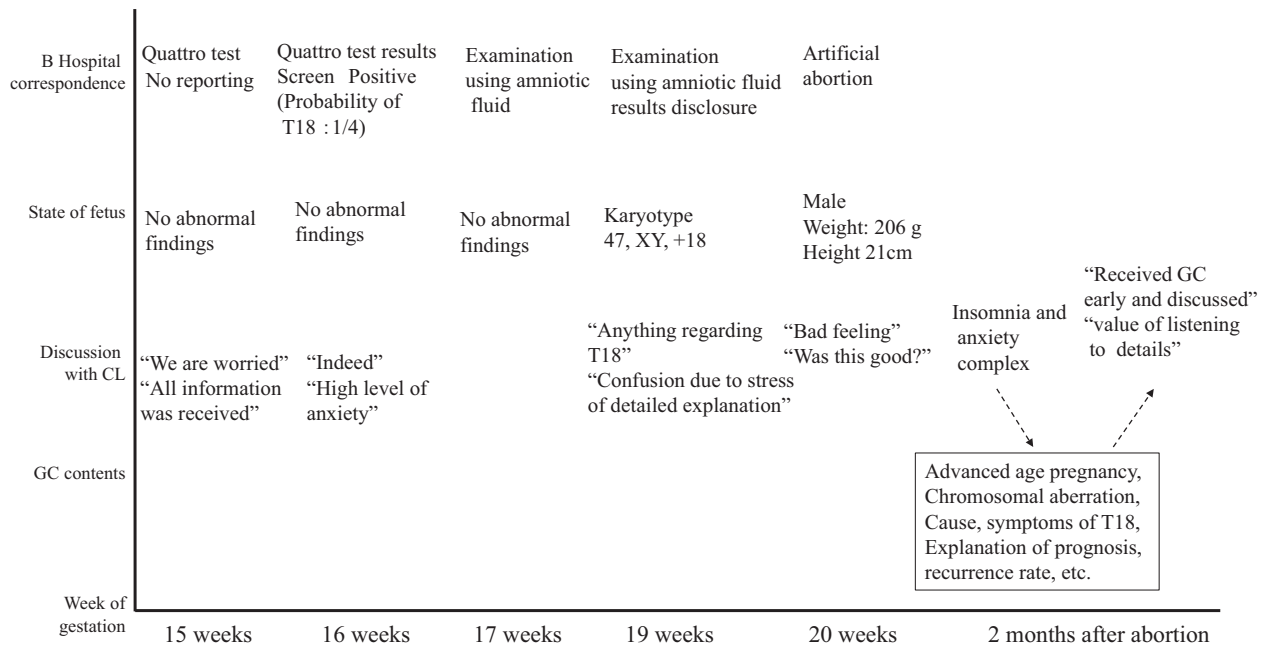


Figure 1. Pregnancy course and CL.

A diagnosis of trisomy 18 on prenatal examination of the first-conceived child prompted the selection of artificially-induced stillbirth for the pregnancy at 21 weeks. The pregnant woman became psychologically unstable and required GC associated with the induced stillbirth approximately two months later. The second pregnancy was spontaneous and the woman presented to the hospital again for the purpose of GC, with consideration of the prior stillbirth, nine months later. Prenatal diagnosis was conducted in GC, and A et al. chose to undergo a noninvasive prenatal genetic examination (non invasive prenatal genetic testing: NIPT).

GC, genetic counseling; CL, client; T18, trisomy 18.

ので報告する。

症 例

A氏は30歳代後半の女性で夫と2人暮らし。本研究は東京女子医科大学倫理委員会にて承認を受けた上で実施した（承認番号2749-R）（Figure 1）。

経過：自然妊娠により成立し、B病院で妊婦健診を実施していた。高年妊娠が不安であり、A氏の友人がクワトロテストを受検していたという理由により、妊娠15週に検査を受けた。その際、担当医からクワトロテストの概要について説明を受けることはなかった。妊娠17週に結果開示を受けたが、結果は陽性であった。そのため、妊娠18週に確定診断のための羊水染色体検査を受検した。妊娠20週、羊水検査結果の開示で、胎児の染色体核型は47,XY,+18であることがわかった。A氏は18トリソミーに関する知識がない状態での妊娠継続には迷いがあり、インターネットで疾患情報を検索したり、担当医に疾患の情報提供を求めたが明確な情報は得られなかった。A氏は夫と相談し妊娠21週に人工妊娠中

絶による死産を選択した。死産後より涙が出る、気分の落ち込み、不眠等の精神的不安定さが続いたが、誰にも相談できない状況であった。A氏の様子を心配した夫はインターネットで遺伝カウンセリング（genetic counseling：GC）について知り、A氏に当院の遺伝カウンセリング外来を勧めた。死産から約2か月後、GC目的で当院を受診した。受診時、「心の辛さはいまだ変わらない」「18トリソミーについて十分に考えられなかったことが辛い」「自分の選択は本当によかったのか」と語り流涙した。GCではこれまでの思いを傾聴し、高年妊娠と染色体異常の関係や18トリソミーについての原因、症状、予後、再発率、当科による継続的な支援体制についての情報提供等1時間かけて行った。GC後、A氏は「詳しい説明が聞いて良かった」「もっと早くにGCを受けたかった」と反応された。死産9か月後、2回目の妊娠が自然妊娠により成立し、B病院で妊婦健診が施行されていた。妊娠10週にA氏と夫が出生前診断GC目的で来院した。A氏は、「前回のことがあるから心

配「きちんと話を聞いて決めたい」と話した。GCでは出生前診断の種類や方法、検査を受けることのメリット・デメリット等の情報提供を行い、A氏はNIPTの受検を選択した（Figure 1）。

考 察

出生前診断における情報提供のあり方について以下に考察する。

1. 遺伝カウンセリングの必要性

出産年齢の高齢化に伴い、子どもの健康状態に関する不安をもつ妊婦が増加しており、不安解消のひとつとして安易に出生前診断を希望する妊婦も少なくない現状がある²⁾。加えて、出生前診断が予期しなかった結果をもたらすことを正確に理解して受検している妊婦が少なくないことも指摘されている³⁾。A氏も「高齢だから心配」「友人が受けているから」との理由で検査を選択し、B病院の担当医からも検査に関する詳しい説明は受けていなかった。また、当院でのGCの聞き取りのなかでも、A氏の認識からは検査を行う意義や検査内容、18トリソミーについて詳しい説明を受けた印象はなく、A氏が十分な知識をもたず検査を受けたことが推測された。しかし、本例のように検査の結果が陽性であった場合は、その後の妊娠継続に対し葛藤し、心理的あるいは社会的問題を抱えることになる。そのため、出生前診断がかならずしも妊婦の利益にならない場合や妊娠継続をどうするかを選択に直面することになる。検査前の情報提供の重要性に関して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」(2013年)⁴⁾や厚生科学審議会先端医療技術評価部会の見解(1999年)⁵⁾においても、出生前に行われる遺伝学的検査および診断は、十分な遺伝医学の基礎的・臨床的知識のある専門職による適切なGCが提供できる体制下で実施すべきであること、十分な配慮のもと検査を実施することが明記されている。出生前診断におけるGCでは、「ある状況が起こった場合…」といったように、検査を受ける前に未来に起こりうることを想像し、望まない結果であった際のことを事前に考えて、その時の対処法や心理的応答について考えること(anticipatory guidance)⁶⁾の過程を経る。この過程を経験することは予期せぬ事態が生じたときの心理的衝撃を軽減するとされる。A氏においても、検査前の十分な知識の提供のもとで、自己の価値観を振り返り、妊娠継続に関する決定を支援する関わりが不足したことが、その後の精神状態に影響を与える要因となる。そのた

め、出生前検査の選択にあたっては、正確に情報を把握し、妊婦の自律的決定を支援する対応が求められる。

2013年度よりNIPTが開始されたことにより、出生前遺伝学的検査におけるGCの重要性にさらに焦点があてられるようになった。日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会(2022年)⁷⁾では、出生前診断における統一した医療の質の担保として、NIPT実施においての施設認定制度の運用を開始した。このような状況に鑑み、当院においても本院、附属八千代医療センターは基幹施設として、連携施設の附属足立医療センター、他の連携施設と密接な連携をとり、妊婦の支援にあたっている。例えば、NIPTを希望する妊婦がいた場合、各施設の産科から依頼を受けた基幹施設のゲノム診療科がNIPT検査前後のGCの提供を行う。結果が陽性の場合には認定遺伝カウンセラーや臨床心理士が継続的に支援を行っており、病院全体として出生前診断を希望する妊婦の支援に取り組み、協力連携する体制を構築している（Figure 2）。

2. 地域・自治体における情報提供

妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、妊婦らが正しい情報提供を受けて、適切な支援を受けながら意思決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階にて妊婦らに誘導とならない形で出生前診断に関する情報提供を行う取り組みも開始されている。日本医学会では妊婦に対する出生前診断の正しい情報の提供および認可機関における検査を推奨するための広報啓発を行う取り組みを強化した。例えば、市町村の母子保健窓口、子育て世代包括支援センター等が妊娠・出産・子育て全般に関わる包括的な支援の一環として、出生前診断に関する情報提供を明確にし、パンフレットの導入等を示している。その中では出生前診断を受ける妊婦の不安への対応や検査結果が陽性時の継続支援体制について挙げ、アクセスしやすいよう連絡先などを記載する工夫もある。妊婦らはこのような情報を事前に入手しておくことで、出生前診断に対する自律的な意思決定につながると考えられる。

おわりに

出生前診断には多くの課題があることから、妊婦は出生前診断に関する知識を習得し、十分な情報のもとに検査を選択する必要がある。そのために、出生前診断に携わる医療者は、検査前の妊婦に対し、中立的な立場で様々な意見や考え方、出生前検査の

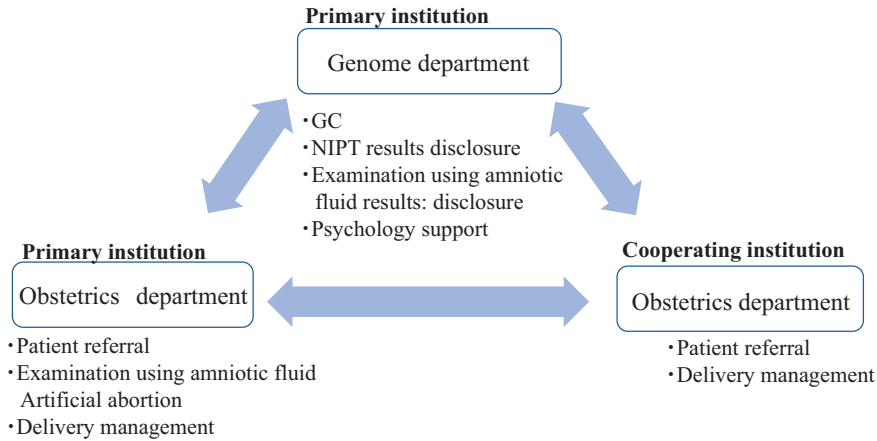


Figure 2. Institution conducting NIPT, cooperation between departments offering diagnosis and treatment.

Primary and cooperating institutions work together to manage NIPT, while providing support for pregnant women.

GC, genetic counseling; NIPT, non invasive prenatal genetic testing.

選択肢の情報を提示することが必要である。最適な選択に至るプロセスを支援する姿勢が不可欠となる。

開示すべき利益相反状態はない。

文 献

- 1) 日本産科婦人科学会 倫理委員会. NIPT 受検者アンケート調査の結果について [インターネット]. 東京：日本産科婦人科学会；2021 [参照 2021 年 1 月 15 日]. Available from: <https://www.mhlw.go.jp/content/11908000/000754902.pdf>.
- 2) Kleinveld JH, Timmermans DRM, de Smit DJ, et al. Dose prenatal screening influence anxiety levels of pregnant women? A longitudinal randomised controlled trial. *Prenat Diagn.* 2006; **26**(4):354-61.
- 3) 横瀬利枝子. 出生前診断をいかに受けとめているか. *生命倫理.* 2008; **18**(1): 106-17.
- 4) 日本産科婦人科学会 倫理委員会. 「出生前に行われる検査および診断に関する見解」改定案 [インターネット]. 東京：日本産科婦人科学会；2013 [参照

2022 年 12 月 1 日]. Available from: https://www.jsof.or.jp/news/pdf/shussyouzenkenkaikaitei_20110206.pdf.

- 5) 厚生省児童家庭局母子保健課. 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「母体血清マーカー検査に関する見解」についての通知発出について[インターネット]. 東京：厚生労働省；1999. [参照 2022 年 12 月 1 日]. Available from: https://www.mhlw.go.jp/www1/houdou/1107/h0721-1_18.html.
- 6) 川目 裕. 今知っておきたい ゲノム医療と遺伝子治療－基礎から臨床まで. *遺伝カウンセリング.* 小児内科 2022; **54**(2):303-9.
- 7) 出生前検査認証制度等運営委員会. 日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会からの「NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針」の公表について[インターネット]. 東京：日本産科婦人科学会；2022 [参照 2022 年 12 月 1 日]. Available from: https://www.jsof.or.jp/modules/committee/index.php?content_id=216.