

学生海外調査研究	
出生前検査で胎児の先天性疾患を指摘された妊婦とパートナーへの 情報提供用資料に関する調査	
氏名	渡辺 基子
	ライフサイエンス専攻
期間	2017 年 10 月 10 日～ 2017 年 10 月 18 日
場所	ドイツ（フランクフルト・ハイデルベルク）
施設	出生前検査提供施設・社会支援施設・妊娠葛藤カウンセリング提供施設

内容報告

1. 調査の背景と目的

出生前に行われる遺伝学的検査*1（以下、出生前検査とする）は、胎児の先天性疾患を調べる目的で行われる検査である。出生前検査には、診断となる確定的な検査と、可能性を示す非確定的な検査がある。現在までのところ、確定的な検査は流産のリスクを伴う侵襲的な検査であり、非確定的な検査は流産のリスクを伴わない非侵襲的な検査である。確定的な検査には、羊水検査や絨毛検査*2などが含まれる。非確定的な検査としては、母体血清マーカー検査*3 や無侵襲的出生前遺伝学的検査（Noninvasive Prenatal Testing: NIPT）*4、一部の超音波検査*5などが該当する。胎児が出生前に診断されることで治療につながる疾患はほんの一部である。出生前検査は、妊婦やパートナーに妊娠に関する葛藤をもたらす場合がある。

日本医学会（2011）や日本産科婦人科学会（2013）は、出生前検査にあたっては遺伝カウンセリングが提供できる体制下で実施すべきであると提言している。しかしこれまで日本では、出生前検査の遺伝カウンセリングの体制が十分に整っていないことが報告されてきた（Nishiyama, 2013）。近年、新しい技術を用いた出生前検査 NIPT が米国で臨床検査として開始された。NIPT は、母体血中の胎盤由来 cell-free DNA を用いて胎児の染色体数異常を非確定的に調べる方法である（Palomaki et al., 2011, 2012）。NIPT は、従来の非確定的な検査と比べて精度が高く、胎盤由来 cell-free DNA が胎児の全ゲノム情報を反映し得ることから、今後は幅広い遺伝性疾患が検査の対象となる可能性がある。従って、NIPT の登場は出生前検査の領域に大きなインパクトを与えた。日本では、NIPT は 2013 年に遺伝カウンセリング体制を整えるための臨床研究の一環として導入された。NIPT の導入とともに出生前検査領域の遺伝カウンセリング研究は進展し、遺伝カウンセリングの体制は整いつつある（Sago and Sekizawa, 2015）。一方、遺伝カウンセリングの内容に関する研究は、これまでにいくつかの報告はあるが、まだ数は少ない（Watanabe et al., 2017; 渡辺ら, 2017）。情報提供用資料に関してもいくつか種類が存在するが、遺伝カウンセリング提供者がどの資料を用いるのかは各病院の判断に委ねられている。

ドイツでは、妊娠状態に葛藤をもった妊婦は、妊娠葛藤カウンセリングを受けることができる。妊娠葛藤カウンセリングは、医療機関とは独立した施設（以下、妊娠葛藤カウンセリング提供施設とする）で提供される。妊娠 14 週（受精後 12 週）を越えない妊婦が中絶を希望する場合には、妊娠葛藤カウンセリングを受けることが法律「刑法」で規定されている（カウンセリング規定*6）。また、妊娠葛藤カウンセリングは、その内容が法律「妊娠葛藤法*7」で規定されており、妊婦の自律的決定を尊重しつつも、出生前の生命を守ることが目的となっている。妊娠葛藤カウンセリング提供施設は、妊婦に対する包括的な支援を行っており、それは、出生前検査後の妊婦やパートナーも対象である。これまでに、日本では妊娠葛藤カウンセリングに関して、いくつかの報告はあったものの、その数は少なかった。調査者は、ドイツの妊娠葛藤カウンセリングを日本の出生前検査の遺伝カウンセリングにどのように生かすことができるのかを調査するために、2015 年にフランクフルトとハイデルベルクにある妊娠葛藤カウンセリング提供施設、2 施設を訪れた。カウンセラー達へのインタビューから、出生前検査で胎児の先天性疾患を指摘されたカップルへの支援体制を理解するためには、ドイツの出生前検査提供施設や社会支援施設についても知ることが重要であることが分かった。今回は、出生前検査提供施設、社会支援施設、妊娠葛藤カウンセリング提供施設を訪問することで、ドイツにおける妊婦やパートナーに対する支援体制を俯瞰的に捉え、特に、妊婦やパートナーに提供される情報提供

用資料の収集およびカウンセリングにおける情報提供の状況を調査することを目的とした。

2. 調査の方法

出生前検査提供施設（Labor für Humangenetische Diagnostik）、社会支援施設（Lebenshilfe Heidelberg）、妊娠葛藤カウンセリング提供施設（pro familia）を訪問し、妊婦やパートナーに提供される情報資料を調査、収集した。また、カウンセラー3名に対してインタビューを実施することで、情報提供の状況を調査した。カウンセラー3名は、出生前検査提供施設に在籍するカウンセラー1名と、妊娠葛藤カウンセリング提供施設に在籍するカウンセラー2名であり、各々人類遺伝学者（医師）、産婦人科医、ソーシャルワーカーをバックグラウンドとした。本調査は、「国際的な女性リーダーの育成に関わる調査研究」として行われた。

3. 調査の結果

3.1 出生前検査提供施設

3.1.1 ドイツにおける出生前検査

まず、インタビューにてドイツの出生前検査の状況を理解した。ドイツでは、3回の超音波検査が保険適用で施行される。1回目は妊娠第1期（First Trimester）で、出産予定日が決定される。2回目は、妊娠第2期（Second Trimester）で、器官、臓器の確認がなされる。異常所見の際には更なる管理が行われる。3回目は、妊娠第3期（Third Trimester）で、胎盤機能や胎児の成長が確認される。また、妊婦の希望があると、非確定的な出生前検査である妊娠第1期スクリーニング*8（First Trimester Screening）・NIPTなどや、確定的な出生前検査である羊水検査・絨毛検査が提供される。現状では、非確定的な検査は自費であり、確定的な検査は保険適用となる。出生前検査のポリシーは、州によって変わらず統一である。

3.1.2 出生前検査に関連した情報提供の状況

出生前検査の選択肢についての情報は、主に産婦人科医によって提供される。最近では、ほとんどの女性がインターネットで前もって情報を得ているが、常に正確とは限らない。非確定的な出生前検査を受けて所見のあった場合は、産婦人科医で且つ出生前の医療を専門としたセンターや大学との連携がある医師が対応する。侵襲的な出生前検査を受ける前と、侵襲的な検査後に診断がなされた場合には、遺伝カウンセリングが紹介される。特に、侵襲的な出生前検査で所見がみられた場合には、妊婦は遺伝カウンセリングを受けることが必須である。遺伝カウンセリングは、経験を積んだ人類遺伝学者（MD, board certified）あるいは特別に認定された産婦人科医（現在は2回の週末計4日の訓練プログラムとその後のテスト）によって提供される。医師は、妊婦に保健省（health ministry）の編集済みの案内、妊娠葛藤カウンセリング提供施設や同じ疾患を有する子どものいる家族との連絡の可能性を情報提供しなければならない。妊婦がこれらの提案を拒否した場合には、妊婦に説明を行った上で拒否がなされたことを記録する。従って、出生前診断で胎児所見がみられた際に妊婦が妊娠葛藤カウンセリング提供施設を訪れるか否かは妊婦の希望による。実際に来談する人は、おおよそ20%くらいであり、無料で何度も受けることができるものの、その支援を利用していない人の方が多い。

3.1.3 出生前検査に関連した情報提供用資料

上記のように、確定的な出生前検査を受けて診断がなされた際は、遺伝カウンセリング担当者は妊婦に対して、保健省の編集した冊子を提供する。保健省が編集した冊子には複数の種類があり、特定の決まったものは存在しない。例えば、出生前診断に関する説明冊子や、出生前診断後の妊婦のための情報提供冊子などがある。また、カウンセラーは、妊婦に説明を行いながら、手描きで資料を作成することがある。

3.2 社会支援施設

3.2.1 ドイツにおける社会支援

ドイツには、国が提供する社会支援がある。先天性疾患の子どもが生まれた場合、早期介入が行われる。子どもが生まれた日から、早期介入は始まる。介入を受け容れるかどうかは、親の判断に委ねられるが、多くの親は、それを受け容れる。早期介入は、ドイツのどの地域に住んでいても、基本的には受けることができる。また、ドイツにはいくつかの社会支援施設が存在する。政府からの資金などによって設立されたハイデルベルクにある今回の訪問施設では、障害を有する人の住居施設から直線道路で3分くらい歩いたところに就労施設が存在した。また、就労施設には、幼稚園が併設されていた。住居施設は成人のみが暮らしており、妊婦が訪れることはないが、幼稚園には、出生前検査で子どもの先天性疾患を指摘された妊婦やパートナーが話しを聞きに訪れることがあった。妊婦が前もってメールで予約をすると、時間をとって話す場が設けられる。

3.2.2 社会支援施設における情報提供用資料

訪問施設で用意していた情報提供用資料には、当該施設の案内があり、それは複数用意されていた。例えば、社会支援施設 *Lebenshilfe* ハイデルベルクの各施設の連絡先、幼稚園、工芸活動、社会参加、就労、住宅、等の各々の小冊子があった。幼稚園の連絡先が書かれた葉書サイズのカードも用意されていた。また、幼稚園で配布している幼稚園の紹介冊子には、子ども達の幼稚園での生活の写真が複数紹介されていた。幼稚園では、様々な情報資料をクリアファイルに収めて所有していたが、スタッフより本調査に役立つと推奨、提供されたのは、障害を有する子どものネットワークに関する資料であった。

3.3 妊娠葛藤カウンセリング提供施設

3.3.1 ドイツにおける妊娠葛藤カウンセリング

ソーシャルワーカーをバックグラウンドとしたカウンセラーは、主に法律のカウンセリング規定に基づく妊娠葛藤カウンセリングを提供している。カウンセリングの中では、まず法律について説明を行う。そして、カウンセリングについて、特に自律的決定のためのものであり、決定を強制されるものではないことの説明がなされる。雑談 (small talk) の後、今日来談した理由を開かれた質問で尋ねる。カウンセリングの中では、中絶と法律に関する資料を用いたり、手描きの資料を作りながら、受精に関する情報の提供を行ったりする。

3.3.2 妊娠葛藤カウンセリング提供施設における情報提供用資料

妊娠葛藤カウンセリング提供施設には複数の情報提供用資料が用意されている。本調査では、主に英語版の資料を収集した。それらの資料には、中絶に関する冊子、法律についての冊子、匿名で出産する場合の資料、妊娠や避妊に関する冊子、夫婦で受けられる子育てにあたっての経済的支援についての冊子、妊婦に対する経済的支援についての案内、子育て支援の紹介、移民のための資料、障害を有する女性への出産支援小冊子が含まれた。また、他施設とのネットワークに関する小冊子も用意されていた。小冊子には、フランクフルト内の妊娠葛藤カウンセリング施設、早期介入・障害児支援施設、家族教育施設、助産師の施設などの連絡先やホームページアドレスが紹介されていた。

4. 考察

本調査は、ドイツの妊婦に対する支援体制を参考に、日本における妊婦やパートナーの出生前検査に関する遺伝カウンセリングの支援体制を構築することを目的とした。ドイツにおける出生前検査に関連した妊婦の支援体制を俯瞰的に学ぶために、出生前検査提供施設、社会支援施設、妊娠葛藤カウンセリング提供施設を訪問した。また、特に妊婦やパートナーに提供される情報の状況や資料に着目した。

出生前検査提供施設、社会支援施設、妊娠葛藤カウンセリング提供施設の各々が妊婦の支援を行っていた。例えば、妊娠葛藤カウンセリング提供施設で妊婦に提供している資料には、中絶に関するもの、法律に関するもの、経済的支援に関するものが含まれた。情報提供用資料に関しては、各施設に複数の資料があり、妊婦の個別の状況に対応できる体制であった。保健省下の組織が複数の資料を公開し提供しており、日本においても、複数の情報提供用資料を作成・編集する団体ができることが望まれる。社会支援施設では、施設に関する複数の資料が用意されており、子どもから成人まで包括的な支援体制となっていることが分かった。また、ドイツでは、疾患を有する子どもが出生した日から早期介入が行われていた。障害を有する子どもの両親が孤立しない体制、直ぐに専門家の支援が受けられる体制は、日本でも重要と考えられた。

もう一点、今回得た資料の中で重要と考えられたのは、ネットワークに関する資料であった。社会支援施設の幼稚園でも、障害を有する子どものネットワークの資料が準備されており、妊娠葛藤カウンセリング施設でも他施設とのネットワークに関する資料が用意されていた。日本では、施設間や特に他の組織間とのネットワークが十分でない場合があると考えられる。他施設との連携を担保することで、妊婦やパートナーにとってより良い支援を提供することができると考える。

今後は、本調査で入手した資料等の詳細な分析を行い、日本遺伝カウンセリング学会での発表と日本遺伝カウンセリング学会誌への投稿を予定している。また、本調査は、前回の2015年のドイツ調査と合わせて博士論文第4章に発表する予定である。

5. まとめ

ドイツでは、妊婦の支援に、出生前検査提供施設、社会支援施設、妊娠葛藤カウンセリング提供施設が含まれ、各々の施設で妊婦は相談することが出来た。情報提供用の資料は、各妊婦の状況に応じて提供できるように様々な種類が準備されていた。その資料には、中絶に関するもの、法律に関するもの、経済的支援に関するものが含まれた。さらに、ドイツでは他施設とのつながり、ネットワーク

が充実しており、ネットワークについての情報提供用資料が準備されていた。これらの情報提供用資料は、日本で出生前検査を受けて胎児の先天性疾患を指摘された妊婦やパートナーにとっても有益であることが考えられる。今回収集した資料を用いて、日本のカップルのための資料を作成していく予定である。

注

1. ヒト生殖細胞系列における遺伝子変異もしくは染色体異常、先天異常に関する検査、あるいはそれらに関連する検査であり、染色体検査・遺伝生化学的検査・遺伝子診断、検査等が該当する。
2. 羊水検査は、妊娠15週以降に経腹的な穿刺により羊水を採取、羊水中の胎児細胞を用いて遺伝学的検査を実施する。流産のリスクは約0.2～0.3%である。絨毛検査は、妊娠11週頃に、胎盤の一部である絨毛細胞を採取し、絨毛細胞を用いて遺伝学的検査を実施する。流産のリスクは約1%である。絨毛検査は、胎盤性モザイクの可能性がある。
3. 妊娠15週～17週くらいに、母体の血液中のAFP、uE3、hCG、Inhibin A（クワトロテストの場合であり、トリプルマーカーテストの場合にはInhibin Aを含まない）値を調べることで、胎児が21トリソミー（Down症候群）、18トリソミー（Edwards症候群）、開放性神経管奇形を有する確率を算出する。
4. 妊娠10週以降に、母体血中の胎盤由来cell-free DNAを次世代シーケンサーで解析する検査である。胎児が3種類の染色体数異常症21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー（Patau症候群）のいずれかを有するかどうかを調べる検査を含む。NIPTで調べる3種類のトリソミーについては、偶発的に染色体の数的異常が生じることがほとんどであり、母体年齢とともに確率が上昇する。診断を確定させるためには、羊水検査のような侵襲的な検査が必要となる。
5. ソフトマーカーともよばれ、例えば、初期胎児超音波所見の一つで、頸部の透明帯（Nuchal translucency: NT）の肥厚が大きい程、胎児が染色体異常症を有する確率が高まる。心疾患や特定の遺伝性疾患などを有する場合にも肥厚がみられることがある。一方、肥厚があっても胎児が疾患をもたないこともあり、肥厚がなくても胎児が染色体異常症等の疾患を有することもある。
6. ドイツ刑法第218条では、堕胎の罪を定めているが、次の三つ：カウンセリング規定（Abortion in line with the counseling provision）（刑法第218条a第一項）、医学的適応（Abortion on medical grounds）（刑法第218条a第二項）、犯罪適応（Abortion on grounds relating to a crime）（刑法第218条a第三項）の場合には、不処罰あるいは適法となる。
7. 妊娠葛藤カウンセリングに関する法律、妊娠の葛藤状態の回避及び克服のための法律（妊娠葛藤法: SchKG）は、刑法第218条によるカウンセリング規定のカウンセリングについて規定する。また、法の改定によって、医学的適応の場合であっても、医師は妊婦に、カウンセリング施設への来談や同じ疾患を有する患者家族との連絡を提案することが義務付けられた。
8. 超音波所見 NT と PAPP-A、hCG 値の組み合わせで胎児が 21 トリソミーや 18 トリソミーを有する可能性を評価する。

参考文献

- 日本医学会（2011年2月）「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
- 日本産科婦人科学会（2013年6月改訂）「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」
- 渡辺基子、浦野真理、松尾真理ら（2017）「NIPT 遺伝カウンセリングにおける妊婦とパートナーの意識変化に関する考察」『日本遺伝カウンセリング学会誌』38, 63-68.
- Federal Ministry for Family Affairs, Senior Citizens, Women and Youth. Pregnancy Counseling § 218.
- Nishiyama, M., Sawai, H., Kosugi, S. (2013) The current state of genetic counseling before and after amniocentesis for fetal karyotyping in Japan: A survey of obstetric hospital clients of a prenatal testing laboratory. *J. Genet. Couns.*, 22, 795–804.
- Palomaki, G.E., Deciu, C., Kloza, E.M., et al. (2012) DNA sequencing of maternal plasma: reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13 as well as Down syndrome: an international collaborative study. *Genet. Med.*, 14, 296–305.
- Palomaki, G.E., Kloza, E.M., Lambert-Messerlian, G.M., et al. (2011) DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study. *Genet. Med.*, 13, 913–920.
- Sago, H. & Sekizawa, A. (2015) Nationwide demonstration project of next-generation sequencing of cell-free DNA in maternal plasma in Japan: 1-year experience. *Prenat. Diagn.*, 35, 331–336.
- Watanabe, M., Matsuo, M., Ogawa, M. et al. (2017) Genetic counseling for couples seeking noninvasive prenatal testing in Japan: Experiences of pregnant women and their partners. *J. Genet. Counsel.*, 26, 628-639.

わたなべ もとこ／お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻

指導教員によるコメント

出生前診断は、母親およびその家族の妊娠・出産・育児における自己決定を行うための要素の一つとして取り扱われる。欧米では社会的な認知が高く、妊婦の大多数が受検しているが、日本においては2~4%の妊婦が受ける検査である。しかし、現在の日本における出生前診断は増加傾向にあり、特殊な検査から、多くの妊婦が受検する検査に変わっていく可能性が高い。遺伝学的検査を運用するためには、検査の妥当性や、臨床的な妥当性、有用性に加えて、倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に関する側面に対する検討が必須である。このような状況から、学会が主導でプロフェッショナル・オートノミーの下で規制が行われている日本と、公的な体制整備が行われているドイツとの比較を行った今回の調査結果は、将来の日本における出生前診断のガバナンスを考える基礎資料となる可能性が高く、将来の妊婦やその家族が適切に出生前診断を受けられる体制構築にとっても重要な意義を持つと考える。

（お茶の水女子大学基幹研究院自然科学系・三宅秀彦）

Informational materials for pregnant women and their partners after a prenatal diagnosis in Germany

Motoko WATANABE

This study aimed to clarify the support system for pregnant couples in Germany by focusing on informational materials following a prenatal diagnosis. I visited facilities for prenatal testing, pregnancy conflict counseling, and social support in Frankfurt and Heidelberg. I found that various informational materials were used in these facilities, including on available social and financial support for living with a child, networking among institutions concerning prenatal testing, termination of pregnancy, and laws regarding prenatal testing. Preparing supportive materials similar to those used in Germany might be helpful for pregnant women and their partners after prenatal diagnosis in Japan.