

今月号は盛田大介先生から産婦人科がご専門の板井俊幸先生にバトンが移りました。

第222回

出生前診断について

School of Biomedical Informatics,
UTHealth Houston 博士研究員 板井俊幸



はじめまして。板井俊幸と申します。日本では横浜市立大学で産婦人科医として、主に胎児診断を扱っていました。博士過程の研究テーマとして全エクソーム解析(遺伝子の変異を細かく評価する技術)を用いた胎児疾患を含む希少疾患(多くの病気が1/10000以下です)の診断学について学び、ヒューストンではマルチオームデータ(DNA/RNA解析など複数データの組み合わせ)を使った疾患原因の解析を行っています。

本稿では「出生前診断」について皆様と考えていきたいと思えます。

出生前診断の目的は2つあり、1つ目は多くの方が思い浮かべるであろう「産むか産まないかの選択情報」として、そしてもう1つは専門的ですが「出生後管理を向上させるため」です(例えば、先天的に心疾患がある赤ちゃんの場合、胎児診断されていれば、出生後管理方針は生まれる前に決まっています)。本稿では「産むか産まないかの選択情報としての出生前診断(以下:出生前診断)」を念頭に扱います。

出生前診断について考える時、大きく3つの要素が絡み合っています。1)医学的要素、2)倫理的要素、そして3)哲学的要素です。

医学的要素:ある疾患を出生前に診断できるかどうか

出生前診断できる疾患数は技術の進歩と共に増えています。超音波検査精度は年々向上し、心疾患をはじめとした多くの疾患が妊娠10-18週頃とかなり早期に診断できるようになりました。また「NIPT(Non Invasive Prenatal Testing; 非侵襲的出生前検査)」という言葉聞いた方もいるかと思えます。従来胎児染色体を調べるためには絨毛や羊水から直接針を使って採取するしかありませんでしたが、母体血中から胎児染色体の数を高精度で推定できるNIPTの技術は、出生前診断の世界において大きなブレイクスルーと、そしてかなりの混乱をもたらしました。

とはいうものの、現状出生前に診断できない疾患もあります。むしろ疾患名の数だけで言うのであれば出生前に診断できる疾患名よりも診断できない疾患名の方が多いです。一例を挙げると、知的障害、てんかん、自閉症などの中枢神経系の機能性疾患は現在の出生前検査では診断できません。ただ、これらの疾患が出生前検査のリストに加えられるのは時間の問題で(現状でも理論的には可能です)、おそらく10-20年以内

にこれら疾患に対する出生前検査について、以下に示したような倫理的・哲学的な議論をしないといけない日が来るのではないかと考えています。

倫理的要素:ある疾患の有無を理由とした中絶は許されるのか

診断できるのであればどんな疾患でも出生前診断の適応になるし、その結果中絶に至ったとしても許容されるのでしょうか?この疑問に対して、ダウン症候群を例に考えます。ダウン症候群は先天性疾患の中でも比較的頻度が高く、母親の年齢分布にもよりますが、700-1000出生のうち1人程度生まれて来るとされています。特徴的な顔貌の他、軽度の発達の遅れや心疾患、白血病など合併症を起こしやすいことも知られています。NIPTで診断できる対象疾患にも含まれており、NIPTとその後の確定検査で胎児がダウン症候群と診断された妊婦さんの9割以上が中絶を選択しました。

一方、ここ数十年でダウン症候群の方々の社会進出も拡大してきています。就労支援も充実し、また特殊技能に秀でたダウン症候群の方々のニュースを見たことがある方もいらっしゃるかと思います。ある研究では、ダウン症候群の方々は9割以上が「自分は幸せである」と考えていると報告しています(資料)。社会適応もできて、幸福度の高い人たちは「病気で「妊娠を諦めるのもやむをえない」対象なのではないでしょうか?もしそうであるのならなぜそのように考えられるのでしょうか?こういった疑問に対して、社会全体として議論していかなければなりません。

そしてこのような議論は他の疾患に対しても同様です。先ほど例に挙げた知的障害、てんかん、自閉症などは症状に強ばらつきがあることも知られています。発達の遅れ、という観点から考えてもダウン症候群と比較して軽度の方もいらっしゃる、重い方もいらっしゃいます。もしこう言った中枢神経系の機能性疾患に対して中絶が許容されるのであれば、その線引きはどのようにして行うのでしょうか?そもそもそんな線を引きことが倫理的に許容されるのでしょうか?

哲学的要素:出生前診断をあなたの人生観の中でどのように取り扱うか

以上のような倫理的な議論と個々の哲学感をすり合わせて、どのように出生前診断を扱うかを決めていきます。ここに関して私から言えることは少ないのですが、経験からお伝えできることは「ほとんどのご両親が迷いながらそれぞれの考えを探していく」ということです。人口知能(AI)の発展が著しい中、出生前診断の議論はAIが解決できない数少ない領域だと考えています。

まとめ

本稿を契機に、皆様の間で出生前診断についての思索や議論がありましたら嬉しいです。もし疑問やコメントなどございましたらtwitter (@IfTsyk) などよりご連絡下さい。また最後に一点強調して起きたい点がございませぬ。この文章の目的は出生前診断における医学的知識・倫理的議論・哲学的考察の重要性を伝えるだけで、他のいかなる立場への賛成も反対もしていません。執筆には細心の注意を払っておりますが、もしそのように解釈できる箇所がございましたら、それは私の筆力不足によるものです。私は出生前診断の適否に賛成でも反対でもありません。また文中の疾患名に例示として挙げた以上の意味はございません。

今回は小児科で神経領域がご専門、現在はベイラーで研究を進めています宮内彰彦先生です。宮内先生とは子どもの通っている学校の交流会で知り合いました。研究領域で重なる領域もあり、実はお互いの師匠同士は顔見知りで、初対面の時からこれまで楽しく色々な話をしてきました。「小児神経専門」の言葉を裏切らない真摯な先生です。