

今月のテーマ

## 新型出生前診断の 動向と課題

### ■新型出生前診断、 3年間で3万人超

新型出生前診断は、妊婦の血液中にあるDNA断片の量を測定し、胎児の染色体異常を調べる検査です。ある染色体が過剰に存在し、3本ある状態をトリソミーといいますが、この検査は、21トリソミー（ダウン症のことです）、18トリソミー、13トリソミーを見つめます。従来の母体血清マーカー検査に比べて精度が高く、2012年にこの検査が国内に導入されるという報道は大きな反響を呼びました。その翌年の4月に、日本産科婦人科学会の指針により認定された施設で臨床研究が開始されました。この検査が混乱なく安全に実施されるよう、出生前診断

に精通した専門家の自主組織であるNIPPTコンソーシアムも立ち上がっています。

今年の7月、3年間の研究集計として、3万615人の妊婦がこの検査を受けたことが報道されました。初年度8000人弱だった受診者は、3年目では約1万3000人に増加したそうです。このうち、染色体異常の疑いがある「陽性」と判定されたのは547人で、子宮に針を刺す羊水検査で胎児異常が確定した方は417人でした。そのうちの9割以上に当たる394人が妊娠中絶を選びました。新型出生前診断はその実施が着実に進められています。

### ■「新型」と言われる理由

新型出生前診断は、マスコミが

た、NIPPTの陽性という結果を受けて、さらなる精密検査や妊娠継続といった重要な選択があるので、検査結果の告知をはじめとする適切な情報提供、専門的な遺伝カウンセリングが必須とされています。

### ■今回の報道からわかること

受診者数の増加は、NIPPTへの期待やニーズが確実に存在することを示しています。今では、超音波検査をはじめとして出生前検査は普通の診療として行われています。胎児異常を早期に調べ治療

を行うという意味で「胎児ドック」という呼称もあります。胎児の遺伝情報を知るといふ流れは容認の方向に進むでしょう。

今回、確定診断された90%以上が人工妊娠中絶を選んだという事実は、NIPPTが対象である胎児の選択的中絶に対する判断材料になることを再度明らかにしています。当事者にとっては個々の事情があり苦渋の選択であったと思われる一方で、染色体異常をもつ方やそのご家族は報道を聞いて複雑な思いを抱かれることでしょう。心すべきは、NIPPTが未解決の

命名した呼称で、医学的には無侵襲的出生前遺伝学的検査 (non-invasive prenatal genetic testing・NIPPT) といえます。出生前診断は、羊水検査や絨毛検査のように侵襲性の伴う「確定検査（診断検査）」と、母体血清マーカー検査や超音波検査のような産前リスクがない「予測的検査」に大別されますが、NIPPTは予測的検査に分類されます。

つまり、NIPPTは決して「新しい」確定診断ではありません。妊娠10週という早い段階から適応でき、精度が従来の予測的検査に比べて断然高く、結果が陽性か陰性かで示されるといふ点が「新しい」のです。わかる異常はごく一部であり、限界のある検査であることに変わりはありません。

しかし、遺伝子の解析技術はめざましい進歩を遂げ、海外ではトリソミーだけでなく全染色体の異常を対象とした検査法へとバージョンアップしています。夫婦の遺伝子変異を探る保因者スクリーニング検査、卵子提供と着床前全染色体検査の組み合わせなど、様々な生殖医療技術の発展が現実化しています。私たちは生命に関する驚くべき情報を手でできるようになったのです。

### ■どのくらい正確な検査 なのでしょう

当初、NIPPTは、99%以上の精度で染色体異常がわかるとしてセンサーショナルに報じられました。「検査で陽性と出たら99%以上の確率で染色体異常なのだ」と誤解された方も多かったのではないかと思います。

実は、この精度は、トリソミーが実際に存在する場合に検査が陽性になる確率（感度といいますが）を指しています。検査が実際に的中する確率（陽性的中率といいますが）はまた別で、妊婦の年齢などが大きく影響します。

たとえば、高齢出産でダウン症の出生率は上がることが知られています。NIPPTは、40歳台の妊婦では陽性的中率が9割を超える」と推定されていますが、20歳台の妊婦では半々程度に落ちます。NIPPTは、このように「偽陽性」が存在する検査なので、単独では確定診断には及ばないのです。

「偽陽性」が多い状態での検査の実施は、混乱を招く危険性があります。そこで、NIPPTの導入に際しては、厳密なガイドラインを設定してハイリスクの妊婦などに検査対象を限定しています。ま

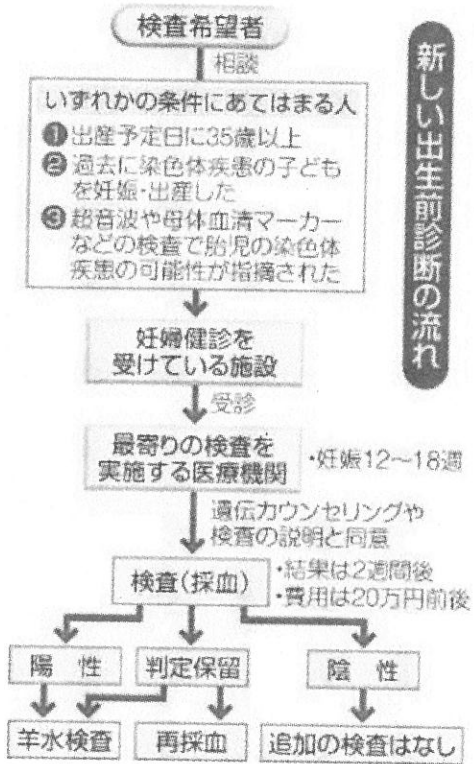
社会的課題を抱えた検査だという認識です。

公表された数字を疫学的に見ると、NIPPTの陽性率は約1・8%で、羊水検査で確定した偽陽性は約9%と低く抑えられ、陽性的中率は約91%と高値を示しています。推測での有病率も約1・6%と高く、ハイリスク群の選択が十分機能している印象をもちました。関係者の方々は、NIPPTが安易な市場化や営利化に乗らないよう、公的医療に位置づけるための真摯な努力を継続されているのだと考えます。

### ■出生前診断をめぐる課題

NIPPTの登場は、出生前診断の存在を身近にし、特定の胎児情報により簡単に正確にアクセスする手段を現実のものにしました。「健康な赤ちゃんを授かりたい」という素朴な願いは、決して否定されるものではありません。妊娠・出産に関する不安が増すなか、出生前診断によって安心を得たいという願いは理解できます。NIPPTを切実に求める人たちに限定した実施とし、この検査の適応と限界点をよく理解し、妊娠・出生に関して悔いのない選択に近づくよう協働することが現在の着

### 新しい出生前診断の流れ



▶新しい出生前診断の流れ  
2013年3月31日中日新聞朝刊より。

土岐篤史(とき あつし)

浜松医科大学健康社会学