

第1部

出生前診断

1-1 出生前検査の現状について

——認定遺伝カウンセラーの立場から

張 香理

自己紹介

皆様こんにちは。張と申します。よろしく申し上げます。タイトルは出生前検査の現状についてということで、先ほど松原先生からご紹介いただきましたけれども、認定遺伝カウンセラーという資格を持っております。現在、3つの職場で働いております。1つは広尾レディースという小さな産婦人科のクリニックです。分娩は扱っておりません。それから不妊治療もやっていません。そういう小さなクリニックで認定遺伝カウンセラーが働いているというのはなかなか日本でもあまりないのではないかなという状況です。それからもう1つはNPO 法人ですけれども、難病の子供を支援する全国ネットワークというものが、そちらで電話相談員をやっています。認定遺伝カウンセラーという立場から仕事しております。それからもう1つは埼玉県立小児医療センターというところがございますが、そちらの遺伝科のほうで特に遺伝性疾患と言われている子供、それからご両親や家族の方々を支援するような仕事をしております。

お手元に資料あるかと思いますが、それは難病ネットのほうからちょっと古いのですが、2年以上経ちますか、「がんばれ」という機関誌がございまして、そこで一度遺伝カウンセリング特集というのを組みました。それを私が書いていますので、参考までにお配りしています。今日の内容は、主に3つあります。1番ですけれども、遺伝カウンセリングについてやはり認定遺伝カウンセラーって何だっていったときに、遺伝カウンセリングを担っている職種ですと言わざるを得ないので、遺伝カウンセリングについて少し紹介をしようと思っておりますが、ちょっと時間がなさそうなのでこのお手元の資料を参考に

していただいて、復習していただければいいかなと思っています。これは、お子さんが遺伝性疾患だと診断されている親御さんの手記です。遺伝という言葉をめぐつてですとか、家族の中にいろんなことがありました、あるいは遺伝カウンセリングについてこういうことを要望します、期待しています、というようなことが出ています。最後に私の感想というか、遺伝カウンセリングの今後の課題というところでまとめていますので、それを参考にしてください。

出生前領域の遺伝カウンセリング

それで、今日のメニューはこの2番です。出生前領域の遺伝カウンセリングについて少しご紹介をしたいと思います。

広尾レディースというクリニックですけれども、そこは臨床現場から①、②、③、④としましたけれども、クライアントはどんな人なのか。遺伝カウンセリングの世界では患者さんと言わないでクライアントと言いますが、いらっしゃる方々がどんな目的でいらっしゃるのかというあたりをまとめましたので、それをお知らせします。それから、来院の経緯、それから事例です。皆さんとディスカッションできたらいいかなと思って、2つほど事例を用意しました。皆さんだったらどう思うかなと考えていただければいいかと思います。それから、そういう方々に対して私たちが遺伝カウンセラーという人間がどんなことを情報提供しているのかということをお話したいと思います。その情報提供の後で、そのクライアントがどんなふうに反応するのか、言葉を拾っただけですけれども、本当にそう思っているかどうかはわかりませんが、そういう言葉を言ってくださったので、そういうことをちょっと紹介して実際にそういう人たちが出生前検査に対して、受けるのか受けてないのかという話ですね。そのあたりも参考までにご紹介したいと思います。

それから3番目ですが、出生前遺伝カウンセリング、この領域の遺伝カウンセリングのゴールです。私の立場というか、遺伝カウンセラーとしてどういうところにゴールをもっていくのかというお話をしたいと思います。

早速ですが、遺伝カウンセリングについてですけれども、その背景、登場の

背景ですとか、定義ですとか、遺伝カウンセリングの領域内容としましたが、ぜひその資料を参考にしてください。ほとんど飛ばしてまいります。このあたりは利光先生のほうが詳しいかと思うのでとても恥ずかしいスライドなのですが、同じようなことが資料にも出ています。

遺伝カウンセリングの背景・定義

いずれにしてもクライアントに対して正しい情報を提供するということ、それからクライアントが納得して自分の決定をしていく場が必要じゃないかというのが背景にあります。

遺伝カウンセリングの定義というのもありまして、要するに遺伝の側面とカウンセリングの側面がありますということですが、遺伝や医学的な側面については、きちんとした遺伝的なあるいは医学的な情報をきちんとお話しする、説明するという側面です。それから、カウンセリングの部分ですけれども、遺伝的な部分を踏まえた上で自律的決定やあるいは再発率ですとか、疾患への適応を促進するための支援を行っていくということなのです。

じゃあ遺伝性疾患って何だというお話ですけど、遺伝性疾患は大きく3つに分かれています。遺伝子の変化、あるいは遺伝子が乗っかっている染色体の変化も大きな意味では遺伝性疾患です。それから、遺伝子という意味でははっきりわかっていないですけれども、多因子遺伝という疾患のカテゴリーもありまして、いずれにしても日本で遺伝性疾患というと、「遺伝」ということになって、代々親から子へ伝わっていくというイメージがなかなか払拭できません。

埼玉県立医療センター遺伝科なんていう名前だと、「何で自分が遺伝科に行かなきゃいけないんだ」という思う方もおられて、そこから話をしなきゃいけないという現状があります。別に親が悪いからとか親のせいだからとかということではなくて、親に何の遺伝子変化がなくても子供から始まるということももちろんあります。そういうこともトータルで genetic、これも日本語で「遺伝」となっちゃうんですけど、英語では2つ意味があるんですが、日本語にすると「遺伝」という言葉しかなくて、困っちゃうんですけど、いずれにしても

これは Genetic Disease という意味で「遺伝性疾患」としているという話です。

遺伝カウンセリングが関わる領域

領域と内容ですが、大きく分けると3つの領域に分かれています。出生前の遺伝カウンセリング、それから小児期の遺伝カウンセリング、まさに1番のところを今日お話していく中心になっているんですが、小児期の遺伝カウンセリングは、私が埼玉や難病ネットでやっているようなことです。

それからもう1つ、実は成人期の遺伝カウンセリングというのもございまして、これが成人になってからの遅発性の遺伝性疾患です。例えばアンジェリーナ・ジョリーの乳がんの遺伝子検査のことで最近またこれもトピックになっておりますが、家族性腫瘍ですとか、がんになる人は日本でも今半分の人ががんになりますけれども、そのうちの数パーセントが家族性腫瘍、遺伝性だと言われていまして、そうやって考えると結構いるだろうという話になってくるんですけれども、そういった方々あるいは神経疾患ですよね。脊髄小脳変性症ですとか、ハンチントン病ですとか、そういう方々に対して遺伝カウンセリングを行っていくということもあります。

出生前領域の遺伝カウンセリング

今日のメインになるのはこちらですけれども、出生前の遺伝カウンセリングということでどんな人が来るか、ざっくりここに書きました。

高齢妊娠を心配されている方、出生前検査について知りたいという方、あるいは超音波検査で胎児の形態異常が発見された場合に遺伝カウンセリングにいらっしゃる方もいます。それから、先天異常や遺伝性疾患を一度かつて出産されている方ですとか、この辺は小児領域とかぶるところがあります。あるいは薬の服用についてですとか、習慣流産、不妊、それから近親婚というものもあります。これは日本特有な現象かもしれませんが、近親婚、いとこと結婚するとなんか病気を持った子が生まれるんじゃないかっていう相談がたまにまだあっ

たりします。

本日のメインイベントになってくるわけですが、私が広尾レディースで働くようになりましてもう4年目になるんですが、この3年半をまとめてみました。どういう人が来るのかというと、やはり「高齢妊娠が心配です」という方が圧倒的に8割、9割近くを占めます。その他遺伝性疾患、「実は自分の親戚が」とか、「自分の兄弟が」とか、そういう方も中にはいらっしゃいます。それから、「薬の影響が心配です」、「抗がん剤を使っていました」とか、そういう話。あるいはその他の中にエコーで胎児異常が指摘されたとか、近親婚とかそういう方もこの中に入ったりします。

今日はこの高齢妊娠が中心になっていきます。高齢妊娠の内訳です。年齢ですけれども、高齢妊娠35歳以上の方ばかりが来るのかというと、そんなことはなくて、9割近くはほとんど35歳以上で平均年齢を取ってみたら38歳です。一番年齢のいつている方で45歳という方がいらっしゃいました。大体この方々が9割近く占めるんですが、35歳以下、20代の人も結構いたりして、14パーセントを占めている状況です。

経緯です。どんな方がどんなことでいらっしゃるかということなんですけれども、友人に勧められたとか、家族・パートナーに勧められた。あるいは最近主治医に勧められてということをおっしゃる方もいらっしゃいます。つまり病院の中で対応できない、お医者さんが対応しきれない場合はもう35歳以上で出産の人はもれなくうちの病院に来るようにとパンフレットを渡されるとか、そういう方もいらっしゃいます。それから、やはり昨今の情報ですね。テレビ、雑誌、インターネットの情報を見て、心配になったとか、「自分は高齢なので、ダウン症に関係あるって聞きました」とか、自分で調べただけどよくわからないとか、とりあえず話だけ聞いてみようと思ったとか、こういう方々がいらっしゃいます。

事例（1）を来場者と検討

そこで事例です。ぜひみなさんもこういう方がいらしたらどう思うかなとい

うレベルで、ちょっと考えてみてください。まず事例1つ目です。クライアントはご夫婦です。36歳の女性と、ご主人37歳自営業の方ですが、妊娠13週で自然妊娠、初めての妊娠で、女性は働いていらっしゃいません。羊水検査を希望ということです。この方ご夫婦じゃなくて1人で来院されているんですけども、家族から羊水検査を受けることを勧められていますと。姑が「うちの娘も検査受けているんだから安心できたよ」と。「あんたもいい年なんだから受けておきなさい」というんですよ。検査なんて自分としては全然考えてなかったんですけど、ついネットで調べて見てみたらなんかいろいろ心配しなきゃいけないことが多いみたいなので、周りの友達にも聞いたら結構受けた人がいるんですよ。姑がそもそも勧めているので、これ受けないでもしダウン症の子なんか生まれたら私怒られちゃう。預かってもらえなかったらどうしようとか、そういうことをおっしゃる方です。

そうですか。じゃあ羊水検査しましょうというわけにはいかないです。いかないですよって私が決めることではないんですけども、たくさん誤解やちょっと間違えていることがあったりして、後で後悔してほしくないという視点から幾つかお話をしたほうがいいところがあると思うんですけども、いかがでしょうか。これを見てみて何かこちょっと問題なんじゃないかなというレベルでもいいんですけども、自分だったらここはこう思うとか、どうしてこういうこと言うんだろうとか、そういうのでもいいんですけど。何かどうなんでしょう。ここはどうなんだという。理解できないですか皆さん、今この日本でこういうことをおっしゃる方がいらっしゃるということなんですけど。どうでしょうか。学生の皆さんどうでしょう。

〈司会（松原洋子）〉どんなことでもいいですよ。この事例は特定の人じゃなくて、典型的な人たちの例を集めたということですね。

私、最初にいいですか。「周りの友達にも受けた人が結構いて」というのは、人が受けていても自分は自分だと思うんですけどね。最近流行っているからという感じに聞こえて、なんか巻き込まれる、踊らされているというなんかそんな感じがしましたけど。

〈来場者〉ダウン症だということになったらどうするのだといった答えが用意されないまま検査さえすれば何かいいことがあるみたいな、そういう誤解が世間の中にあるんだなと。検査後のことこそが大きな苦悩だったり、分かれ道だったりするわけですが、マスコミでもそこからが苦労の始まりなんだということの情報提供が恐らくなされていないんだなという印象をこの文面から受け取りました。

〈張〉ありがとうございます。そのとおりです。検査後についても必ずお話をしないとイケないですね。それは後で触れていきたいと思いますが、他にどうでしょうか。

〈来場者〉臨床遺伝専門医です。夫がどうしたらいいかじゃなくて、姑ばかりなんです。姑とか友達なんだけど、本来もう1人の当事者であるはずのご主人の視点が見られないものがちょっと気になります。

〈張〉ありがとうございます。ご主人の考えも、という話題ですね。お二人の子供がと言いたいんですね。ありがとうございます。

〈来場者〉大学の遺伝カウンセラーコースで今学んでいる学生です。この文面を見るとネットで調べてそのクライアントさんがどう心配に思っているのかということ、高齢妊娠だと心配しなきゃいけないことというのはどうということってのがもうちょっと深く聞けたらいいかなと思います。

〈張〉はい。ありがとうございます。突っ込んで聞かないですね。それはもうちょっと考えているのかというあたりですね。ほかにどうですか。

〈来場者〉大学院生です。すごく気になったのが最後の文章です。姑が勧めた検査を受けないでダウン症の子供が生まれたら、今でも私が責められるのはわかっているということがあるんですけども、これは検査を受けてダウン症の

子供を生む選択をしたら責められないということになるのかなということと、あとこれは検査を受けてダウン症の子供が生まれる可能性があるとわかった場合の選択権ということまで、選択権というか。選択ということまで考えているのか気になりました。

〈張〉ありがとうございます。最初の方と同じだったかもしれないですね。検査のことをどう考えているのかということですよ。一体ダウン症の子供だったら責められるというあたりですね。どうしてそうなのかということですよ。そのあたりもぜひ触れていきたいところだと思うのですが、すみません、ちょっと先を急ぎます。

実は事例が2つあるのでさっくりいきたいと思いますが、一応多分皆さんにこういう話をしたら挙がるだろうなというところを書きました。今、学生さんがおっしゃっていただきましたけれども、最後のところですね。ダウン症の子供が生まれたら嫁の私が責められるというあたりですよ。ここ。それから松原先生がおっしゃっていましたが、友達にも受けた人が結構いて、だから何なのというあたりですよ。いや・・だから何なのとか言いませんけど、そのあたりですね。自分が大丈夫、人は人、自分は自分、受けませんという人はここに来ないので、そういう人がいらっしやらないんですけど、あとは高齢妊娠だと心配しなきゃいけないって、一体高齢妊娠だと何を心配しなきゃいけないのかというあたりですよ。それからいい年なんだから、いい年って36はいい年なのか、何がいい年なのか。検査を受けておいたら安心、何が安心なのか。そういうあたりですよ。これを誤解のないようにきちんと情報を提供しないとイケません。これについてどんなふうに私たちが対応していくのかという話は後でしたいのですが、まとめるために、まとめてもう1つ先にいきます。

事例(2)を来場者と検討

これもまた事例です。これも1つ典型的かと思います。特定の人ではありま

せん。つくったものですが、クライアントの方は42歳の女性です。この方は妊娠12週で体外受精をされています。初めての妊娠で、教員をされている方です。ご主人は54歳、公務員でいらっしゃるって、やはり羊水検査を希望ということで、問診票に丸された方です。10年間不妊治療してきて、ようやくさずかった赤ちゃんですと。私も高齢なんですけれども、夫も50過ぎているので子供がもし病気とか障害持っていたら体力的に厳しいし、私たちの両親ももっと高齢なので子供を預けるわけにはいきません。私も仕事はこれからも続けていきたいので、そもそも保育園に預けられないと自分が困ることがあった。だからそういう子はちょっと。大体病気とか障害を持って生まれるということはまず本人がかわいそうですね。知的障害があれば普通の生活はできないし、いじめとかだつて絶対あるし、私教員だから知っているんです。もし私たちより長生きしてくれちゃったら、世話してくれる人もなくなるじゃないですか。しかも今そういう技術があるんだからこの検査は親になるなら当然の義務だと思いますとおっしゃる方がいらっしゃいます。

どうでしょうか。ポイントになってくるところとかありますか。ここはどうなんだろう、あるいはここは自分もわかる気がするというのももちろんいいんです、そういうことを言っていただけると。どんどん言っていただければいいなと思うんですけど。どうでしょうか。

〈来場者〉手が上がらなかったのが時間をもったいないので手を上げてしまいましたけれども、もうまさにこれ優生思想のそのもので、障害があったらここで生きちゃいけないんだ、生まれちゃいけないんだという発想がそもそも入っている。そのこと自体を既に考える土壌が日本にはないのだな、という印象を受けます。

〈来場者〉これ羊水検査やれば全部わかるような話になっていますけれども、知的障害はそもそもわかりません。羊水検査ではわかりませんし、また実はリスクだけ考えていくと、確かにダウン症とかのリスクは女性でも上がります。胎児の遺伝子病リスクに関しては全くスクリーニングをすることはできない。

「出生前診断をすれば全部わかる」という、そもそもの誤解が存在していると思います。

〈張〉ありがとうございます。そのとおりです。

〈来場者〉学生さんたちは実習に行ったんで、いろいろわかると思うんですけど、一つだけあります。例えばこの「私たちの両親もさらに高齢なので子供を預けるわけにはいかない」って、本当に子供を預けるわけにはいかないのかというところは、もうちょっと福祉の分野を勉強すればわかるんじゃないかなと思います。ほかに気がついたことあったらぜひ言ってください。実習している人はわかると思うので。

〈張〉ぜひ若い方で何でも自由にお話してください。

〈来場者〉さっきの例とこれを見て一つ思ったんですが、結構調べたいという気持ちが自分はあると思いますし、先ほどの例でもネットで調べたとかで、ネットで今調べたら悪いこととかいいこととか、多く出てしまうと思うのですが、この例でも「羊水検査によって調べることでわかる」と思っているんですが、そうやって調べると本当のことがわかつて思っちゃっているのは問題だと思います。

〈司会〉ありがとうございます。次の方、どうぞ。

〈来場者〉この文章の中で僕が一番気になったところは、普通の生活と言われているところ、「普通」の定義は甘いんじゃないかなというところが一番気になりました。

〈来場者〉一つ気になったのがヨーロッパの障害学によると高学歴だとか、仕事をしている女性が出生前診断に積極的に行くということを聞いて、これらも

そういうケースに当てはまるのかなというふうに私は思いました。

〈張〉ありがとうございます。なんとも言えないですよ。別に高学歴で高齢妊娠出産を考える人たちがみんな受けているのかというと、もちろん最近は高齢妊娠、高齢出産増えてはきていますけれども、その人たちがじゃあ全員これを受けているのかというと、日本はなかなか欧米のようには、いいか悪いかは別として、なかなかその選択肢に入ってくるという人は、ここ数年で倍になったとは言ってもそれは2~3パーセントから4パーセントから6パーセントになったというぐらいの話なので、ほとんどの人が出生前検査を受けていないというのが現状だと思います。

それから、まさにここに書かれているように、優生思想以外の何もないと言われちゃうと、多分この方も自分でわかってらっしゃる。自分がおかしなことを言っているのはわかる。頭ではわかっているんだけど、いざ自分になってくると話は別ですとおっしゃる方がたくさんいらっしゃいます。他人ごとと自分のことはやっぱりちょっと違うというあたりですね、現実的にどうなのだろうというあたりです。

多分皆さん今日は発表されてないですけど皆さんそれぞれいろいろな話があるかなと思うのですが、どうでしょうか。やっぱりこういうふうにみんなこれをネガティブだと思っちゃうと、そうじゃないんじゃないかという人がいらっしゃったときになかなか言えないという状況があると思います。同じような事例を実は慶応大学の学生さんとか明治大学の学生さん、国士舘大学の学生さん、それからお茶大の学生さんに、同じような事例を出してきたのですけれども、まあそれぞれでした。

一番おもしろかったのは明治大学で、真二つに分かれて議論になっちゃったのです。人がどう言おうが社会が何を言おうが私が優生思想を持っていようが関係ない。育てるのは女だ、私だ、私は仕事がしたい。当然この年になってリスクが少しでもあるのだったら変えたい。その何が悪いのだという人がいたら、何を言っているんだと。自分ですることがわかっているの、人を殺すのよ、みたいな話になって、喧々諤々やられてとてもおもしろかったという感じで。

慶応大学の方たちはすごく冷静で一人の人がどっちもわかるみたいなことをおっしゃる方がいらして、いいのですが、みんないろいろな考え方があると思いますが、こういう方が来たときにそうですね、じゃ検査しましょうというすぐ言うわけにはいかないの、一旦話を、カウンセリングを通じて、ちょっとニュートラルに考えてもらいたいというあたりです。それをするのが遺伝カウンセラーの役割だと思っています。

ポイントになってくるところばかりまた書きました。この方々は10年間不妊治療しているということですよ。ようやく授かったあかちゃんですよ。それから体力的に厳しいとおっしゃいますけれども、じゃあもし障害を持ってない子だったらどうするんですかという話です。体力的に厳しいのは一緒かもしれないですよというあたりですね。それからおっしゃるような方がたくさんいらっしゃいましたけれども、両親も高齢で預ける先がないとか、あとは広尾で私もやっていたりするので、ご夫婦でみえる方のほうが多かったですけれども、さっきの方は1人で見えましたが、キャリアウーマンと言われる方もなかなかいらっしゃって、こういうことおっしゃる方いらっしゃいますが、じゃあその病気がない子だったら仕事続けて行けますかねというあたりです。それから「そういう子」、それから「普通の生活」、「知的障害」、どこまでわかるのかという話も含めてですけど、「かわいそう」というあたりですね。いじめとかが絶対ある。じゃあ障害のない子はいじめられないですかというような話です。それから長生きしたら世話してくれる人もいなくなるとおっしゃいますけれども、じゃあ病気がない子がみんな親よりも長生きで、親が安心して死ねるような自立している人たちかといったらそれはどうかな、というあたりです。そのあたりを少し触れていくという感じです。

遺伝カウンセリングで話すこと

実際どういう話をしていくかということなのですが、もちろんクライアントの考え方に基本的には沿って考えていきますが、結局皆さんにはここに書かれているような6つのことを私たちはお話しています。

1つは高齢出産について。それから染色体異常症のメカニズム、染色体異常症って何だという話です。それからダウン症候群ですけども、本当のことを情報として提供しないと誤解されていることが多いので、きちんとお話をしています。それから出生前検査、それで一体何がわかるのか。その方法はどうなんだ、費用はどうなんだ、リスクはどうなんだ、限界はどうなんだというあたり。それから検査の後、先ほど検査後はどうするのかと考えていますかというようなお話あったかと思いますが、それについて一緒にシミュレーションして考えてみるという作業をします。

それから、先天異常の頻度について、染色体異常症だけではありませんので、お子さんの病気は他にもありますというあたりちょっとニュートラルに考えてもらうためにこういうお話を皆さんにしています。

高齢妊娠のリスクについてということは一般に医学的には35歳以上の妊娠のことを指しますが、確かに早産や帝王切開などの頻度は高くなりますよという話はしますが、メインは2番目ですよ。染色体異常症の子供を出産する頻度が実際高くなるという話、これは嘘ではないのできちんと科学的な話をします。染色体異常症って何ですかという話ですけど、これなかなか普通の人は知らないことが多いです。大体染色体ってどこにあるかとか、ご存じですか。理系だからご存じですか。そういうことじゃない。よくわかんないという方いますか。指されたら困る人いますか、染色体について。そうですね。それが普通だと思います。

遺伝カウンセリング：染色体異常について

染色体異常症、それから遺伝子と何が違うんだというあたりですよ。細胞は人間に実際60兆はあるんですよという話とか、その中に細胞の1つ1つの中に染色体があって、さらに染色体の中に遺伝子があってというようなお話をしていきます。それからその染色体というのがどうして「異常」になるのかというあたりです。染色体の別れ方がちょっと違ってきちゃうということ、そういう頻度が女性に多くなっていくという話なんですけれども、21番目の染色

体が3本になるとダウン症なんですよと話ただけで、びっくりされる方がいます。それからもっとびっくりしちゃうのがダウン症というのは顔がダウンしているからダウン症というんですよねという人がたまにいてびっくりするんですけど、それも誤解です。それからなぜ高齢妊娠だと発生の頻度が高くなるのかという話です。さっき言いましたけど、35歳以上の女性だと染色体のふたつのうちのひとつを渡すことがうまくできなくなっちゃう。そういう頻度が高くなるという話をします。実際こんな例を見せて一つの細胞の中にこうやって46本染色体があるんですよという話をします。皆さんもそうですよ。私たちの頭のとっぺんからつま先まで細胞の中にこうやって染色体があるという話です。並べ替えるとこんなふうに46本あってこれが女性の染色体で、X染色体が2本あるというのが女性です。これが男性の染色体ですよというような話をして、これは1本ずつ子供に渡すわけですけども、そのときに女性のほうからこの21番の染色体というのは一番小さい染色体ですが、これを1本ではなくて、2本渡した場合に夫の男性からも1本きますので、そうすると3本揃っちゃうよというそういう話です。一番小さい染色体21番が、3本揃ってるのがダウン症といいますというと、それだけでもうみんなああそうなんですかというふうな話をされます。

そのダウン症候群についてもきちんとお話をしています。ダウン症のお子さんが生まれるとどういふところが心配ですかというふうに私は必ず聞くようにしていますけれども、そうすると長生きできないとか、人に迷惑をかけるとか、自分が恥ずかしいとか、そういう方……それから経済的にお金がかかりそうだという方もいらっしゃる。そのあたりについてですけども、頻度は800人に1人ぐらいの割合が実際生まれているという話。それから受精卵の段階では、やっぱり染色体が1本多いとそもそもが生まれにくいという話です。全員が生まれにくいわけじゃないんですけれども、21番の染色体、小さい染色体が3本揃っている場合でも他の染色体に比べれば生きる確率が上がりますけれども、それでも70%は、自然淘汰、流産という形になって生まれませんという話をします。変な話ですけど、この世に生を受けているダウン症の方々というのは、ある意味この淘汰の波を乗り越えて生まれることができた、非常に強い人たち

というふうに見ることができるかもしれませんねというようなお話をします。

それから問題になってくるのは、心臓疾患が半数の子に見られるというあたりですが、ほとんどの場合は外科的に治りますよ、治しますよ、よくなりますよという話をします。それから経済的な負担については、日本では欧米と違って行政からの補助があるというあたり、心臓疾患の手術といっても日本のお金が出るということで、経済的なことは理由にならないというあたりです。

早く死んじゃうんじゃないかというふうにおっしゃる方もいらっしゃいますが、今50歳ぐらい、それから音楽家や画家や書家となって活躍される方もいます、などなどお話をしています。

遺伝カウンセリング：さまざまな出生前検査について

それから出生前の検査についてももちろんお話をします。母体血清マーカー検査、それから羊水検査、この2つが現実的にあり得る検査です。もちろん今は初期胎児ドックと言って早いうちに超音波でしっかり見ていく検査もありますが、これが現実的なものかなと思います。2つについて対象疾患はそれぞれ違いますが、まとめると超音波検査それからクアトロマーカー検査、母体血中胎児染色体検査というのは、NITP 新型出生前検査のことです。

それから1つ飛ばして向こうに羊水検査としたのは、確定検査で、さっき松原先生のスライドにもありましたけれども、非確定検査と言われるものと確定検査というものと大きく分けられると思います。週数です。新型出生前検査は、早いうちに受けられるというところが特徴になっています。それから羊水検査は、15週以降となっていますが、もちろん羊水検査は羊水があれば採れますので、20週以降でも二十数週でももちろん羊水検査はできます。が、その際赤ちゃんの細胞を見たときに、21番が3本あったっていてもそのときにはもう中絶はできません。中絶を考えるのであれば、羊水検査は18週までというお話です。

それから、対象疾患が変わってきています。クアトロマーカー検査はダウン症候群の他、18トリソミー、18番の染色体のトリソミーにということですが

れども、その他に神経管閉鎖障害というのがありますが、この3つについて確率がわかるというのがクアトロマーカ―です。しかも分数で出てくるという検査。それに対して羊水検査は、染色体異常症全般を見ていくという形です。もし後で必要があればまたお見せしますが、値段のところも注目ですかね。クアトロマーカ―検査にしても羊水検査にしてももちろんNIPTにしても費用がかかります。自費です。羊水検査は15万円、NIPTは21万円ということで、なんかちょっとどうなんだろという感じがしますが、費用に差があるということです。

羊水検査はこの絵のとおりお母さんのお腹の中に針を刺して、羊水の中の赤ちゃんの皮膚の細胞を取るというものです。細胞の中に染色体があるのでそれを見ていくということです。母体血清マ―カ―検査は、通称クアトロマーカ―検査というふうに言われていますが、さっきの説明と同じで、3つの疾患が対象でそれぞれの確率が出てくるということですが、特にダウン症候群の確率について妊婦さんのオリジナルの数字が出てきます。4つのホルモンの値を見るのでクアトロマーカ―というんです。これは検査会社が決めた基準値というのがあって、それよりも高い場合は、あなたは陽性ですよ。つまりダウン症の子供が生まれる確率が高い、分母が小さければ低いというような話になってくるということです。

それで検査後が大事だという話がさっきありましたが、もちろん検査後についても一緒に考えています。もし母体血清マ―カ―検査をやったらどうですか、例えばやったら検査会社の基準値より、あるいは検査会社の基準値じゃなくて、自分たちが考えている数字よりも確率が低かったらどうする、低かったらもう終わりにするのか。高かったらじゃあ羊水検査をするのか。そのあたりを考えてもらいます。それから羊水検査をやったとする。羊水検査をやったとして、羊水検査で染色体異常症がもし見つかった場合、じゃあ人工中絶をするのかという話です。これは中期の中絶になってきますから、その時期や方法の話をしていきます。普通の出産と同じ形をとりますよというお話とか、法律の話ももちろんします。21週目かそれ以降になって中絶してしまったら墮胎罪でつかまいますというようなお話とか、あるいは中期の中絶をやっている施設が実際少ない

というあたりも情報提供をしています。それから羊水検査をしてじゃあ染色体異常が見つからなかった場合は、これで元気な子が生まれるのかというあたりです。そのお話をしていきます。選択肢としてはマーカー検査をやる。あるいは羊水検査をする。あるいは何にもしないというような話があります。

遺伝カウンセリング：先天異常の頻度について

それから、そもそも最後に皆さんにお話していますが、先天異常の頻度についてもお話をしています。そもそもどうでしょう。みなさんも一緒に考えてみてください。どれくらいの頻度でいわゆる先天的な生まれつきの赤ちゃんって生まれるんでしょうか。今100人赤ちゃんがいたとして、この子たちの中から例えば生まれてみたら目が見えなかったとか、耳が聞こえなかったとか、何らかの異常があったという場合、生まれてすぐわかることもありますけれども、生まれてすぐわからない。3歳ぐらいまで追いかけたとして、そしたらわかってくることもありますよね。2歳すぎになって歩き出したかなと思ったら転びやすくておかしいと思って病院に行ったら筋肉の病気だった、神経の病気だった、骨の病気、血液の病気、たくさんありますよね。実は染色体異常症だけじゃないですよというお話をするんですが、ちょっと手を上げてみてください。今100人赤ちゃんが生まれたとして、この子たちを3歳までみていく。その際何らかの生まれつきの病気を持った子って何人ぐらい生まれるでしょうか。では1人も生まれませんじゃないか。いないですか。じゃ2人ぐらい生まれるんじゃないか。あれいないですか、3人生まれるんじゃないか。4人生まれるんじゃないか。5人ぐらいは生まれるんじゃないか。5人、え、もっと生まれる。すごいですね、皆さんこれどう考えたらいいんでしょうね。皆さん心配度が高いかも、それぐらいたくさん生まれると思ってらっしゃる方が多いということかもしれないですけど、実は大体5人ぐらい生まれるということがわかっています。

ここにいらっしゃる方はわりと知っていらっしゃる方がいるかもしれないんですけど、大体印象で皆さんに聞いていると、1人もいないんじゃないですか

と答える方が圧倒的に多いです。中にはものすごい心配症の人は、いや10人はいますねとか、それは心配しすぎですという人もたまにいますが、大体5人ぐらいなんです。20回お産があったら1回ぐらいの割合で何らかの問題を持った赤ちゃんが生まれるということですけど、大事なのはこの5人の内訳ですよ。どういう原因で生まれるかということです。

この5人のうち実は半数の原因は不明です。赤ちゃんが生まれて何らかの問題があるという場合に半分ぐらいの人がわからないです。何か目線が合わないとか、筋肉が柔らかいとか、首が座らないとか、何かおかしいところがあるとなった場合に、例えば染色体検査をすることがありますけれども、この5人のうち半分の子たちに対しては、その染色体検査をしたところで染色体には何の問題もないという人たちです。そういう人たちが実は半分いるということです。それから5人のうちの1人については、母体内の環境の問題です。そういう問題から1人ぐらい生まれる。1人までいないですけども、このことがあります。やっぱり女のせいみたいになってきていますけれども、生物学的な差異があるというあたりでしょうか。それから5人中1人については、遺伝子の病気というのがあります。これは染色体にもかかわっている遺伝子の要因なのでもちろん羊水検査ではわからないですけど、そういう子も生まれます。これでどうでしょう。2.5、3.4、4.5人とほとんどきちゃったわけですけど、さあ染色体異常者はどこいったんだということですよ。染色体異常症は0.5人あるいは因子がちょっともうちょっと少ないとするともうちょっと上がるとしても0.5人から1人ぐらい、これぐらいの割合で染色体異常症の子供が生まれるというふうになっています。

遺伝カウンセリング：出生前にわかること・わからないこと

何が言いたいかというと、羊水検査でわかることですよ。羊水検査が今ある出生前検査の中では一番精度は高いわけですけども、この検査をもってしてもわかるどころ、染色体異常症というのは1人ぐらいだというあたりです。こういう話をするわけです。クライアントの方の話ですけども、言葉や感想で

すね。最後にこんなことを言うてくださる方が結構いらっちゃって、こういう言葉を聞くと私も遺伝カウンセラーやっけていいこともあるんだなというふうに思ったりするわけです。「子供が生まれること自体奇跡なんですね」っていうお話とか、あるいは「自分たちだけではどうにもんなかったけど、今日話を聞いて十分に材料が揃った」ですとか、あるいは「軽い気持ちで羊水検査ただ受けに来ればいいのかとっていたんだけど、そういうことじゃないんですね」、あるいは「羊水検査したら全部のことがわかるかと思っていたんですけど、これしかわからないんですか」というふうになんと怒り気味な人もいたりしますが、「医学はそれぐらいのもんですかね」というあたりですかね。それからこの今日話を聞いたら、「なんかその病気だけの話じゃないですよ」というあたり、そういうことも気がつきました」とおっしゃる方もいらっやいます。

遺伝カウンセリングのゴールとは

最終的にじゃあどうするんだというあたりですけれども、私が担当している高齢妊娠の方々の中かで、検査したときに受けるという決断をした方は、大体半分ぐらいでしょうか。受けないと決断をした人も半分ぐらいでしょうか。本当に半々です。遺伝カウンセリングのゴールですけれども、私たち遺伝カウンセラーは、とりあえず来た方々の、その人たちが考えている背景、それから考えを慎重に丁寧に傾聴して共感の姿勢を示します。その上で必要な情報を必ず提供しています。そのことによって実際に来たクライアントの人たちが客観的に自分を評価すること、それから具体的な選択肢を検討してもらうこと、それからいったい自分は何が不安なのか、何が問題なのか。今後どうしたらいいのか、選択肢を考えることができるようになるんじゃないかなというふうに思っています。

最終的にはクライアントが自分で納得して私が受けるか受けるなとかそういうことじゃなくて、後悔のないような選択をしていただくために私たちがお手伝いをしているということです。本当にいろんな決断をされる方がいます。

夫婦でみえる方なんかはこの私の話を聞いた後で、夫婦でけんかになっちゃう人もいます。ご主人のほうでもうどんな赤ちゃんでもいいじゃない、僕たちの子だよと言ったとすると、女性のほうが「あんた何言ってるのと誰が育てると思ってんのよ、もし障害があったらあんたは仕事ばかりで私が全部やるの目に見えてるじゃない」とやる方もいらっしやれば、逆にやっぱり女性のほうが「中絶がこんなことだと知らなかった、中期中絶はとてできない。もう聞いた時点で自分はこの検査しない」という人もいます。だけど男の人のほうが「いやいやそんなこと言っても生まれちゃったらどうすんのかな実際」ということをおっしゃる方もいらっしやるし、本当にいろいろな方々がいらっしやるというあたりです。なんかちょっとまとまりがつかなくなっていました。長くなってしまったので、終わりにしたいと思います。

質疑応答

〈司会（松原洋子）〉ありがとうございます。それではお二人ほどちょっと質問を取りたいのですけれども。いらっしやいますでしょうか。今の張さんのお話についてどんなことでも結構ですが。

〈来場者〉おもしろい話、興味深い話ありがとうございます。数のお話ですけど、さっき大体100人中5人ぐらい先天異常を持っているという話なんですけれども、これ女性のあるいは男性の年齢例えば40歳以上の高年齢出産だとどんな感じですか。

〈張〉これはここに書いてあるとおり、結局、高齢だからという話じゃないんです。高齢だけが高齢妊娠の人たちだけのデータで、男性のデータは、私は知りません。実際例えば原因不明だとか、体内環境の話や、ましてや遺伝子の話は年齢関係ないので。

〈来場者〉遺伝子は関係ないけど、染色体異常はかなりあるんじゃないですか。

〈張〉染色体異常症だけを見ていけば、多少もうちょっと上がるとデータ出しているところがあります。それから先天異常を、やっぱり私が今3歳までとしました。3歳まで見ていくと5人だと。それをやっぱり生まれてすぐだとすると、生まれてすぐわかるのは2〜3人ぐらいなんです。それを2人と考えれば2人のうちの4分の1ぐらいあるいはもうちょっとの割合で染色体異常だとなったら、確率が高くなるというふうに言えると思いますけど。

〈来場者〉でも実際は、クライアントの方々はこの辺で自分たちの母集団で、どういう確率があるかが知りたいんじゃないのかなと思うんですけど。

〈張〉もちろんもちろんそうですよね。それはそれでお話をしますが、最終的には年齢を問わずすれば、ここだという話は必ずしています。それから年齢だけではさっきちょっと飛ばしちゃいましたけど、一応こういう表もありますので、これもお見せしています。ただこれは分数なんです。母体血清マーカー検査で出てくる基準になる数字ということなんですけれども、これ分数で出てくるのでなかなかわかりづらい。つまり二十歳であればダウン症の子供が生まれる確率は1,600人に1人ぐらいなのが、例えばうちのクリニックに来る人が40歳の人 came たりして、100人に1人となると16倍高いのかみたいな話になってきて、びっくりするわけですけど。これあくまでも分数ですよ。なんとか私たち確率の話をするときになかなかこの分数で説明するのはあまりないかと思うので、パーセンテージで表示もしてみたりするんですけど、パーセンテージにすると実はどうでしょう。あまり変わらないという話になってきて、例えば40歳でクリニックに来た人がこれを見るとすごくびっくりするんです。100人に1人なのかって話になるんですけども、100に1つってパーセンテージにすると何パーセントですかねというような話をします。そうすると1パーセントだということになって、40歳の女性だけだと99.0パーセントの人がダウン症じゃない人を産んでいますよということになりますし、じゃあ二十歳の方はどうなんだろうっていうのでこの計算をしてみてくださいわかりますけ

ど、これ 99.9 パーセントの人は二十歳であればダウン症じゃない子供を生んでいるっていう話になるんです。二十歳だと 99.9 パーセント、40 歳だと 99.0 パーセント、0.9 違うと言われたらそれまでなんですけど、そこはどうですかねというあたりですかね。

〈来場者〉 まあ 10 倍になっていると言われる可能性もありますよね。

〈張〉 そうですね。はい、いやだからそれをいやだから低いですよという話ではなくて、それは皆さんの考え方だという話ですが。

〈来場者〉 はいわかりました。ありがとうございます。

〈司会〉 他にいかがでしょう。

〈来場者〉 すみません。私も数字のところが多量気になってしまったので、2 つほど。高齢出産のところでは 35 歳以上というのは非常に話題になっていますけれども、いろいろな数値を見ていくたびに 35 歳というのは、要するにグラフでいうと極端にこう上がるところというふうには、私から見ると、そこまで見てとれないというのがひとつ。なぜそれが 35 歳という数字がどんどんメディアに出ていくのかということと、あと 100 人のうち何人といった議論に関してその数字の中に人工中絶などで生まれてこなかった人というのは考慮されていないような気がするんですけども、そこらへんについてお話をいただければと思います。

〈張〉 はい。ありがとうございます。まず 35 歳が何だという話ですよ。大事な視点だと思いますが、これを見ていただくとわかりますけれども、さっき羊水検査の話をしたときに羊水検査にはリスクがありますという話をしました。羊水検査をしたことで要は針でさしますんで、針をさしたことによって何らかの刺激が伝わっちゃって、例えば子宮が収縮しちゃって破水しちゃって赤ちゃ

んを流産しちゃう。そういうリスクのことですけれども、それが大体 300 から 400 件に 1 件ぐらいあるよという話をしました。それがまさに 35 歳でこのダウン症の子供が生まれる確率と、一致するところなんです。つまり 20 代のこの辺の人たちがダウン症、例えば羊水検査をするってなった場合にダウン症の子供が生まれる確率と羊水検査をして流産する率とどっちが高いんだって、天秤にかけるわけです。そうすると圧倒的に流産する、羊水検査して流産するリスクのほうが高くなるじゃないですか、20 代の人たちは。リーズナブルじゃないということです。その点 40 代以上の人たちは、どうかというとダウン症の子供が生まれるリスクのほうが流産するリスク、羊水検査で流産するリスクよりも高くなるじゃないですか。リーズナブルだという話なんです。「リーズナブル」って意味があるという話ですよ。ちょうど 35 歳がリスクのかぶるところです。流産リスクと、ダウン症のそれがリスクというのかわからないですけど、そこが 35 歳となっています。それが高齢妊娠、羊水検査の適応というあたりです。それからごめんなさいもう 1 つは何でしたっけ。

〈来場者〉 その 100 人の中に生まれてきた子供の、

〈張〉 中絶ですね。そうです。実は中絶をしている人たちがどれくらいいるのかという数字は正確にはわかっていないんです。そこはちゃんと検証する必要があります。

〈来場者〉 大学の教員です。今日はありがとうございます。遺伝カウンセリングの守備範囲についてちょっとお聞きしたいんですけれども。私は 38 歳で出産をしたんですけれども、そのとき超音波検査でクワトロ検査を進められて、結局しなかったんです。子供はダウン症なんですけれども、ダウン症の説明のところで皆さん結構事例にもクリティカルにおっしゃっていましたが、やっぱり私自身も検査をしないと決定をしましたけれども、いろんな仕事との両立もやっぱりありました。先ほどのダウン症の説明だけでは、本当のそういう不安が解消されないし、私は少なくとも出産までのところでそういう不安が

軽くなったという認識はなかったです。私は遺伝カウンセラーの方にお会いすることはできなかったんですけども、例えばその療育プログラムも自治体で違いますし、実際には仕事との両立が難しかったりとかすると思うんですけども。そういうリアルなダウン症候群の生活とか、いろいろなプログラムとか保育園の事情とか学校の事情とかということは、その遺伝カウンセリングの範囲、守備範囲に入るのか。あるいはどこか他のカウンターパートと連携をして、つなぐような仕組みがあるのか。あったらすごくいいなというふうに聞いていて思いました。

〈張〉ありがとうございます。私も個人的についついこの部分に力を入れちゃうことがあって、ちょっと冷静にそれを聞いているスーパーバイザーの先生なんか怒られたりするんですが、ちょっと情報が偏ってないみたいになっちゃうことがあるんですけども、おっしゃるとおり別にそんないいことだけを言うつもりは全然ありませんが、だからといって全部についてダウン症の話をそこで講義しても始まらないので、一応ざっくりと大体すごくネガティブなイメージを持っていらっしゃる方がたくさんいらっしゃるの、そういう方たちに対しては少し軌道修正を、私たちがするわけじゃないですけど、必ずしもそうじゃないですよというあたりでお話はするように考えています。あとは全部のことは言えないので、本ですとかこういう家族会がありますとか、そういうことをちらっと紹介するというレベルで私はしているんですけども。

〈司会〉ありがとうございました。それでは、とりあえず後にも質問の時間をとりますので、また聞きたい方は後でということをお願いします。では張先生どうもありがとうございました。

◆スライド

□ 1

出生前検査の現状について

— 認定遺伝カウンセラーの立場から

張 香理

広尾レディース(産婦人科)
NPO法人・難病の子どもを支援する全国ネットワーク
埼玉県立小児医療センター(遺伝科)

2013.8.31 立命館大学生存学セミナー

□ 2

本日の内容

1. 遺伝カウンセリングについて
その背景・定義・領域・内容
2. 出生前領域の遺伝カウンセリング
— ある産婦人科クリニックの臨床現場から
 - ① クライアントの来談目的
 - ② 来談経緯と事例
 - ③ クライアントへの情報提供
 - ④ クライアントの反応と出生前検査施行件数
3. 出生前遺伝カウンセリングのゴール

□ 3

1. 遺伝カウンセリングについて

その背景・定義・領域・内容

□ 4

遺伝カウンセリングー背景

1. 「病気や障害をもつ子どもが生まれてこないようにする」
優生学に基づく優生相談からの脱却
cf. 国策としての優生保護法(1949年～1996年)
 2. 分子遺伝学、医療技術の進歩の結果として、遺伝性疾患の原因が遺伝子レベルでわかるようになった結果、
 - ① 遺伝性疾患についての正確な遺伝学的情報提供の必要
 - ② 患者・家族への心理社会的支援の必要
cf. 遺伝学的検査(1970年頃～)
(確定診断としての遺伝子検査、出生前検査、発症前検査など)
- クライアントに正しい情報を提供し、
クライアントの自己決定を支援する場の必要性

□ 5

遺伝カウンセリングー定義

「遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患がもたらす医学的、心理的、家族的影響に対して、人々がそれを理解し、適応するのに助けるプロセス」

◆遺伝: 遺伝医学的な側面

遺伝、検査、治療・健康管理、資源などについて情報提供

◆カウンセリング: 心理社会的な側面

(上記を踏まえた) 自律的決定、再発率や疾患への適応を促進するための支援・カウンセリング

(2006 NSGCの定義)

□ 6

遺伝性疾患

- ① 遺伝子の変化による疾患
(遺伝子変化は認められないが臨床的に診断される場合もある)
- ② 染色体の変化による疾患
- ③ 多因子遺伝による疾患

親から子へ「遺伝(heredity=受け渡す)」するタイプの疾患だけでなく、ヒトの受精から出生にいたる過程で疾患に関わったと考えられる要因の全てを広い意味で「遺伝(genetic)」ととらえ、「**遺伝性疾患(genetic disease)**」という。

□ 7

遺伝カウンセリングー領域と内容

1. 出生前遺伝カウンセリング

…不妊、習慣流産、高齢妊娠のリスク、母体血清マーカー検査や羊水検査、(NIPT)など出生前検査に対応する遺伝カウンセリング

2. 小児期遺伝カウンセリング

…先天異常や小児期発症の遺伝性疾患の理解、受け入れ、適応、罹患している子どもを取り巻く両親や家族への心理社会的側面、次子や家系内の再発率、出生前検査に対応する遺伝カウンセリング

3. 成人期遺伝カウンセリング

…成人になってからの発症性の疾患(家族性腫瘍や遺伝性神経疾患など)の理解、受け入れ、適応、発症前検査、それに付随する心理社会的な面に対応する遺伝カウンセリング

□ 8

出生前遺伝カウンセリング

妊娠中の胎児、あるいはこれから妊娠を考える際のリスクについての遺伝カウンセリング

- ① 高齢妊娠、母体血清マーカー検査、羊水検査(染色体検査)、NIPT(Non-invasive prenatal genetic test)についての情報提供と対応
- ② 超音波検査で胎児の形態異常などが発見された場合の対応
- ③ 先天異常や遺伝性疾患をもつ子どもを産出したことがある夫婦、あるいは夫婦の家族への情報提供と対応
- ④ 妊婦の薬剤服用についての情報提供と対応
- ⑤ 習慣流産、不妊
- ⑥ 近親婚

□ 9

2. 出生前領域の遺伝カウンセリング —ある産婦人科クリニックの臨床現場から

2009年12月～2013年5月のまとめ

□ 10

クライアント(高齢妊娠)の来談経緯

友人に、家族に、パートナーに勧められて…

主治医に勧められて…

テレビ、雑誌、インターネットからの情報を通して…

ダウン症など染色体異常症の子どもが生まれやすいと聞き不安になって…

自分なりに調べたがよくわからなくて…

話だけ聞いてみようと思って…

□ 11

クライアント(高齢妊娠)に対する 情報提供

1. 高齢妊娠のリスクについて
2. 染色体異常症のメカニズムについて
3. ダウン症候群について
4. クアトロマーカー検査・羊水検査でわかること、方法、費用、リスク、限界について
5. 検査後の結果について (anticipatory guidance)
6. 先天異常の頻度について

□ 12

1. 高齢妊娠のリスクについて

* 高齢妊娠：一般に35歳以上の妊娠のこと

- ① 早産、妊娠中毒症、帝王切開などの頻度が高くなる
- ② 「染色体異常症」の子どもを産する頻度が高くなる

□ 13

2. 染色体異常症について

- ① ヒトの染色体とは？ 遺伝子とは？
→細胞(60兆個) > 染色体(46本) > 遺伝子(25000個)
- ② どのように「染色体異常症」が発生するのか
→染色体の不分離
→21番染色体が3本になるとダウン症となる
- ③ なぜ高齢妊娠だと発生頻度が高くなるのか
→35歳を超えると卵子の染色体不分離の頻度が高くなる

□ 14

3. ダウン症候群について

- * 約800人に一人の割合で生まれる
- * 受精卵の段階では7割が淘汰(流産)となる
- * 約半数に心臓の疾患が見られるがほとんどは外科的手術で完治する
- * 経済的負担については行政からの補助がある
- * 平均寿命は50歳くらい
- * 音楽家、画家、書家として活躍する人もいる
- * 現在は「療育」プログラムが充実しており、通常級に入学する子どももいる
- * 現在は成人の場合、仕事をしたり、グループホームなどの試みもなされている

(Sheetsら, 2011)

□ 15

4. 出生前検査について

- ① 母体血清マーカー検査について
 - * 対象疾患: 18トリソミー、21トリソミー、神経管閉鎖障害
 - * 方法: 採血 * 時期: 妊娠15週～18週
 - * 費用: 3万円程度 * 検査の限界
- ② 羊水検査について
 - * 対象疾患: 染色体の数的異常(大きな構造異常)
 - * 方法: 羊水穿刺 * 時期: 妊娠15週～18週
 - * 費用: 15万円程度 * リスク: 1/300～1/400
 - * 検査の限界

□ 16

	超音波検査 (NTなど)	クアトロ検査	母体血中胎児 染色体検査	羊水検査
非確定検査/ 確定検査	非確定検査			確定検査
実施時期	11-13週	15-18週	10-22週	15週以降
対象疾患	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	ダウン症候群 18トリソミー 神経管閉鎖障害	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	染色体異常症
検査の安全性	非侵襲的			腹部に穿刺 流産率約0.3%
限界	偽陽性率が高い		羊水検査でわかる 染色体異常症の 2/3程度の 検出率	流産・破水・ 出血・ 母体損傷など のリスク
費用	1～2万円	2～3万円	21万円程度	15万円程度

□ 17

染色体異常症の出生頻度

母年齢	Down 症候群	全染色体 体異常症	母年齢	Down 症候群	全染色体 体異常症	母年齢	Down 症候群	全染色体 体異常症
20	1/1667	1/526	30	1/952	1/385	40	1/106	1/66
21	1/1667	1/526	31	1/909	1/385	41	1/82	1/53
22	1/1429	1/500	32	1/769	1/322	42	1/63	1/42
23	1/1429	1/500	33	1/602	1/286	43	1/49	1/33
24	1/1250	1/476	34	1/485	1/238	44	1/38	1/26
25	1/1250	1/476	35	1/378	1/192	45	1/30	1/21
26	1/1176	1/476	36	1/289	1/156	46	1/23	1/16
27	1/1111	1/455	37	1/224	1/127	47	1/18	1/13
28	1/1053	1/435	38	1/173	1/102	48	1/14	1/10
29	1/1000	1/417	39	1/136	1/83	49	1/11	1/8

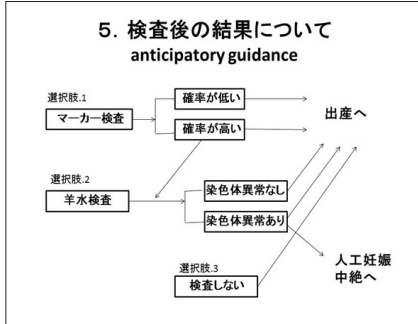
(金井 編, 2003)

□ 18

5. 検査後の結果について
anticipatory guidance

- ① 母体血清マーカー検査の結果
 - * 検査会社(またはカプルにとって)の基準値より
確率が低かった場合
 - * 確率が高かった場合
- ② 羊水検査の結果
 - * 染色体異常症が見つかった場合
選択的人工中絶について
(時期、方法、法律、施設)
 - * 染色体異常症が見つからなかった場合

□ 19



□ 21

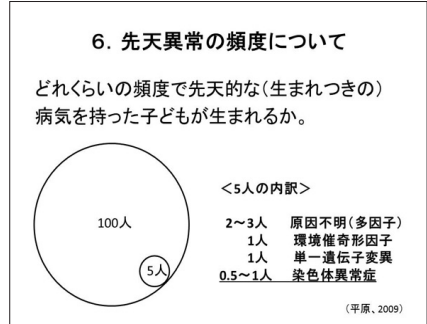
クライアントの反応(言葉)

- * 生物の授業をうけたみたいでおもしろかった。こういう話は聞いたことがなかった。絶対に必要な情報。
- * ダウン症のことがよくわかっていなかった。子どもが生まれるって奇跡、ダウン症の子もまた奇跡なんだと思えた。
- * 検査を受けるか受けないか、自分たちだけではどうにもならなかったけど、今回の話を聞いて検査を考えるうえで十分な材料がそろった。

□ 23

3. 遺伝カウンセリングのゴール

□ 20



□ 22

クライアントの反応(言葉)

- * 軽い気持ちで羊水検査のことを聞きに来たのに、なんか深刻になってしまった・・・赤ちゃん産むのって簡単じゃないですね。
- * 羊水検査したら赤ちゃんの病気が全部わかるのかと思っていた。これしかわからないとは知らなかった。
- * 夫は子育てで自体できないんじゃないかと思っている。今日聞いた話を是非一緒に共有して検査のこと以外にも子育てについて考えたいと思う。

□ 24

