

その他

無侵襲的遺伝学的出生前検査（NIPT）への 規律のあり方を考えるために

野崎亜紀子 *

京都薬科大学基礎科学系一般教育分野

2013年4月に臨床研究として開始された無侵襲的遺伝学的出生前検査（NIPT）の一般診療における実施に向けた動向に際して、当該検査実施に関する医療システム上の問題はもとより、倫理的・法的・社会的論点（ELSI）への指摘等がなされる中、2019年10月、厚生労働省により当該検査に対する規制等の制度設計を検討するワーキンググループが、各種専門性をもった構成員により開始された。この問題にアプローチする際に必要となるであろう、法的思考に基づく視点、すなわちNIPTに至るまでの出生前検査の規律問題の経緯、規律上の観点から生殖領域が持つ特性、規律主体としての公権力と専門職集団との果たすべき役割を提示した。

キーワード：無侵襲的遺伝学的出生前検査（NIPT）、染色体異常、ダウン症候群、倫理的・法的・社会的論点（ELSI）

受付日：2020年2月10日、受理日：2020年3月9日

はじめに

不可能なことは、選択の対象にはならない。それが可能なことがらになった時、人はそれを自由の範疇の問題—そしてそれは同時に規律の問題ともなる—として捉えることになる。新しく、可能なことを生み出す技術を私たちの社会に導入するにあたって、私たちは、どのように正しく、これを受け止めることができるのだろうか。

医薬科学技術の開発と医療実践に向けた臨床研究、さらには臨床応用にまで至る速度は、医

薬医療機器の開発とともに、加速し続ける。

我が国では、2013年4月より5年の間、無侵襲的遺伝学的出生前検査（Non-Invasive Prenatal Genetic Testing; NIPT）が臨床研究として実施されてきた¹⁾。本検査は、特定染色体（13番、18番、21番）の数的異常を、母体血中に循環する胎児由来成分（母体血漿中胎児 cfDNA）を解析することによって判定しようとする検査技術である。研究の主体である NIPT コンソーシアムは、この検査を実施するにあたり必要と考えられる一定の施設要件（技術力のもとより、遺伝医や遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングシステムの具備等）に基づいて施設認定を行ってきた²⁾。当初 15 認定施設で実施された本臨床研究は 92 施設となり、検査数は 65,000 件を超える。そして 2019 年、この検査技術のわが国におけ

*連絡先：
〒607-8414 京都府京都市山科区御陵中内町 5

る位置づけが、一般診療化に向けて変化しようとしたところである。

無認可の医療機関による NIPT の実施（遺伝カウンセリングの不十分なし不在が指摘される）、NIPT 受診を希望する女性・カップルへのアクセスの公平性の如何、5 年にわたる臨床研究の実施による NIPT に対する社会的理解の深まりといった点を踏まえて、日本産科婦人科学会は実施施設要件の緩和に向けた指針案を公表した（2019 年 3 月）。この方針に対しては、関連医学系学会等より批判が相次ぐこととなる。そうした中、厚生労働省は、NIPT のあり方を議論する検討会の設置を決定し、1998 年の母体血清マーカー検査について以来³⁾となる国による出生前検査についての検討が、始まった（2019 年 10 月）。

NIPT に対しては、この検査技術の商品化の際、日本への導入の際、また臨床研究として実施された間、数多くのメディア報道や意見表明、学術的発信を含め広く社会的に取り上げられてきた。それらの中における論点にはいくらかのものが含まれるが、その中心には常に、自己決定、すなわち妊娠女性が利用可能な検査技術にアクセスする自由な意思決定をめぐる問題、その捉え方が位置づけられてきた。本稿は、これから始まる NIPT という私的且つ公的な領域の問題への規律に国家が関わるという事態を前にして、法的思考に基づいて考えるべき基本的論点を示すことを目的とする。なお、網羅的にではなく、且つ暫定的に提示するにとどまることを、はじめにお断りしておく。

出生前検査に対する これまでの公的規律状況

1. 出生前遺伝学的検査の方法

出生前検査・診断の現在に至るまでの歴史的

経緯については、これまでに丁寧な整理と検討がなされてきたため、ここでは主に本稿の目的に関わる部分に絞って振り返るにとどめることにする⁴⁾。

出生前検査の方法として現在、日本の医療現場に導入されている検査技術としては、胎児にとって侵襲的であるか非侵襲的であるかという観点から、前者に属する遺伝学的検査（染色体異常や遺伝子疾患等の異常の有無をはかる）として、絨毛検査（妊娠週数 10～14 週に実施）、羊水検査（同 15 週～に実施）があり、後者に属する遺伝学的検査として、母体血清マーカー検査（15～21 週に実施）がある⁵⁾。前・後者の別は、胎児の遺伝的情報をみる確定的検査と、推定する非確定的検査との別でもある。各々の検査にはそれぞれに有意な点、問題点がある。前二者は、胎児の遺伝的情報を確定的に捉えることを可能にする一方で、母胎はもとより胎児への侵襲を伴うことから、一定割合で検査に起因する流産、死産を生じさせる。母体血清マーカー検査は、このことを回避するべく開発された検査法だが、検査結果は確率として示されるに止まり、染色体異常等の有無の診断のためにはやはり、侵襲的検査の受検を要する。

2. 出生前検査に対する規律 その 1) 羊水検査（1970 年頃）

我が国では医療上の検査技術の医療現場におけるこれら検査の実践それ自体に対して、これまでのところ立法による直接の規制は存在しない。ただし、刑法上堕胎罪はあるとしても旧優生保護法によって許容される人工妊娠中絶の要件として、胎児の状況を挿入するか（胎児条項の追加の如何）について 1972 年第 70 回、第 71 回国会で審議されたこと⁶⁾は、人工妊娠中絶の前提となる出生前検査（当時は胎児診断と称された）に対する一定の肯定的な評価があったと想定することもできよう。なおこうした状況

に至るに際しての我が国の社会状況としては、世界に先駆けて 1969 年に羊水検査が始まったところ、1972 年には自治体（兵庫県）により妊娠女性検診への羊水検査の導入及び公費による実施が始まり、同年、同自治体では「不幸な子どもの生まれない施策」が展開された（兵庫県衛生部が中心となって推進された同運動は 1966 年に始まり、本施策事業は障がい者団体等の批判により 1974 年に中止される）。自治体レベルでの出生前検査への積極的位置づけとともに、出生前検査に対する公権力による積極的推進に向けた規律の情勢があった、と看取されよう⁷⁾。

3. 出生前検査に対する規律 その2) 母体血清マーカー検査（1990 年代後半）

1990 年代には、出生前検査に対する直接の規律問題が浮上した。その契機は、妊娠女性の血清分析による出生前検査技術である母体血清マーカー検査の商品化である。この検査は、妊娠女性の血清中の 3 ないし 4 の成分をマーカーとして測定・分析し、胎児の染色体異常（ダウン症候群等）及び神経管不全（二分脊椎症等）等の可能性の確率計算を行うものである。なかでも、日本人に多いダウン症候群については、企業パンフレットの中にも具体的な染色体異常名として明記されることもあった。妊娠女性がスクリーニング陽性（ダウン症候群のカットオフ値は 1/295）と判定された際には、確定診断である羊水検査についての説明等が医療者によって実施され、妊娠女性・カップル等によりその先の判断（妊娠継続・中断（人工妊娠中絶））が行われることになる。

1990 年代は、我が国においてインフォームド・コンセントが臨床現場に普及し実態として機能し始めた時期であり、情報へのアクセス保障の重要性は高まりを見せていた。積極的にこの検査技術を導入した医療者・医療機関は、妊

娠女性に与えることの出来るなるべく多くの情報は妊娠女性に与えられるべきであり、このことは妊娠女性自身による自らの態度決定にとって有用且つ有益である、と理由づけした。この姿勢は、医療情報へのアクセス保障の原則と整合すると言えよう。妊娠女性等当事者にとっても、出産の前に獲得可能な胎児情報を得ることによって、出産に向けた備えとしての安心を、安全且つ容易に享受出来るとなれば、検査の受検はあるべき医療の一環として、ことさらに特別な問題を感じるものとも言い難い。受検者のうち、9 割の妊娠女性はスクリーニング陰性という確率判定を、そしておおよそ 1 割程度がスクリーニング陽性という確率判定を受け取ることになる。スクリーニング陽性という情報はもとより、同陰性という情報もまた、それが確率判定であることのために、その判定について、当事者がどのように受け止めるのか、受け止め方によっては必ずしもそれらの情報は出産に向けた備えとしての安心の提供・享受とは言い難いことになる。一連の医療の進め方（患者が医療者から医療情報を得た上で、自らの医療について検討し、自己決定を行う）の下で、当該検査を受検することになった（少なくとも当事者の認識としては～することになった、ということになる）妊娠女性は時に、想定外の情報（スクリーニング陽性という情報）に晒される。その後突然短期間の間に、妊娠という自らの身体状況について「どうしますか。よく考えて決めてください」という問いに結論を出す当事者（自己決定の主体）になるのである。こうした状況を前に、果たしてそれを〈自己決定〉に資する情報提供という枠組みの問題としてのみ位置付けるべきであるのか、が問われることとなった。

この問いは、日本産科婦人科学会等においても検討が為されたところ、1997 年、厚生省（当時）内に組織された委員会において、出生前検査に関する規律の検討が開始された。最終的に

「母体血清マーカー検査に関する見解」が作成され（1999年）、この問いに対する現状（当時）を踏まえた暫定的対応が示された⁸⁾。すなわち、上述の問題に対しては、厚生省が発出した同見解の中で、主として、以下3つの問題点に対応するために「医師は妊娠女性に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない」とされたのである。

〈3つの問題点〉

- ①妊娠女性が検査の内容や結果に対して十分な理解なく検査が行われる傾向
- ②確率による検査結果について、妊娠女性が十分な理解を得られないことによる不安の増幅
- ③胎児の疾患の発見を目的としたマスキング検査化することへの懸念

本見解が出された後、出生前検査・診断に関する議論や意見交換をすることについては、専門医等の間においても消極的な姿勢が顕著となったことが指摘される⁹⁾。省庁によって発せられた見解によって、専門家集団の行動が規律されたことについては、ここで確認しておくべきであろう。

NIPTの導入（2012年～）

2011年に米国で商品化されたNIPTが、我が国の医療機関に導入される予定であることが、2012年8月末、報道により明らかになった。

「妊娠女性血液で胎児のダウン症診断…国内5施設で」（読売新聞 2012年8月29日朝刊一面）

妊娠女性の血液で、胎児がダウン症かどうかはほぼ確実にわかる新型の出生前診断を、国立成育医療研究センター（東京）など5施設が、9月にも導入することがわかった。

妊娠女性の腹部に針を刺して羊水を採取する

従来の検査に比べ格段に安全で簡単にできる一方、異常が見つければ人工妊娠中絶にもつながることから、新たな論議を呼びそうだ。

導入を予定しているのは、同センターと昭和大学（東京）、慈恵医大（同）、東大、横浜市大。

染色体異常の確率が高まる35歳以上の妊娠女性などが対象で、日本人でのデータ収集などを目的とした臨床研究として行う。

保険はきかず、費用は約20万円前後の見通しだ。

検査は、米国の検査会社「シーケノム」社が確立したもので、米国では昨年秋から実施。

妊娠女性の血液にわずかに含まれる胎児のDNAを調べる。

23対（46本）ある染色体のうち、21番染色体が通常より1本多いダウン症が99%以上の精度でわかるほか、重い障害を伴う別の2種類の染色体の数の異常も同様にわかる。

羊水検査に比べ5週以上早い、妊娠初期（10週前後）に行うことができる。

この情報は様々な媒体を通じて社会に発信され、専門家はもとより広く「新型出生前検査／診断」という言葉が社会に流通することとなった。この時、ダウン症候群（21番染色体異常）という特定の染色体異常を明示した上で、母体血による無侵襲かつ容易な検査、精度99%でわかる、といった文言が用いられた。直後には公共放送による番組が放送され、社会的関心はさらに喚起されたといつて良いだろう¹⁰⁾。

本検査は、次世代シーケンサーという医療機器の開発とともに生み出された。妊娠女性・胎児の安全性の確保と正確な情報とを追求して、臨床応用を目指してきた医薬科学技術研究開発の取り組みによる果実であり、また既に米国で臨床応用化されている本検査を、グローバル化した社会の中で我が国は導入しないとする選択肢は存在しない、ということでもあろう。他方で、本検査技術の臨床上の実践にあたっては、医薬科学研究と社会との橋渡しに際して生じるコミュニケーション上の問題（本検査は非確定

検査であることについての理解を含む)¹¹⁾や、技術的に安全且つ容易であることから命を選別する決定を不用意に助長し、今現に生活するダウン症者等をはじめとする障がいとともにある人々への社会的排除（公然とした差別）を生み出すことに繋がりはないかということ、さらにはまた、改めて、上述した母体血清マーカー検査の折に焦点化した、〈自己決定〉問題に全て収斂させて良いのかといった問題等が指摘された。すなわちこれら倫理的・法的・社会的論点（Ethical Legal Social Issues; ELSI）もまた、喚起されたのである。

日本産科婦人科学会は本検査技術に関する規律策定に向けた活動を行った後、2013年3月、関連5学会（日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会）の共同声明として「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を公表した。その上で冒頭に記したNIPTコンソーシアム¹²⁾を主体とし、日本医学会の下部組織が、対象妊娠女性の特性（年齢や過去に染色体異常児の認識経験がある等）の検査対象者についての資格要件の他、実施施設を十分な遺伝カウンセリング体制を具備する等の一定の要件の下で認定・登録した上で、本検査を臨床研究として実施することとした。

〈「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明¹³⁾より抜粋
「本検査には倫理的に考慮されるべき点のあること、試料を分析する検査会社が未だ国内にはないこと、わが国独自の解析経験とデータの蓄積が存在しないことなどから、その実施は、まず臨床研究として、認定・登録された施設において慎重に開始されるべきである。」

本臨床研究の経過は、学会、研究会における専門家集団内での報告がなされた他、社会に対

しては主として各種報道機関等による取材によって情報が流通した。本研究は当初の1年間「無侵襲的出生前遺伝学検査である母体血中 cell-free DNA 胎児染色体検査の遺伝カウンセリングに関する研究」(2013年4月～2014年3月)として、2年目以降は「母体血中 cell-free DNA を用いた無侵襲的出生前遺伝学検査の臨床研究」(2014年4月～2017年9月末)として実施された。この間、検査件数、陽性・陰性の判定数、陽性判定後中絶につながった比率や件数が逐次報道された¹⁴⁾。また早い段階から、未認可施設による検査実施の状況（遺伝カウンセリング体制の未整備、事後のフォローアップの不十分等が生じているケース等）もまた報告された。

臨床試験から5年が経過するところで、日本産科婦人科学会は臨床研究の終了を決定し、新たな指針の策定に向けて、臨床におけるNIPTの実施拡大に向けた要件を提示した（2019年3月）。ここに至るまでには様々の議論の経緯があったことが窺われる¹⁵⁾。本臨床研究における92施設、65,000件超の検査を実施しその経過が社会に広く周知されるなかで、近隣に認定施設がない地域において医療アクセス上の問題が生じていること、それとともに無認可施設による無秩序な検査が横行していること等の状況を改善することへの対応に向け、新指針は策定された。具体的には、以下の3点を明示し、実質的な要件緩和を規定し、これらを満たすことによって、妊娠女性のリプロダクティブヘルス／ライツを保証する、とした¹⁶⁾。

- ①従来の認定施設とはほぼ同条件の「基幹施設」の他、「連携施設（小規模施設、開業医を含む）」を新設し、これを日本産科婦人科学会内委員会が認定する。
- ②連携施設は分娩と中絶が可能であり且つ研修を受けた産婦人科医が常勤であること。

③連携施設においては「検査の説明と情報提供」のみで足り、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーといった遺伝の専門家や小児科医の関与を必ずしも要しないこと。なお陽性の場合、妊娠女性は基幹施設でカウンセリングを受けること。

しかしながら、新指針に対する日本小児科学会や日本人類遺伝学会等関連諸学会その他から広く、新指針による検査体制の不十分等の異論・批判的意見が示される状況となるに至った。こうした状況を承けて、2019年6月、厚生労働省が検査のあり方を検討する組織の設置方針を示したことから、日本産科婦人科学会は当該新指針の実施を保留とし、同省検討会の動向を見た上で、実施の如何につき判断をすることとした¹⁷⁾。

厚生労働省による検討：母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ

以上の状況を踏まえて、2019年10月、NIPTの規律について、専門家集団である学会によるのではなく公権力による規律方針が示される方向性が見えてきた。なお、実際に構成された検討会は「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ（以下、厚労省WGと称す。）」と称する¹⁸⁾。厚労省WGは、「NIPTの実施体制等の検討に資する必要なデータや事例の収集等を行い、その実態を把握・分析すること」を趣旨として設置され、以下に示す点等を調査することをその目的としている¹⁹⁾。

- (1) 認定施設における検査の実施状況や課題の把握
- (2) 認定施設以外の医療機関における検査・カ

ウンセリング体制や利用者の状況の把握

- (3) 検査前後の妊娠女性の不安や悩みに関する相談支援ニーズの把握
- (4) 検査前後における妊娠女性や家族を支える相談支援の事例収集 等

構成員は10名であり、その内実は、遺伝子医療、産婦人科、胎児診断を含む臨床遺伝医療、看護師・看護学、小児専門医・小児神経専門医、保健師、社会学、法学といった専門性を背景に構成されている²⁰⁾。

2020年1月現在までのところ、第3回までの会合が行われている。これまでのところ、①本厚労省WGの目的に従って、四つの事項（A. NIPTに関する衛生検査所調査、B. 国内におけるNIPT受検に関する実態調査、C. NIPT受検者調査、D. 海外におけるNIPTに関する実態調査）についての調査項目・調査票の作成及び実施（図1参照）と、②構成員によるNIPTに関連するそれぞれの専門性を背景とする情報提供が行われている²¹⁾。

本厚労省WGが、無認可でNIPTを実施している施設を含む施設を対象とする、また実際にNIPTの受検者を広く対象とする実態調査の実施を責務とする組織であることから、まずは上記A～Dに基づく項目についての実態調査を行うことが、本WGの第一義的な目的であり、したがって今後の規律体制について、現時点でその具体的方向性は明らかではない。

規律の思考枠組み：共同規制に向けて

厚生労働省がNIPTに対する規律方針を示し、規律を策定する、とはどのようなことを意味するのか。

これまで、医薬科学研究及びその実践についての規律の多くは、医療者・研究者等の専門家

第2回 母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT)の調査等に関するワーキンググループ	資料3
令和元年11月27日	

NIPTの実施状況等に関する実態調査の実施(案)について

		調査目的及び項目	調査対象及び調査方法	調査を通じ明らかにしたい事
A	NIPTに関する衛生検査所調査	■ 衛生検査所の基礎情報 ・2013年以降のNIPT依頼件数の推移、依頼元施設の割合等 ・NIPT受検者の基礎情報及び受検条件の指針適応の有無等	■ 調査対象 全国の衛生検査所929施設 ■ 調査方法 質問紙を郵送、回答はWebから	■ 全国の衛生検査所におけるNIPT検査状況の把握 ■ 2013年以降のNIPTの推移 ■ 再委託の状況の把握等
B		①施設情報調査 (インターネット)	■ NIPT実施施設基本情報 ・実施体制、提供方法、検査方法等 ・検査モデル、広告等	■ 調査対象 web検索で判明した全非認定施設(約57施設) ■ 調査方法 施設HPより情報収集
国内におけるNIPT受検に関する実態調査	②施設アンケート調査	■ NIPT実施状況、及び実施体制の概要 ■ 受検者属性及び受検者ニーズ ■ 医療連携の状況 ■ 認定施設要件に対する意見・要望	■ 調査対象 全非認定施設(認定施設についても同様にコンソーシアムより調査実施) ■ 調査方法 質問紙を郵送、回答はWebから	■ 受検者ニーズ、カウンセリングの実態についての概要把握
	③施設にアリング調査	■ NIPT実施状況、及び実施体制の詳細 ■ 受検者属性及び受検者ニーズ ■ 医療連携の状況 ■ 認定施設要件に対する意見・要望	■ 調査対象 B②のアンケートで回答の得られた施設(10施設程度) ■ 調査方法 訪問調査	■ 受検者ニーズ、カウンセリングの実態についての詳細把握
C	NIPT受検者調査	■ NIPT受検者の基本情報 ■ NIPTに関する知識・理解 ■ 受検施設選定理由 ■ 実施施設への要望	■ 調査対象 NIPTを受検した者(受検後に回答) ■ 調査方法 質問紙を郵送、特定の1週間のNIPT受検者全員に配布 回答はWebから	■ NIPT受検者のニーズ、理解度の把握
D	海外におけるNIPTに関する実態調査	■ 出生前検査の法制度 ■ NIPTの指針及び認証制度 ■ 受検要件と受検者数 ■ 妊婦の不安に対するフォローアップ体制 ■ NIPT以外の出生前検査全般について ■ 13、18、21トリソミー以外の検査状況	■ 調査対象 イギリス、イタリア、スウェーデン、ドイツ、台湾 ■ 調査方法 インターネット及び文献調査	■ 諸外国におけるNIPT及びその他の出生前診断の実施状況の把握 ■ 諸外国における妊婦へのサポート体制の把握

図1 第2回資料より

集団（例えば学会）に委ねられてきた、少なくとも出生前検査を含む生殖補助技術利用に関しては、現時点で我が国における立法による規律は存在しない。このことの意味・意義について、ここで確認しておこう。

本来、生殖という局面は、親子関係の確定問題はもとより、国家の構成員を生みだす主たる活動である。したがってカップル・夫婦にとってどのような家族を作るのか、は高度に私的問題であると同時に、国家的（公的）関心もまた極めて高い問題である。にもかかわらずこの領域については従来、原則として公権力は直接には関与してこなかった。その背景には、医療及びそれに連なる医薬科学研究が持つ高度の専門性とその実践とがある。個別の医療者／研究者の個別の実践（治療行為・研究実践等）は、高度の専門性に基づいた実践であり、それを行う

に足る専門家である、とする当該個別の医療者／研究者に対する、専門家集団内部における承認の上にあるものであり、そうであるという前提の下で、社会的に許容され、一定の尊重を獲得している。従って原則として、これらの実践行為のあり方は、それが医療実践・研究活動であると認められる限りは、民主的決定によるのではなく、患者／被験者等当事者の意思と、医療者らによる専門的知見とに基づく判断によって決定・実践されることが望まれる（つまり、当事者の同意の有無が第一義的な問題ではない）。

ただし、新規の医薬科学技術の研究開発とともにある医療実践である場合には、従来は想定されなかったような事態（これまではわからなかったこと、不可能であったことが、わかるようになり、可能となること等）が生じることが

見込まれる。そうであれば、それに伴って生じる様々な派生的影響の可能性と、それらに対する規律等による対応の必要性の有無、規律が必要である場合の根拠（正当性／正統性²²⁾）を検討しなければならない。例えばNIPTがマス・スクリーニング化した際に、妊娠女性等の行動様式がどのように変化するのか、家族内における意思決定の影響関係はどうか、或いはNIPT陽性判定が高率での中絶と接続した場合どのような社会的影響が生じることになるのか、現に生きている染色体異常の患者たちにどのような心理的、社会的、制度的圧力がかかることになるという指摘についてはどうか、等である。

5年にわたり実施された臨床研究によって明らかになったこと、及び臨床研究が進む中で臨床研究外の領域で何が生じたのか等は、明示され共有されなければならない。この点について、厚生労働省WGでは独自に臨床研究内外で生じたNIPTの実施状況を明らかにすることに焦点を当て、現在調査の途上にある。NIPTコンソーシアム臨床研究について、改めて公開の場での結果報告がなされることも必要となろうか。

加えてこの問題への公権力の介入が何を意味するのか。本問題については、日本産科婦人科学会による施設要件の緩和等に対して他の関連学会が異論を提示する中で、厚生労働省による関与が決定された。それぞれの専門職集団内／間での態度が一枚岩とはなり得ないことがあることは当然であるとして、その際の公権力が果たすべき役割については、検討が必要となろう。

近時、医薬科学技術と医療に関わるいくらかの問題について、行政ガイドラインによる規律密度の高いルールが数多く策定されており²³⁾、また立法による規律への要請²⁴⁾も高まりを見せている。高度の専門性を背景とする規律問題の典型のひとつである医療、医薬科学研究領域の規律のあり方については、公権力を背景とする統制型（立法、行政ガイドライン等）、専門職

集団による自律統制型（学会ガイドライン等）、グローバル統制型（国際協定等）等が想定される。我が国においては、本領域に於いては上述の通り行政ガイドラインが大きく機能しており、各種学会ガイドラインもまた様々に存在している。これらを相互に独立した規律のあり方として捉える旧来の思考枠組から、共同規制という思考枠組への移行の必要性もまた、特に専門性の高い問題領域（IT情報等）において、指摘・提案されているところである²⁵⁾。

立法、行政ガイドライン等による規律の基礎には、近代法原理に根ざした個人の尊重 *respect of individuals* があり、したがって身体の統合性と共に、当事者の意思決定に対する尊重が置かれている。その下において、民主的議論形成に基づいた社会的合意形成が図られる。これに対して、学会ガイドライン等専門職集団による規律の基礎には、高度の専門性に対する承認²⁶⁾に基づくプロフェッショナリズムがあり、したがって高度の専門性の共有という、集団によって支えられる特権的自由の尊重が置かれている。これらの規律方式を排他的ではなく、各々の管轄における適正な役割分担のあり方、すなわちガバナンスのあり方問題として検討に付すことが、必要な点となろう。確かに、これまで考えられなかったような社会における事態が、医薬科学技術の臨床化によって引き起こされようとしているとなれば、それはとりわけ、近代法原理に根ざした個人の尊重原理の保障を要する。しかし同時に、そこで議論・検討を行うためには、健全な情報流通を可能とする環境整備が必要である。その一環として、専門家の知見（研究の成果＝情報）が一定の専門性の重みを持った上で、この社会の中に自由に流通することを可能とする仕組みが必要となる²⁷⁾。

むすび：検討に向けた論点整理

今後、NIPTの規律問題の検討に際して必要となる視角として、さしあたり現時点でどのような視角があり得るかについて、ここで示すことで結びとしよう。

NIPTの利用については、医療者・患者間における、適切な医療の提供と患者の利益尊重という個別の医療のあるべきあり方の検討が、まづもって必要となることは言うまでもない。その際、適切な医療の中身を何となすべきか、が問われる。NIPTという検査技術の実施に際しては、検査に関する情報の提供、受検前後の遺伝に関するカウンセリング等を伴う。それら一連の実践をどのような医療行為として医療内部に制度的に位置付けるのかどうか、は検討の対象となり得よう。

検査に関する情報の提供については特に、先の母体血清マーカー検査導入に際して生じた問題—医療者が検査について積極的に知らせるべきか否か—が、改めて浮上することになる。出生前検査の受検に強制や誘導があってはならないし、同時に検査についての情報アクセスは、機会の平等に基づく自律的意思決定のために保障されなければならない。しかしなぜそうすべきであり、それは正しいのか。1999年に積み残したこの問い²⁸⁾に対しては、理念的応答にとどまらない、NIPTという医療技術それ自体に対する実践的な応答をしなければならないだろう。医療の現場においては、医療者による情報提供があること、またないことが、それ自体として、患者（この場合は妊娠女性）に意味をもたらすことがあること（医療者から当該検査に関する情報提供があった場合、「私は受検すべき対象者であるから受検をすすめられた」と感じる、またその逆もある）も指摘される²⁹⁾。その他の疾患とは異なる状況があり得る、という

ことを含め、丁寧な検討を要することになる。

このことは、NIPTが、医療に閉じた問題ではないことと密接に関係している。既にNIPTコンソーシアム臨床研究に際して各種メディアはもとより、当該研究結果においても、NIPT検査結果が陽性判定であった者の多くが人工妊娠中絶という選択をその帰結として行っていることが明らかになっている（21番染色体異常（ダウン症候群）についての陽性判定者については87.6%）³⁰⁾。研究の結果として、当該検査結果のその先には、人工妊娠中絶という帰結の可能性が極めて高いということが明確になっているという事実を前提とした検討がなされることもまた、必要となろう。この選択は、個々の当事者らが熟慮を重ねた結果行われたものであり、この決定を尊重することは、個人の尊重というこの社会の基盤を支える近代法の基盤に根差した思考枠組み（リベラリズム）に合致する。しかし同時に、我が国が母体保護法において、胎児の状態を理由とする人工妊娠中絶を許容していないことの意義と機能、またその根拠については、十分な検討と認識を要する。

生殖、という優れて私的且つ公的な領域の問題に対する規律要請に対して、いかに正しく応答するか、というミッションへの取り組み方について、最低限必要となるであろうことがらを挙げた。その際、規律を公権力にのみ委ねるのではなく、専門職集団による自律的規律の検討の重要性を踏まえて、両規律主体が各々の管轄をいかに調整し、いかにガバナンスを図ることができるか、すなわち共同規制のあり方を問う必要があるであろう、と提案する。

以上、極めて基本的な問題の整理にとどまるのではあるが、ただいま議論の端緒にある、厚生労働省によるNIPTに対する規律への検討という局面において、今後の議論の一助となれば幸いである。

本稿執筆にあたっては、科研費研究 (17K03331) の助成を受けた。

注

- 1) 日本産科婦人科学会 2018 年 3 月理事会において、本臨床研究の終了が決定されている。平成 29 年日本産科婦人科学会第 4 回議事録 (平成 30 年 3 月 3 日開催) http://www.jsog.or.jp/activity/minutes/pdf/GIJIROKU/H29_4riji.pdf, accessed 27/01/2020, 及び平成 30 年日本産科婦人科学会第 2 回理事会議事録 (平成 30 年 9 月 1 日開催) http://www.jsog.or.jp/activity/minutes/pdf/GIJIROKU/H30_2riji.pdf, accessed 27/01/2020 (いずれも、閲覧日 2020 年 1 月 20 日)
- 2) 日本産科婦人科学会によって策定された、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針による。
- 3) 検討の結果として、厚生省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」についての通知が発出された (平成 11 年 7 月 21 日)。
- 4) 利光恵子, 受精卵診断と出生卵診断—その導入をめぐる争いの現代史。2012, 生活書院, 坂井律子, いのちを選ぶ社会 出生前診断のいま。2013, NHK 出版, 山中美智子・玉井真理子・坂井律子編著, 出生前診断 受ける受けない誰が決めるの? 遺伝相談の歴史に学ぶ。2017, 生活書院, 他。
- 5) なお、超音波検査内において確認されることのある胎児後頸部浮腫 (Nuchal Translucency; NT) もまた、出生前検査に含む場合もある。これは遺伝学的検査それ自体ではなく、胎児の形態学的な検査である。ただし浮腫が大きい場合には染色体異常や心奇形が疑われる。現在広がりを見せているのは、NT と母体血清マーカー検査との複合検査である。
- 6) 審議未了により廃案。
- 7) 1970 年には当時の出生に係る政策的課題及びその背景については、土屋敦, 「不幸な子どもの生まれない運動」と羊水検査の歴史的受容過程—「障害児」出生抑制政策 (1970 年代半ば—70 年代初頭) 興隆の社会構造的要因—, 生命倫理, 2007, 17(1), 190—197. を参照。
- 8) 厚生省厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」<https://www.mhlw.go.jp/www1/houdou/>

1107/h0721-1_18.html (閲覧日 2020 年 1 月 20 日)

- 9) 成育医療研究開発費平成 25 年—26 年度 胎児の高度先駆的診断・治療法の臨床応用に関する研究 (24-2), 平成 27—29 年度 先進的胎児治療法・診断法の実用化に向けた研究 (27-3) 分担研究報告書「母体血 cell-free DNA に関する研究 (NIPT コンソーシアムとして取り組んだ臨床研究の総括)」(研究代表者: 佐合治彦, 研究分担者: 関沢明彦) 平成 30 (2018) 年 3 月を参照。なお、本見解が提示した「積極的に知らせる必要はない」が持つ暫定的意味合いを、自己決定権問題という問題枠組みが持つ論点とともに明示した文献として、玉井真理子, 出生前診断における「機会の平等」, 思想, 2005, 979, 112—125。
- 10) NHK スペシャル「出生前診断 そのとき夫婦は」(2012 年 9 月 16 日放送)。同放送でも、上記文言が用いられている。
- 11) 検査技術上の基本的概念である、感度、特異度、陽性的中率、陰性的中率についての理解の共有が、研究者と報道する側との間においてさえも困難であったことなどが挙げられる。感度 (受検者の中で実際に患者である人が、検査により陽性判定された割合) は 99.1%, 特異度 (受検者の中で患者ではない人が、検査により陰性判定された割合) 99.9% であるが、陽性的中率 (陽性判定された受検者のうち、実際に患者である可能性) は、受検者の背景や特性によって変わる、といった基本的な理解の共有が欠落したままに、精度 99% という文言が社会に流布し、その前提で当該検査技術への社会的理解が進んだことは、改めて科学と社会とのコミュニケーションの難しさが露呈したということもできよう。例えばダウン症候群については、妊娠女性年齢によって陽性的中率に、次のような違いが出る。30 歳: 61.3%, 35 歳: 80.0%, 40 歳: 93.7%, 45 歳: 98.5% (NIPT コンソーシアム調べ)。
- 12) 以下 2 点を使命とする。①新しい出生前検査である NIPT を国内に導入するに当たり、適切な遺伝カウンセリングによって情報提供できる検査体制を構築するためのコンセンサス形成の主体となる。②一般社会、及び医師・遺伝カウンセラーに向けて NIPT についての正確な知識・情報を発信する。NIPT コンソーシアム <http://www.nipt.jp/index.html> (閲覧日 2020 年 1 月 20 日)
- 13) 「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明 http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/statement.pdf (閲覧日 2020 年 1

- 月 20 日)
- 14) 時に、地域内 3 認定施設という、特定度の高い状況下における詳細な件数の報道も行われている。「新出生前診断 道内 3 年で 785 人以上確定の 7 人中絶」どうしんウェブ (2016 年 8 月 4 日) 等。
 - 15) 日本産科婦人科学会「今回の母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針についての経過報告と理事長所感」(2019 年 7 月 3 日) http://www.jsog.or.jp/modules/news_m/index.php?content_id=648 (閲覧日 2020 年 1 月 20 日)
 - 16) 日本産科婦人科学会「新しい「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」に関するお知らせとお願い」(2019 年 6 月 22 日) http://www.jsog.or.jp/modules/news_m/index.php?content_id=640 (閲覧日 2020 年 1 月 20 日)
 - 17) 前掲註 16.
 - 18) 厚生労働省ウェブサイト内, https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00005.html (閲覧日 2020 年 1 月 20 日)
 - 19) 第 1 回母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) の調査等に関するワーキンググループ (2019 年 10 月 21 日) 資料 1 母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) の調査等に関するワーキンググループ開催要綱 <https://www.mhlw.go.jp/content/11908000/000559096.pdf> (閲覧日 2020 年 1 月 20 日)
 - 20) なお執筆者は、法学 (法哲学) を専門とする立場から本 WG に構成員として参与している。
 - 21) 第 1 回 種村光代氏 (産科婦人科種村ウィメンズクリニック)「出生前診断」、関沢明彦氏 (昭和大学医学部産婦人科学講座)「NIPT: noninvasive prenatal testing 無侵襲的出生前遺伝学的検査」、第 2 回 玉井浩氏 (大阪医科大学 小児高次脳機能研究所 / LD センター / 小児科)「NIPT の対象とされるトリソミーについて」、斎藤加代子氏 (東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター 東京女子医科大学病院 遺伝子医療センターゲノム診療科)「Non-invasive prenatal testing 無侵襲性出生前遺伝子検査 母体血 cell-free DNA 胎児染色体検査 遺伝カウンセリング」、第 3 回 中込さと子氏 (信州大学医学部保健学科看護学専攻)「出生前診断をめぐる女性・パートナーの体験について—母体血清マーカー検査以降—」、柘植あづみ氏 (明治学院大学社会学部)「出生前検査・診断に関する人文社会科学的調査の文献レビュー」
 - 22) 同じ発音となる両概念の違いについて、誤解を恐れずごく簡略化して言えば、正当性 (justification/rightness) が当該の何かについて〈中身 (内容) の正しさ〉を問うのに対し、正統性 (legitimacy) は〈中身 (内容) の正しさ〉ではなく、正しいとされるものの判断の根拠が正しい根拠によっているのかどうかを問う、そういった概念である。
 - 23) ヒト ES 細胞研究, 生殖細胞研究, 特定胚研究, ヒトゲノム研究, 人を対象とする研究, 生殖補助医療研究, ヒト受精胚にゲノム編集技術等を用いる研究に行政指針が多数策定されていることは周知のところである。行政指針には従う法的義務はないものの、これら指針に準拠しない研究は、事実上我が国では国内で実施することが出来ない。なおこの点は米国等の状況と大きく異なる。
 - 24) 最近の動向としては、再生医療等安全確保法, 臨床研究法が策定され、現在はゲノム編集技術を用いたヒト受精卵についての研究に対する立法化が進められている (厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会ゲノム編集技術等を用いたヒト受精胚等の臨床利用のあり方に関する専門委員会)。
 - 25) 生貝直人, 情報社会と共同規制: インターネット政策の国際比較制度研究, 2011, 勁草書房。
 - 26) ここでいう〈承認〉には二重の意味がある。第一に、個別の専門家に対する専門家集による承認であり、第二に、第一の承認を前提とする専門性に対しての社会による承認である。この点については、野崎亜紀子, 生命医学研究におけるプロフェッショナルリズム・ガバナンス・法, 日本法哲学会編, 生命医学研究と法 法哲学年報 2017, 2018, 有斐閣, 60-76。
 - 27) 前掲註 26.
 - 28) 前掲註 16.
 - 29) 前掲註 19, 柘植氏報告。
 - 30) 前掲註 9, NIPT コンソーシアム報告書。