無侵襲的出生前遺伝学的検査（non-invasive prenatal genetic testing：NIPT）について

新出生前診断と言われるNIPTは、2013年に施設認証制度とともに国内に導入されてきました。当時、信州大学附属病院では”信州NIPTワーキング”を立ち上げ、この検査を導入すべきか県内関係者（産婦人科医、遺伝科医、小児科医、助産師、認定遺伝カウンセラー、染色体の変化を持つお子さんのご家族、報道関係者など）と話し合いました。採血という負担の少ない方法であることから、いずれあらゆる妊婦さんが対象になることが予想されました。また、次世代シークエンス法という網羅的な遺伝子解析法を用いることから、いずれあらゆる設計図要因の疾患に広がることが予想されました。周産期という繊細で大切な分野に商業主義が入り込むのではないか、どのような疾患・障がいを持っていても大切にされ、生き生きと暮らせる社会を目指すという小児医療・保健・福祉の根幹が揺らぐのではないかといった懸念もありました。

話し合いの結果、それまで通り、羊水染色体検査という確定検査による出生前診断をお一人お一人丁寧に継続することとしました。この方針に納得され受診されたすべての妊婦さんに対して丁寧な対応をしてきました。

このたび日本医学会が新たな認証制度を構築し、長野県では信州大学附属病院がNIPT検査の基幹施設として認定されました。
基幹施設認定に伴い、出生前診断のみならず妊婦さんの抱える様々な不安に対応する「不安のある妊婦さんのための専門外来（通称：よりそいささえる外来（YS外来）」を開設し、妊婦さんやそのご家族が抱える様々な不安に向きあっていきます。その中の一部として、お腹の赤ちゃんの事が心配で出生前診断を希望される妊婦さんやそのご家族の選択肢の一つとしてNIPTを取り入れていく予定です。

楽しみにしていた妊娠において、おなかの赤ちゃんが病気や障がいを持っているかもしれないという心配・不安に向き合うことは簡単でないかもしれません。出生前診断の限界（おなかの赤ちゃんの病気や障がいの全てが分かるわけではありません。生まれた後に明らかになる病気や障がいもあります。）や命の選別につながる可能性があること、もし赤ちゃんが病気や障がいを持って生まれても様々な福祉やサポートを受けられる事などもご理解いただき、妊婦さんやそのご家族にとっての検査の持つ意味合いを一緒に考えていきます。

2022年8月

信州大学医学部附属病院　YS外来