2023年 北海道医療新聞

近年の周産期医療では、医療技術の進歩とともに出生前から胎児にどんな疾患があるか、さまざまなことがわかるようになっています。産科では2007年から出生前検査を専門に行う外来を開設し、染色体疾患や特定の遺伝子疾患、習慣流産に対する遺伝学的検査などの遺伝カウンセリングを行っています。この専門外来に関して、本紙では16年10月に染色体疾患を中心とした出生前検査の遺伝カウンセリングについて紹介しましたが、今回はその後、出生前検査がどのように変化しているかについて紹介したいと思います。

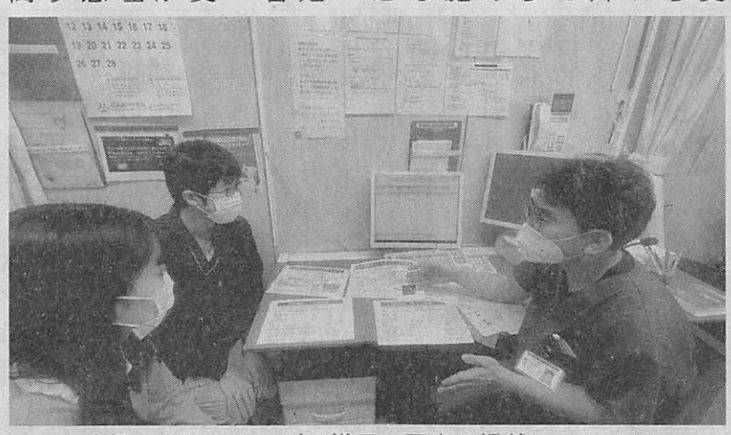
遺伝子診療最前線 up to date

③周産期領域

北大病院臨床遺伝子診療部
能代 河口 哲究（産科）

13年4月に非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）が日本に導入されて以降、出生前検査を取り巻く環境は大きく変化しました。日本医学会がNIPTを実施する施設に関する認定制度を設け、認定施設において検査が実施されてきましたが、その一方でこの枠組みの外でNIPTを実施する医療機関が増加し、その施設を受診する妊婦が増えていることが問題視されています。問題視されている理由は、適切な遺伝カウンセリングが行われていないこと、もしNIPTの結果が陽性で確定的検査が必要な場合にもその後のフォローが十分ではないこと、認定施設においてはNIPTで判明する疾患は21、18、13トリソミーに限定されておりますが、認定施設外ではそれ以外の疾患についても検査対象となっていることなどが挙げられます。結果が陰性であればあまり問題とはならないのですが、「認定施設外でNIPTを受け、陽性と結果説明を受けたがその後どうしたらよいかわからない」といった妊婦の相談も、当外来ではしばしば受けることがあります。そのような時には、結果の解釈の仕方や侵襲的検査を実施するかなど、より慎重な遺伝カウンセリングが必要になります。

出生前検査は通常の妊婦健診とは異なり希望者のみが受ける検査で、一般には高年妊娠の方が受けるイメージを持つ人が多いと思います。その理由としては、染色体疾患のある子を妊娠・出産する確率は、母体年齢が高くなるにしたがって高くなることが知られているからです。NIPTを受ける条件に関しても、つい最近まで高年妊娠（35歳以上）がありました。この条件があったので、35歳未満の妊婦は認定施設では検査を受けられず、認定施設外で受検していたという事情もありました。しかし、厚生労働省の専門委員会は、21年3月31日に出生前検査に関する情報提供の対象を全妊婦にし、またNIPTの年齢制限を撤廃するという方針に変更しました。今まで希望者のみが受検しており、医療者からも出生前検査については妊婦に聞かれた時のみ情報提供をする体制だったのが、全ての妊婦に検査を希望するか聞くことが求められるようになりました。



遺伝カウンセリングの様子。写真の掲載については患者ご本人から同意をいただいております

このような社会情勢でNIPTを希望する妊婦が増加することが予想され、22年7月より北海道でもNIPTを受けられる認定施設（基幹施設）が増え、それまで4施設（札幌3、函館1）だったものが、8施設（札幌5、函館1、旭川1、釧路1）になりました。遠方から札幌までNIPTのために通院されていた妊婦の負担が軽減されるようになりましたし、より多くの妊婦の需要に応えられるようになりました。さらに国内の検査体制も整ってきたため検査費用の負担も減らすことができ、北大病院では23年1月よりNIPTの料金改定を行い、従来20万円ほどだったのが半額の約10万円になりました。

また最近の北大病院の改変としましては、医師の働き方改革に伴い、情報提供に一部動画を併用して行うようになりました。これにより、全ての妊婦に偏りのない遺伝カウンセリングを実施することができ、また多くの妊婦の需要に対応できるようになりました。当院では今後も、時代の変化に合わせて妊婦とその家族に寄り添った遺伝カウンセリングを充実させていきたいと考えております。