

新生児マス・スクリーニングに対する意識

——出産女性の遺伝情報に対する語りから——

笹谷 絵里*

I. はじめに

1. 新生児マス・スクリーニングの背景

新生児マス・スクリーニング¹ (newborn screening、以下 NBS) は 1977 年から開始され、異常を早期に発見し、治療をすることで障害を予防することを目的に実施されている (厚生省児童家庭局 1977a, 1977b)。現在、NBS はほぼすべての新生児が受けている検査となっている (厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課 2015)。NBS で検査されている疾患の多くは遺伝性疾患である (遠藤 2013)。子どもの疾患が明らかになると多くの場合、親は保因者であり、次の子どもも疾患をもって生まれてくる可能性がある。実際に、遺伝学関連学会の遺伝学的検査²に関するガイドラインにおいても、NBS は遺伝学的検査として位置づけられている (遺伝医学関連学会 2003)。また NBS は、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の適応範囲にも含まれており、遺伝学的検査の留意点として遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項³が挙げられている (日本医学会 2011)。

2014 年からは、それまでの NBS の検査対象であった 6 疾患に加え、タンデムマス法による検査が全国的に導入され (厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知 2014)、16 疾患以上の検査ができることとなった⁴。さらに 2017 年 7 月に 1 疾患追加され、現在では 17 疾患以上がタンデムマス法で検査できる (厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課 2017)。それまで検査されていた 6 疾患は、Wilson and Jungner の集団検診のための古典的基準「早期発見により、治療につながる」(Wilson and Jungner 1968) を程度の差はあれ満たしてきたが⁵、新たな検査項目には早期発見による早期治療の目的に必ずしも合致しない死亡率の高い超重症例や治療の必要のない軽症例が検出される可能性も含まれることとなった (山口編 2013: 15) ⁶。

また、NBS の検査対象は新生児であるが、同意能力が認められない新生児の検査では同意を親から得ることが求められ、同意の前提として親に説明を行うことになっている。子どもに代わって同意を与える権限は親の親権に含まれるが、ここで重要なことは、丸山英二が述べるように、「実質的に親は子どもに最善の利益を図る決定を下すと想定されるとしてきた」(丸山 2000: 17) ことである。松田一郎は、強制的なスクリーニングでなく、インフォームド・コンセント (Informed consent、以下 IC) を実施し、発症した時点での対応策があることなどを考慮すれば、NBS は倫理的にも受け入れられるだろうと報告している (松田 2009: 197)。だが、上記の通り、発症した場合に対応策のない疾患も含まれることとなったタンデムマス法による拡大スクリーニングでは、現在の子どもに対する「最善の利益」だけに留まらない、親の自己決定をめぐる倫理的な問いが生じている。

遺伝学的検査としての NBS がもつ倫理的な問いの独自性は、研究の蓄積がある出生前診断や 2013 年に臨床研究に導入された新型出生前診断 (NIPT) をめぐる議論 (坂井 2013; 玉井・渡部 2014 など) と比較すると、より明確になる。出生前診断や NIPT に関する研究では、主に染色体異常によるダウン症候群に焦点が当てられ、そこで問われてきたのは「現在お腹にいる子ども」をめぐる親の自己決定——産むか産まないかをめぐる決定——であった。

キーワード：新生児マス・スクリーニング、タンデムマス法、遺伝、保因者

* 立命館大学大学院先端総合学術研究科 2014年度3年次転入学 生命領域

この自己決定は優生学的な問いへと直接的に結びつけられるものであるが、多くの医療従事者が産科医療の進歩として肯定的にとらえているものの、現状では受検者は検査に対する情報提供が貧弱な中で「自己決定」している状況といえる。さらに、検査結果の告知後、「産んでも」「産まなくても」罪悪感や葛藤を抱えることが指摘されている。他方、受検せずに出産後、子どもに障害があると聞いた母親は「なぜ検査を受けなかったのか」と責められる場合もある。それゆえ、各自の検査に対する受検「選択」を世間が「仕方ない」と受け入れている状況になりつつあり、出生前診断が一般的な検査となりつつある現実が指摘されている。その「選択」の中心は母体である母親を中心に議論されてきた。

それに対して、タンデムマス法導入後のNBSの受検に関わる優生学的な問いは、現在の子どもに対するものではない。生まれた子どもに疾病が見つかった場合、親は保因者となり疾病のある子どもが生まれる可能性を持つ。ここで問題となる自己決定は、次の子どもを持つかどうかに関わるもの（避妊や養子縁組等）である。次の子どもを望み、かつ親が保因者である場合には、配偶者との婚姻関係の継続に関わる自己決定も生じうる。さらに保因者であることが明らかとなった上で「次の子ども」を妊娠した場合には、その子どもを出生前診断の対象とするか否かの自己決定の可能性が生まれる。このようにタンデムマス法導入後のNBSは、誰とどのような子どもを将来に持つか、いまだ存在しない未来の子どもを生むか生まないかに関わる優生学的な問いをはらんでいるが⁷、その問いに至るまでに幾重もの選択肢があるゆえに、NBSの受検は出生前診断のように子どもを選ぶ「自己決定」や「選択」の問題とはみなされてこなかった。

遺伝学的検査が社会にどのように受け入れられているのかに関して調査した土屋敦らは、遺伝学的検査において「医療領域」である生活習慣病や癌、生まれつきの病気（先天性疾患）、薬の効きやすさ（薬剤応答性）に関して遺伝学的検査の社会的受容が高いことを明らかにしている（土屋ほか2008）。しかし、この研究は本人に対する遺伝学的検査の受容意識を対象としており、自身の子どもや胎児など他の検査対象者に対する意識については今後の課題としている。また、遺伝学的検査がどのように個人の問題として取り扱われてきたのかを論じた進藤雄三は、個人化という観点で遺伝学が重要な意味をもつのは、「健康」という方向性を持つ領域と、従来の社会学において犯罪のような「逸脱」とされてきた領域であるとし、この二つの領域と密接に関連してくるのが優生学であると指摘している。しかし個人に留まらない血縁を通じた遺伝学的情報をもつ倫理的な問いについては議論していない（進藤2004）。このような個人を超えた倫理的な問いは、本稿が対象とするタンデムマス法導入後のNBSによって、より拡大したのである。従来から、日本ではガイドラインにおいてNBSは遺伝学的検査と位置づけられながらも、一般的には子どもの検査として取り扱われ、タンデムマス法導入後の倫理的な問いについては十分に検討されていない。その結果、日本においてはNBSがどのように受けとめられているのかに関わる研究は進んでいないのが現状である。

そこで、本稿では2014年4月2日以降に出産し、タンデムマス法によりNBSを受けた子どもを持つ女性にインタビューを実施し、先行研究では着目されてこなかったNBSのもつ「親」の遺伝学的検査の側面に着目する。具体的には、出産女性たちの語りから彼女たちがNBSをどのような検査として認識しているか、正しい知識を得たときにNBSの受検やそれに伴って生じうる自己決定・選択についてどのような理解を示すかを明らかにすることを目的とした。

2. NBSの受検をめぐる先行研究

上記の通り、日本ではNBSの受容をめぐる実証研究がない。そこで以下では、他国におけるNBSの受容に関わる調査結果を概観し、本稿の問いを明確にしたい。カナダにおけるNBSに対して親の同意を与えるべきかに関する調査では、治療方法がなくとも親が子どもの障害について知ることができるものをスクリーニングすることに、82.5%が同意したことが指摘されている。また、「特に強制されなくても現在治療方法が存在しない疾患のNBSの検査を受けることを選ぶ」を選択した者も62%を占め、さらに74%は強制的に治療のない疾患のNBSを受けることにも同意したという（Hayeems et al. 2015）。別のトロントとモントリオールで行われた調査では、「あなたの意見として、新生児遺伝子検査が提供されるべきではない状態がありますか」との質問に51%がどのような状態であっても、検査は提供されるべきであろうと回答し、38%は不明とした。回答者の10%のみが、新生児検査が決して提供されるべきではない条件があることを示した。その条件とは、検査条件に関する懸念であり、NBS自体は問

題ではないが、予防または治療が何もできない疾患に関するテストは含むべきではないとするものであった。また、一部の回答者はNBSを家族計画、中絶の決定、または性別選択に利用する場合は拒否するとした。Etchegaryらは、これらの意見は道徳的な観念によるものであると結論づけた。他に保険への加入差別の懸念を示した回答者もいた。だが、回答者の大多数は、将来の生殖に関する決定にNBSの情報を使用することに同意し、情報がどのように使用されるかにかかわらず、「両親は子どもに関するすべての健康情報にアクセスする基本的な権利を持っている」と考えていた(Etchegary et al. 2012)。これらの調査結果は、子どもの命が助かる、すなわち治療方法があるか否かという「子どもの利益」ではなく、子どもの情報を知りたいことをめぐる「親の利益」に基づいてNBSが多くに受容され、次の子どもを選ぶ手段としても利用されつつある現状を明らかにするものである。

Grob (2011) は、親子関係に影響を与える疾患を検出する検査が強制的に実施され、結果が告知されることを指摘する。他方、親が子どもの遺伝情報を提供することで、アメリカで発症数が多いCF(嚢胞性線維症)⁸等の治療を促進しようとした側面もあることを明らかにしている。このように北米では遺伝情報を明らかにすることで特定の疾患の治療を進展させようとしてきた社会的背景も持つ。

だが、必ずしもNBSの受検が具体的な知識に基づいて決定されたものではない可能性がある。北米ではないが、サウジアラビアの母親のNBSに対する態度と知識を調べた調査では、91.1%はNBSについて非常に重要で両親に有用であると回答したが、「NBSについて何か知識を持っていましたか」という質問に対しては70.6%の女性が否定的な回答をしたとされる。さらに22.6%の女性はNBSに関する十分な知識を持っていることを示したが、34.6%はテストがいくつかの遺伝的な障害のため実施されるといった理解しかもっておらず、62.6%はNBSを単なる「血液サンプルのテスト」とみなしていた。また、84.7%は、NBSについて両親のサンプルが必要であると考えていたという(Al-Sulaiman et al. 2015)。このサウジアラビアでの調査に示されるように、ICが十分ではない場合、NBSに対する肯定的な受容は、検査の内実やこの検査がはらむ将来の自己決定の問題を理解したうえで導き出されたものとは限らないのである。

日本では、書籍やインターネット等からNBSに関する情報は比較的容易に入手できる状況にある。しかしNBSが十分に認知されているとは言い難く、また流通している書籍やインターネットでは、生後すぐに発見し治療することで障害を予防できるといった記述が強調されている。例えば、北海道薬剤師会が一般向けに作成したパンフレット『『新生児マス・スクリーニング』って何?』では、「子どもの中には、体内に取り入れた栄養や代謝に必要な酵素やホルモンが欠乏している場合や作る能力が弱い場合、治療せずにいると知能障害や発育障害や生命にかかわるため、これらの病気を早期発見、治療することで障害の発生を未然に防ぐための検査である」と紹介されている(北海道薬剤師会公衆衛生検査センター 2014: 4)。遺伝に関する事柄については、遺伝の専門家からの話として「代謝異常疾患は遺伝的な病気で親や兄弟に症状がなくても保因者であるケースも考えられる」とし、「次のお子さんの時も注意が必要です」(北海道薬剤師会公衆衛生検査センター 2014: 13)と簡単に触れられているのみである。

母親たちはNBSに対してどれほど知識を持っているのか、また十分な知識を持っている場合や新たに知識を得た場合に、NBSに対する母親たちの受容は北米の母親や親たちの認識と同じように子どもの健康情報へのアクセス権によるものだろうか。あるいはNBSに関する具体的な知識を得た場合、諸外国の事例と同様に道徳的な観念によった拒否反応が生じるのだろうか。NBSに関する母親たちの理解の現状を明らかにする必要がある。

II. 調査対象と方法、倫理的配慮

1. 調査対象と方法

調査時期は2015年11月から12月の2か月間である。対象者はタンデムマス法導入後の2014年4月2日以降に出産した女性とし、さらに①同じ検査項目である都道府県及び政令指定都市に居住している、もしくは②里帰り出産で調査対象地域に1か月健診まで滞在しているものとした⁹。対象者は調査者の知人と知人から友人を紹介してもらったスノーボールサンプリングで行い16名に実施した。対象者の心理的負担を軽減するため子どものNBSの結果が「正常」のものを対象とした。母子手帳の検査結果を確認し、インタビューを実施した。インタビューでは①新生児マス・スクリーニングについて知っていますか、②新生児マス・スクリーニングについて、検査前に何か説明

をうけましたか、③新生児マス・スクリーニングが2014年4月から「タンデムマス・スクリーニング」という方法に変わり調べられる疾患が増えたのを知っていますか、④新生児マス・スクリーニングの対象となる疾患の多く（すべてではない）が遺伝性疾患で、子どもに疾患があるとわかると次の子どもも疾患になる可能性があります。また、あなたとパートナーは保因者で疾患のある子どもを生む可能性があるということがこの検査によってわかりますが、そのことについてはどう思いますかの4項目について質問し、半構造的なインタビューを行った。状況に応じて質問項目の順番を変更し、専門用語については対象者が理解しやすい言葉で説明を補足した。1回のインタビュー時間は平均40分であった。対象者の了解を得てICレコーダーで録音し、インタビュー終了後にトランスクリプトを作成し、対象者の言動を項目ごとに分類し分析を行った。

対象者の引用部の最後には、その対象者の特徴を記述した。対象者16名の概要は以下の通りである。年齢は25歳から37歳であり、平均年齢は32歳であった。学歴は大卒が6名、短大卒が3名、専門卒が2名、高卒が4名、その他（大学中退）が1名であった。インタビュー時の職業は主婦が8名と最も多く、次に常勤雇用の会社員が4名、パートタイムの非常勤雇用が3名、自営業が1名であった。常勤雇用の会社員はインタビュー時すべて育児休業制度を取得していた。出産場所は産婦人科の個人医院が7名と最も多く、総合病院が5名、産婦人科の専門病院が4名であった。子どもの性別は男8名、女8名であった。出生時期は2014年7月から2015年10月であり、インタビュー時の月齢は1か月から1歳4か月であった。出生順としては第2子が9名、第1子が4名、第3子が3名であった。

2. 倫理的配慮

本調査の実施に当たり、研究対象者には口頭及び文書にて研究の趣旨、目的、研究結果の利用方法、個人情報の管理、研究協力を拒否する権利について説明を実施し同意書に署名を得た。本研究は立命館大学人を対象とする研究倫理審査委員会の承認を受けている（衣笠一人-2015-28）。

Ⅲ. 結果と考察

1. 新生児マス・スクリーニングの認知

まず、調査対象者たちがNBSをどの程度理解しているのか質問①について質問した。16名のうち、「NBSを知っている」と回答した者は4名であり、「知らない」「全然知らない」と回答した者が12名と多数を占めた。「知っている」と回答した者は、その知識の入手について「高齢出産か何かの本で読んだ」「母子手帳に書かれている」「ひとり目のときに心配しているのと調べた」と述べたが、以下の語りに示されているように、NBSの内容を明確に説明できた者はいなかった。具体的に知っていると言った語りは以下の通りである。

「母子手帳に書いてあることぐらいしか知らないです。先天性代謝異常で病気が16個ぐらいあるもの、ちがう[語尾を上げる]詳しくは知らないけど、もしその検査が陽性の場合、(治療が必要だから、調べたほうが) 今後赤ちゃんのためにいいといわれたので」

(大卒、主婦、2人目出産、女兒)

「知ってる、知らないに近いですかね [語尾を上げる] 項目いっぱいありましたよね。先天性の障害を調べてるかなんか。血液検査かそっち系なんかと思ってました。値で分かるような内臓とか疾患系のなんかって回答でよいですか」

(短大卒、パートタイム、3人目出産、男児)

知らないと回答した者に対しては、調査者から「どのようなものだと思いますか」と質問したが「まったく何がイメージできない」と回答した者が8名いた。他には「機械を使って子どもの成長を調べる」、「病名」、「育つにあたっての環境」、「新生児の教育」と各1名が独自の推測を語った。

NBSは、1977年の開始以降2017年現在まで、40年の歴史を持ち「ほぼすべての新生児」が受検する検査として実施されてきた。しかし出産女性のNBSに対する知識は、「知っている」と回答した者でも、「生まれつきどこどこ

に疾患がある」「先天性の疾患がないか調べる」「血液検査かそっち系」に留まり、またそれは「現在」の子どもの障害や病の有無を明らかにし治療に役立てるものであると認識されており、両親の遺伝情報が明らかにされ、次の子どもの選択に影響を与える検査であることを理解していた者はいなかった。さらに、調査対象者の大半はこの検査が何をやるものなのかを理解できていない状況にあった。NBSに関する情報は、冒頭で述べたとおり、高齢出産等の書籍やインターネットで簡単に入手できるようになっているが、それらの情報源では「生後すぐに発見し治療することで障害を予防できる」といった記述が中心を占める。だが実際には、「疾患を早期に発見し、治療することで障害を予防できる」という知識も持ち合わせていない母親が数多くいることが示唆されたのである。

タンデムマス法の導入以前から、日本マス・スクリーニング学会の「マス・スクリーニングの施行に関するガイドライン」では、「新生児マス・スクリーニングの施行にあたっては、受検者の保護者の自主性に基づく同意が必要である。その際、この検査の目的、内容について十分説明が行われなければいけない。またスクリーニング検査を受けなくても、そのことにより不利益を被ることがあってはならない」（日本マス・スクリーニング学会 1998: 1）と明記されてきた。しかし、実際には個人情報や遺伝情報が明らかになる検査であるとは理解されていなかったといえる。

質問② NBS の検査前の説明を受けたかどうかに関する質問事項では、質問①で多くの対象者が NBS について正確に認知していなかったため、すべての対象者に母子手帳に貼付された NBS（先天性代謝異常等検査）の結果を示しながら「退院前後に先天性代謝異常症という病気を見つける目的で検査されているもので、結果に異常がなければ1か月健診でこの紙が返却されています。この検査を受けるときにどのような検査であるか説明はありましたか。また、何か検査に同意する書類を書きましたか」との説明と質問を行った。結果、「何らかの説明を受けた」が8名、「説明を受けていない」もしくは「受けたかどうか記憶がない」が8名となった。説明を受けたと答えた8名に「誰から説明を受けましたか」と質問すると、看護師・助産師からが7名、医師（産婦人科医）からが1名であったがいずれも具体的な説明について記憶しているわけではなかった。まず、「何らかの説明を受けた」と回答した者に、どのような説明を受けたかと質問した際の語りに着目する。

「受けたような気がするのですが、すごく簡易的な感じ。さっき私が言ったみたいに先天的な疾患がないか、ちょっと赤ちゃんの血を足の裏からとって測るので、絆創膏貼っているんで、みたいなんで、血採りますみたいなのという検査の詳細というか、血採りますしねーみたいなの。そういう許可じゃないけど、そういうことしますというだけで、どういふものなのかという検査について詳しく説明を受けたわけではないな」

（専門卒、主婦、2人目出産、女兒）

「全員、助産師さんから聞いて、血液検査をしますんで、これに書いておいてくださいみたいなんでしたね。一応、紙をもらって、何をどんな検査をするのかは聞いてないですね。血を抜くんでということは聞いた気がします。ここに絆創膏を貼るんで、あおたんになっても気にしないでくださいね、みたいなの」

（短大卒、パートタイム、3人目出産、男児）

「入院中に何かありましたね」

（大卒、会社員、1人目出産、女兒）

「検査してはるなあといった感じ（説明を受けた記憶は）さらっと言われたような」

（短大卒、主婦、2人目出産、女兒）

この語りに示されるとおり、説明を受けたと回答した者も、NBSを「血を抜かれる検査」「絆創膏を貼られる検査」としてしか理解しておらず、「子どもが何かの検査をされた」という印象にとどまる。さらに、説明内容については説明内容も含め、記憶は曖昧であった。説明を受けなかった、説明を受けた記憶がないと回答した者は、次のように語った。

「ないですね。なかったというか、足にですよ、上の子の時はあったと思うんですが、下の子の時は覚えてなかったというか、退院する時にしますか」

(その他、自営、2人目出産、女児)

「うーん。記憶に残ってないから、退院する時ですよ。うーん。たぶんなんか検査するので、赤ちゃんだけ連れて行きますねという感じで」

(大卒、主婦、3人目出産、男児)

さらに「説明を受けていない」「説明を受けたか記憶がない」と答えた者の中には、同意書を書いた記憶がないとの語りもあった。検査結果は1ヶ月検診時に返却されるが、返却時に何らかの説明を受けたという対象者も皆無であった。タンデムマス法が導入されたことの説明を受けた対象者はおらず、検査結果の返却時も「紙を渡された」「異常ありませんでしたよと言われた」という印象にとどまる。例えば、ある対象者は1か月健診で検査結果が返却された時の様子を次のように説明した。

「普通に結果かえってきてまーす [語気を強める] 問題なかったでーすみみたいな感じでさーっと返されて、別に何にも説明もなく、はいーみたいな。母子手帳に挟んでおいてくださーいみたいな。(上の子のもの) こっちは糊付してくれはって、シールみたいになってました。これはペラペラ (検査結果) だけ渡されただけやったので、自分でセロテープで貼りました。(他の説明については) なし、なし、なし、[語気を強める] 知らない。説明なし、それ以外のことも何か知らない」

(専門卒、主婦、2人目出産、女児)

そもそも結果が返却されていることを知らなかった対象者もあり、NBSの検査結果が貼られた母子手帳をみて、「えーこんなんはってたんや今日まで知らなかった」という反応をした者もいた。調査結果からも、遺伝学的検査の「IC」としては不十分なものであるといえよう。前述のサウジアラビアの調査でも「医療側と受けて側の認識を高めることが大切」(Al-Sulaiman et al. 2015: 3) と結論づけている¹⁰。さらに、日本の出生前検査の議論でも、医師を中心とした医療者側の情報提供のあり方が妊婦の検査への意思決定に影響を与えるとされてきた(荒木2012; 菅野2007; 柘植ほか2009)。NBSの場合、いまだ存在しない未来の子どもを「生む」か「生まないか」に関わる問いを専門職者が説明し認識を高めても「問い」に至るまでに幾重もの選択肢がある。そのため、「自己決定」や「選択」の問題とはみなすことは実際には難しいと考えられ、先行研究のようにICによりNBSの認識を高めることで理解が深まるとも一概に言い難い。

では、NBSが遺伝学的検査であり、親の遺伝情報がわかることやタンデムマス法の導入によって発症が予防できず救命できない疾患が含まれる可能性があることについて説明を受けた時、対象者たちはどの様にとらえるのだろうか。NBSが「遺伝学的検査」であることの語りから明らかにしたい。

2. 制度の変化に対する認識と遺伝学的検査であることに関する語り

2014年4月から、タンデムマス法に検査方法が変更され検査される疾患が19疾患に増加したことに関する質問③では、16名全員が知らないと答えた。また、検査で検出される疾患の多くが遺伝性疾患であり、NBSは「遺伝学的検査」であることも認識されていなかった。検査結果にはNBSで追加された疾患は個別に明記されず、「その他の代謝異常症」¹¹と記入されているため、具体的な疾患に関する知識は得がたいものである。

そこで調査者は質問④をおこない、補足として調査に協力した母親たちにNBSで調べられている疾患の種類やそれらが遺伝的な疾患であることを述べ、NBSは親の遺伝情報とともに、子どもを救えない疾患も明らかになる可能性のある検査であることを説明した。それに対して対象者たちは、「えーすごく勉強になりました。なんかとっても勉強になりました」などとNBSの具体的な知識を得たことに表現するとともに、「このような情報なら出産前に母親学級とかで聞いておきたかった」「こんな役に立つ情報ならもっとオープンにすべきなのは」と検査前に正しい知識を周知すべきであると指摘した。

また、対象者は調べられる疾患が増加し、治療方法や予防方法がない疾患も明らかになる可能性があることに対しても、「よりいろんなことがわかる」「いいと思う」と肯定的な評価をした。タンデムマス法の導入についても、

16名全員が調べられる疾患が増えたことは「重要」「良いこと」「メリット」であると捉えていた。調査者がNBSを受けない選択ができるとしたら受検するか否かを確認した際にも、全員が「受ける」と回答した。ただし、調べられる疾患が増加したことを「良いこと」と回答しながらも、その理由については「なんとなく」「わからないが」「そんなふう感じた」といったものであった。その中の典型的な語りとして4つを挙げ、彼女たちがどのような認識のもとでNBSの受検に肯定的な評価をしたのかを検討する。

「詳しくわかるのはいいと思うんですよ。①けど、やる前に具体的な説明があったほうがいいと思います。重要なことですよ。②早くにわかるに越したことないですよ。自分に要因があるとわかっていたら次はどういう手段をとるかわからないけど、ちょっと考えますね」

(大卒、会社員、1人目出産、女兒)

「(増えたことは) 私はマイナスに思わない。②わかることが増えるほうがいいと思うんで。わかっている方が事前にできることもあるということが1番ですね」

(高卒、パートタイム、1人目出産、男児)

下線部①のICの重要性については他にも3名の回答者が同様に指摘した。しかし彼女たちは「何をされているか説明を受けることは重要」や「普通の検査や手術なら説明されるのにされていない(ことが問題である)」などとICの不十分さを問題視しつつも、NBS検査自体に問題があると見なした者はおらず、ICの後の行動については言及されなかった。下線部②はICで得た知識から治療や疾病予防につなげられるという、「今の子どもを中心」に考える語りである。疾患の拡大によって、子どもの疾患の検出率が高まり、生まれた子どもに治療や予防の可能性があることがまず「メリット」であり、次の子どもに関する選択については、何らかの対応をするだろうがその時になってみないとわからないといった態度を示した。これに対して以下の2名は、NBSが遺伝性疾患を検出する側面に言及している。

「うーん。知らないことが多くて病気がわかってから見返してこんな検査してたとわかる。知らないほうがいいこともあったかなと思うけど、やっぱりわかるのであれば、早い目にわかったほうがいいかな(中略)実際になってみないとわからないけど、③やっぱり健康な子どもが欲しいから選択肢があるから選ぶけど、よくわからないけど。もしどんな子どもが生まれてくるかわからないのであれば、あきらめるしかないけど、選べる時代になったんやなあと思う」

(大学卒、主婦、2人目出産、女兒)

「自分の身体のこと、調べないとわからないし、知っておいて、④自分の役にも立ちますし、こうゆう時にどうゆう症状が出るかわかりますし、女なので、子どもを生むときに次の子どももずっと世代が続いていくので、そういうときに何か情報としてあなたはこういう症状が出るので気をつけてねとか言える。(中略)そういう検査でわかったらいいけど。切迫になったし、余計に調べときたいかなと思う」

(大学卒、会社員、2人目出産、女兒)

下線部③は、上記の下線部②とは異なり、「次の子ども」を強く意識し、親の遺伝情報から次の子どもを持つことをめぐる選択が技術的に可能なこと、疾患を持たない子どもを持つことを選べる時代になったことを「メリット」として捉えている。これは、Etchegaryら(2012)やHayeemsら(2015)の先行研究と同じく、遺伝情報を次の子どもの選択(疾患を持たない)に役立てたいという意見であろう。下線部④は、遺伝情報を知ることが次世代に対する一種の責任、あるいは贈り物として重要であると認識している。1名は「自分はもう子どもを生まないけれど、子どもが保因者だったらリスクを避ける意味でも(保因者か)知っておきたい」と疾患の発症の有無にかかわらず保因者かどうかとも遺伝情報が知っておくべきであるとの見解を示した。ただし、ここで重要なことは、こうした重要性やメリットを指摘する際に、「発症が予防できず救命できない疾患」つまり、疾患の検出が死につながるような場合に関しては、調査者が説明を行った後も語りには反映されていなかった。

ここでは、Etchegaryら(2012)が明らかにしたように「両親が子どもに関するすべての健康情報にアクセスする基本的な権利を持っている」という親が子どもの遺伝情報を知る「権利」があるとの主張はなかったのである。

「すごい〔語気を強める〕(詳しい説明は)受けてないですね。すごいなあー。親のことまでわかって、調べられるんやと思って詳しく。うん。⑤科学が進んでいていいなみたいなそんな感じです。(中略)(検査について)何がわからないかわからないという感じで、すごいなあーそんなことまで調べてたんやなあ。(調べられることは)別に、血を取るだけやし。」

(高卒、主婦、1人目出産、男児)

これらの語りは、実際には下線部⑤の語りに示されるように、技術や科学の進歩によって治療や予防、選択肢の増加が生まれることには何らかの利点があるはずだという漠然とした意識、信念とそれほど大きくはかけ離れていない。対象者のうち、「知らない方がいいこともある」と回答したのは前述の1名のみであった。調査者がその対象者に「知らない方がいいこととはどのようなことか」と尋ねると、「こゆう病気って、病気になったら、あー病気になったとか、病気を持つ子がうまれたらなんか原因があるかなって思うだけだけど、原因が明らかになったら、これです、みたいな対策がとれるって感じです。追及するか、しないかとか」と語った。このように調査対象者たちは検査を受けることで明らかになりうる「負の側面」、具体的には、自分たちが検査を受けることで次に子どもを選択することを考えなければいけないことや選択する可能性は今回の調査からは、「選びたい」「選択したい」としながらも「自己決定」について深く追求する語りはみられなかった。むしろ彼女たちは、先行研究で指摘されてきたような、中絶の実施や家族計画に影響を与えることの道徳性が問われるような事態(Etchegary et al. 2012: 195-196)について考えることを拒否した。

例えば、調査者が対象者や子ども(上子を含む)が保因者である可能性は否定できないといった点を確認すると、「もう子どもを生まないのでそんなことは考えない」、「もう次の子どもは考えてないから、保因者かどうかとかは怖いし考えたくない」と語られた¹²。他にも、既に第1子や第2子をもつ対象者からは「もう生まないしいい」との語りが見られた。以上から日本の出産女性たちはNBSの受検において知識を持ち合わせていても、持ち合わせていなくても「権利意識」や「道徳的」「倫理的」問題としてNBSを「自己決定」するものとは捉えておらず、また捉えること自体に心理的なハードルを感じる傾向にあることが示された。さらに、NBSで検出される疾患の多くは劣性遺伝であるため、子どもに疾患があると診断された場合、出産女性と子どもの父親は「保因者」となる。つまり、NBSは保因者診断の側面も持つ。しかし、パートナーの遺伝情報がわかることについては以下のように語られた。

「個人情報なんですけど、自分達のことなんで知りたいですよね」

(大学卒、会社員、2人目出産、女児)

「その二人が掛け合わせで症状が出る。そういう情報やったらどんどん調べてもらったほうがいいのかな」

(高卒、パートタイム、2人目出産、男児)

親の遺伝情報についてはわかるのは、「自分達」や「二人」とパートナーのことは同一視されており、子どもの検査に同意することはパートナーの保因者診断も兼ねることは認識されており、パートナーの意見を聞きたいという意見もなかった。遺伝情報が親として共通に保因するものであると認識し、語ったのは前述の2名のみであった。他の対象者からはパートナーに関する語りは見られなかった。NBSで検出される疾患の多くは劣性遺伝であるため、子どもに疾患があると診断された場合、出産女性と子どもの父親は「保因者」となる。しかし、今回の調査では検査を受ける前に子どもの父親の意思を考慮するという意見は見られなかった。対象者は自分と子どもに焦点をあて「自分自身のことなので知りたい」「知った上で選択したい」と語った。

従来の日本の出生前診断における議論では、妊婦とその胎児に焦点があてられ、「検査を受ける」、「受けない」の意思決定や自己決定が女性を中心に議論されてきた。しかし、NBSの場合、出産女性はもちろん「子どもの父親」も「保因者」となる可能性があるが、対象者の語りでは「子どもの父親」は同一視され、個人としては認識されず、

その意思決定には参加していないことが明らかになった¹³。

IV. 結論

本稿では、NBSにタンデムマス法導入されたのちに出産し、検査を受けた子どもを持つ女性の語りから、NBSのもつ親の遺伝学的検査の側面に着目し、どのような検査かに関わる意識とともに遺伝学的検査に対する態度を明らかにした。その結果、NBSは1977年の導入以来40年の歴史をもちながらも、本調査の対象者にはどのような検査かほぼ理解されていないことが明らかになった。検査の目的であった「疾患を早期に発見し、治療することで障害を予防できる」とされた知識も認知されておらず、NBSが「遺伝学的検査」であるという情報提供をおこなっても、タンデムマス法で検出される疾患が拡大したことを含めて肯定的に評価された。これは、NBSがいまだ存在しない未来の子どもを「生む」か「生まないか」に関わる優生学的な問いをはらみつつも「生むか/生まないか」の「問い」に至るまでに幾重もの選択肢があるからである。そのため、現在まで、優生学的な「自己決定」や「選択」の問題とはみなされてこなかったといえよう。北米では、親が子どもや自分の遺伝情報を知ることは「権利」であり、中絶が子どもの選択として「道徳的」「倫理的」問題となる点からNBSや出生前診断に対して反対する意見がある(Rapp 1999; Grob 2011)。日本では、現在に至るまでNBSに対してさしたる反対論は出されず、自分たちのもつ「権利意識」や「道徳的」「倫理的」問題として「自己決定」するものとは捉えられていない。それは、遺伝情報が個人の問題にとどまらない血縁関係を介した重要な問題としてとらえられていないことがあげられる。そこに、日本のNBSの持つ「自己決定」の難しさがあるろう。さらに、NBSでは子どもの父親としての男性は、別の人格ある人間として認識されず、自己決定の対象とされていなかった。今後男性の「保因者」という問題にも議論を広げていく必要があるのではないだろうか。それとともに「遺伝学的検査」としてのNBSをどのように議論していくかが、今後の道徳的、倫理的課題であろう。本研究では、一部の地域に限定し調査を実施しているため、一般化できない。実際に対象者が保因者であった場合、出生前診断のような次の子どもを選ぶ態度にどのような影響を与える可能性があるかについては今後の課題としたい。

補 注

- 1 生命倫理百科事典の定義によれば、遺伝学的検査 (genetic testing) は、個人の患者を対象とし、遺伝性疾患、疾患状態、マーカーの有無を医学的に検査する方法である。スクリーニングは特定の集団に対して系統的に検査を行うことを意味する。遺伝学的スクリーニング (genetic screening) は、ある集団の遺伝型から、その人あるいはその子が遺伝的疾患・疾患状態を発症するリスクが高い集団を同定するためのプログラムを指すとしている。集団に対するスクリーニング・プログラムの代表例としてはフェニルケトン尿症の新生児に対する遺伝学的スクリーニングがあげられている (生命倫理百科事典翻訳刊行委員会 2007: 104-105)。
- 2 遺伝学関連学会では、遺伝学的検査を「遺伝学的検査 (genetic testing) とは遺伝性疾患を診断する目的で、ヒトのDNA、RNA、染色体、タンパク質 (ペプチド)、代謝産物を解析もしくは測定することである。この目的には確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹患性検査、薬理遺伝学的検査、出生前検査、新生児スクリーニングなどが含まれる。通常、純粋に研究目的で行なわれるヒトゲノム・遺伝子解析や生化学的解析、細胞病理学的解析、及び法医学的検査は含まない」(遺伝医学関連学会 2003) とする。
- 3 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例として11項目があげられているが、ここにあげた事項はすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないものであるとはされていない。
- 4 ガラクトース血症、先天性副腎過形成、先天性甲状腺機能低下症は従来の方で検査され、タンデムマス法では検査されていない。
- 5 Chadwickらは「遺伝学的スクリーニング」と「遺伝子診断」を区別し、遺伝子診断は遺伝カウンセリングの一環として遺伝病を持つ人がいる家系の家族が自分達や子孫に遺伝病の可能性があるかを知識や覚悟を持って受けるものであるとする。スクリーニングはある集団に一律に検査し、条件にあてはまるものを選び出すものである。そのため、思いもよらない検査結果や身に覚えのない病気を告知される可能性があり、倫理的に検討する必要があるとする。Wilson and Jungnerの定義で早期に発見された場合、適切な治療法があるという概念は感染症や慢性疾患の場合は予防策を講じることができるとしながらも、遺伝学的スクリーニングで検出される疾患は予防策や治療法がないものが多い。この場合の疾患の広がりを防ぐのは「次世代にその疾患が引き継がれることを防ぐ」という意味しかない指摘した (Chadwick et al. 1999)。これらのヨーロッパ各国の変容を坂井は命を救うための早期治療は、遺伝医療の発達のなかで、妊婦の意思決定のための情報提供へと取りかえられ、救命から生命の中断 (中絶) へとベクトルが逆転していったと指摘する (坂井 2013: 132)。

- 6 実際に山口は「最重症の病型の場合、マス・スクリーニングの効果が期待できない。このような症例では、家族の希望によって出生前診断を行い遺伝カウンセリングに対応することもある。また最重症型でなくても、マススクリーニングと対象疾患に関する相談は増えることが予想される」と指摘している（山口 2015: 772）。
- 7 新たにタンデムマス法で検査されているプロピオン酸血症は NBS で日本人特有の軽症例が増加している。しかし同じ疾患でも NBS が間に合わない死亡につながる最重症型も含まれる。
- 8 嚢胞性繊維症 (Cystic fibrosis: CF) とは、白人に多く発症し、常染色体劣性遺伝である。北米では NBS の対象疾患となっている。根本的な治療や症状の発症を予防する方法は確立されていない。日本では発症数が少なく、NBS の対象にはなっていない。
- 9 現在、タンデムマス法で検査される疾患数がパイロット研究も含め 17～27 疾患と各都道府県、政令指定都市で異なっている。対象者の条件を統一するため、同一地域での調査に限定した。また、検査結果が「正常」であった場合、調査地域では検査結果が 1 か月健診で返却されるため、1 か月健診まで滞在しているものとした。
- 10 サウジアラビアでは日本とは異なり、NBS はすべての新生児が受ける検査ではない。
- 11 調査対象地域での明記の仕方のため他の地域では異なる場合もある。
- 12 NBS で検査されている疾患の多くが遺伝性疾患であり、劣性遺伝である。親が保因者であった場合は 1/4 の確率で疾患を持った子どもが生まれる。1/2 が保因者となり遺伝情報を持ち、1/4 は疾患の遺伝情報をもたない。劣性遺伝では遺伝的な変異の影響を受けにくいとされ、疾患を持つ子どもが生まれた場合、親の多くは保因者である。
- 13 江原は、「女性の自己決定権」について「母親が子どもに尽くすのは当然」というジェンダーこそ、女性が子どもを独立した人格とは考えないような感覚を生み出しており、母親は、子どものことを別人格として認めるのではなく「自分のこと」であるかのように感じざるをえなくなっている（江原 2002: 256-257）と指摘する。本研究においてパートナーが同一視される理由もこの子どもの健康状態や子育ての責任もっているために「自分達」や「私たち」という発言につながるとも考えられる。だが、子育ての責任と遺伝情報が明らかになることの同意は別の問題として捉えるべきだろう。

引用文献

- 荒木奈緒, 2012, 「出生前診断相談を受ける妊婦のニーズ——一般病院妊婦健診受診者を対象とした分析」『母性衛生』53 (1): 73-80.
- Al-Sulaiman, Ayman et al., 2015, "Assessment of the Knowledge and Attitudes of Saudi Mothers towards Newborn Screening," *BioMed Reserch International*, 2015, Article ID718674.
- Chadwick, Ruth et al. eds., 1999, *The Ethics of Genetic Screening*, Kluwer Academic Publishers.
- 江原由美子, 2002, 『自己決定とジェンダー』岩波書店.
- 遠藤文夫・山口清次・大浦敏博・奥山虎之編, 2013, 『先天代謝異常ハンドブック』中山書店.
- Etchegary, Holly et al., 2012, "Public Attitudes About Genetic Testing in Newborn Period," *Journal of Obsteric, Gynecologic, & Neonatal Nursing*, 41 (2): 191-200.
- Grob, Rachel, 2011, *Testing Baby: The Transformation of New born Screening, parenting, and Policymaking*, Rutgers University Press.
- Hayeems, Z.Robin et al., 2015, "Expectation and values about expended newborn screening: a public engagement study" *Health Expectations*, 18 (3): 419-429.
- 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター, 2014, 「『新生児マス・スクリーニング』って何」一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター.
- 遺伝医学関連学会, 2003, 「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2017年8月22日取得 <http://jshg.jp/pdf/10academies.pdf>).
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課, 2014, 「先天性代謝異常の新しい検査法(タンデムマス法)の実施にあたって」厚生労働省.
- , 2015, 「先天性代謝異常等検査実施状況(平成26年度)」『特殊ミルク情報』51: 37-40.
- , 2017, 「新生児マススクリーニング検査(タンデムマス法)の対象疾患の追加について」厚生労働省.
- 厚生省児童家庭局, 1977a, 「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和52年7月12日児発第441号厚生省児童家庭局).
- , 1977b, 「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和52年7月12日児母衛第18号).
- 丸山英二, 2000, 「遺伝子検査(2)——子どもに対する遺伝子検査の法律問題」『年報医事法学』15: 15-22.
- 松田一郎, 2009, 「新生児スクリーニングに関する倫理的, 法的, 社会的問題の歴史的背景」『日本マス・スクリーニング学会誌』19 (3): 189-215.
- 日本医学会, 2011, 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2017年8月22日取得 <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>).
- 日本マス・スクリーニング学会, 1998, 『新生児スクリーニング実施20周年記念大会号——新生児マス・スクリーニング検査の手引』日本マス・スクリーニング学会誌.

- Rapp, Rayna, 1999, *Testing Women, Testing the Fetus: The Social Impact of Amniocentesis in America*, Routledge.
- 坂井律子, 2013, 『いのちを選ぶ社会——出生前診断のいま』NHK 出版.
- 生命倫理百科事典翻訳刊行委員会, 2007, 『生命倫理百科事典 I』丸善株式会社.
- 進藤雄三, 2004, 「医療と「個人化」」『社会学評論』54 (4):401-412.
- 菅野摂子, 2007, 「羊水検査の受検とその決定要因」『立教社会福祉研究』26: 3-12.
- 玉井真理子・渡部麻衣子, 2014, 『出生前診断とわたしたち——「新型出生前診断」(NIPT) が問いかけるもの』生活書院.
- 土屋敦・大畑尚子・渡部麻衣子・住田朋久・高田史男, 2008, 「遺伝子技術に対する社会的受容意識の形成要因——「知識欠如モデル (Deficit Model)」の検証を中心に」『ソシオロギス』32:164-181.
- 柘植あづみ・菅野摂子・石黒真里, 2009, 『妊娠——あなたの妊娠と出生前検査の経験を教えてください』洛北出版.
- Willson, J. and Jungner, G., 1968, *Principles and practice of screening for disease*, Public Health Papers 34, WHO.
- 山口清次, 2015, 「タンデムマス法の導入にともなう新生児マススクリーニングの新しい体制」『小児保健研究』74 (6):768-773.
- 山口清次編, 2013, 『タンデムマス・スクリーニング——ガイドブック』診断と治療社.

How Mothers Understand and Misunderstand the Newborn Screening: Their Narratives on Genetic Information and the Decision to Proceed with Childbirth

SASATANI Eri

Abstract:

Newborn screening (NBS) began in Japan in 1977 and tandem mass spectrometry in 2014. This study aimed to clarify the attitude of mothers, who had been subjected to tandem mass spectrometry, towards genetic testing. The results revealed that the mothers had little understanding of the purpose of NBS and were unaware that it was a genetic test. Furthermore, they were unaware of related important issues, such as the right to self-determination or the moral and ethical problems associated with NBS. In conclusion, it is vital to understand how expectant mothers interpret the genetic information and professional medical opinion in conjunction with how they perceive self-determination and the ethics behind NBS.

Keywords: newborn screening, tandem mass spectrometry, genetics, carrier

新生児マス・スクリーニングに対する意識 ——出産女性の遺伝情報に対する語りから——

笹谷 絵里

要旨:

新生児マス・スクリーニングは1977年から開始され、2014年にタンデムマス法が新たに日本で導入された。本稿の目的はタンデムマス法により検査を受けた子どもを持つ出産女性の語りから、遺伝学的検査に対する態度を明らかにすることである。結果、対象者は新生児マス・スクリーニングについて、どのような検査か理解していなかった。検査の受検が親の遺伝情報を明らかにすることも理解されていなかった。新生児マス・スクリーニングが遺伝学的検査であることを認識した後も検査を肯定的に捉えた回答であった。しかし、その内実は「自己決定」するための権利意識や道徳的・倫理的問題として理解したものではなかった。ここから、日本の新生児マス・スクリーニングが「次の子どもを生む/生まない」という不確かな未来の問題を優生学的な問いとして論じる難しさが明らかになった。今後、自己決定や遺伝情報をどのように取り扱うべきか議論していくことが課題であろう。