

小児科医からみたNIPTの課題と今後

大阪母子医療センター 新生児科 主任部長
和田和子

略歴

1987年 大阪大学医学部卒業 大阪大学小児科入局
1988年 淀川キリスト教病院 小児科
1990年 大阪府立母子保健総合医療センター 新生児科
1995年 Harbor UCLA research fellow
1997年 大阪大学医学部附属病院 総合周産期センター
2017年 大阪母子医療センター 新生児科 主任部長

日本小児科学会 副会長

日本周産期・新生児医学会 理事（第6代理事長）

日本新生児成育医学会 理事

小児科専門医・指導医 / 周産期専門医・指導医 / 臨床遺伝専門医

AMED 疾患領域（成育）コーディネーター

AMED 成育疾患克服等総合研究事業 プログラムスーパーバイザー

AMED 難治性疾患実用化研究事業 プログラムオフィサー

本日の内容

- 小児科医からみたNIPTの問題点
- 小児科医の基本姿勢
- 課題解決に向けて

本日の内容

- 小児科医からみたNIPTの問題点
- 小児科医の基本姿勢
- 課題解決に向けて

小児科医からみたNIPTの問題点 その1

➤ 目的が何であれ、胎児の染色体を調べることは、個人的な、物語的なプロセスのはずである。NIPTは、極めて専門的の高い検査であるにもかかわらず、その侵襲性の少なさから、安易に受け止められていないだろうか。

- 非認定施設での検査実施の増加
- 日産婦アプリによるWeb調査中間解析によると：
検査前説明 （認定施設も含めて）15分未満が最多
無認定施設を選択する理由：3種以外の検査、当日検査、安価、パートナー同伴不要等々
- 同調圧力はないか？あなたも受けたの？どうして受けなかったの？

小児科医からみたNIPTの問題点 その2

- 対象となる疾患の医療や日常生活について、正しく伝えられているのだろうか。
- 小児医療の現場では、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーは数多くある疾患の中のごく一部の疾患
- 21トリソミーは、小児期の標準的は診療はほぼ確立しており、課題の中心は、移行期医療・成人期の医療へシフト
- 18トリソミー・13トリソミーは、外科的介入を含めた治療が行われるようになり、在宅医療支援などが課題
- 病態解明や新規治療を目指した基礎研究も活発化

日本におけるダウン症出生数

佐々木論文2019 より

Received: 25 February 2019 | Revised: 2 June 2019 | Accepted: 3 July 2019

DOI: 10.1002/ajmg.a.61298

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics PART A WILEY

ORIGINAL ARTICLE

Equipose of recent estimated Down syndrome live births in Japan

Aiko Sasaki  | Haruhiko Sago 

Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan

Correspondence

Aiko Sasaki, Department of Obstetrics, Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development, 2-10-1 Okura, Setagaya-ku, Tokyo 157-8535, Japan.
Email: sasaki-a@ncchd.go.jp

Abstract

To support people with Down syndrome (DS), it is essential to know and predict the number of live births of children with this condition. In this study, we estimated DS live birth rates on the basis of maternal age distribution and numbers of births in the general population, the maternal-age specific chance for a live birth of a child with DS, and the prenatal diagnosis/termination rate. The total number of live births in Japan decreased to less than 1 million in 2016 and the percentage of women aged 35 years old or over giving birth has increased by sixfold. Prenatal genetic testing in Japan has gradually become more widespread, and 20% of all cases of DS were diagnosed prenatally in 2016. Meanwhile, the annual projected number of DS live births has remained steady at around 2,200 (22 per 10,000 births). In 2016, it was estimated that 70% of all DS babies were born to women of advanced maternal age (AMA). Given that Japan is facing a decreasing birth rate and an aging population, adoption of the practice of prenatal genetic testing for AMA has balanced the number of DS births over the last 7 years from 2010.

KEYWORDS

advanced maternal age, Down syndrome, live birth, prenatal genetic testing, trisomy 21

- 2016年のダウン症の約20%が出生前診断されている。
- 2016年には、ダウン症の70%が高齢出産女性から生まれたと推定された。
- ダウン症の年間予測出生数は約2,200人（10,000人あたり22人）で不変。
- 日本では、出生前遺伝子検査の導入と高齢出産率の増加により、2010年からの過去7年間で、ダウン症の出生数が均衡。

日本におけるダウン症の学会・研究会

- 日本ダウン症 療育研究会 2006年～

http://plaza.umin.ac.jp/~JSCRD/activities-baby_gymnastics_facility.html

- 第1回日本ダウン症会議 2017年

- 第2回日本ダウン症会議（第1回日本ダウン症学会学術集会） 2019年

- 第2回日本ダウン症学会学術集会 2020年

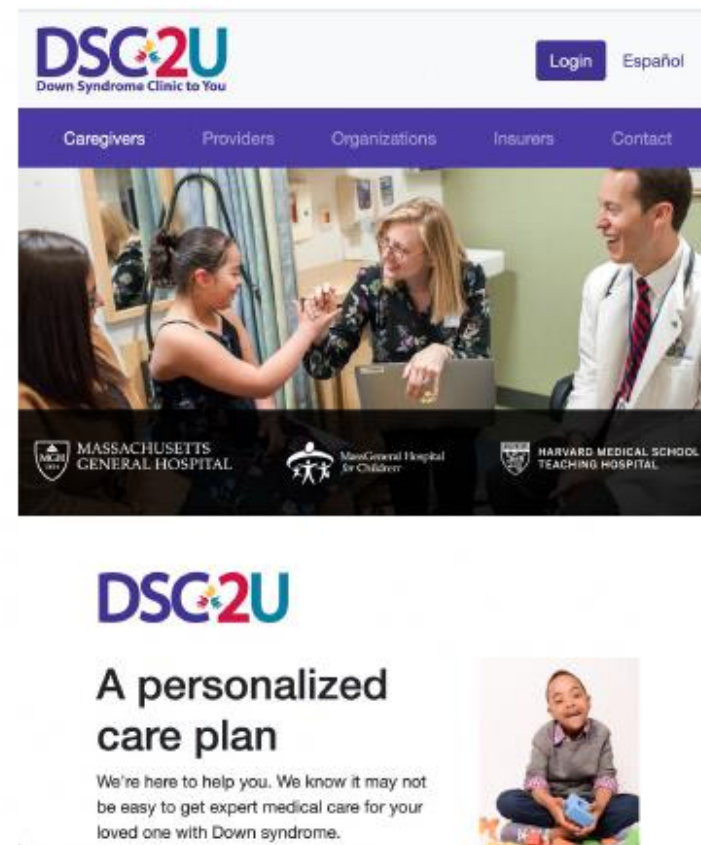
<https://japandownsyndromeassociation.org/meeting/>

- 公益財団法人 日本ダウン症協会 1995年～

<http://www.jdss.or.jp/about/index.html>

移行期医療、成人期以降の医療が課題

- 日本では、成人期の診療体制の整備が求められている。
- Dr. Brian Skotko先生が立ち上げたダウン症候群バーチャルクリニック、介護者とかかりつけ医のためのオンラインパーソナルケアプランのHP



新たな技術を用いたトリソミー研究の一例

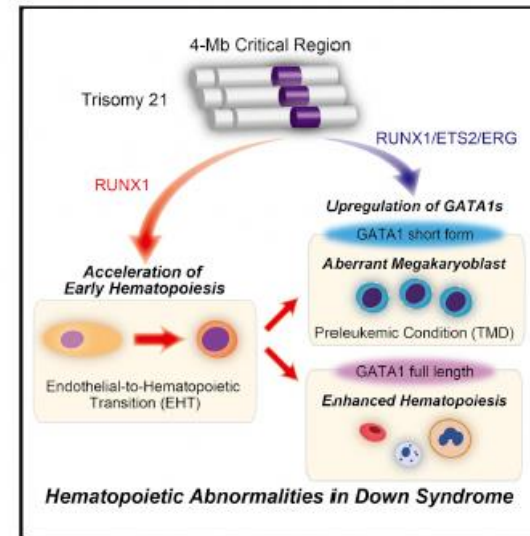
- ダウン症児の臍帯血から得られたiPS細胞にゲノム編集と染色体工学を組み合わせ、ダウン症に発症するTAM（一過性骨髄異常増殖症）の細胞モデルを構築し、病因に関わる原因遺伝子を特定した。
- このようなトリソミーに関する研究は、世界の研究者の中で活性化しており、合併症の病態解明や治療につながる可能性がある。

Cell Reports

Article

Systematic Cellular Disease Models Reveal Synergistic Interaction of Trisomy 21 and GATA1 Mutations in Hematopoietic Abnormalities

Graphical Abstract



Authors

Kimihiro Banno, Sayaka Omori, Katsuya Hirata, ..., Kazuko Wada, Yasuji Kitabatake, Keiichi Ozono

Correspondence

ykitababa@ped.med.osaka-u.ac.jp

In Brief

To investigate how trisomy 21 and GATA1 mutations perturb hematopoiesis in Down syndrome, Banno et al. establish systematic disease models using human iPSCs and genome/chromosome-editing technologies and demonstrate interaction between trisomy 21 and GATA1 mutations. The authors thus identify RUNX1/ETS2/ERG as critical regulators in the hematopoietic disorder of Down syndrome.

Banno et al., Cell Reports 2016 May 10;15(6):1228-41.

大阪母子医療センターでは、18トリソミー、13トリソミーの入院治療、外科手術、在宅医療、レスパイト入院はルーチン、通常の医療である。

➤ 出生前診断確定症例

胎児主治医を決め、プレネイタルビジット

当院での出生後の治療成績、支援の内容（在宅、レスパイトなど）の情報提供を行い、出生時の蘇生方針や入院後の治療方針について、両親と時間をかけて決定していく。

➤ 出生後診断確定症例

外科的介入や高度医療（人工呼吸器、透析、ECMO等）の治療選択など
両親と時間をかけて決定していく。

重篤な疾患を持つ新生児の家族と医療スタッフの話し合いのガイドライン

<http://jsnhd.or.jp/info/INFORMATION.html>

18トリソミー ・ 13トリソミー 今日の課題は外科的介入や在宅医療にシフト

➤ Google scholar 検索ヒット数 (2016～2020年 日本語のみ)

• 18トリソミー&手術	232
• 18トリソミー&先天性心疾患	218
• 18トリソミー&食道閉鎖	111
• 18トリソミー& 在宅医療	126
• 18トリソミー& 緩和ケア	54
• 13トリソミー&手術	217
• 13トリソミー& 在宅医療	116
• 13トリソミー& 緩和ケア	53



ぼく、あの時ママの声を聞けなかったら、今生きていなかったかも知れない・・・。
『18トリソミー』だから、命を救う処置はしない、なんて言わないで。どんな命だってみんな大切だよ。
特にパパ、ママにとってはかけがえの無いものなんだ。
そして、一つ一つの命はママのお腹で命が芽生えた瞬間から、何かの意味を持っている。
だからお願いします。『18トリソミー』だから・・・なんて言わないで、一つ一つの素敵な命に、前向きに向き合ってほしいんだ・・・。

小児科医からみたNIPTの問題点 その2

- 対象となる疾患の医療や日常生活について、正しく伝えられているのだろうか。

このような情報が伝えられているか？

認定施設でも？？

小児科医からみたNIPTの問題点 その3

- 今後、価格が低下しアクセスがよくなり、対象疾患が広がっていくことが予想される。すべりやすい坂をすべりだしていかないだろうか。
- 性染色体、特定の染色体の微少欠失/重複、単一遺伝子疾患の検査も技術的には可能。これらは、本来十分な遺伝カウンセリングのもとで行われるべき検査であり、誰もが容易に受検すべきではない。
- すべりやすい坂の先にあるもの：健康や健常はよいもの、疾患や障害はわるいものという価値観。わるいものを避ける、よいものを選ぶ、もっとよいものへ。

A wide-angle photograph of a snowy landscape. A winding road with visible tire tracks leads from the bottom left towards the horizon. The sun is low on the horizon, creating a bright glow and casting long, soft shadows. The sky is a deep blue with scattered white clouds. In the distance, a few bare trees and small structures are visible on the horizon line.

小児科医が危惧すること

すべりやすい坂の先にある
“子どもは選ぶことができる”という誤ったメッセージ

本日の内容

➤小児科医からみたNIPTの問題点

➤小児科医の基本姿勢

➤課題解決に向けて

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の現状と 日本小児科学会の基本姿勢 2020年10月27日

（前略） しかし、正式に認定されていない施設において、妊婦とそのご家族に対して適切な情報提供が行われずに実施されるNIPTの件数が日々増加している現状があります。NIPTが対象としている染色体の病気を持つお子さんとそのご家族にも寄り添う立場にある私たち小児科医はこの状態を看過することはできないと考えています。

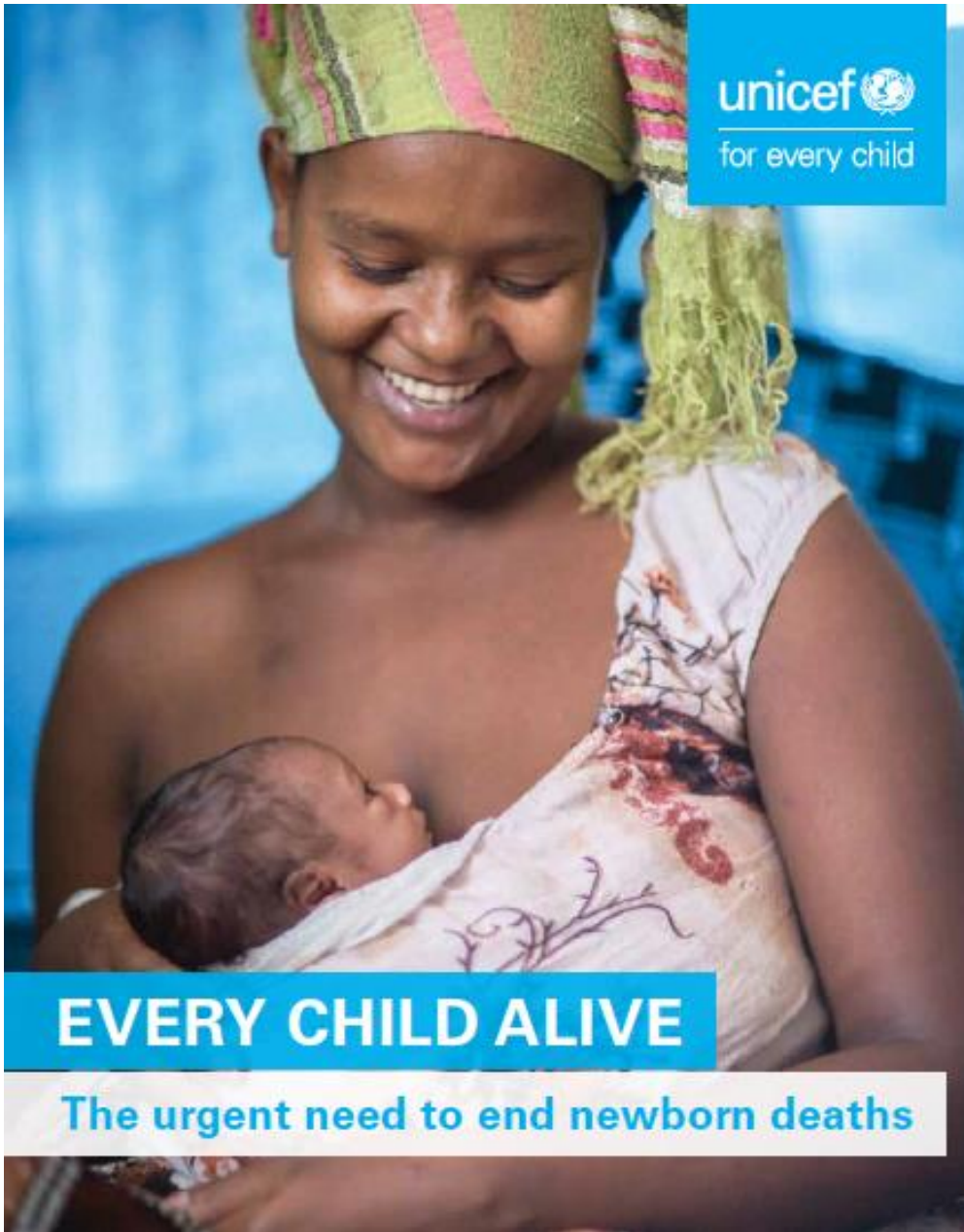
（中略） 日本小児科学会も、厚生労働省、患者家族会、当事者を含む一般の方々、関連学術団体などの参画による多職種、多領域での幅広い議論をもとに、よりよい体制を整える役割を果たすとともに、生まれてくる子どもと関わる方々の不安や悩みについて共に考え、その方々の意思決定が尊重されるよう、小児科専門医による支援相談ができる体制づくりや、支援内容について検討してまいります。

http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=122

さらに、私が思っていること

- 疾病、障害、老化は誰にもおとずれ、誰もが必ず医療、科学技術の恩恵を受けており、これからも受け続ける。
- 小児医療のみならず、あらゆる領域の医療者や支援者は、当事者やその家族の協力のもとで、新たな診断や治療、医療機器開発、制度設計を試みてきた。
- すなわち、「障害児やその家族が支援される側、医療者支援者が支援する側」、ではなく、対等なパートナーであり、共に歩む過程の積み重ねが、医学を発展させ、よりよい社会の仕組みを形成してきた。
- 疾病・障害を持つ人々を排除し遠ざけることは、医学のあゆみやよりよい社会の形成と相反することである。

**不適切な状況で、実態もわからぬまま、
NIPTが広まることを非常に危惧しています。**



The safest places to be born

Japan tops the world as the country with the lowest rate of newborn mortality in 2016, followed by Iceland and Singapore, while Pakistan is the riskiest place to be born according to a new [UNICEF report](#) launched on Tuesday.

"Japan, Iceland and Singapore are the three safest countries in which to be born, as measured by their newborn mortality rates," the report, called **"Every Child Alive," said. "Babies born in Japan stand the best chance of surviving,"** it said, reporting a 1 in 1,111 risk of death for newborns in the country, followed by Iceland with a 1 in 1,000 risk and Singapore at 1 in 909. KYODO NEWS Feb.21.2018.

小さきもの、弱きものを大切にする日本

2019年データ

➤出生数	86万5239人
➤新生児死亡率（4週未満）	0.9/1000出生
➤新生児死亡実数	755人
➤乳児死亡率（1歳未満）	1.9/1000出生
➤乳児死亡実数	1654人

我が国は、生まれてきた命に対して、安全な医療、高度医療を
保険診療で提供する社会を構築している。

小児在宅医療への取り組み

- 日本小児科学会では、小児在宅医療実技講習会を2015年から14回開催
- 日本小児医療保健協議会重症心身障害児（者）・在宅医療委員会では、各地で行われる教材として、動画を含む小児在宅医療マニュアルを作成し関係者に公開している。
- その内容は、医療機器取り扱い、ケアの実際のみならず、法律、福祉制度、コメディカルとの協働、レスパイト、防災等多岐にわたる。

第14回 小児在宅医療実技講習会

プログラム

9:00 ~ 9:05 開会の挨拶：日本小児科学会 担当理事
9:05 ~ 9:45 小児の気管切開管理
平井みさ子（愛正会記念 茨城福祉医療センター小児外科）
9:45 ~ 10:45 実習1「在宅人工呼吸器」
実習2「気管切開カニューレ交換」
10:45 ~ 11:00 休憩
11:00 ~ 12:20 在宅医療の実際
11:00 ~ 11:40 (1) 小児の在宅医療の実際
石渡久子（医療法人財団はるたか会 子ども在宅クリニックあおぞら診療所墨田）
11:40 ~ 12:20 (2) 茨城の在宅医療の実際
木村洋輔（恒貴会大和クリニック）
12:20 ~ 12:30 休憩
12:30 ~ 13:10 ランチョン「バクロフェン髄注療法への適応と管理」
室井愛（筑波大学医学医療系脳神経外科）
13:10 ~ 13:20 休憩
13:20 ~ 14:00 小児の胃ろう管理
五藤周（総合病院 土浦協同病院小児外科）
14:00 ~ 15:00 実習3「胃ろうボタン交換」
実習4「在宅酸素」
15:00 ~ 15:10 休憩
15:10 ~ 15:50 在宅医療の実際
(3) 茨城県の（小児科医不足地域の）小児在宅医療の現状と展望
渡辺章充（総合病院 土浦協同病院小児科）
15:50 ~ 16:05 修了証授与：日本小児科学会 担当理事
16:05 ~ 16:10 閉会の挨拶：高田英俊（茨城小児科学会会長）

お問い合わせ：日本小児科学会事務局 東京都文京区後楽 1-1-5 水道橋外堀通ビル 4 階 TEL03-3818-0091

2020 7/5 日 9:00 ~ 16:10

【会場】土浦協同病院附属看護専門学校
茨城県土浦市おおよ野 2 丁目 2-10

【対象】小児在宅医療に関わっている小児科医や小児在宅医療に興味のある医療関係者
※日本小児科学会会員を優先しますが会員以外の受講も受け付けます

【参加費】6,000 円（テキスト、昼食代込み）

募集人数
40 名
申し込み締め切り
6/17

主催
日本小児科学会
後援
茨城県
土浦市
茨城小児科学会
茨城県医師会
茨城県小児科医会

小児在宅医療への取り組み

- 2015年、文部科学省「課題解決型高度人材養成プログラム」として選定された、「重症児の在宅支援を担う医師等養成プログラム」による大阪市大のインテンシブコース。
- 「退院から地域での生活までを横軸で捉えることができる」講義と実習、週末を利用したグループワークは、非常に人気があり毎年定員オーバー。

Eラーニング講義(Moodleを用いた講義) 9項目

1	重症児総論 重症児の病態、疾患別の病気の軌跡など	国立成育医療研究センター総合診療部小児科 診療部長 余谷 輔之
2	重症児各論 呼吸・栄養など	国立成育医療研究センター総合診療部小児科 診療部長 余谷 輔之
3	NICUからの退院支援の実態 在宅移行パスについて	大阪母子医療センター新生児科 部長 藤井 成隆
4	療育センターの役割と療育 日中活動・ショートステイ 療育の実践地	西宮市立総合医療センター センター長 藤野 英司
5	地域における支援の実態(訪問診療)	かばやきクリニック 院長 南條 浩輝
6	在宅医療体制についてと実態	
7	支援学校における医療的ケア児の生活 教育と医療との連携について	中野こども病院 診療部長 村上 貴孝
8	重症児に関わる及び年齢別に使える社会制度	大阪府立総合医療センター地域医療連携部 診療部長室長 近藤 正子
9	行政の役割 大阪府の取り組みについて	大阪府福祉政策課 政策推進 廣川 宏
9	新型コロナウイルスと重症児	国立成育医療研究センター総合診療部小児科 診療部長 余谷 輔之

※開校後もE-learning講義は追加予定です。

グループワーク・ミニ講義

参加者自身でZoomによる会議ができる環境をご準備いただく必要があります。			
第1回	11/14(土) 14:00~17:00	グループワーク① ミニ講義	NICUからの移行支援 ホスピタルプレイスベシヤリストの支援の実態 (80)
第2回	12/19(土) 14:00~17:00	グループワーク② ミニ講義	さらなる医療介入があったとき 在宅医療の実態 (80)
第3回	1/23(土) 14:00~17:00	グループワーク③ ミニ講義	トランジションの実態 リハビリテーションの実践 (80)
第4回	2/20(土) 14:00~17:00	グループワーク④ ミニ講義	治療が望めない病児子ども・家族とこれからについて話し合う 小児領域におけるアドバンス・ケア・プランニングとは？
第5回	3/13(土) 14:00~17:00		修了式・公開講座 (内容未定)

重症児の在宅支援を担う医師等養成 インテンシブコース

2020年度 受講生募集

本コースは地域と連携して重症児の在宅医療支援を行える専門職を養成するために、小児在宅医療について「退院から地域での生活までを横軸で捉えることができる」ことを目標にE-learningとWebによるグループワークで構成されています。

参加者自身で事前にE-learningの視聴及びZoomによる会議ができる環境を準備いただく必要があります。

コース開催予定	2020年11月1日(日)~2021年3月31日(水)
定員	50名
対象	小児医療に関わり重症児の在宅医療に興味がある医師・福祉従事者 (医師・看護師・保健師・MSW・療法士・福祉士など)
募集期間	2020年9月28日(月)~10月16日(金) 消印有効
講義内容	●Eラーニングを用いた講義(Moodleを使用)の事前学習・確認テスト ●全4回のWebグループワーク(土曜日午後)+修了式・公開講座
受講料	20,000円(振り込み方法につきましては、受付完了後メールにてご案内いたします。)
募集方法	以下のHPから必要書類をダウンロードし郵送にてお申し込みください。 URL http://www.med.osaka-cu.ac.jp/pediat/doctor_education/education_course.html

※大阪市立大学医学部研究科小児医学のHPのリンク「重症児の在宅支援を担う医師等養成プログラム」です。
※履修書にご記入頂くメールアドレスは、パソコンの添付ファイルを受け取れる宛先をお願いいたします。

コース概要

Eラーニング講義 + Webによるミニ講義・グループワーク

日程	●Webミニ講義・グループワーク(各日14時~17時)	●修了式・公開講座
11/14(土)・12/19(土)・1/23(土)・2/20(土)	3/13(土)	計5回
目標	●小児在宅医療について退院から地域での生活までを横軸で捉えることが出来る ●在宅移行について実践できる	

※修了後は履修テスト合格かつミニ講義・グループワークを全履修参加者に発行いたします。

問合せ先

「重症児の在宅支援を担う医師等養成事業」
大阪市立大学大学院医学研究科小児科
大阪市立大学大学院医学研究科小児科
大阪市立大学大学院医学研究科小児科
国立成育医療研究センター総合診療部小児科

新築治夫
副学長
余谷 輔之

問い合わせ先

大阪市立大学大学院医学研究科小児科
インテンシブコース事務局
〒545-8585 大阪市阿倍野区恵美 1-4-3
TEL: 06-6645-3816 Fax: 06-6636-8737
E-mail: pnuc-i@med.osaka-cu.ac.jp

小児科医は、 、 、

- 障害を持った子ども、医療が必要な子どもために、日々努力を積み重ねています。
- 障害を持った子どもとそのご家族が、社会で暮らしていく上で、困難が生じないように、多職種、多領域との連携に努めています。

そして、

障害を持った子ども、医療が必要な子どものご両親、ご家族が
どれほどお子さんを大切に育てておられるかを知っています。

本日の内容

- 小児科医からみたNIPTの問題点
- 小児科医の基本姿勢
- 課題解決に向けて

検査を希望する妊婦とパートナーにお伝えしたいこと

- 対象となる3つの疾患がどのような疾患か、3つの疾患を持った人々がどのように暮らしているか知って欲しいと思います。
- 日本では、先天性の疾患を持って出生された場合は、世界に誇る医療を公費で受けることができます。
- 日本では、健康保険制度や福祉手当、障害基礎年金制度などの制度が整っています。
- NIPTが〇〇さんに本当に必要な検査なのか、検査を受ける前に考えてみていただきたいです。

とはいえ、

- NIPT を希望する妊婦やパートナーそれぞれの動機や本当に知りたい情報は様々
- 画一的なカウンセリングは、形骸化しかねない。
- 必要なことは、カウンセリングを行う側の人材育成と根底にある妊婦の不安を受け止める体制

課題解決に向けて必要なこと

- 個々の妊婦とパートナーのニーズにあったカウンセリングができる
制度設計とカウンセリングマインドを持った医師・コメディカル
の育成
- 妊娠や出産、生まれてくるこどもへの不安や疑問（グリーフケア
も含めて）を相談できる体制整備
- 社会に向けて
先天性疾患、障害を持った人々にどのような医療・福祉が提供
されているのか、わかるような仕組み

ご清聴ありがとうございました。

I have one more chromosome than you. So what? |
Karen Gaffney | TEDxPortland May 2015

- 27 -

