

令和3年3月26日

厚生労働省 母子保健課
NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 御中

日本性分化疾患患者家族会連絡会
ネクスDSDジャパン
<https://www.nexdsd.com>

要望書

私たちは「日本性分化疾患患者家族会連絡会 ネクスDSDジャパン」（代表：ヨヘイル）と申します。

「日本性分化疾患患者家族会連絡会 ネクスDSDジャパン」は、2013年より、いまだ日本では誤解や偏見の多い性分化疾患（DSDs）について、海外の患者家族会・サポートグループの皆さんのご協力をいただき、正確でサポーターティブな情報を提供する活動を行っております。

日本で唯一、当事者の立場からみた性分化疾患（DSDs）の情報を発信している団体として、現在では、DSDs 専門医療・ケア関係者、臨床心理職、海外で人権活動に関わっている人、生命倫理研究者などのご協力もいただきながら、患者家族会連絡会としても活動させていただいております。近年では、本会のホームページを見て、各種DSDs 患者家族会を創設される当事者家族の方も増えているところです。

性分化疾患という用語、お聞きになられていることと思います。性分化疾患（DSDs）とは、外性器や内性器、染色体の構成など、いわゆる「体の性のつくり」が、生まれたときから一部、一般的な発達とは異なる女性・男性の体の状態を指します。

世間では「両性具有」や「男でも女でもない」「男女中間」「男女両方の特徴をもつ」「性別二分化社会をなくしたいと思っている人たち」などという誤解・偏見がありますが、現実の当事者の大多数は、自分が男性もしくは女性であることにほとんど全く疑いを持ったこともなく、「自分が男であるか女であるか」のような問題設定さえ意識したことがありません。むしろ他人が自分を完全な男性・完全な女性として見てくれるかどうか不安に思っていて、切実に自分をただの男性・女性と見てほしいと思っています。

さて今回お願いをお送りさせていただきましたのは、NIPT等の出生前検査に関する専門委員会の皆さまに、いわゆるX・Y染色体異数（X・Y染色体バリエーション）をもつ胎児に対するNIPT等出生前検査についての懸念をお伝えしたいと思ったからです。

貴委員会で検討を進められているNIPTでの基本方針の策定、国・関係学会・障害者団体・生命倫理専門家の皆様での協議体設置など、妊婦の皆さんが各種染色体異数についての正しい情報を受け取り、専門の遺伝カウンセリングを受けられるようにする体制づくりは、非常に重要なことと思います。

ですが、無認可施設では日本においてもX・Y染色体異数（X・Y染色体バリエーション）の検査も行われていることは委員の皆様もご存知のことと思います。

そのなかで、45,X染色体をもつ女の子（女兒約2,500人に1人）、47,XXX染色体をもつ女の子（女兒約1,000人に1人）、47,XXY（男児約500人に1人）や47,XYY（男児約1,000人に1人）、48,XXYY染色体をもつ男の子の胎児が見つかるということも承知いただいていることと思います。

また、見落とされがちですが、X・Y染色体検査ではXYが出た上で、超音波検査では女の子との結果が出る、アンドロゲン不応症等のXY女性が見つかるというケースもありえます。

今回の認定施設の充実と拡充は妊婦の皆さんにとって非常に重要なことと思います。

しかし、無認定施設でX・Y染色体異数等が判明した場合、正しい情報の十分な提供と適切な遺伝カウンセリングが、どこでどのように行われるのかが、残念ながら不明確です。どこでも受けられなくなってしまうのではないかとこの大きな懸念があります。

X・Y染色体異数を始めとする性分化疾患に対しては、社会全体はもちろん、一般の医療従事者の中にも未だに偏見が大きく存在します。（ダウン症候群が19世紀から1965年まで特定の民族との関連を示唆するような偏見に基づいた誤解があったことと同じとお考えください）。

現実に、出生後に47,XXY染色体（クラインフェルター症候群）が判明し、「男でも女でもない子です」と誤った情報を提供され（47,XXYの人はただの男性です）、遺伝カウンセリングなど適切なフォローもないまま放り出されてしまうことが起きております。

無認定施設における出生前検査においても、同じことが起きる／起きている可能性は十分に考えられると思われます。

そのため、どうか、無認定施設にてX・Y染色体異数を始めとする性分化疾患の可能性が判明した場合の、認定施設などにおける十分に正しい情報の提供と適切な遺伝カウンセリング等のフォローアップ経路を明確にし、協議体設置の中にもX・Y染色体異数を始めとする性分化疾患患者家族会の団体を加えていただけますよう要望いたします。

現実の性分化疾患をもつ人々について詳しくは、人権先進国ベルギーの国家機関の調査報告書を翻訳しております。ご参照いただければと思います。<https://bit.ly/2FFSLM†>

皆さまの取り組みが実り多く、出生前検査を受ける妊婦の皆さんの人権と、現在暮らしている性分化疾患の患者・家族の幸せな暮らしが守られることを祈ります。

どうぞよろしくお願ひ申し上げます。

日本性分化疾患患者会連絡会
ネクス DSD ジャパン
代表 ヨ ヘイル 拝
nexdsd@gmail.com