

図1 家系図記載例(HBOC)

(文献5より引用改変)

AD

説明

- 家系図の解釈に関連するすべての情報を記載する
- 臨床的な(公開目的でない)家系図には以下の情報を記載する
 - a) 発端者/クライアントの氏名
 - b) 個人鑑別のため、必要に応じて血縁者の苗字やイニシャル
 - c) 家系図を記録した者の氏名と役職
 - d) 情報提供者
 - e) 情報収集日
 - f) 家系情報を収集した理由(例: 異常超音波所見、家族性腫瘍、発達遅延など)
 - g) 両親双方の祖先の情報
- 個体記号の下(または右下)に記載する情報の推奨される記載順序
 - a) 年齢; 生年(b.)や死亡年(d.)がわかればそれを記載してもよい(例 b.1978 d.2007)
 - b) 遺伝学的な評価(図4参照)
 - c) 個体番号(例 I-1, I-2, I-3)
- 個人情報とプライバシー保護のため、個人の特定につながる情報は最低限にとどめる

































	男性	女性	性別不明	解説
1. 個人				表現型に基づく性別を記載する。個人記号内に年齢を記載しない。
2. 罹患者				臨床的に罹患していること。塗りつぶし、網掛けなどの説明は欄外に記載する。
				複数の病態を記載するときは、個人記号を分割する。
3. 複数個体 (人数既知)				人数は個人記号内に記載する。罹患者は含まない。
4. 複数個体 (人数不明もしくは記載なし)				個人記号内に“n”と記載する。“?”は用いない。
5. 既死者				死因が判明している場合は記載する。十字架(†)は用いない。
6. クライアント				遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を希望している人。
7. 発端者				最初に当該家系における遺伝学的問題に気づく契機となった人(最初に罹患したとは限らない)。
8. 死産(SB)				妊娠週数や核型が判明していれば個人記号の下に記載する。
9. 妊娠(P)				妊娠週数や核型を個人記号の下に記載する。塗りつぶして罹患を示すこともできる(欄外に説明を記載)。
分娩に至らなかった妊娠	罹患	非罹患		
10. 自然流産(SAB)				在胎週数や性別が判明している場合は個人記号の下に記載する。塗りつぶした場合は欄外に説明を記載する。
11. 妊娠中絶(TOP)				混乱を生じないように、他の略語は用いない。
12. 子宮外妊娠(ECT)				個人記号の下に“ECT”と記載する。

図2 一般的な家系図記号、定義、略号
(文献1より引用)

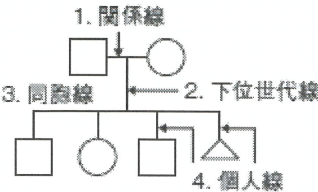
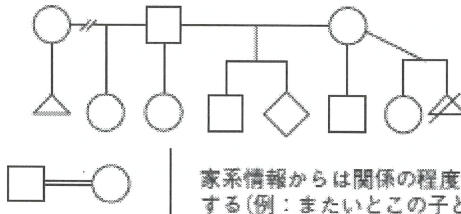
1. 定義	解説
 <p>1. 関係線 2. 下位世代線 3. 同胞線 4. 個人線</p>	<p>可能であれば夫(男性パートナー)を関係線の左、妻(女性パートナー)を右に記載する。 同胞は最年長者を一番左に、以下年齢順に右に並べて記載する。</p>
2. 関係線(水平線)	
<p>a. 関係</p> <p>b. 近親婚</p>	 <p>関係線の中断はすでに関係が保たれていないことを示す。複数の過去のパートナーがいる場合、遺伝学的評価に関係ない者は記載を略してもよい。</p> <p>家系情報からは関係の程度が明らかでない場合は、関係線の上にその旨記載する(例: またいとこの子ども同士)。</p>
3. 子孫線(垂直もしくは斜め線)	
<p>a. 生物学的親子</p> <p>— 多胎</p> <p>— 家族歴不明</p> <p>— 子どもがいないカップル</p> <p>— 不妊</p> <p>b. 養子</p>	<p>生物学的親を示す。</p> <p>一卵性 二卵性 卵性不明 品胎</p> <p>— 多胎</p> <p>— 家族歴不明</p> <p>— 子どもがいないカップル</p> <p>— 不妊</p> <p>— 養子</p> <p>養子をもらう 養子に出す 血縁者から</p> <p>一卵性を示す水平線は個人記号の間ではなく個人線の間に記載する。</p> <p>判明していれば理由を記載。</p> <p>判明していれば理由を記載。</p> <p>すべての養子は據カッコで表す。養父母および生物学的両親とはそれぞれ破線と実線で結ぶ。</p>

図3 関係線の定義
(文献1より引用)

説明

— Eは家系における臨床的評価もしくは検査実施の状況を示す

a) Eの内容は欄外に記載する

b) 複数の評価が行われる場合は下付き番号をつけ(例 E₁, E₂, E₃), 内容を欄外に記載する

— 臨床的にすでに発症している場合にのみ個人記号を塗りつぶす

— 連鎖解析を目的とする場合は、ハプロタイプ情報を個人記号の下に記載する。注目すべきハプロタイプを左側に記載し、強調する

— 反復配列やトリプレットリピートの伸長数は、変異アレルを先にしてかっこ内に記載する

— 変異が判明している場合はかっこ内に記載する

定義	記号	想定例	
1. 確認された検査結果(*) 記載者もしくは記載者の属する医療チームによって評価が行われた場合、あるいは外部で行われた検査であってもその結果を評価・確認できた場合にのみ用いる		超音波検査で陰性であった女性。	
2. 保因者 — 遺伝形式にかかわらず、臨床症状を今後も見ないと考えられる		患者の申告によるTay-Sachs病の男性保因者(結果を証明できていないので、"*"は用いない。	
3. 無症候/未発症変異保有者 — 現時点では臨床症状を示していないが、今後発症する可能性がある		遺伝学的検査でBRCA1変異陽性であったが、マンモグラム所見に異常がなかった25歳女性。	
4. 判定不能(u)		Huntington病の遺伝学的検査で判断保留となったが身体所見には異常を認めない25歳男性。	
5. 検査結果陽性(E+)		嚢胞性線維症を発症しており遺伝学的検査では一方のアレルにのみ変異が同定された患者。	
		18トリソミーの核型が確認された妊娠10週胎児。	

図4 遺伝学的評価、検査の情報に関する家系図記号
(文献1より引用)

3. 家系図作成のポイント⁶⁾

家系図作成は、クライアントから必要な情報を聞き出しながら記録していく。さらに医療情報（遺伝学的検査を含む検査結果等）を追記する。十分な情報を記録するためのポイントをあげる。

① 聞き取り時に家系図をきれいに描けなくてもよい。情報収集後に清書する。

② 対象となる疾患に必要な情報（世代や家系内のメンバーを含む）を把握してから、来談者からの情報収集に努める。発症年齢や死亡年齢および発症や病状の経過も含まれる。死産や新生児期および乳児期の死亡も必要な情報である。養子、子供がいないカップル、不妊についても記録する。さらに血族婚の有無についても確認する。