



家系図の基本



家系情報の重要性

詳細な家系情報の収集は遺伝性疾患に限らず医療の基本である。

家系情報の把握は単一遺伝子疾患においては、①正確な診断を可能にし(特に発端者の臨床像のみでは遺伝性か非遺伝性か鑑別が難しい疾患で意義が大きい)、②その家系における当該疾患の臨床像の把握や予後の予測を可能にし、③リスクのある血縁者を把握するとともに、④情報提供や発症前診断を可能にする。

また、生活習慣病や癌を含む多因子疾患においても罹患リスクの高い家系を同定することができ、今後ゲノム情報が広く医療に用いられるようになってくると、こうした疾患に対してもこれまでの単一遺伝子疾患に準じた患者や血縁者への対応が可能になっていくと考えられる。



家系図の表記法、記載内容

家系図の表記法に関しては、過去には共通のルールがなく、臨床現場でしばしば混乱が見られ、またその混乱は現在も解消したとは言えない。特に医師は家系内における疾患の共有についての情報に重きを置いて家族歴を聴取し、看護師は患者の生活背景の把握を主な目的として家族歴を聴取することが多く、かつ両者が異なる記号を用いていることも少なくない。また国内で使用されている電子カルテの家系図も表記法や記号が統一されていない。同じ記号が異なる意味で用いられている場合もあり、たとえば臨床心理学ではジェノグラムと呼ばれる家系図が用いられるが、ジェノグラムは家族関係を理解することを第一の目的としており、用いられる記号も異なっている。チーム医療の中での情報の誤伝達は医療事故につながる可能性もある大きな問題であり、すべての医療者が共通の家系図の書き方を習得する必要がある。

家系図の記載に関しては、米国遺伝カウンセラー学会(National Society of Genetic Counselors)が提唱している表記法¹⁾に準じるのが望ましいと考えられる。その日本語訳を図1～4(Bennett論文)に示す。この表記法は日本医学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会が連名で2013年に公開した「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」でも、わが国の医学部学生が卒業前に習得すべきものとして示されている。

家系図は原則として3世代にわたり、発端者の第1度、2度、3度近親者の情報を収集する。必要な情報としては表1に示すものが挙げられるが、必要に応じてそれ以外の情報(職業や生活習慣など)も記録しておく。また構成員や情報の多い家系図を最初からきれいに描くのは難しい。聴取のときにはラフな下書きを作り、その後清書するとよい。最終的な家系図を後日クライアントに確認してもらうのが望ましい。

説明

一家系図の解釈に関連するすべての情報を記載する

一臨床的な(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)個人識別のため、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

一 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(例 4 参照)

c)個体番号(例 1-1, 1-2, 1-3)

一 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。罹患者は含めない。
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. 既死亡者				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(TOB)				混乱を生じないよう、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1 一般的な家系図記号、定義、略号

(Bennett RL et al : J Genet Counsell 17 : 424-433, 2008)

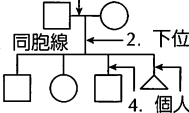

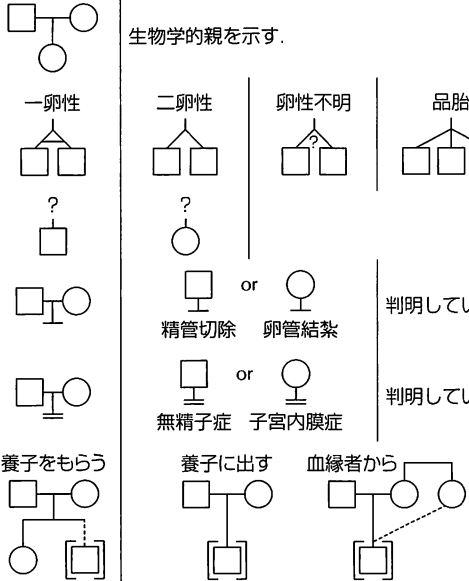
1. 定義	解説
<p>1. 関係線</p> <p>3. 同胞線</p> <p>2. 下位世代線</p> <p>4. 個人線</p> 	<p>可能であれば夫(男性パートナー)を関係線の左、妻(女性パートナー)を右に記載する。</p> <p>同胞は最年長者を一番左に、以下年齢順に右に並べて記載する。</p>
2. 関係線(水平線)	
<p>a. 関係</p> <p>b. 近親婚</p> 	<p>関係線の中断はすでに関係が保たれていないことを示す。複数の過去のパートナーがいる場合、遺伝学的評価に関係ない者は記載を略してもよい。</p> <p>家系情報からは関係の程度が明らかでない場合は、関係線の上にその旨記載する(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>一多胎</p> <p>一家族歴不明</p> <p>一子どもがいないカップル</p> <p>一不妊</p> <p>b. 養子</p> <p>養子をもろう</p> <p>養子に出す</p> <p>血縁者から</p> 	<p>生物学的親を示す。</p> <p>二卵性</p> <p>卵性不明</p> <p>品胎</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>or</p> <p>精管切除</p> <p>卵管結紮</p> <p>判明していれば理由を記載。</p> <p>or</p> <p>無精子症</p> <p>子宮内膜症</p> <p>判明していれば理由を記載。</p> <p>すべての養子は鍵かっこで表す。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2 関係線の定義

(Bennett RL et al : J Genet Counsel 17 : 424-433, 2008)

説明

— Dは卵子または精子提供者を示す。

— Sは代理母を示す。

— もし女性が卵子提供者かつ代理母である場合は、遺伝学的評価の重要性に基づき、その女性は単に卵子提供者(D)としてのみ記載する(下の例4, 5)。胎児記号および下位世代線は妊娠した女性の下に記載する。

— 配偶子提供者および妊婦の家族歴も記載すべきである。

	生殖医療の想定例	解説
1. 精子提供者		提供された精子により妊娠したカップル。妊娠した女性と精子提供者の間は関連線で結ばない。
2. 卵子提供者		パートナーの精子と提供された卵子によって妊娠したカップル。妊娠した女性と子の間には胎児に影響を与える生物学的な関係(例 催奇形物質)が生じているので実線で結ぶ。
3. 代理母のみ		カップルの配偶子が代理母の妊娠に用いられた場合。代理母女性と子の間には胎児に影響を与える生物学的な関係(例 催奇形物質)が生じているので実線で結ぶ。
4. 代理母かつ卵子提供者		男性パートナーの精子で、a) 第三者の女性またはb) 女性の同胞においてカップルの子の妊娠が成立した場合。
5. 計画的養子		カップルが、精子提供者の精子によって妊娠した代理母と養子の契約を結んでいる場合。

図3 生殖補助医療に関連する記号と定義

(Bennett RL et al : J Genet Counsell 17 : 424-433, 2008)

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。






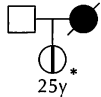



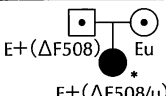

定義	記号	想定例	
1. 確認された検査結果(*) 記載者もしくは記載者の属する医療チームによって評価が行われた場合、あるいは外部で行われた検査であってもその結果を評価・確認できた場合にのみ用いる。		超音波検査で陰性であった女性.	 E ₁ -(echo)
2. 保因者—遺伝形式にかかわらず、臨床症状を今後も現さないと考えられる。		患者の申告による Tay-Sachs 病の男性保因者(結果を証明できていないので, “*”は用いない).	
3. 無症候/未発症変異保有者—現時点では臨床症状を示していないが、今後発症する可能性がある。		遺伝学的検査で <i>BRCA1</i> 変異陽性であったが、マンモグラム所見に異常がなかった25歳女性.	 E ₁ -(mammogram) E ₂ +(c.5385insC <i>BRCA1</i>)
4. 判定不能	 Eu	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.	 25y E ₁ -(physical exam) E ₂ u (36n/18n)
5. 検査結果陽性(E+)	 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.	 E+(ΔF508/u)
		18トリソミーの核型が確認された妊娠10週胎児.	 10wk E+(CVS) 47,XY,+18

図4 遺伝学的評価、検査の情報に関する家系図記号
(Bennett RL et al : J Genet Counsell 17 : 424-433, 2008)

表1 家族歴聴取で収集する情報

- 氏名：続柄のみではなく、極力固有名詞も聞いておく。
- 居住地、出身地：他の医療機関との連携などに際して必要になる。疾患によっては出身地が診断のヒントになることもある。
- 生年月日、現在の年齢
- 健康状態(罹患や障害の有無と診断病名、診断時年齢)：一見話題となっている疾患とは無関係に思えることでも聴取り記載する。
- 死亡年と死亡時年齢、死因
- 近親婚の有無：特に劣性遺伝性疾患を疑うときに重要。
- 妊娠や流産、死産の既往、子宮外妊娠、妊娠中絶、妊娠合併症の有無(週数の情報も含めて)
- 情報提供者と情報収集日
- 家系図記載者と記載日：更新記録も残しておく。

家系図作成に際しての注意事項

家系図は1回の聴取で完成することはむしろ少ないと認識すべきである。情報提供者(患者とは限らない)が忘れていた内容があればあえて話さない場合もある。遺伝カウンセリングなど面談回数が限られている場合には予約のインテイクの段階で可能な限り家系についての情報を収集し、不足と思われる部分については来院のときまでに確認を依頼しておく。入院患者の場合には入院時に得た家系情報を後日再確認すると新たな情報が得られることがある。ただし、同じ質問を繰り返すことは患者に負担をかけたり不信感を抱かせたりすることにもなりかねないので注意する。

時間の経過とともに家系情報も変化する。継続的支援の中で、常に最新の家系情報を得ることについても心がけたい。

文献

- 1) Bennett RL et al : Standardized human pedigree nomenclature : update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 17 : 424-433, 2008