

家系図の重要性

家系図作成はなぜ重要なのであろうか？ また臨床の現場で通常行う家族歴や既往歴の問診とはどこが違うのであろうか？ 一般の方が家系図としてまず頭に思い描くのは大名や皇室の系譜図ではないだろうか 図 1-1。しかしながら遺伝医学にて作成する家系図はこれらとはまったく違うものである 図 1-2。

家系図作成は、いろいろな遺伝医療、遺伝カウンセリングのテキストにおいて、遺伝疾患の①診断、②予後判定、③診療方針決定、④家系内のメンバーに対する情報提供や心理的サポートにはなくてはならないものであるとしている¹⁻³⁾。では家系図作成は一般診療には関係なく、ゲ

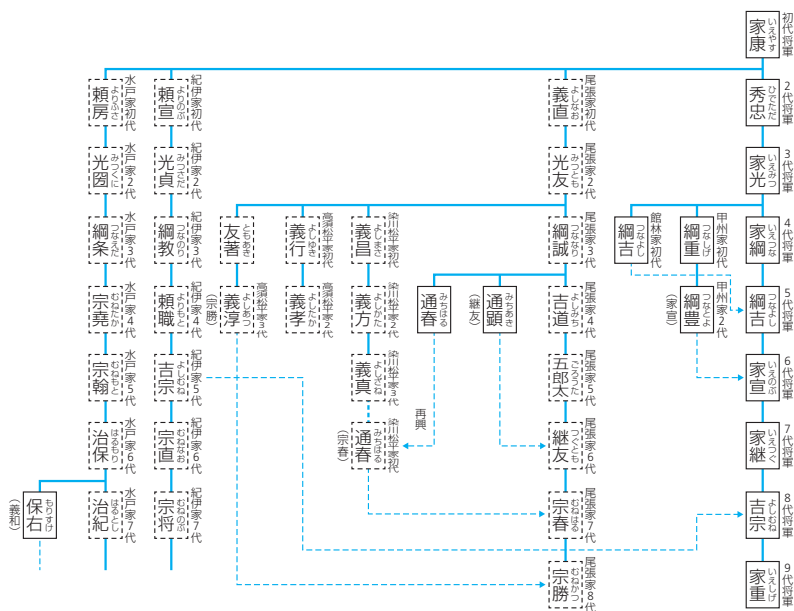


図 1-1 一般社会における家系図のイメージ (例：徳川幕府の系譜図)

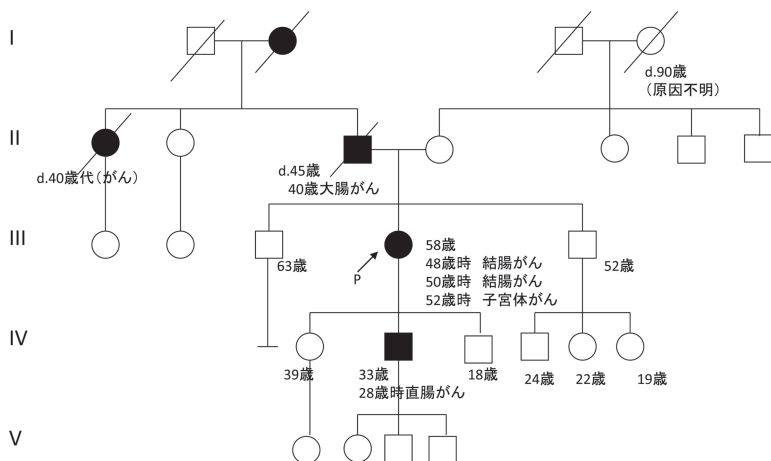


図 1-2 医療で用いる家系図

ノム医療だけに特化して行うものでしょうか？

一般診療では疾患の理解と今後の治療方針を考える上で、家族歴・既往歴などを重要な医療情報として扱うが、家系図情報はこの家族歴・既往歴に相当する情報、あるいはそれを凌駕するものであると理解いただきたい。また意外に思われるかもしれないが、家系図作成はなにも単一遺伝子疾患だけに必要なものではない。現在各種 common disorder のほとんどが多因子遺伝病として、環境要因に加え遺伝要因の関与があるとするのが常識である。したがってこれら common disorder における診療においても家系図情報の取得は必須であるといえよう。家系図が実際の臨床に役立った例を紹介しよう。従来遺伝的要因の関与がまったく考えられなかった「とある」腫瘍性疾患が、詳細な家系図情報より実は遺伝性疾患であることが新たに明らかとなり、それに続いて原因遺伝子の同定、さらにはサーベイランスおよび治療法の開発までが実現可能になった。これは一つの家系図作成が疾患の克服につながった好例であるが、我々も地道に家系図を作成することで、新たな医療の展開を可能にすることができるかもしれない。さらに家系図の作成は、疾患の診断、

治療、予後などを取り扱う臨床医学はもとより、遺伝的要素を考慮しなければならないゲノムコホート医学研究においても必須であるといえよう。

家系図作成の意義や問題点、それらを解決すべくこのたび開発された「f-tree®」の特徴を以下にまとめる。

- ① 臨床遺伝において正確な遺伝学的診断を得るには、遺伝子検査情報のみならず家系図情報は必要欠くべからざる重要な医療情報である。
- ② 医療者（説明者）、検査対象者双方において遺伝医学的情報を正確に理解する上で正確な家系図作成は必要である。
- ③ 遺伝情報回付にあたっては、検査対象者である一般市民の遺伝に対する正しい理解が求められるが、家系図情報はその最大の補助となるため、正確な作成が求められる。
- ④ 家系図作成は個別対面で直接の遺伝情報聴取によって手作業で作成されるため、完成までに時間と手間を要する。
- ⑤ 家系図作成には臨床遺伝医学の専門知識と作成スキルが必要であり、やはり完成までに時間と手間を要する。
- ⑥ 大規模ゲノムコホート研究では一度に多くの家系からの遺伝情報聴取と家系図作成を行わねばならず、従来の家系図作成方法では対処困難である。
- ⑦ 上記①～⑥を解決するには、研究に必要な家系図情報を網羅した「遺伝情報問診票」を用いた新たな自動家系図作成ソフト開発が必要であったが、「f-tree®」はそれらの要件をすべて満たし、臨床・研究に耐えうるものである。
- ⑧ 家系図作成は臨床遺伝医学のみならず、今後遺伝的要素を考慮していかねばならない各種 common disorder を取り扱う一般の医療現場においても必須となる。またこれからの国民健康を考えていくには個別化予防医学の観点が重要であるが、その個別化予防医学の普及・発展には遺伝学的要素の理解が必須となってきた。国民一人ひとりにこの流れを理解してもらうには成人教育もさることながら、幼・小・中学校からの早期遺伝教育が重要となる。この新たな

家系図作成ソフトは一部フリーウェアとして医学の臨床・研究のみならず，このような教育現場においても自由に利用可能な仕組みとなっている。

家系図の標準的記載方法は 1995 年の米国人類遺伝学会誌にて報告され，その後世界共通のルールとして採用されている⁴⁾ が，これについては次の 2 章にて詳しく述べていく。



参考文献

- 1) 新川詔夫，監修．遺伝カウンセリングマニュアル．改訂第 2 版．東京：南江堂；2003.
- 2) 新川詔夫，阿部京子．遺伝医学への招待．改訂第 4 版．東京：南江堂；2008.
- 3) 福島義光，編．遺伝カウンセリングハンドブック．大阪：メディカルドゥ；2011.
- 4) Bennett RL, Steinhaus KA, Uhrich SB, et al. Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors. Am J Hum Genet. 1995; 56: 745-52.