

凡例；  
 記号には家系図の解釈に関連するすべての情報を含めるべきである、臨床目的の（公表されない）家系図には下記を含める；  
 a) 入れられるならその家系名またはそのイニシャル  
 b) 家族歴聴取者の名前と肩書  
 c) 病歴提供者（家系情報に関連した人）  
 d) 家系図作成または改訂の日  
 記号の下部に記された情報の望ましい配列（必要なら下から右下にかけて）；  
 a) 年齢または生年月日あるいは死亡年齢  
 b) 評価（検査結果、図5参照）  
 c) 家系員番号（例 I-1、I-2 など）






























	男性	女性	性別不明	備考
1. 個人	 b. 1925	 30 y	 4 mo	表現型での性別
2. 罹患者				記号、模様の説明
				複数の状態がある場合、異なる模様で内部を区切る
3. 複数の個人、数が判明	 5	 5	 5	同胞数を記号内部に（罹患者は個別に記載する）
4. 複数の個人、数が不明	 n	 n	 n	nを使用し？は使わない
5a. 死亡者	 d. 35 y	 d. 4 mo		十字の使用は評価における陽性（+）記号と紛らわしい、年齢がわかれば記号の下にd.をつけて記す
5b. 死産（SB）	 SB 28 wk	 SB 30 wk	 SB 34 wk	在胎期間が判明している場合
6. 妊娠（P）	 LMP: 7/1/94	 20 wk	 P	在胎期間と核型（わかれば）を下に記す、細い斜線で罹患者について示し、説明する
7a. 発端者	 P	 P	 P	医学的関心を引いた家系内の最初の罹患者
7b. 被相談者	 ↗	 ↗		遺伝相談、検査を求めた人

図1 一般的家系図の記号、定義、略号（Bennett RI, et al : *Am J Hum Genet* 56 : 745, 1995<sup>4)</sup>より）

凡例；  
 記号は標準より小さく、個人の線は短くする（性別が判明しても三角形を用いたほうが望ましい；特に手で描くとはかの記号と紛らわしくなるので）  
 性別や在胎期間がわかれば記号の下にその順に書く













	男性	女性	性別不明	備考
1. 自然流産（SAB）	 male	 female	 ECT	子宮外妊娠ならばECTと記号の下に書く
2. 罹患SAB	 male	 female	 16 wk	在胎期間がわかれば記号の下に書く、模様の意味を説明する
3. 妊娠中絶（TOP）	 male	 female		一貫性を保つためほかの記号は使わない
4. 罹患TOP	 male	 female		模様の意味を説明する

図2 分娩にいたらなかった場合の記号（Bennett RI, et al : *Am J Hum Genet* 56 : 745, 1995<sup>4)</sup>より）

定 義	備 考							
<p>1. 関係線 2. 子孫線 3. 同胞線 4. 個人線</p>	<p>できれば男性の配偶者（パートナー）は女性の左に置く 同胞は出生順に左から並べる 分娩にいたらなかった個人線は短くする</p>							
1. 関係線（水平）								
a. 関連		<p>関係線の断裂は別れたことを示す 複数の配偶者がいる場合は遺伝的陽性の評価がなければ示さなくてよい</p>						
b. 近親婚		<p>血縁の程度が家系図からは不明ならば、関係線の上に示す（ハトコなど）</p>						
2. 子孫線（垂直、斜め線）								
a. 遺伝		<p>生物学的両親を示す</p>						
— 双子の場合	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="454 1064 598 1120">一卵性</td> <td data-bbox="598 1064 742 1120">二卵性</td> <td data-bbox="742 1064 901 1120">不明</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	一卵性	二卵性	不明				<p>水平線はある関係（一卵性）を示す</p>
一卵性	二卵性	不明						
— 一個人の家族歴が不明な場合								
— 子がいない場合		<table border="1"> <tr> <td data-bbox="678 1355 821 1411"> </td> <td data-bbox="821 1355 981 1411"> </td> </tr> <tr> <td>精管切除</td> <td>卵管切除</td> </tr> </table> <p>理由がわかれば示す</p>			精管切除	卵管切除		
精管切除	卵管切除							
— 不妊の場合		<table border="1"> <tr> <td data-bbox="678 1489 821 1545"> </td> <td data-bbox="821 1489 981 1545"> </td> </tr> <tr> <td>無精子症</td> <td>子宮内膜症</td> </tr> </table> <p>わかれば理由を示す</p>			無精子症	子宮内膜症		
無精子症	子宮内膜症							
b. 養子	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="454 1624 678 1883"> <p>養子受け</p> </td> <td data-bbox="678 1624 901 1883"> <p>養子出し</p> </td> <td data-bbox="901 1624 1197 1883"> <p>親族間</p> </td> </tr> </table>	<p>養子受け</p>	<p>養子出し</p>	<p>親族間</p>	<p>養子はすべて[ ]で囲む 生物学的親は実線、社会的親は破線でそれぞれ示す</p>			
<p>養子受け</p>	<p>養子出し</p>	<p>親族間</p>						

図3 家系図の線の定義 (Bennett RI, et al: *Am J Hum Genet* 56: 745, 1995<sup>4)</sup> より)

定義： D：卵または精子の提供者 S：代理母 卵提供者が代理母でもある場合は、遺伝的に単に卵の提供者Dと記す 妊娠記号と子孫線は妊娠している女性の下に書く		
	予想される出産の過程	備考
1. 精子提供		精子提供によって妊娠した女性、精子提供者とは関係線は結ばない
2. 卵提供		配偶者の精子と卵提供者の卵で妊娠している場合
3. 代理母（子宮のみ借用）		夫婦の配偶子で他人が妊娠している場合
4. 卵提供代理母		男性配偶者の精子が使用された妊娠 a) 関連のない女性 b) 配偶者の女性同胞
5. 計画的な養子		代理母の卵と精子提供者の間で妊娠した子を養子にする

図4 妊娠出産に関する補助的技術の記号と定義 (Bennett RI, et al : *Am J Hum Genet* 56 : 745, 1995<sup>4)</sup> より)



凡例；

評価 (E) は家系図上に臨床や検査結果を表示するために使用する

- a. Eは記号、引用によって定義される
- b. 二つ以上の評価があればE<sub>1</sub>、E<sub>2</sub>、E<sub>3</sub>を用い記号を定義する、空いた場所に順に示す
- c. 検査結果はカッコ内に示すか記号を定義する
- d. 結果が得られていなければE?などで示す

証明されている結果 (\*)

- a. \*は記号の右下に置く
  - b. この記号は自分自身あるいはその施設で出した結果が、他施設でも個人的に確認したか立証されたもの臨床的に症状があるのみの場合、記号に陰をつける
- 連鎖検定のために、個人の下に遺伝型を記す、関心のある遺伝型を左に記し、適切に強調する  
3核酸の繰り返し延長数は、影響を受けた遺伝子型を最初に書いて、カッコ内に示す (100 n/35 n) など  
変異が知られていれば、特定してカッコ内に示す

情報の望ましい記載順

- 1) 生年月日、年齢、死亡年齢
- 2) 情報評価
- 3) 家系内番号

定義	象徴	説明	例
1. 記録された評価 (*)		臨床検査正常、女性、脆弱X症候群の検査陰性	 E-
2. 理論的遺伝子保有者 (発症していない)		臨床検査正常、女性、脆弱X症候群の前変異	 E+ (100 n/35 n)
3. 発症前遺伝子保有者 (現在は患者ではないが罹患するかもしれない)		25歳男性、臨床検査正常、舞蹈病の遺伝子検査陽性 (発症すれば塗り込める)	 25 y E+ (45 n/18 n)
4. 検査で情報なし (u)		25歳男性、臨床検査正常、舞蹈病のDNAテストで情報なし (E <sub>1</sub> )、脳のMRI陰性 (E <sub>2</sub> )	 25 y E <sub>1</sub> u(36 n/18 n) E <sub>2</sub> -
5. 検査陽性な罹患者 (E+)		嚢胞線維症患者で変異検査陽性	 E+(ΔF508)      Eu E+(ΔF508/u)
		18週の男性の胎児で超音波検査陽性で18トリソミー	 18 wk* E+ (tri 18)

図5 家系図における遺伝評価、検査情報の象徴化 (Bennett RI, et al : Am J Hum Genet 56 : 745, 1995<sup>4)</sup> より)