

遺伝相談における情報収集と家系図の作成

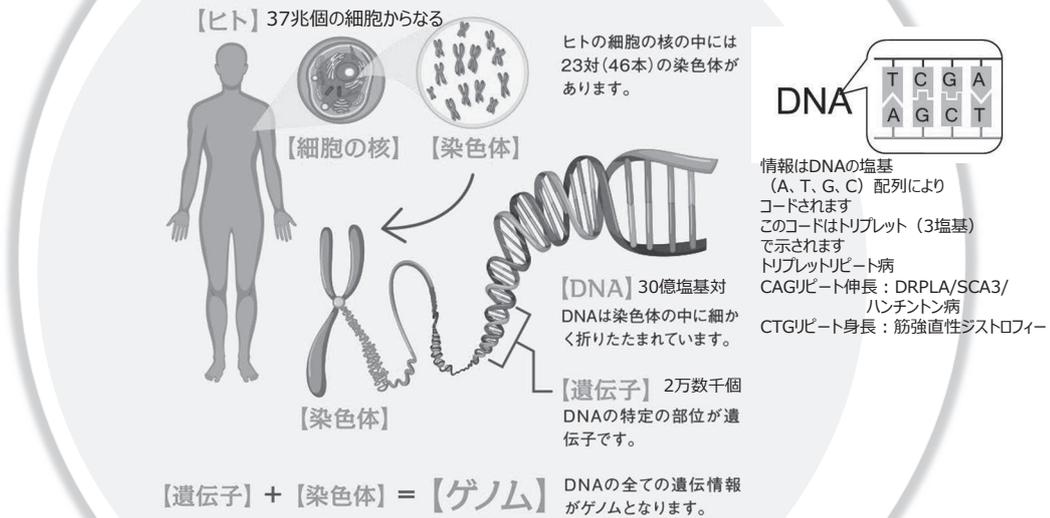
近畿大学病院 脳神経内科 遺伝子診療部

認定遺伝カウンセラー 池川敦子

内容

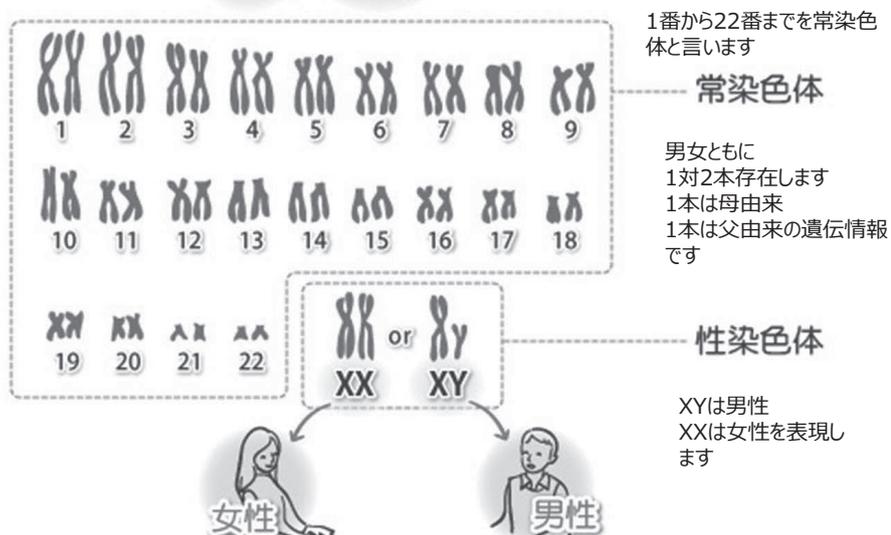
- 遺伝情報 染色体 遺伝子 DNA
- 家系図の書き方 家系図は生きています：経時的変化を更新していきます
- 遺伝形式 常染色体優性/劣性遺伝 X連鎖性劣性/優性遺伝 ミトコンドリア遺伝
- 浸透率 浸透率=罹患症状を持つ人/遺伝子変異を持つ人
- 表現促進現象 世代が下がるにつれて、発症年齢が下がり、重症化が増す現象
- 家系図は大切な情報源です

遺伝情報とは・・・染色体>>遺伝子>DNAを指します。



<https://www.meijo-u.ac.jp/sp/meijoresearch/feature/01.html>What's ゲノム編集？ 改変

ヒトの細胞にある23組の染色体



https://iwiz-chie.c.yimg.jp/im_sigg5maxdx2M7ET2YH..OzPY5g---x320-y320-exp5m-n1/d/iwiz-chie/ans-222880453

括弧内の数は
染色体上の遺伝子数
を示します

人の遺伝子は約
2万個存在します

1番染色体には2610個の遺
伝子が存在している

性染色体を除き、一番小さな
21番染色体は337個の遺伝
子が存在します
遺伝子の数が少ないゆえに、ト
リソミー状態でもこの世に生を
育む事ができます

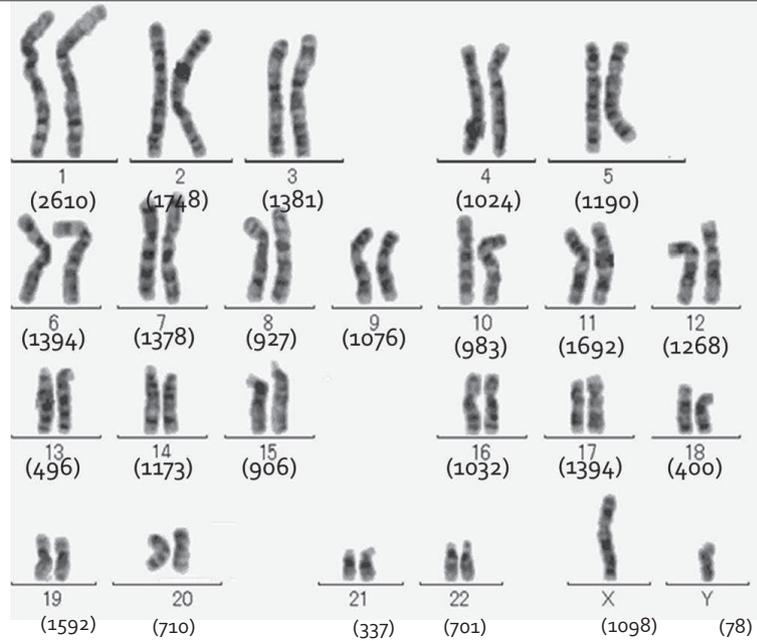
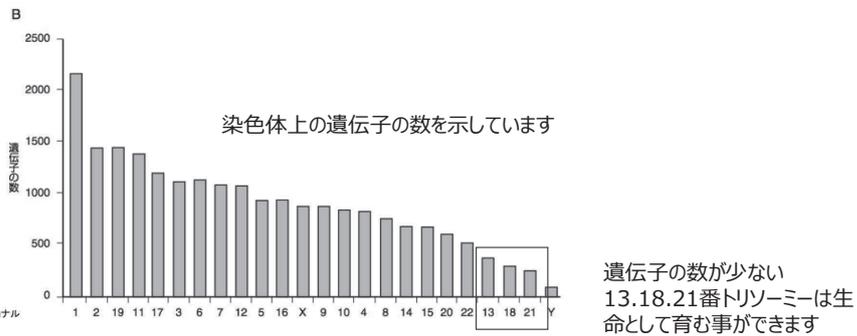
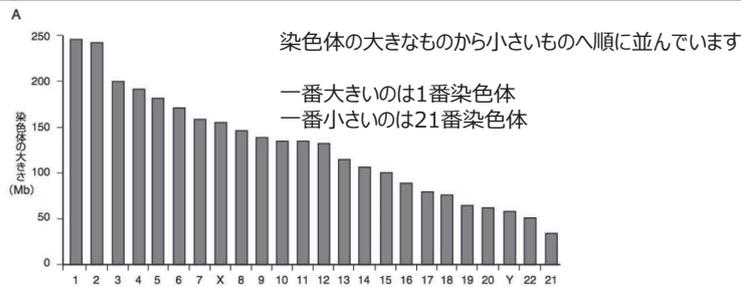


図2.8

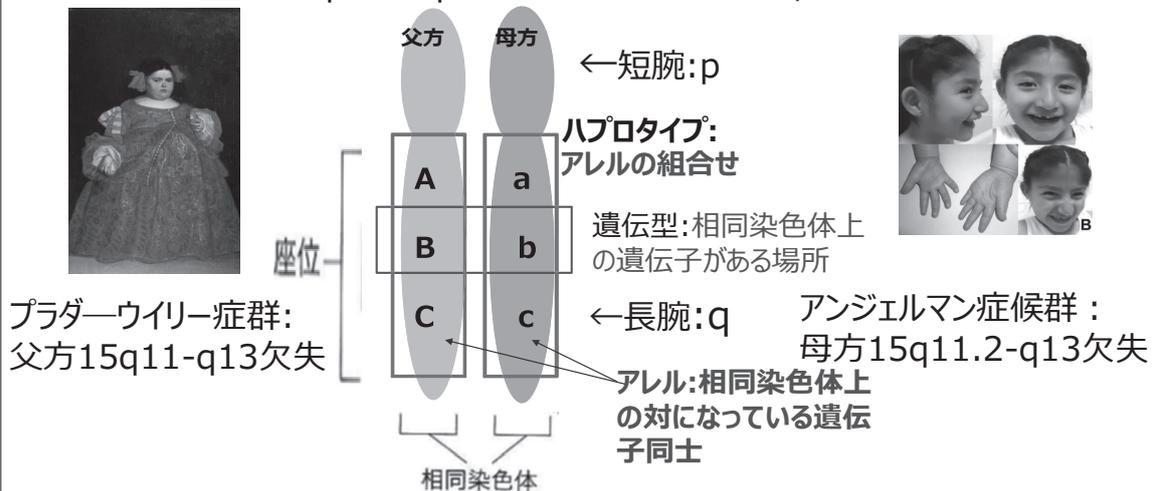


【トンプソン&トンプソン遺伝医学】
© 2009 メディカル・サイエンス・インターナショナル

染色体の位置

地図上の番地の様な役割を示しています

同じ15q11.2-q13の位置の欠失でも父方/母方で症状が異なります



<https://ja.wikipedia.org/wiki/プラダー・ウィリー症候群>

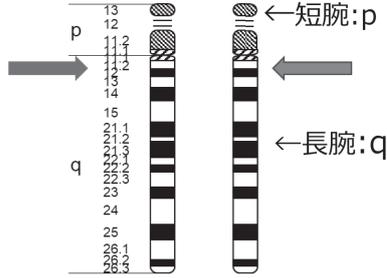
基礎から学ぶ遺伝看護学 羊土社より改変

<https://ja.wikipedia.org/wiki/アンジェルマン症候群>

染色体の位置模式図 地図上の番地の様な役割を示しています

同じ15q11.2-q13の位置の欠失でも父方/母方で症状が異なります

15番染色体 長腕 (q) 11.2の位置



父方 母方

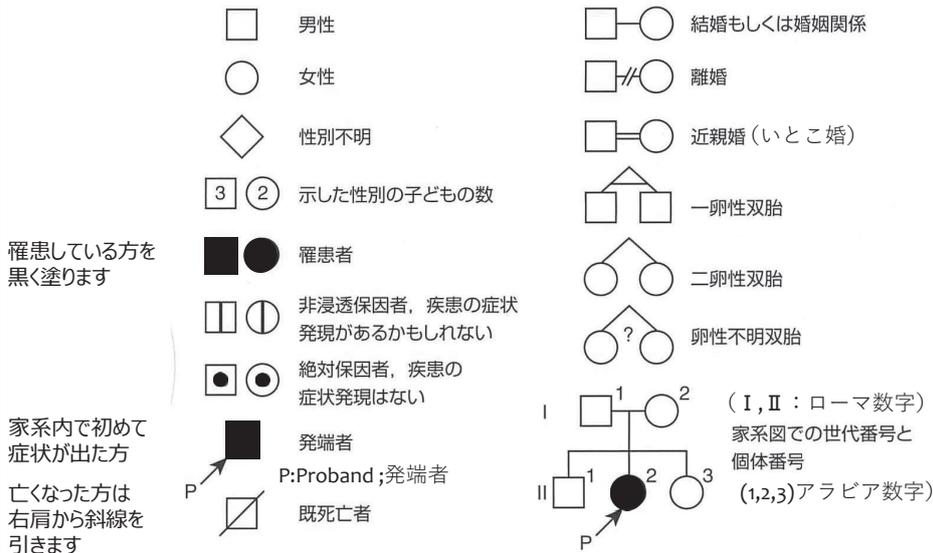
プラダーウィリー症群:
父方15q11-q13欠失

アンジェルマン症群:
母方15q11.2-q13欠失

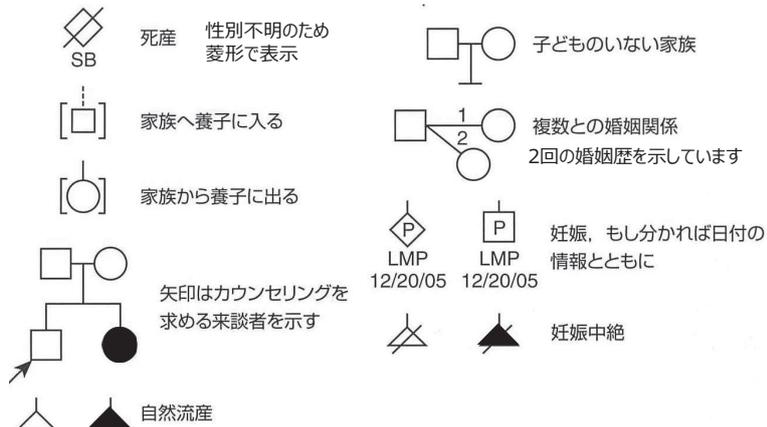
<https://ja.wikipedia.org/wiki/プラダー・ウィリー症候群>

<https://ja.wikipedia.org/wiki/アンジェルマン症候群>

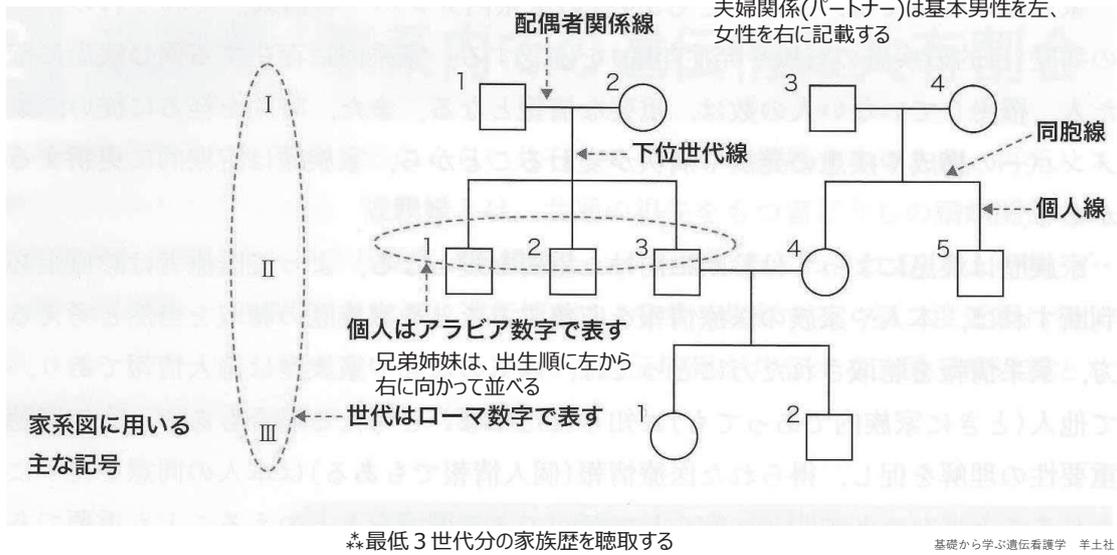
一般的な家系図記号・定義・略語 1



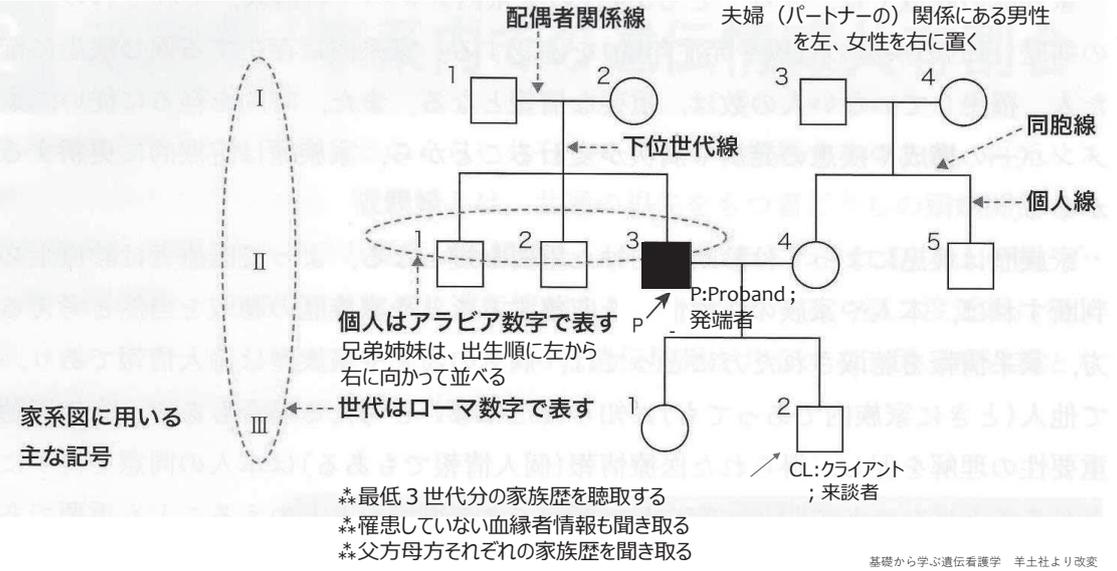
一般的な家系図記号・定義・略語 2



家系図の基本的には親子、兄弟、夫婦など最低三世代は聞き取ります



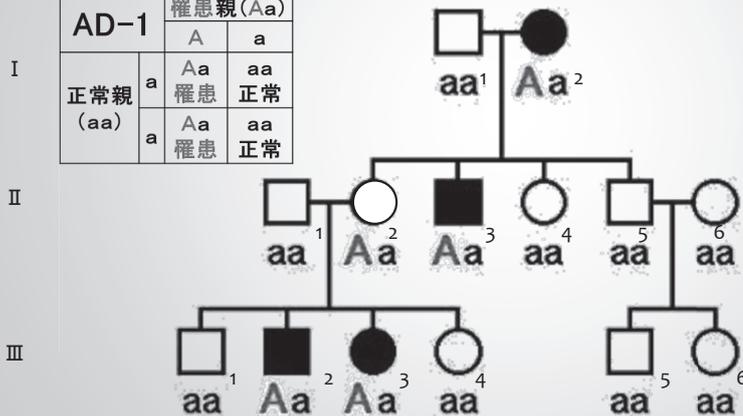
家系図の書き方 発端者や来談者を書いてみると・・・



常染色体優性遺伝 Autosomal Dominant:ADとは 代々家系内に発症者が存在する様に見えることがあります

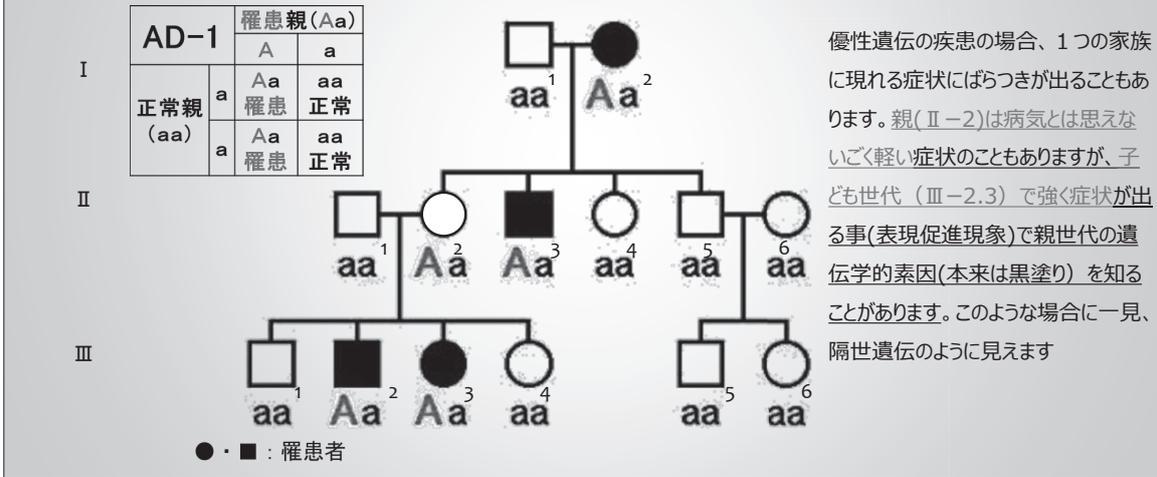
常染色体優性遺伝 (AD) Autosomal Dominant

AD-1	罹患親(Aa)	
	A	a
正常親(aa)	a	Aa 罹患
	a	aa 正常



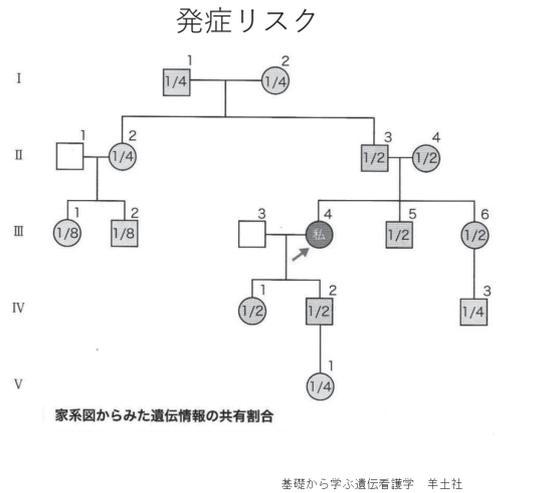
50%の確率で病気に関係する遺伝子変異が伝わります
罹患者の男女差はありません
病気もしくはその病気の原因となる遺伝子の変異は世代ごとに発現します

常染色体優性遺伝 Autosomal Dominant (AD)

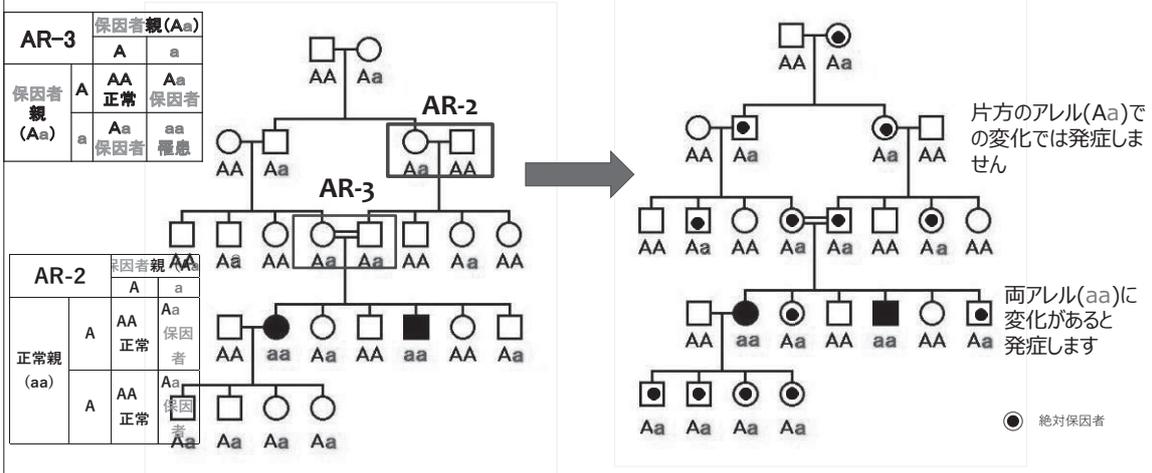


常染色体優性遺伝(AD)の特徴は・・・

- どの世代にも罹患者が存在します
- 各罹患者は罹患した親を持ちます
- 男女等しくいずれの性の子も受け継ぐ可能性があります
- 罹患した親のどの子も、その形質を受け継ぐリスクは50%です
- 罹患していない正常な親から子へは、疾患を受け継ぎません
- 孤発例の大部分は新生突然変異によるものと考えられます



常染色体劣性遺伝 Autosomal Recessive: AR疾患には 脊髄性筋萎縮症 (SMA) 福山型先天性筋ジストロフィー ライソゾーム病等あります



常染色体劣性遺伝(AR)の特徴は・・・

- 2人以上の家系員に出現するならば、典型的には同胞群にのみ見られ、両親、子、他の血縁者には見られません
- 男女が等しく罹患する可能性があります
- 罹患した子どもの両親は、無症候性保因者です
- 罹患者の両親は近親性を持つことがあります
(いとこ婚など)
- 発端者の同胞の再発率はそれぞれ1/4です

AR-2		保因者 (Aa)	
		A	a
正常 (aa)	A	AA 正常	Aa 保因者
	a	Aa 保因者	aa 正常

AR-3		保因者親 (Aa)	
		A	a
保因者親 (Aa)	A	AA 正常	Aa 保因者
	a	Aa 保因者	aa 罹患

浸透率とは

- 浸透率 = 罹患症状を持つ人 / 遺伝子変異を持つ人

遺伝子型がわかれば、正しい浸透率がわかる

ほぼ100% : 脊髄小脳失調症6型・ハンチントン病

不完全浸透 : BAYESの定理で計算

表現促進現象とは

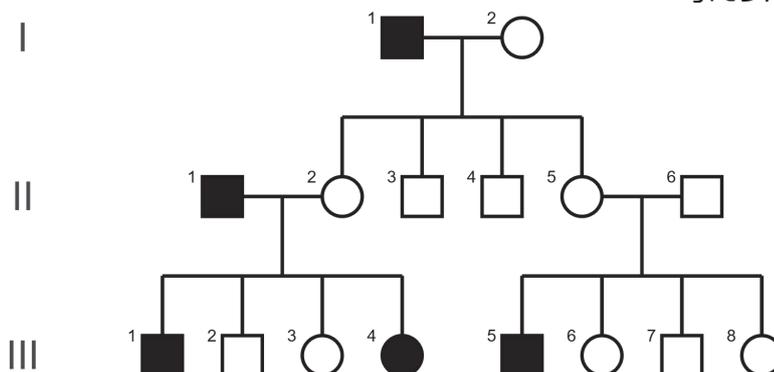
- 世代が下がるにつれて、発症年齢が下がり、重症化が増す現象

- 1) 男性を介して : ハンチントン病
- 2) 女性を介して : 筋強直性ジストロフィー

X連鎖劣性遺伝

X-linked recessive(XR)

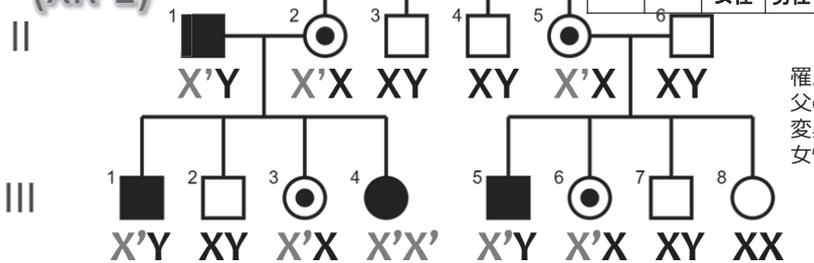
基本の型を解釈するには次の様な3つのパターンが考えられます



XR-1：罹患者父と正常母の場合

X連鎖劣性遺伝 XR-1の例

I X-linked recessive (XR-1)



XR-1		罹患者父 (X'Y)	
		X'	Y
正常母 (XX)	X	X'X 保因者女性	XY 正常男性
	X	X'X 保因者女性	XY 正常男性

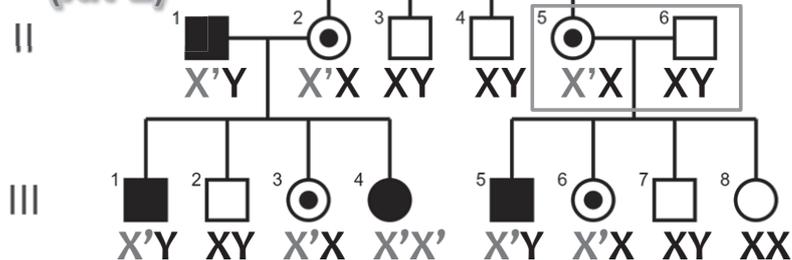
罹患者父と正常母との間には、父のYを受け継ぐため正常男性、変異X'を受け継いだ全ての女性が保因者になります

XR-1 父親が罹患者の場合：娘はみな保因者となります

XR-2：正常父と保因者母の場合

X連鎖劣性遺伝

I X-linked recessive (XR-2)



XR-2		正常父 (XY)	
		X	Y
保因者母 (XX')	X	XX 正常女性	XY 正常男性
	X'	XX' 保因者女性	X'Y 罹患者男性

正常父と保因者母の間には保因者母のX'変異を受け継いだ保因者女性、罹患者男性と、正常男性、正常女性の4組のパターンが生まれます

XR-2 母親が保因者の場合：男子の1/2で罹患者、女子の1/2が保因者となります

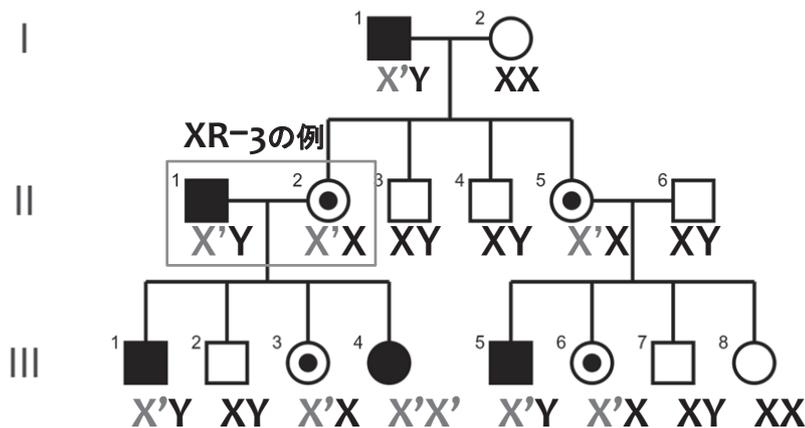
XR-3：罹患者父と保因者母の場合

X連鎖劣性遺伝

X-linked recessive (XR-3)

XR-3		罹患者父 (X'Y)	
		X'	Y
保因者母 (XX')	X	X'X 保因者女性	XY 正常男性
	X'	X'X' 罹患者女性	X'Y 罹患者男性

罹患者父と保因者母の間には罹患者男性、罹患者女性、保因者女性、正常男性のパターンが生まれます



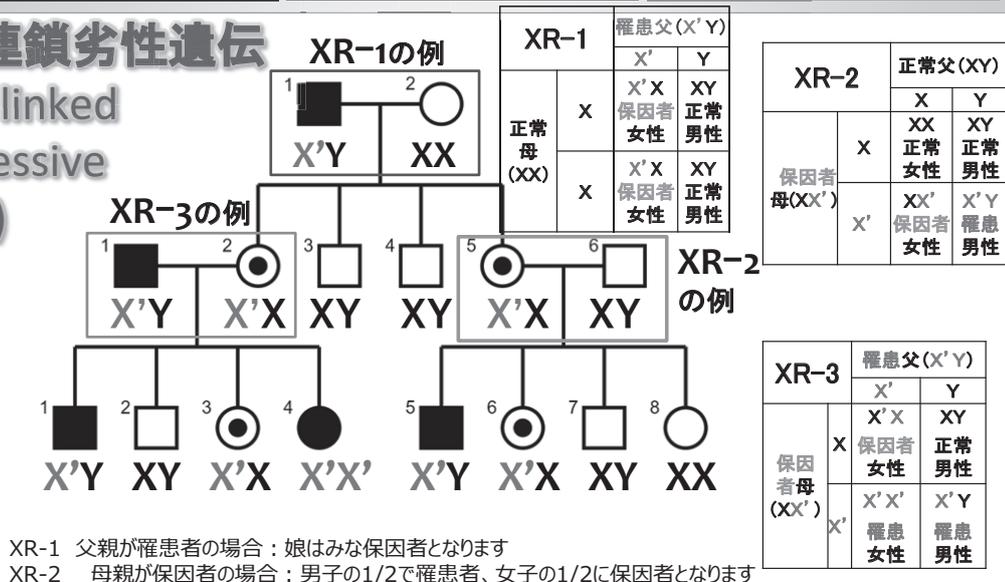
3組のパターンが考えられます

X連鎖劣性遺伝

X-linked recessive (XR)

II

III



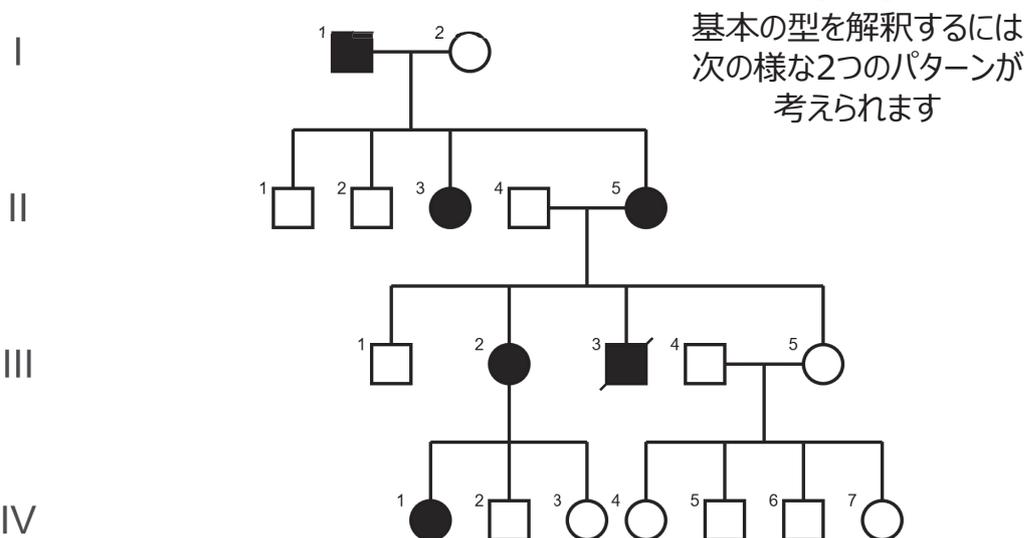
XR-1 父親が罹患者の場合：娘はみな保因者となります
 XR-2 母親が保因者の場合：男子の1/2で罹患者、女子の1/2に保因者となります

X連鎖性劣性遺伝 Xlinked resseccive:XR

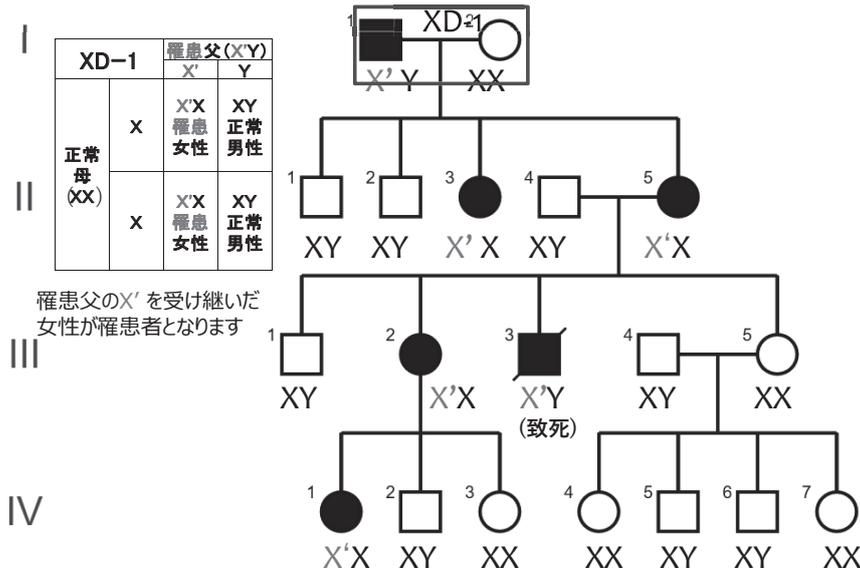
デュシャンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー・副腎白質ジストロフィー・血友病A,B
 ・緑赤色覚異常等があります

- ・発生率としては女性より男性の方が多いです
 (罹患者はほとんどが男性)
- ・X染色体を2つもつ女性は、通常は罹患しないが、時に男性より軽い症状を呈し発症することがあります
- ・通常は父から息子への直接伝達はないが、罹患した男性から娘すべてに伝達されます
- ・保因者女性を通じて何世代も伝達されることがあります
- ・孤発例の場合は新生突然変異によるものがかなり存在します

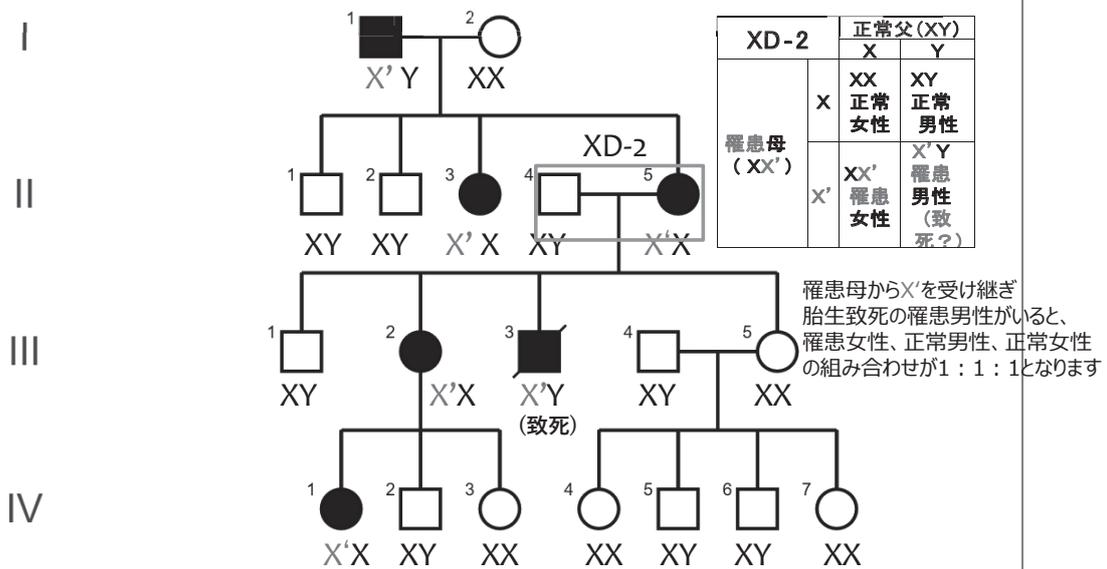
X連鎖優性遺伝 X-linked dominance(XD)



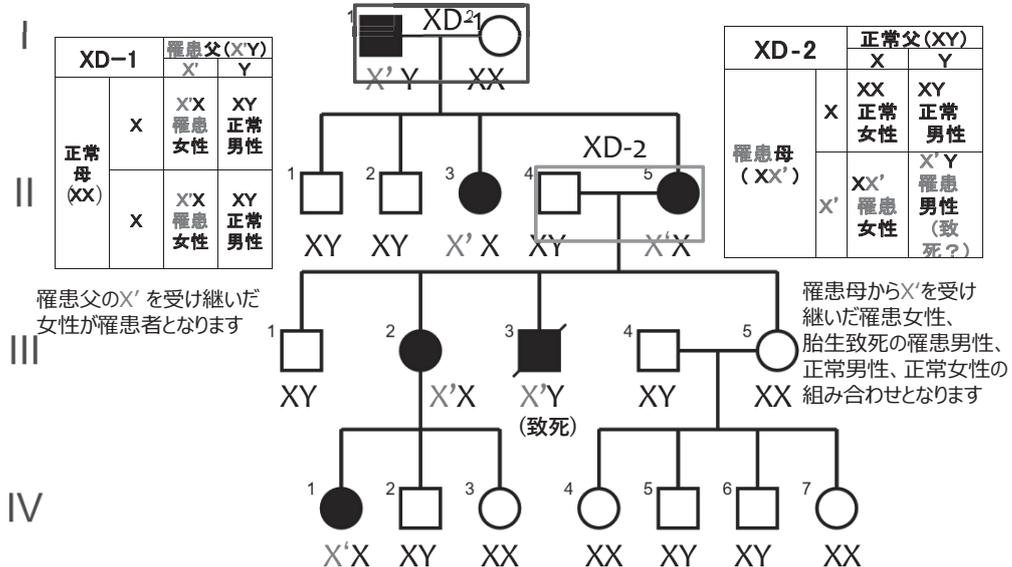
X連鎖優性遺伝 X-linked dominance(XD-1)



X連鎖優性遺伝 X-linked dominance(XD-2)



X連鎖優性遺伝 X-linked dominance(XD)



X連鎖性優性遺伝 Xlinked dominance:XD

罹患父からの受け継ぎ (XD-1)

- 罹患男性と正常女性との間には、罹患女性および正常男性が生まれます (もっぱら女性発症)
- 罹患女性は軽症発症である事が多いようです
- 家系パターンは常染色体優性遺伝の場合と同じになります

罹患母からの受け継ぎ (XD-2)

- 罹患女性と正常男性の間に生まれるのは、(胎生致死がみられる) 罹患男性、正常男性、罹患女性、正常女性の4つのパターンがあります
- 家系的には罹患男性は胎生致死のケースもあり、罹患女性が女性に受け継いだように見えます
- 家系パターンは常染色体優性遺伝の場合と同じになります

X連鎖性優性遺伝

- 罹患男性と正常女性との間には、罹患女性および正常男性が生まれます (もっぱら女性発症)
- 罹患女性の子は、男女ともに罹患リスクが50%となります
- 罹患女性と正常男性の間に生まれるのは、(胎生致死がみられる) 罹患男性、正常男性、罹患女性、正常女性の4つのパターンがあります
- 家系パターンは常染色体優性遺伝の場合と同じになります

X連鎖性劣性遺伝

- 発生率としては女性より男性の方が多くです (患者はほとんどがXが一つだけの男性)
- X染色体を2つもつ女性は、通常は罹患しないが、時に男性より軽い症状を呈し発症することがあります
- 通常は父から息子への直接伝達はないが、罹患した男性から娘すべてに伝達されます
- 保因者女性を通じて何世代も伝達されることがあります
- 孤発例の場合は新生突然変異によるものがかなり存在します

家系図

・家系図

正確な診断の助けになります
予後の推定が可能となります
遺伝疾患の発症前診断や発症予防が可能となります

情報収集や心理的サポートの必要性を判断するのに役立ちます

・家系図をとるにあたってのコツは

- 1) 血縁者およびその配偶者、特に遠縁の情報を集めるには、固有名詞、住まい、出身地を聞いておくと次の血縁者を聞かときのヒントとなります
- 2) いま問題になっている遺伝性疾患に関係ある事項のみならず、関係ないと思われる情報もできるだけ詳細に集めます
- 3) 流産、死産、新生児期あるいは乳児期などの死亡や事故死等の情報は時に非常に重要となります

家系図からわかる情報

- 疾患の遺伝形式が理解でき、クライアント（患者）と家族との関係性がわかります
 - 妊娠、出産、流産・死産・事故死などの情報
 - 疾患が隠れている可能性
 - 遺伝学的検査や診断を受けているかの情報
- 遺伝性の疾患か、疾患の遺伝形式が推定されます
 - 常染色体優性遺伝/劣性遺伝・X連鎖性優性遺伝/劣性遺伝
- 疾患の予後が想像できます(若年性・高齢発症・症状の概要)
 - 脊髄小脳変性症では疾患番号により症状が異なります
- 家系員の遺伝的罹患リスクが推測されます

家系図作成練習

常染色体優性遺伝の症例

1. 私は43歳男性です。38歳の弟が1人います
2. 妻は3人姉妹の末っ子です
3. 妻43歳との間に10歳の息子がいます。私の様に転びやすい、走るのが遅い、つま先立ちで歩くといった特徴があります
4. 弟には10歳女子、8歳男子と12週で流産した子がいました
5. 父と弟と私は足・足趾の変形がありますが、父と弟は水泳をやっていたので、私のようなバランスの悪い歩き方はしていません。私は歩き方からCharcot-Marie-Tooth病（CMT）を疑われています
6. 父は60代で胃がんで亡くなりました。母は65歳で健在です
7. 自分子ども時代の事を思い出すと息子と同じような状況であったため、遺伝学的検査を受けてちゃんとした診断を受けたいと思います

遺伝学的検査の結果報告です Charcot-Marie-Tooth病（CMT）常染色体優性遺伝 PMP22 遺伝子 FISH結果

* 遺伝子の重複を示す3本のシグナルが見られます(本来は2本)

【検査結果】
本検査において、PMP22遺伝子の重複が考えられます。

【検査所見】
PMP22 Probe のシグナル検出状況

シグナル数	患者検体 細胞数、細胞数/観察細胞数(%)	健康人細胞における発現性率 (健康細胞数/%)
1個	1 (1.0%)	17.0%以下
2個	6 (6.0%)	—
3個	93 (93.0%)	11.0%以下

※ 観察細胞数は 100 細胞とし、様どしらの検体がなく管理対照検査を受けていない細胞株を観察対象としません。
※ 本検査では点突然変異や、プローブ認識領域以外の欠失や重複は検出できません。

写真: 患者検体顕微鏡
PMP22 Probe のシグナル
PMP22 probe/PMP22遺伝子対上流領域からイントロンの一部までを 25kb

基本的なシグナル検出様式

- 正常: 黄②
- 欠失: 黄①
- シグナルが1個: 認められません
- 重複: 黄③
- シグナルが3個: 認められます

2020年2月19日
症例1 CMT
氏名
聞き取った人の氏名
記録した人の氏名
実施場所

心理社会的側面

常染色体優性遺伝の場合は

検査前の気持ち

- 父や弟と同じ足の形、息子も似た形、遺伝かな？
- 自分は弱い。でも父や弟は体を鍛えているから精神的に強い。体を鍛えていたら違うのか？
- 走るのが遅かった
- 子どもが同じような歩き方や走り方だが、病気だったら叱咤激励して無理をさせたくない
- 子どもの検査をしたほうが良いのか

遺伝学的検査の結果を受けて

- 遺伝子の変化がわかった
(父や弟の遺伝学的検査を行っていないので、可能性はあるが、3人が同じ遺伝子変化があるとは確定できない)
- 原因がわかり安堵し、病気によるもので自分を責めなくてよいと思えた
- 親の立場として、子どもの事が心配
- 子どもの遺伝学的検査は、子ども自身の意思を尊重して行われるものです
(一般的に、未成年者や症状のない人の検査は実施しません。家系内の遺伝子変化の部位がわかっている場合は、血縁者の検査はその変化の部位を調べれば結果は容易にわかります)

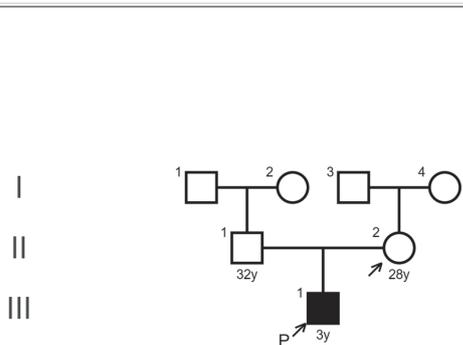
家系図作成の練習

常染色体劣性遺伝の症例

1. 私は28歳女性です。夫は32歳です
2. 私たちの第一子が1歳でjeune症候群と診断されました。手足が短く、左右非対称な胸郭や体幹などの症状があります
3. 私たち家系には同じような病気の人はいないため、遺伝子検査を受けました
4. 我々両親がそれぞれに病的変異をもっていて、その両方が子に受け継がれ症状が出たようです
5. 次子の希望がありますが、健康な子供に恵まれるでしょうか

常染色体劣性遺伝

JEUNE症候群



Jeune症候群(別名：窒息性胸郭異形成)は、胸郭低形成に肝、腎、四肢等に種々の先天奇形を伴う常染色体劣性遺伝の疾患で、その発生頻度は100000人～130000人に1人とされている

心理社会的側面 常染色体劣性遺伝の場合は

検査前の気持ち

- 次子希望あり
- こどもの成長はどんなだろうか
- 次子においても、同じような心配をしたくない
- 健康な子供が欲しい

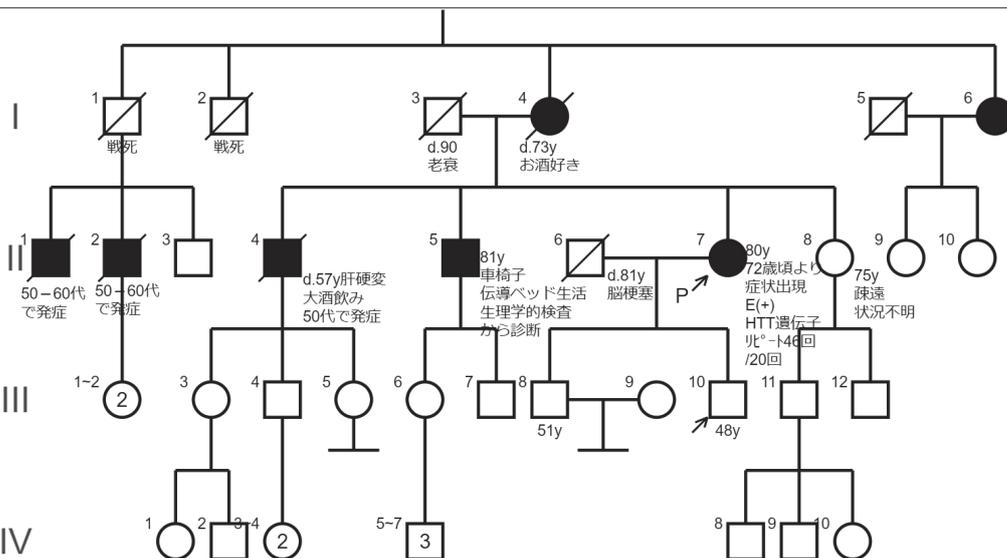
遺伝学的検査の結果を受けて

- 両親それぞれの変化のある遺伝子が子どもに受け継がれた
- 今は子どもの体調が安定するのを願っている
- 他のお友達の情報があれば子どもの将来が想定できてうれしい
- ある程度生活が落ち着いたら二人目を真剣に考えたいと夫と話している
- 出生前か着床前診断を考慮している

家系図作成練習

常染色体優性遺伝の症例2

1. 私は80歳女性です。ハンチントン病と診断を受けています。夫が先日脳梗塞が原因で81歳で亡くなりました
2. 私たち夫婦には二人の息子がいます。51歳の長男は結婚していますが、48歳の次男は自宅で私の介護をしてくれています
3. 私は4人兄弟で大酒飲みだった長男は50代で発症57歳で肝硬変で亡くなりました
4. 次兄81歳は、生理学的検査で同じ診断を受けていて、今は車いす生活をしています
5. 私は3番目のきょうだいになりますが、8年位前から症状が出て2015年にHTT遺伝子検査を受けて診断が付きました
6. 妹は75歳ですが、疎遠となっているため、現状はわかりません
7. 母と母の妹が同じ病気だったようです。二人とももう亡くなっています。母もお酒好きで、ふらついたりするのはお酒のせいかと思っていました
8. 母の長兄は若くして戦死したのですが、その3人のこどもの上2人が50代から60代で発症しなくなっています
9. 甥や姪の発症した情報はありますが、息子の事も心配です
10. 息子は疾患の理解をしているので、「自分が病気になったときはなった時」と言っていますが、仕事やめ私たち夫婦の介護をしてくれているのでありがたいです。このまま自力で歩ける生活を続けたいです



若くして戦死されている場合、発症すること無く下の世代に受け継がれている可能性があります
 この家系の中に発症者は多いが、高齢での発症者が多く見られます
 CL家族のコメント「大酒のみの人が重症化している様に思う」と話されました

家族(次男)の心理社会的側面

常染色体優性遺伝形式の場合

検査前の気持ち

- 親戚の人の話から母の発症の可能性が高いことを認識した
- 発症前から介護の仕事に就こうと転職をした
- 父親と二人の介護が必要となり仕事を辞めた
- 兄の独立後は自分が両親を看る

遺伝学的検査の結果を受けて

- 息子として母の結果は受容できている
- どんな介護をすることでQOLを下げずに生活できるかを多方面で相談した
- 母にできることは自分でさせている。母の大好きな晩酌も続けている
- 気になる時はいつでも相談できる心強いサポーターを探し当てられた
- 家系内の大酒飲みが重症化しているように思う
- 母は女子会が好きなので、女性友達に頼んでご飯を食べに来て貰い楽しい語らいを心がけている
- 自分にも発症リスクがあるのはわかっているが、なったらなった時と思っている

参考文献

ネットで検索ダウンロード可能

状を把握するうえで役立つ場合があります。
また、若年型ではたぶん発症の程度が高いことも特徴として知られていますので、状況に応じて使い分けが重要を使用することも大切です。

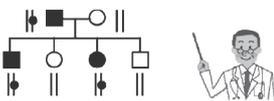
4) ハンチントン病の遺伝について

(1) この病気の遺伝子はどのように受け継がれて行くのでしょうか？

ハンチントン病の原因となる遺伝子はハンチントン遺伝子といわれ、患者ではこの遺伝子の中にある CAG という 3 つの塩基の繰り返し配列が多くみられます。この繰り返し塩基を反復配列(リピート)といいます。この反復配列は健康人では 26 回以下ですが患者さんでは 36 回以上に伸びています(特長)。
ハンチントン病は、常染色体優性遺伝病といわれ、発症の原因となる遺伝子異常が子孫に伝わっていく病気で、片方の親が伸長した遺伝子をもっている場合、子ども世代には性別にかかわらず、それぞれの子どもにつき 50% の確率で遺伝します(図参照)。因で伸長した遺伝子を●で示します。この図では父親は通常 2 本ある塩基の片 1 本●を持っていて、お子さんは父親の 2 本のうちから 1 本、母の 2 本のうちから 1 本を受け継いで、お子さんの 1/2 は●を受け継いでいることになります。また、祖父から孫に世代をまたいで発症することはありません。

なお、CAG という 3 つの塩基はグルタミンというアミノ酸を作り、患者ではその CAG の繰り返し配列が長いので、できるグルタミンも 36 個以上に長くなります。このような病気をグルタミン病といいます。

常染色体優性遺伝病



(2) 父親からの遺伝の場合に子どもの発症年齢が早くなり、症状が重くなる傾向があると聞きました。どうしてですか？

病気を発症する遺伝子を受け継いだ子どもの発症年齢が早くなり、症状が重くなることを表現型連環現象といいます。ハンチントン病では、発症する病気の遺伝子

の特長である遺伝子のリピート数が、父親から子の世代に受け継がれる時に、よりのびる傾向があることがわかっています。しかし、このリピートがなぜのびるのか、なぜ男性でよりのびが大きいのかの理由はまだはっきりとは解明されていません。リピートが男性では生殖細胞内で不安定になるから、などの説があります。リピートの数が長くなればなるほど若く発症し、重症化することがわかっています。

(3) 母親からの遺伝の場合には子どもの発症年齢や症状は同じですか？

女性の場合は男性からの遺伝に比べると若年化、重症化の傾向は強くはありませんが、女性の場合でもリピート数がのびることがあります。また反対に短くなることもあります。リピート数と発症年齢は厳密な関係はありますが、個人差があることもわかっています。

(4) 日本人ではリピート数は何回までが正常範囲(健性)で、どのくらいがグレーゾーン、何回以上が陽性にのびるのでしょうか？陽性とは真になりますか？

リピート数は 26 までが正常範囲(陰性)で、36 回以上が異常、その間はグレーゾーンです。海外とリピート数は同じですが、欧米人ではグレーゾーンの非発症者が多く、これがハンチントン病の有病率の民族差、地域差に関連していると考えられています。

(5) 親がハンチントン病でした。私は 60 歳代で発症ありません。子どもの一人が口をすぼめたり、首を曲げたりする動作をします。私が発症しなくても、子どもや孫が発症することはありますか？

親がハンチントン病で、60 歳代のあなたが発症していない、ということですが、可能性は二つあります。

一つは、あなたはハンチントン病の遺伝子を受け継いでいない場合です。この場合はお子さんが口をすぼめたり、首を曲げたりする動作があっても、これらの症状がハンチントン病によるものではありません。この場合は、お子さんやお孫さんが発症することはありません。
もう一つは、あなたがもっと高齢で発症する可能性があるということです(10%程度の方が 60 歳以上で発症するといわれています)。その場合には、あなたのお子さんは、リピート数がのびたために若年で発症しているということになります。その場合は他のお子さんにも 50% の確率で遺伝します。

5) ハンチントン病で遺伝子検査以外の検査にはどんなことをしますか？

ハンチントン病に特有な検査はありませんが、病状をチェックしてコントロールしていく上で、脳波や画像検査(脳 MRI、脳血管造影)、心理検査などを行います。

「神経変性疾患領域における最新の調査研究」掲載

ハンチントン病と生きる

一よりよい療養のために Ver.2



ハンチントン病研究グループ
2017年2月改訂版

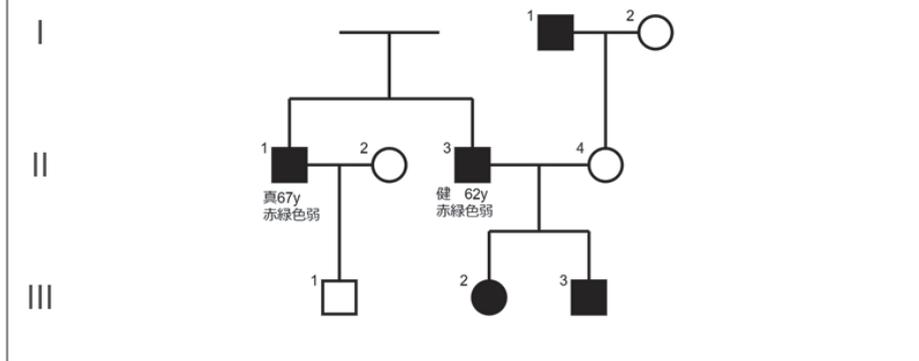
著者: 山本 浩二(大阪大学神経学) 監修: 山本 浩二

家系図作成練習

X連鎖性劣性遺伝の症例

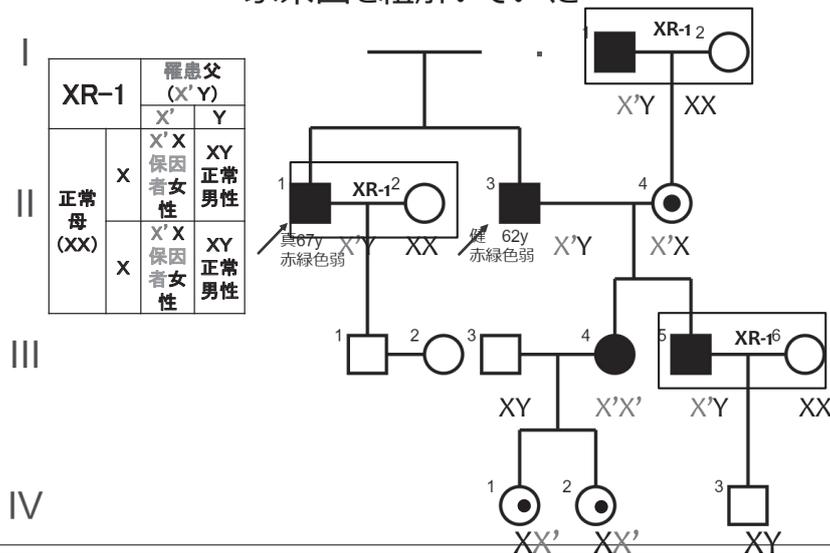
1. 私 田中 真は、67歳。弟 健は62歳です。私と弟は赤緑色弱があります
2. 私には息子38歳がいますが赤緑色弱ではありません
3. 弟には娘35歳と息子33歳がいますが、二人とも赤緑色弱があります
4. 女性の色弱は珍しいそうですが、弟の妻の父も赤緑色弱だということです
5. 健康食品とかで治るといわれて試してみましたが効果はありません
6. 弟は息子に「男の孫には必ず赤緑色弱がある」と話しているのですが、本当ですか

この家系の基本家系図 X連鎖性劣性遺伝



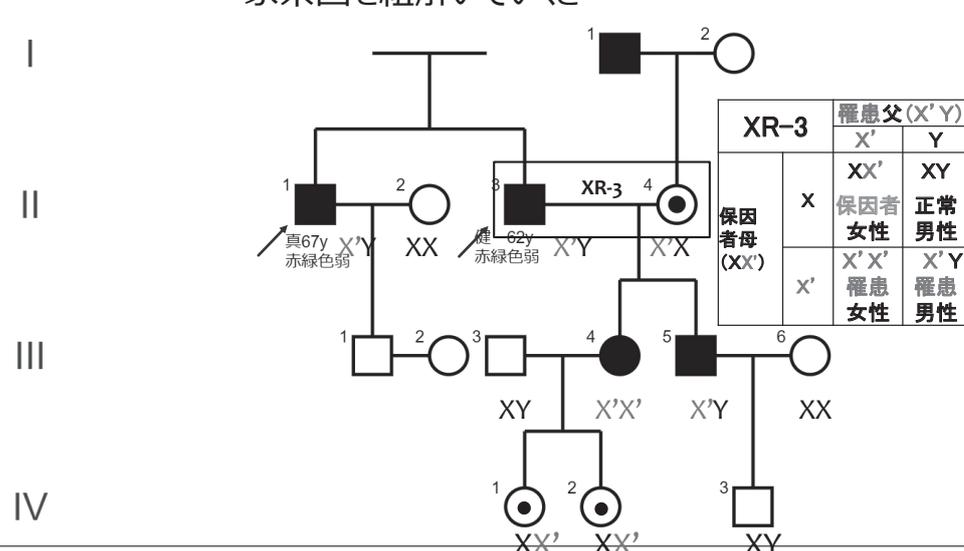
X連鎖性劣性遺伝(XR-1)

家系図を紐解いていくと...



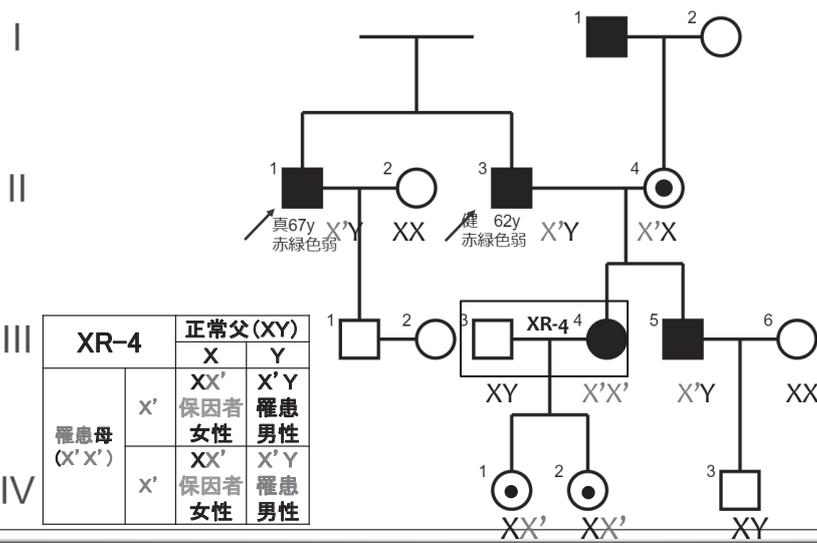
X連鎖性劣性遺伝(XR-3)

家系図を紐解いていくと...



X連鎖性劣性遺伝(XR-4)

家系図を紐解いていくと...

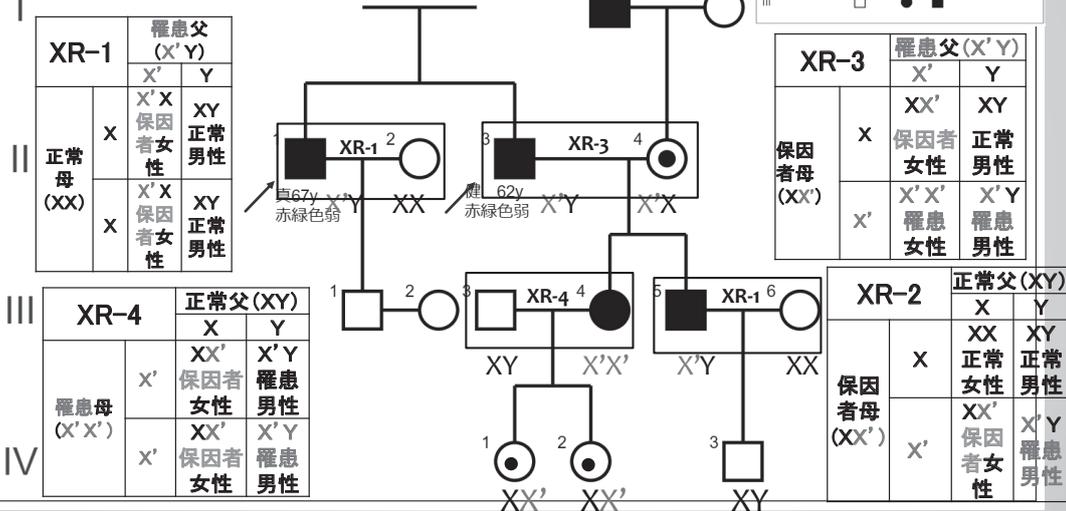


XR-4	正常父(XY)	
	X	Y
罹患母(X'X')	X'	X'Y 罹患男性
	X'	XX' 保因者女性

X連鎖性劣性遺伝(XR)

家系図を紐解いていくと...

この家系からはXR-1 /XR-3/XR-4のパターンが考えられます



XR-1	罹患父(X'Y)	
	X'	Y
正常母(XX)	X	XY 正常男性
	X	X'X 保因者女性

XR-3	罹患父(X'Y)	
	X'	Y
保因者母(XX')	X	XY 正常男性
	X'	X'X' 罹患女性

XR-4	正常父(XY)	
	X	Y
罹患母(X'X')	X'	X'Y 罹患男性
	X'	XX' 保因者女性

XR-2	正常父(XY)	
	X	Y
保因者母(XX')	X	XY 正常男性
	X'	X'Y 罹患男性

追記しました

X連鎖性劣性遺伝形式は4つのパターンが存在します

XR-1	罹患父(X'Y)		XR-2	正常父(XY)		XR-3	罹患父(X'Y)		XR-4	正常父(XY)	
	X'	Y		X	Y		X'	Y		X	Y
正常母(XX)	X	X'X 保因者女性	保因者母(XX')	X	XX 正常女性	保因者母(X'X)	X	X'X 保因者女性	罹患母(X'X')	X'	X'Y 罹患男性
	X	X'X 保因者女性		X'	XX' 保因者女性		X'	X'X' 罹患女性		X'	XX' 保因者女性

兄弟の心理社会的側面を予想する X連鎖性劣性遺伝形式の場合

兄の気持ち

- ちは子どもに遺伝していない

弟の気持ち

- ちは男女ともに子どもに赤緑色覚異常がみられた。娘への遺伝は妻の父が同じ体質だったからというもわかっている
- 弟のところには赤緑色覚異常の子がいなくて良いなあ
- この体質を治すために健康食品をいろいろ試した
- ちは息子に、孫(IV-3)に遺伝するって話している
→正しくは孫は正常：男子は父からYを受け継ぎ母からXを受け継ぐ

遺伝性疾患をめぐる課題 3つの特性があります

不変性

- 生涯変化しない
- 何か薬をのんだから、何かをしたから病気になることではない

予見性

- 将来予測ができる

共有性

- 血縁者間で遺伝情報を共有できる
- 家系員に遺伝子変異が見つかった場合、リスクのある人はだれか
- 家系員の情報を共有して、早期発見・治療につなげることが可能である

今回使用した参考文献

日本神経学会遺伝子診断ガイドライン(2009)

【総論】

- ・基本理念
- ・遺伝子診断の目的と概要
- ・遺伝子検査に際して確認すべき点と進め方
- ・インフォームド・コンセント
- ・代価同意を必要とする患者の遺伝子診断
- ・遺伝子検査法と結果の解釈
- ・染色体検査
- ・遺伝子-DNA検査
- ・遺伝子検査結果の説明
- ・家系図の書き方
- ・遺伝カウンセリング

【各論】

- ・Duchenne/Becker型筋ジストロフィー
- ・福山型筋ジストロフィー
- ・肢帯型筋ジストロフィー
- ・ジスフェルリノバチー
- ・遠位型ミオパチー
- ・筋強直性ジストロフィー1型
- ・ミトコンドリア脳筋症
- ・ハンチントン病
- ・脊髄小脳変性症
- ・プリオン病
- ・根治を目指した治療が可能となった疾患
- ・先天性代謝異常症等
- ・アミロイド(非)ニューロパチー
- ・副腎白質ジストロフィー

基礎から学ぶ 遺伝看護学

「継承性」と「多様性」の看護学

監修 中込 さと子 東京大学医学部看護学専攻
編集 西垣 昌和 東京大学医学部看護学専攻
渡邊 淳 東京大学医学部看護学専攻

羊土社
YOSHIZAKI

改訂第3版

遺伝カウンセリング マニュアル

監修
福嶋義光
編集
櫻井晃洋

南江堂

大阪府特定疾患研究会

〒558-8558 大阪市住吉区万代東3丁目1-56
(大阪府立急性期・総合医療センター内)
TEL : 06-6694-8816 FAX : 06-6608-8416

公益財団法人 大阪難病研究財団

〒558-0011 大阪市住吉区菟田9丁目14-25
(阪和記念会館内)
TEL : 06-6696-5685 FAX : 06-6696-3473
