

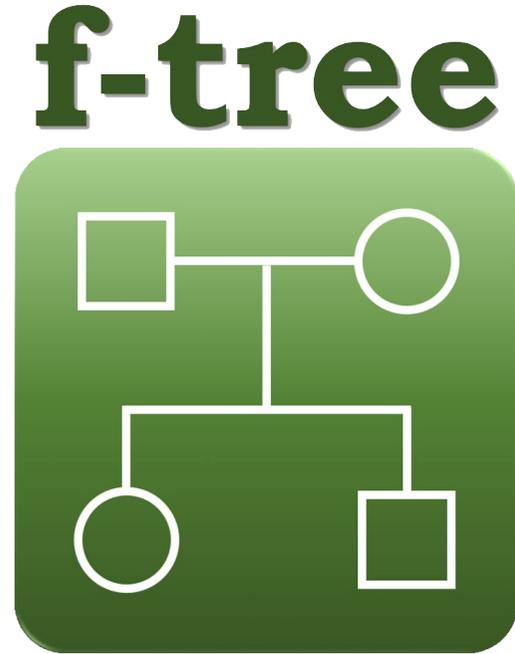
家系図の標準的表記法

無料の自動家系図作成ソフト

| | 男性 | 女性 | 性別不明 | 解説 |
|--|------------------------------------|---------------|---------|--|
| 1. 個体 | b. 1925 | 30y | 4 mo | 表現型に基づく性別を記載する。記号の下部に生年または年齢等を記載する。後述の複数個体と混合するため、記号内に年齢を記載しない。 |
| 2. 罹患個体、複数罹患の個体 | | | | 臨床的に罹患している個体は、背景の色とは異なる色で塗りつぶす。必ずしも黒く塗りつぶす必要はない。複数の罹患疾患または複数の表現型を表す場合は、色分けしたり、斜線や網目、水玉などを用いて区別し、凡例や図形の下部を利用して説明する。 |
| 3. 複数個体 | | | | 複数個体の場合は、記号の中にその人数を記載する。罹患個体は含まない。 |
| 4. 人数不明の個体 | | | | 複数個体で人数が不明の場合は、記号内に「n」と記載する。後述の家族歴不明と混合するため、「?」は用いない。 |
| 5. 既死者 | d. 35y | d. 4 mo | d. 60's | 死因にかかわらず、右上から左下の斜線「/」で表示。検査陽性を表す「+」と混合するため、十字架「+」は用いない。記号の下部に死亡年齢や原因、罹患した病名を記載する。 |
| 6. クライアント、相談者、求談者 (consultand) | | | | 遺伝性疾患の患者や家族、またはその可能性があり、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を希望している人を矢印で表す。 |
| 7. 発端者 (proband) | | | | 最初に医療機関を訪れた罹患患者で、罹患家族を発見する契機となった人で、矢印と「P」で表す。必ずしも上の世代とは限らない。発端者でクライアントの場合でも矢印は追加しない。 |
| 8. 死産 (stillbirth) | SB 28wk | SB 30wk | SB 34wk | 既死亡と同様に右上から左下の斜線「/」で表示し、下部に「SB」と記載する。在胎週数や核型が分れば記載する。 |
| 9. 妊娠 (pregnancy) | 28wk LMP: 7/1/2007 47,XY,+21 | 20wk 46,XX | | 妊娠中の胎児は、記号内に「P」と記載する（妊婦の記号内ではない）。前述の発端者と混合するため、記号外に「P」を記載しない。罹患胎児は、「P」が判別できるように表す。 |
| 10. 自然流産 (SAB: spontaneous abortion) | 17wk female cystic hygroma | < 10 wk | | 性別に関わらず三角で表す。在胎週数や性別が分かっている場合は、下部に記載する。 |
| 11. 妊娠中絶 (TOP: termination of pregnancy) | 18wk 47,XY,+18 | | | 三角に右上から左下の斜線「/」で表す。TABやVTOPなどの略語は、混乱が生じるので用いない。 |
| 12. 子宮外妊娠 (ECT: ectopic pregnancy) | | | | 下部に「ECT」と記載する。 |

| 1. 定義 | 解説 |
|---|--|
| | 可能であれば、男性パートナーは配偶者関係線の左、女性パートナーは右に記載する。同胞は、出生順（歳年長から最年少）に左から右へ記載する。同胞の個人線は、原則同じ長さにする。家系図を簡易にするために夫婦の並びを逆にしたり、年齢や出生順を記載した上で同胞の順番を変更したりする場合もある。 |
| 2. 配偶者関係線 a. 婚姻関係 | 配偶者関係線の「///」による中断は、離婚を表す。中断する位置により親権（もしくは養育）を表す場合がある。その場合には、下位世代線との交点から親権のない側の配偶者関係線を中断する。複数の子どもを夫婦のそれぞれが養育する場合の表記は定義されていない。過去に複数のパートナーがいる場合、遺伝学的評価に関係しない者は記載しなくてもよい。 |
| b. 近親婚 | 近親婚は、配偶者関係線を二重にする。家系図上で関係が明らかでない場合には配偶者関係線の上部に記載する。 |
| 3. 下位世代線 a. 血縁 (生物学的親子) i. 家族歴不明 | 解説 a. 血縁は個人線を実線で表す。 i. 家族歴が不明な場合は、「?」から下位世代線を引き個体を表す。 ii. 一卵性を示す水平線は個体間ではなく個体線の間を結ぶ。卵性が証明されていれば、後述の検査・診察済みの「*」を使用できる。 iii. 判明していれば下部に理由を記載する。 iv. 判明していれば下部に理由を記載する。 |
| ii. 多胎 | |
| iii. 子どもがいない | |
| iv. 不妊 | |
| b. 養子 (社会的親子) | b. 養子は個体を [] で囲み、養子にもう (入る) 場合は破線 (血縁なし) で表し、養子に出す (出る) 場合は個人線を実線 (血縁あり) で表す。 |

| 想定される生殖補助医療のシナリオと解説 | | | |
|--|--|--|--|
| 1. 精子提供 提供された精子による妊娠したカップル。妊娠した女性と精子提供者 (ドナー) の間には胎児に影響を与える可能性のある生物学的な関係があるので実線で結ぶ (例: 催奇形物質)。 | | 3. 代理母のみ 配偶者が第3者の女性 (代理母) の妊娠に用いられたカップル。代理母との間には胎児に影響を与える可能性のある生物学的な関係があるので実線で結ぶ (例: 催奇形物質)。 | |
| 2. 卵子提供 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。妊娠した女性との間には胎児に影響を与える可能性のある生物学的な関係があるので実線で結ぶ (例: 催奇形物質)。 | | 4. 代理母+卵子提供 パートナーの精子が第3者の女性 (代理母) の妊娠に用いられたカップル。 | |



<http://iwate-megabank.org/>

事前に無料のAdobe Air®をダウンロードしてください

J Genet Couns 17:424-33, 2008、自動家系図作成ソフト「f-tree」で学ぶ臨床遺伝学 (中外医学社) より抜粋・改変

本ソフトウェアは、国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) 医療研究開発推進事業費補助金 (東北メディカル・メガバンク計画一般会計) および平成28年度いわて次世代産業シーズ育成試験研究補助金により岩手医科大学と有限会社ホロニック・システムの共同研究で開発しました。

商標登録No.5777066
v4.1.0 (2022.2.7)

岩手医科大学医学部臨床遺伝学科
ホロニック システムズ

| | 記号 | 解説 |
|----------------------------------|--|--|
| 1. 検査・診察済 | E= (echo) | E (evaluation) 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ために用いる。複数の評価が行われている場合には下付の番号 (E ₁ , E ₂ , E ₃) をつけ、内容を欄外に記載する。 |
| 2. (非発症) 保因者 | | 1. 記載者もしくは所属する医療機関によって評価された場合、もしくは外部であっても評価・確認できた場合にのみ、個体の脇 (右下) に「*」をつける。 2. 記号の中に (・) を入れる。遺伝形式にかかわらず、臨床症状を呈さないと考えられる。検査等の結果が証明されない限りは「*」を用いない。 |
| 3. 無症候/未発症変異保有者 | 25y E+ (mammogram) E+ (S385insC/B/C41) | 3. 記号に縦に線を入れる。現時点では臨床症状を呈していないが、今後発症する可能性がある。発症した場合が罹患個体として塗りつぶすので、罹患個体の塗りつぶす色と同じ色の線を入れる。 |
| 4. 検査等による有用な情報なし (uninformative) | 25y E- (physical exam) Eu (36n/18n) | 4. 有用な情報がない場合は「u」を記載する。 |
| 5. 検査結果陽性の罹患個体 | 10wk E+ (CVS) 47,XY,+18 | 5. 陽性の場合には「+」、陰性の場合には「-」を記載する。 |

f-treeのインストール・起動

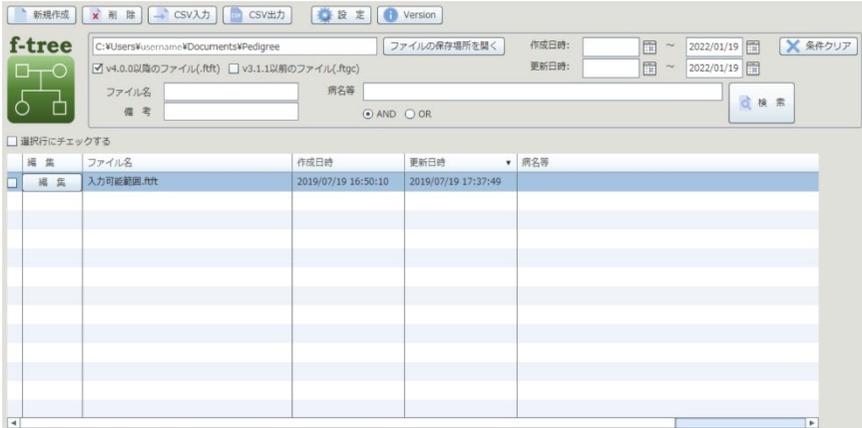
あらかじめ無料ソフトのAdobe AIRとAdobe Acrobat Reader DCをインストールする。岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構のホームページ (<http://iwate-megabank.org/>) にあるリンク先からインストーラ (f-treex.x.x.air) をダウンロードする。ファイルを開くとインストールが開始されるので、画面の指示に従う。f-treeを起動するとホーム画面が表示され、左上の**新規作成**を押すと、入力画面となるので最初にクライアントの性別を設定する（途中の性別変更はできない）。

選択式問診票への入力

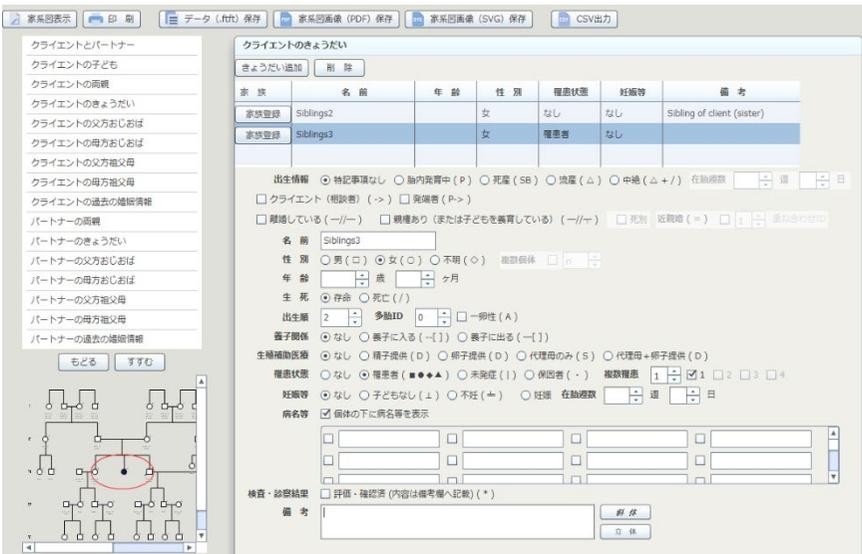
- 家系構成員の追加等**：問診票上部の〇〇**追加**、**削除**、**不明**やリスト内に出現する〇〇**登録**により適宜追加する。編集は家系構成員の続柄を示した左リストから編集したい個体の続柄を選択するか、**もどる**、**すすむ**で選択する。または家系図上の個体を右クリックし**編集**を選択しても入力画面が表示される。
- 出生情報**：胎内発育中、死産、流産、中絶を選択すると、それを表す個体記号になる。死産の場合は性別の選択を忘れないようにする。分かる場合は**在胎週数**も入力する。
- クライアント（相談者）**：最初に入力するクライアントにはあらかじめ図が入っている。複数のクライアントの場合は該当する家系構成員で図を入れる。
- 発端者**：該当する家系構成員に図を入れる。
- 離婚している**：該当する場合に図を入れる。
- 親権あり**：子どものいる離婚した男女で、子どもを主に養育している個体のほうに図を入れる。
- 死別**：過去に婚姻関係にあるって、死別した場合に図を入れる。
- 近親婚**：いとこ（first cousin）同士のみ対応している。該当する2つの個体に図を入れ、▲▼で**重ね合わせID**を同じ数字にする。
- 名前**：あらかじめ表示されている続柄を上書きして入力する。この欄に入力した情報は、家系図上にて右クリックで**名前の表示**を選択してはじめて表示される。また**家系図画像保存**で保存される画像データには名前は表示されない。名前が入った家系図画像を保存したい場合は、家系図表示で名前を表示させた画面をスクリーンショットで保存するか、後述の備考へ入力する。
- 性別**：男、女、不明から選択する。
- 複数個体**：年齢は空欄のまま、**複数個体**に図を入れて人数を入力する。▲▼で2以上の数字や人数不明を表すnを選択可能である。
- 年齢**：直接入力するか、▲▼で数字や？（不明）を選択する。
- 生死**：死亡者の場合は**死亡**を選択し、死亡年齢は**年齢**に入力する。
- 出生順**：数字を▲▼で変更することで、きょうだい（同胞）の順番を変更する（きょうだいを追加後に出生順を変更可能）。1番から順に自動で付番されるので、後から兄や姉を追加する際は、必ずこの操作が必要である。

- 多胎ID**：双子や三つ子などの多胎については、該当個体の**多胎ID**の▲▼を操作して、同じIDにする。一卵性の場合は図を入れる。不明の場合は、**備考**にその旨を入力するか、家系図表示内で右クリックにより**コメント追加**を選択し、?を入力する。
- 養子関係**：必要に応じて選択する。
- 生殖補助医療**：ドナー等から生まれた個体の場合、必要に応じて**精子提供**、**卵子提供**、**代理母のみ**、**代理母+卵子提供**から選択する。
- 罹患状態**：**罹患**者、**未発症**（保因者）、**保因者**を選択すると、それを表す個体記号になる。
- 複数罹患**：**罹患**者を選択するとアクティブになる。疾患に関連する複数の症状が家系内にみられる場合、▲▼で2から4の数字を選択する。個体記号に等分線が引かれるので、個体の症状に応じて右の

ホーム画面



入力画面（選択式問診票）



設定画面



- ボックスの図を選択すると個体記号内の各区分に色がつく。症状の内容は、後述する**病名等**または**備考**に入力するか、家系図表示画面でコメント機能を用いて、凡例としてまとめて入力する。
- 妊娠等**：**妊娠**の有無、**子どもなし**、**不妊**について適宜選択する（男性の場合、**妊娠**と**在胎週数**は非アクティブ）。**子どもなし**、**不妊**の理由が分かっている場合は、**備考**に入力する。夫婦で不妊等の場合は両方の個体で同じ項目を選択する。**妊娠**を選択すると下位の世代に性別不明の胎児が追加される。胎児の追加は、問診票上部の〇〇**追加**でも可能（追加後、**出生情報**で胎内発育中を選択する）。
- 在胎週数**：直接入力するか、▲▼で数字や？（不明）を選択する。
- 病名等**：32個の入力欄は全ての家系構成員に共通で、入力内容は他の個体にも反映される。左に図を入れてはじめて、その内容を個体が有していることになる。**個体の下に病名等を表示**に図を入れると、実際の家系図に個体毎で図を入れた項目のみが表示される。
- 備考**：個体に関する事項を自由に入力する。遺伝子名等を必要に応じて**斜体**によりイタリックへ変更できる。**立体**で戻る。

家系図上での操作

- 家系図表示**：**家系図表示**で表示され、画面では以下の操作ができる。
- コメント機能**：家系図の個体以外の場所で右クリックし**コメント追加**を選択すると、ウィンドウ左上にテキストボックスが出現するので、入力場所を移動する。削除するには、コメントの上で右クリックして**選択**を選び、再び右クリックで**コメント削除**を選択する。
- 名前の表示**：家系図の個体以外の場所で右クリックして**名前の表示**を選択する。非表示にする場合は、再び右クリックでチェックのついている**名前の表示**を選択すると元に戻る。
- 編集**：個体上で右クリックして**編集**を選択すると、該当する個体の問診票入力画面が表示される。

データおよび画像の保存

- データ保存**：家族歴はオリジナルフォーマット (.ftft) で保存される。問診票入力画面の上部にある**データ (.ftft) 保存**を押すとファイル設定画面が出現する。**作成日時**および**更新日時**を変更したり、**パスワード**を設定したり、**読み取り専用**のファイルに設定したりすることが可能である。デフォルトではPedigreeフォルダ内に保存されるが場所の変更は可能である。ファイル名は、自動的に「更新年月日_時分秒」があてられるが、変更できる。以前のファイルを表示する場合には、**v3.1.1以前のファイル (.ftgc)** を図し検索する。
- 画像の保存**：**家系図画像 (PDF) 保存**および**家系図画像 (SVG) 保存**にて保存できる。ファイル名は前述のデータと同様である。

ホーム画面での操作

- 設定の変更**：**設定**をクリックし設定画面を開く。罹患者の色（複数罹患は選択色の濃淡で表示）、言語（**日本語**、**英語**、**仏語**）、**病名等**や**備考**の家系図上での文字位置（記号の真下、右下）と改行設定（文字数、区切り文字）、配偶者関係線の高さ、**個体の記号**の大きさ、**母親の妊娠入力**（入力画面から胎児を追加する機能のOn/Off）を変更できる。言語の変更を有効にするにはソフトの再起動が必要である。
- 検索**：**ファイルの保存場所**に表示されたフォルダ内のファイルを検索できる。**作成日時**、**更新日時**、**ファイル名**等の条件指定が可能。
- 新規作成・編集・削除**：それぞれ**新規作成**、**編集**、**削除**にて行う。
- データ出力**：**CSV出力**にて選択したファイルを一括出力できる。個別には**選択式問診票**画面からも出力できる。