

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、水主などをを用いて区別し、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 (妊娠の記号内ではない)。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 (最年長から最年少) 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平衡する。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)	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配偶者関係線を結び、卵性が証明できれば、後述の検査・診察済み「*」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。
i. 家族歴不明	
ii. 多胎	
iii. 子どもがいらない	
iv. 不妊	
b. 養子 (社会的親子)	

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り妊娠したカップル。妊娠した女性と精子提供者 (ドナー) の間は配偶者関係線で結ばない。		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: 権奇形物質)。	
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: 権奇形物質)。		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。	

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

v4.0.4 (2020.7.7)

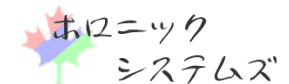


<http://iwate-megabank.org/>

事前に無料のAdobe Air®をダウンロードしてください



岩手医科大学医学部臨床遺伝学科



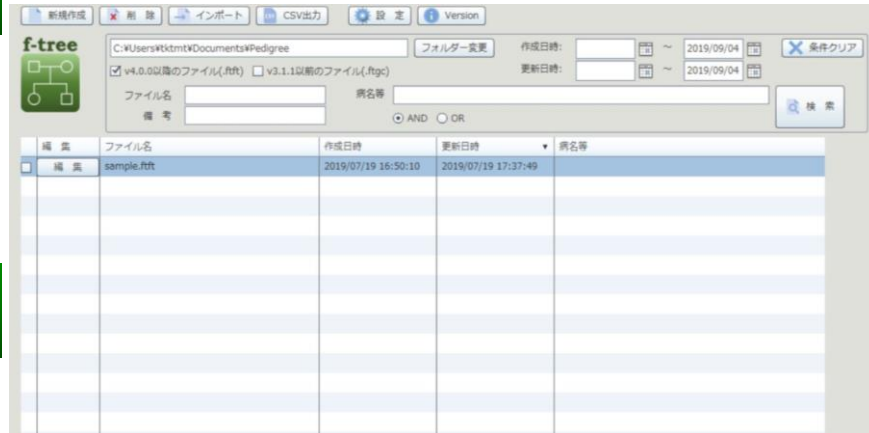
f-treeのインストール・起動

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/>) にあるリンクからダウンロードし、ZIPファイルを解凍する。ファイル (f-tree_vx.x.x.air) 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。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決定する(途中の性別変更はできない)。

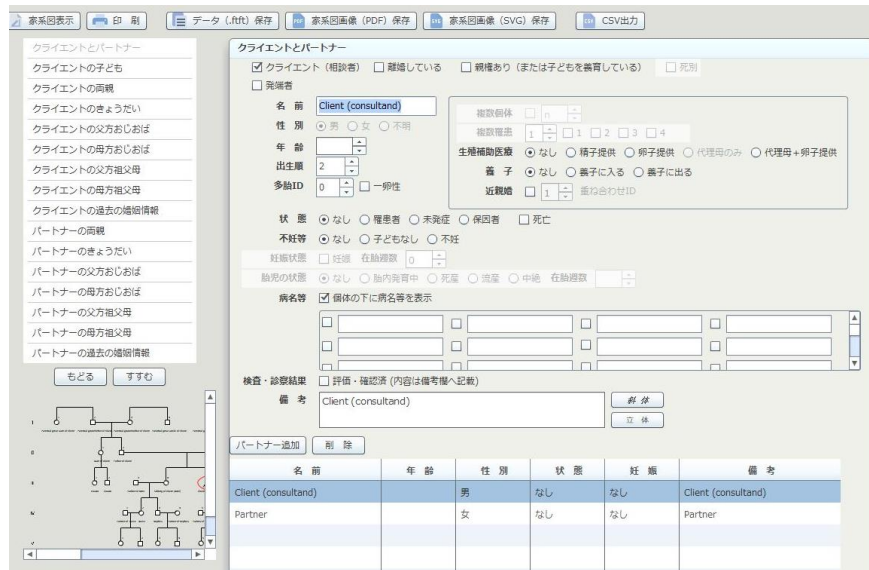
選択式問診票への入力

- ・**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。
- ・**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って、死別した場合に図を入れる。
- ・**発端者** : 該当する家系構成員に図を入れる。
- ・**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。この欄の入力項目は、家系図表示の際に右クリックで**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。
- ・**年齢** : 直接入力するか、▲▼で数字や? (不明) を選択する。月齢・日齢は入力できないので、空欄のままにして**備考**へ入力する。
- ・**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。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。
- ・**状態** : **罹患者**、**未発症 (保因者)**、**保因者**の場合に選択する。**既死亡者**の場合は図を入れる。死亡年齢は**年齢**に入力する。
- ・**不妊等** : **子どもがいない**、または**不妊**の場合に選択する。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。
- ・**妊娠状態** : 妊娠している場合に図を入れる。チェックを入れると下位の世代に性別不明の胎児が追加される。**在胎週数**に▲▼で数字や? (不明) を選択する。胎児の追加は、クライアントの子どもや他の家系構成員における子の追加においても入力できる。
- ・**胎児の状態** : **胎内発育中**、**死産**、**流産**、**中絶**の場合に選択する。死産の場合は前述の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。
- ・**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を選択することも可能である。
- ・**複数罹患** : **罹患者**を選択するとアクティブになるので、▲▼で2から4の数字を選択する。数字を選択した時点では、選択した数字の数だけ右のボックスに図が入るので、必要に応じて選択する。それぞれの内容については、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。

ホーム画面



入力画面 (選択式問診票)



設定画面



- ・**生殖補助医療** : ドナー等から生まれた個体の場合に、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**の中から選択する。
- ・**養子** : 必要に応じて選択する。
- ・**近親婚** : いとこ (first cousin) 同士のみ対応している。該当する個体に図を入れ、▲▼で**重ね合わせID**を同じ数字にする。
- ・**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。
- ・**家系構成員の追加等** : 問診票下部の○○**追加**、**削除**、**不明**や下リストに出現する○○**登録**により適宜追加する。編集する場合は左リストの家系構成員から選択するか、**もどる**、**すすむ**で選択する。家系図から選択できる。

家系図上での操作

- ・**家系図表示** : **家系図表示**にて表示され、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**を選択するとテキストボックスが出現するので、入力し場所を移動する。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、該当する個体群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」が当てられるが、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** : 罹患者の色を選択でき、複数罹患の時の色分けは選択した色の濃淡で表示される。言語設定は、**日本語**、**英語**、**仏語**を選択できる。病名等や備考の文字位置や、折り返し文字数、配偶者関係線の高さ、シンボルの大きさを変更できる。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** : ホーム画面で選択フォルダ内のファイルを検索できる。
- ・**編集**・**削除** : それぞれ**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出力できる。個別には**選択式問診票画面**でも出力できる。