



Information for Genetic Professionals




Information for genetic professionals, University of Kansas Medical Center, with clinical, research, and educational resources for genetic counselors, clinical geneticists, and medical geneticists

[Societies](#) [Support Groups](#) [Clinics](#) [Clinical Resources](#) [OMIM](#) [GeneReviews](#)
[GeneTests](#) [PubMed](#) [Labs](#) [Genome Resources](#) [ELSI](#) [Careers](#) [Professional Education](#) [Genetic Computer Resources](#) [Genetic Education Center](#)
[Cytogenetics](#) [Other Medical/Health](#) [Internet Information](#) [Other FAQ](#)
[Feedback](#) [Advisors](#) [Advocacy](#) [Diversity](#) [Disclaimer](#) [Search Site](#)


- [Professional Genetic Societies](#)
- [Genetic Conditions - support groups and lay advocacy groups](#)
- [Clinical Genetics Resources: OMIM, GeneReviews, GeneTests, March of Dimes, Laboratories, PubMed, dysmorphology, other](#)
- [Clinical Genetic Centers, Departments, & Clinics](#)
- [Genome Centers](#)
- [Genetics Education Center - curricula, books, videos, lesson plans](#)
- [Genetic Courses, Lectures & Educational materials - professional](#)
- [Ethical, Legal, Social Implications of the Human Genome Project](#)
- [Genetic Meetings, Conferences, & Courses](#)
- [Genetic Careers Information](#)
- [Genetic Computer Resources - software / internet / diagnosis / research](#)
- [Medical and Health resources - databases, journals](#)
- [Other Sites - FedEx, UPS, languages, genealogy, legislation, travel, maps](#)
- [Internet Information - www, html, search engines, e-mail, listserv](#)
- [Frequently Asked Questions](#)



GENETIC SUPPORT GROUPS



GENETICS PROFESSIONAL HOME PAGE



Genetics Education Center

[Genetic Conditions & Support Groups](#) | [Genetic Societies](#) | [Clinical Resources](#) | [Labs](#) | [Clinics](#) | [Genetics Education](#) | [Careers](#) | [Cytogenetics](#) | [Genome Centers](#) | [Genetic Computer Resources](#) | [Professional Education](#) | [Diversity](#) | [Advocacy](#) | [Glossaries](#) | [Advisors](#) | [Software](#) | [Disclaimer](#) | [Privacy](#) | [About](#) | [FAQ](#) | [Suggestions & Feedback](#) | [Search](#)

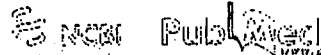
Genetics Education Center
 University of Kansas Medical Center © 1995-2007
 Debra Collins, M.S., CGC, Genetic Counselor, dcollins@kumc.edu

図 3 Information for genetic professionals

ヒト・ゲノム機構がゲノム解析を行う過程で染色体別に委員会を組織し、物理地図の作成を行った。染色体別の委員会はその後も継続して活動を続け、それぞれの染色体上の遺伝子の構造解析や

機能解析を継続して行っており情報を公開している。

(10) Chromosomal Variation in Man
 URL <http://www.wiley.com/legacy/products/>



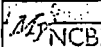
A service of the National Library of Medicine and the National Center of Health Statistics
www.pubmed.gov

Search PubMed for _____ [Go] [Clear]

[Limits](#) [Preferences](#) [Help](#) [Clipboard](#) [Feeds](#)

- To get started, enter one or more search terms.
- Search terms may be [topics](#), [authors](#) or [journals](#).

NCBI has completed work on a new system that forms the foundation for the next generation of new features and capabilities for PubMed and the other NCBI databases. Users may need to upgrade or change to another [Web browser](#).



Set up an automated PubMed update in fewer than 5 minutes.

- (1) Get a [MyNCBI account](#).
- (2) Save your search.
- (3) Your PubMed updates can be e-mailed directly to you.

Read the [MyNCBI Help](#) material to explore other options, such as automated updates of other databases, setting search filters, and highlighting search terms.

PubMed is a service of the U.S. National Library of Medicine that includes over 17 million citations from MEDLINE and other life science journals for biomedical articles back to the 1950s. PubMed includes links to full text articles and other related resources.

Write to the Help Desk
 NCBI | NLM | NIH
 Department of Health & Human Services
[Privacy Statement](#) | [Freedom of Information Act](#) | [Disclaimer](#)

図 4 PubMed

subject/life/borgaonkar/access.html

染色体異常症に関する文献が、切断点別に網羅されているデータベース。切断点の標記や構造変化の仕方が、国際標準 (ISBN) と若干異なる点があるので、利用に当たってはウェブ上の注意点をよく読んでおく必要がある。

(11) The GDB Human Genome Database
 URL <http://www.gdb.org/>

ヒト・ゲノムに関する国際的な公的サイト。遺伝子や DNA 配列に対し、公的 ID を発行している組織である。遺伝子の配列や座位に関する情報を

得ることができる他、当該部位の PCR 解析用のプライマの配列なども知ることができる。

(12) KMDB/Mutation View
 URL <http://mutview.dmb.med.keio.ac.jp/MutationView/jsp/index.jsp>
 慶應義塾大学による遺伝子変異データベース。

部位別、疾患別の遺伝子変異を視覚的にデータベース化してある。

(13) ヒトミトコンドリア多型データベース
 URL <http://mtsnp.tmg.or.jp/mtsnp/index.shtml>
 ヒトミトコンドリアゲノム多型データベース。

Human mitochondrial genome single nucleotide polymorphism database (GiiB-JST mtSNP) は、財団法人岐阜県国際バイオ研究所 (GiiB) と科学技術振興機構 (JST) が共同し、ミレニアム・プロジェクトおよび JST 研究情報データベース化事業の 1 つとして開発した。ヒトミトコンドリアゲノムの全塩基配列の解析に基づいて、ミトコンド

リアゲノムに分布する多型をデータベース化し、多型の相互連鎖、疾患との関連、多型の機能的相違に関する総合的情報を提供する。

(14) JSNP database (SNP データベース)

URL <http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/>

日本における SNP のデータベース。遺伝子名やアクセッション番号によるキーワード、あるいは

染色体のバンド名などを検索条件として入力することで、条件に該当する多型 (SNP) の一覧および各多型のより詳細な情報を閲覧することが可能。東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センターと科学技術振興機構との共同運用による。

(15) 発達障害疾患の遺伝子診断マニュアル

URL <http://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r2/>

genedigmanu_html/top.html

厚生労働省精神・神経研究委託費「発達期における高次脳機能障害の病態解明研究」班による発達障害を呈する疾患の診断に当たっての遺伝子診断マニュアル。新情報に対応して適宜バージョンアップができるように、ウェブサイト上で公開されている。また昨今の遺伝子診断施行に伴う際の

Column

海外の遺伝専門サイトの利用の実例

網膜芽細胞腫 (Retinoblastoma) についての遺伝カウンセリングを行う場合を例にとり、臨床情報、遺伝的要因、治療法、遺伝子情報などの必要な情報を実際に調べてみることにしよう。

1. GeneReviews の使い方

まずはじめにインターネットブラウザを開き (Windows であれば、Internet Explorer をクリックする)、「Google」や「Yahoo」などの検索エンジンで「GeneTest」(「GeneReviews」は「GeneTest」のコンテンツの 1 つである) をキーワードに入力して検索する。

ホームページのトップ画面が表示されたら、一番上のバーに並んでいる「GeneReviews」をクリックして、「GeneReviews」の画面を開く。

「Enter a disease name」と指示しているので「search box (検索ボックス)」に Retinoblastoma と入力し「search」をクリックする。

Retinoblastoma の検索結果が出てくるので、ここでは右から 2 番目の「Reviews」のボックスをクリックして開く。

Retinoblastoma の Reviews が開くので内容を見ていくことにしよう。Last update は 2007 年の 5 月になっている。Summary から順に、Diagnosis, Management... と並んでいるので、臨床像や遺伝カウンセリングのポイント、治療法などについて系統的に調べることができる。

2. GeneReviews (日本語版) の使い方

「GeneReviews」の日本語版もみてみよう。信州大学医学部付属病院遺伝子診療部の「Genetopia」を「Google」や「Yahoo」などの検索エンジンで

利用し検索するとよい。

「Genetopia」と検索ボックスに入力して検索する。または、<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/> と直接入力してもよい。信州大学医学部付属病院遺伝子診療部のトップページから入り「医療関係者の方へ」の下の「Genetopia」をクリックする。

次に「GeneReviews 日本語版」→「疾患別情報」→「Retinoblastoma」と進む。日本語で読みやすく、有用な情報源となるだろう (ここでの情報は 2003 年のものである)。

3. OMIM の使い方

OMIM はアメリカの人類遺伝学者である McKusik が人間のメンデル形質 (ほとんどが疾患である) を分類整理したデータブック「Mendelian Inheritance in Man」をオンライン化したものである。「Mendelian Inheritance in Man」は 4 年おきに出版され、人類遺伝学の研究者や遺伝カウンセラーにとって座右の書だった。オンライン化されて使いやすくなった。このデータベースを使って、Retinoblastoma の研究史や遺伝子について調べてみることにしよう。

検索エンジンで「OMIM」と入力してホームページを呼び出す。一番上にある検索ボックスに Retinoblastoma と入力し、GO をクリックする。Macintosh パソコンやバージョンの古いインターネットブラウザではこの画面では検索モードにならない場合がある。そのときは右上の「My NCBI」のボタンをクリックして My NCBI の画面にして、「Search」で「OMIM」を選択してから「for」に続く検索ボックスで Retinoblastoma を入力し GO をクリックして欲しい。パスワードやユーザー名の要求は無視してよい。

しばらく待つと Retinoblastoma に関する文献の一覧が出てくるので、一番上の +180200 をみてみよう。ここに、遺伝子の場所 13q14.1-q14.2 も示されている。

ちなみにこの 1 から始まる 6 桁の数字は、常染色体上の座位にあることを示し、+ は遺伝子配列と表現型が判明していることを意味している。他の数字や記号の意味については、FAQ の SYMBOLS を参照されたい。

データベースの内容は、ページの左に順に Description, Clinical Features, Inheritance... と示されているので、順番に見てもよいし、欲しい情報だけを選んで見ることでもできる。

例えば、Clinical Features を見ると、1980 年代から順に、網膜芽細胞腫の臨床研究の歴史の変遷をたどることができる。RB1 遺伝子は癌抑制遺伝子として最初に同定された遺伝子であり、RB 蛋白質は細胞周期の制御に関与していることをはじめとし、今日までの研究の流れを時間を追って確認することができる。臨床像についての最近の報告や、新しい治療法の情報なども入手できる。

また、Cytogenetics, Molecular Genetics, Cloning などを見ていくと、細胞遺伝学的、分子生物学的研究の歴史を紐解くことができる。さまざまな研究者の名前が年号とともに紹介されているが、名前をクリックすると「Pub Med」にリンクしていて原典の論文へアクセスすることもできる。1986 年、網膜芽細胞腫の連鎖解析、並びに第 13 染色体の系統的構造解析により長腕 14 領域から癌抑制遺伝子 RB1 が単離された。この RB1 遺伝子の解析から、遺伝性、非遺伝性いずれの腫瘍においても、その両アレルが構造異常によって不活性化し、結果と

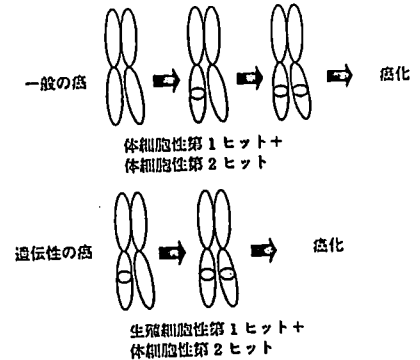


図 5 2 ヒット説

遺伝性の場合には対立遺伝子の一方が先天的に変異を受けており、その後、もう片方が突然変異を受けたときに癌化する。非遺伝性の場合には体細胞の遺伝子が 2 回変異を受けて癌が発症する。

して RB 蛋白質の機能が損われることがわかったのである。

RB1 遺伝子については、Gene map を見ると、13q14.1-q14.2 をはじめとした網膜芽細胞腫関連の遺伝子について調べることができる。RB1 遺伝子は、27 エクソン、全長 200 Kb にもおよぶ大きな遺伝子で、4.7 Kb cDNA、928 のアミノ酸からなる蛋白質をコードしている。

最後に、ご存じの方も多いと思うが、Knudson は 1971 年、網膜芽細胞腫の統計学的解析から有名な癌抑制遺伝子の 2 ヒットセオリーを発見した (図 5)。網膜芽細胞腫は遺伝性、非遺伝性の 2 型に分けられるが、この病型の相違に関する統計学的解析から、網膜芽細胞腫の発生に 2 つの独立した遺伝子変異が必要であることを見出したのである。

倫理面への配慮を鑑みて、遺伝子診断に際して配慮すべき事項についても言及している。

3. 倫理指針などのウェブサイト

遺伝子診療にかかわる倫理指針については、さまざまな組織がそれぞれの指針を発表している。これらの内容は定期的に見直しがされ、適宜改正がなされているので常に最新の情報を入手する必要があるだろう。

- (1) ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針

URL http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genomeshishin/html/d_rinri_shishin.htm

(2) 遺伝学的検査に関するガイドライン

URL http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genomeshishin/05062701/003/001.pdf もしくは <http://jshg.jp/>

(3) 医療・介護関係事業における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン

URL <http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf>

(4) 個人情報の保護に関する法律

URL <http://www.kantei.go.jp/jp/it/privacy/houseika/hourituan/>

4. その他のウェブサイト

(1) 日本眼科協会 遺伝性の目の病気

URL <http://www.gankaikai.or.jp/health/23/index.html>

(2) The Office of Rare Diseases

URL <http://rarediseases.info.nih.gov/>

(3) MedlinePlus

URL <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
米國 NLM, NHI 提供の医師・一般向け健康情報。

(4) 医薬品情報ガイド

URL <http://www.nihs.go.jp/dig/jindex.html>
国立医薬品食品衛生研究所。

(5) 日本人類遺伝学会

URL <http://jshg.jp/>

(6) 日本遺伝カウンセリング学会

URL <http://www.jsgc.jp/>

Column

① 遺伝情報の収集の今昔物語

本連載を開始してから、「懐かしいできごと」を経験した。「臨床眼科」では論文請求先を明記してあるためか、読者から手紙で別刷りを請求されるのである。別刷り料金が高騰した現代では複雑な気持ちだが、うれしいことは事実である。

30年前は文献請求葉書（若い医師はご覧になったことがないのではないだろうか！）を持って図書館に行くのが常であった。情報の電子化やインターネット、Eメールの普及が環境を変えたのであるが、筆者の1人（千代）の昔の苦労話を紹介したい。

1973年に神奈川こども医療センターに遺伝科レジデントとして赴任した筆者は、指導医の松井一郎先生から「毎朝の仕事始めの5分間に、遺伝関連の論文を1篇紹介しなさい」と命じられた。それも「抄読会ではないのだから、立ったままでやる」といわれた。専門医としてトレーニングするために、短期間に知識を詰め込むための教育的配慮だったのだろう。

論文は原則としてコピーはとらず内容をカードにメモして報告し、使用後は項目別にカードボックスに分類した（これが後日、随分役に立った）。松井先生も毎朝、自分の論文を持ってきて紹介してくれた（先生は論文のフルタイトルをコピーして項目別にファイルを作って整理されていた。このほうが、自分で論文を書くときに便利だというのが先生の主張だった）。どんなシステムでもよいから、コピー

をとって読んだ論文はすぐに取り出せるようにしておきなさい、そうでないとコピーはゴミになるというのが松井先生の口癖だった。

当時はヒトの遺伝や遺伝病に関する論文は現代と比べるとはるかに少なかった。小児科臨床に必要な遺伝医学領域の雑誌はかなりの種類がセンターの図書館で間に合ったし、ないものは文献請求葉書（当時は葉書で著者に直接論文の恵送をお願いしていたのである）で1/3は入手できたし、入手できないものは国立遺伝学研究所に行ってコピーしたり、図書館の相互貸借システムにより入手していた。

さて毎朝の論文紹介であるが、最初の半年ほどはどの雑誌を見ても新しい論文ばかりで、無我夢中で読みまくった。しかし、1年もたつと翌朝の論文紹介のネタを探すのが面倒になり、短い論文や「Lancet」のLetter to Editorを選んでお茶を濁すという、性質の悪い生徒であったことを白状する。

1975年に兵庫医科大学の遺伝学教室に赴任してからは、臨床遺伝を自指す同僚と手分けして情報収集を行った。担当専門誌を分担して、図書館で研究テーマについて共通の文献ノートを作成し、研究者同士が交換するのである。

この頃、東京の家族計画協会では入手しにくい遺伝医学の雑誌や専門書を予算で購入し、学会員を対象にコピーサービスを行っていた（著作権の問題もわが国ではまだそれほど厳しくなかったのである）。遺伝情報は図書館や研究室で購入する専門雑誌が主な情報源だったが、これらの雑誌は一般の医学部

図書館では購入が難しい時代であった。

1978年にキール大学小児病院遺伝科に留学したときは、夕方5時で閉館する大学本部図書館、夜の9時まで利用できる医学部図書館、24時間利用可能な小児病院図書館がうまく機能していて、研究室では専門の秘書が膨大な論文のコピーを担当するなど、情報入手の環境が日本よりはるかに整っていたのに感激したことを覚えている。

当時すでにドイツでは単行本のコピーは法律で禁止されていたので、図書館から借り出し手続きをした研究室で違法（？）コピーしていたようである。筆者も図書館の職員からコピーを断られると、借り出して大学の近くに何軒もある民間のコピーショップで違法コピーしたことを覚えている。

1980年代になると、兵庫医科大学でもアブストラクトシリーズを購入するようになり、当番制による「文献ノート」の作成が必要なくなった。「Genetic Abstracts」は年間20回ほど刊行され、約3か月の遅れで遺伝関係の論文についてアブストラクトのみ読むことができた。研究室で購入したが、年間10数万円の出費だったと思う。図書館システムがよくなってフルタイトル論文の入手も容易になったが、それでもまだ文献請求葉書の利用が行われていた。今から考えると随分のんびりした時代であった。

1984年に金沢医科大学に赴任したときに、「London Data Base」という先天異常疾患のコンピュータ・データベースを購入した。年間12万円の契約料を払うとデータベースが9インチFDで

送られてきた。当時20万円以上した40メガ（ギガではない！）外付けハードディスクに入れて利用するのであるが、初期投資にコンピュータ（IBMの英語版OSで動かす）の購入費用も含めて300万円はかかったと記憶している。

筆者が「London Data Base」を購入して2、3年後に琉球大学小児科の成高研二先生がパソコンで利用できるUR-DBMSの作成に着手され、データファイルを人類遺伝学会の会員に実費で配付されたが、このデータベースには小生が300万円で購入した「London Data Base」もほとんど含まれていた。当時Macintoshパソコンの専用ソフトであったファイルメーカーの卓越した機能に助けられ、内容・操作性とも金沢医科大学で購入した300万円のデータベースより優れたものであった。UR-DBMSはWindows版も追加され、最新バージョンでは数千種類の先天異常（遺伝性疾患、奇形症候群）が掲載されていて、インターネットが繋がらない環境でも利用できる。診断補助ソフトとして現代なお愛好者が多いが、興味のある方は琉球大学小児科に問い合わせることをお勧めする。

このように文字情報の管理からパソコン内蔵のデータベースの時代を経て、現代のようにインターネットを介してデータベースを利用する時代になった。この10数年間の情報技術の進歩には脱帽するしかない。

(7) 認定遺伝カウンセラー制度委員会のホームページ

URL <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>

各大学の認定遺伝カウンセラー養成コースの情報もここでみることができる。

5. 遺伝医学, 遺伝カウンセリング関連の専門雑誌

- (1) Jap. J. of Human Genetics (日本人類遺伝学会誌)
- (2) 日本遺伝カウンセリング学会誌
- (3) American journal of Human Genetics
- (4) American journal of Medical Genetics
- (5) Clinical Genetics
- (6) Clinical Dysmorphology
- (7) Cytogenetics and Cell Genetics
- (8) European Journal of Human Genetics
- (9) Genetic Testing
- (10) Human Genetics
- (11) Human Molecular Genetics
- (12) Journal of Genetic Counseling
- (13) Journal of Human Genetics
- (14) Journal of Medical Genetics
- (15) Nature Genetics
- (16) Patient education
- (17) Prenatal Diagnosis
- (18) Trends in Genetics

6. 遺伝医学, 遺伝カウンセリング関連の著作物

- (1) 遺伝カウンセリングマニュアル, 改訂第2版, 新川昭夫・福岡義光, 南江堂
- (2) 新先天性奇形症候群アトラス, 梶井 正・黒木良和・新川昭夫・福岡義光(編), 南江堂, 1998
- (3) 遺伝カウンセリング—面接の理論と技術, 千代豪昭, 医学書院, 2000

(4) 遺伝医学への招待, 改訂第3版, 新川昭夫・阿部京子, 南江堂, 2003

(5) 遺伝カウンセラー, 千代豪昭・滝沢公子, 真興交易医書出版部, 2006

(6) 網膜の遺伝病, 和田裕子・玉井 信, 医学書院, 2005

(7) 眼遺伝—その理論と臨床, 小村 守, 新臨床医学文庫, 1969

(8) 色覚異常, 深見嘉一郎, 金原出版, 2003

(9) Genetics in Medicine, 7th ed. Thompson & Thompson, 2007

(10) Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 6th ed. Jones, 2005

(11) Syndromes of the Head and Neck, 4th ed. Gorlin, 2001

(12) Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 3rd ed. Gardner, 2004

(13) The metabolic & Molecular Bases of inherited Disease 8thSub ed. Scriver, 2001

(14) Birth Defects Encyclopedia, Buyse, 1990

(15) Practical Genetic Counseling 5th ed. Harper, 2004

(16) A Guide to Genetic Counseling, Barker, 1998

(17) Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling, Ian D. Young, 2006

千代豪昭先生に13回にわたってご連載いただいた「眼科医のための遺伝カウンセリング技術」は本号をもって終了いたします。ご愛読ありがとうございます。「臨床眼科」編集室