当院における遺伝診療

佐賀駅南クリニック

久野建夫

当院では、日本医学会 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を遵守し、遺伝学的検査・診断（遺伝診療）を行っています。

日本医学会 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」に基づく遺伝学的検査・診断とは

遺伝学的検査・診断の範囲

個人の遺伝情報を扱う上で，その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査［分子遺伝学的検査(DNA/RNA検査)，染色体検査，遺伝生化学的検査等］と，それを用いて行われる診断である.

遺伝学的検査はヒト生殖細胞系列における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査，およびそれらに関連する検査を意味している.

医療の場において実施される遺伝学的検査には，すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず，保因者検査，発症前検査，易罹患性検査，薬理遺伝学検査，出生前検査，先天代謝異常症等に関する新生児マススクリーニングなどが含まれる.

一方，がん細胞などで後天的に起こり次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現の差異・染色体異常を明らかにするための検査・診断においても，生殖細胞系列の遺伝情報が関係する可能性がある場合は，この遺伝学的検査・診断に含まれる.

遺伝情報の特徴

・生涯変化しないこと.

・血縁者間で一部共有されていること.

・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること.

・非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが，遺伝子変異を有しており，その 変異を次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること.

・発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること.

・出生前診断に利用できる場合があること.
・不適切に扱われた場合には，被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること.

既発症の場合の遺伝診療(1)

すでに発症している患者を対象とした遺伝学的検査は，主に，臨床的に可能性が高いと考えられる疾患の確定診断や，検討すべき疾患の鑑別診断を目的として行われる.

遺伝学的検査は，その分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性などを確認した上で，臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に実施する. 複数の遺伝学的検査が必要となる場合は，検査の範囲や順番について，臨床的に適切に判断した上で実施する.

検査実施に際しては，検査前の適切な時期にその意義や目的の説明を行うことに加えて，結果が得られた後の状況，および検査結果が血縁者に影響を与える可能性があること等についても説明し，被検者がそれらを十分に理解した上で検査を受けるか受けないかについて本人が自律的に意思決定できるように支援する必要がある.

十分な説明と支援の後には，書面による同意を得ることが推奨される. これら遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解(成人におけるインフォームド・コンセント，未成年者等におけるインフォームド・アセント)の確認は，原則として主治医が行う. また，必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングや意思決定のための支援を受けられるように配慮する.

既発症の場合の遺伝診療(2)

遺伝学的検査の結果は，一連の診療の流れの中でわかりやすく説明される必要がある.

診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく，臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである. 遺伝学的検査の結果は，診断の確定に有用なだけではなく，これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する.

一方で，新規の変異などその病的意義を確定することが困難な場合や，浸透率が必ずしも100%でないと考えられる場合などにおいては，遺伝学的検査の結果を解釈する際に，特段の注意が求められる. 確定診断が得られた場合には，当該疾患の経過や予後，治療法，療養に関する情報など，十分な情報を提供することが重要である.

非発症での遺伝診療(1)

- 非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査は，事前に適切な遺伝カウンセリングを行った後に実施する.
- 非発症保因者診断は，通常は当該疾患を発症せず治療の必要のない者に対する検査であり，原則的には，本人の同意が得られない状況での検査は特別な理由がない限り実施すべきではない.

非発症での遺伝診療(2)

　発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前診断においては，検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある. 結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し，被検者個人の健康維持のために適切な医学的情報を提供する.

　とくに，発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の発症前診断においては，検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である.

出生前診断

出生前診断には，広義には羊水，絨毛，その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的，遺伝生化学的，分子遺伝学的，細胞・病理学的方法，着床前診断，および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある．

しかしながら，出生前診断には，医学的にも社会的および倫理的にも留意すべ き多くの課題があることから，検査，診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し，適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する．

個人情報および個人遺伝情報の取扱い

遺伝情報にアクセスする医療関係者は，遺伝情報の特性を十分理解し，個人の遺伝情報を適切に扱うことが求められる.

すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は，原則として，他の臨床検査の結果と同様に，患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある.

遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は，すべての医療情報と同様に，守秘義務の対象であり，被検者の了解なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない.

被検者の診断結果が血縁者の健康管理に役立ち，その情報なしには有効な予防や治療に結びつけることができないと考えられる場合には，血縁者等に開示することも考慮される. その際，被検者本人の同意を得たのちに血縁者等に開示することが原則である. 例外的に，被検者の同意が得られない状況下であっても血縁者の不利益を防止する観点から血縁者等への結果開示を考慮する場合がありうる. この場合の血縁者等への開示については，担当する医師の単独の判断ではなく，当該医療機関の倫理委員会（当院では外部の適切な組織に依頼する）に諮るなどの対応が必要である.

未成年者など同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査

すでに発症している疾患の診断を目的として，未成年者や知的障害者など同意能力がない患者に対して検査を実施する場合は，本人に代わって検査の実施を承諾することのできる立場にある者の代諾を得る必要があるが，その際は，当該被検者の最善の利益を十分に考慮すべきである. また，被検者の理解度に応じた説明を行い，本人の了解(インフォームド・アセント)を得ることが望ましい.

未成年期に発症する疾患で発症前診断が健康管理上大きな有用性があることが予測される場合も同様である.

一方，未成年者に対する非発症保因者の診断や，成年期以降に発症する疾患の発症前診断については，原則として本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期すべきで，両親等の代諾で検査を実施すべきではない.

遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例(1)

1)疾患名: 遺伝学的検査の目的となる疾患名・病態名
2)疫学的事項: 有病率，罹患率，性比，人種差など
3)病態生理: 既知もしくは推測される分子遺伝学的発症機序，不明であればその旨の説明

4)疾患説明: 症状，発症年齢，合併症，生命予後などの正確な自然歴
5)治療法: 治療法・予防法・早期診断治療法(サーベイランス法)の有無，効果，限界，副作用など

6)遺伝学的事項:

遺伝形式: 確定もしくは推定される遺伝形式 ・浸透率，新規突然変異率，性腺モザイク等により生じる確率
・再発(確)率: 同胞ならびに子の再発(確)率(理論的確率と経験的確率)

・遺伝学的影響: 血縁者が罹患する可能性，もしくは非発症保因者である可能性の有無

遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例(2)

7)遺伝学的検査:

・遺伝学的検査の目的(発症者における遺伝学検査の意義), 検査の対象となる遺伝子の名称や性質など
・遺伝学的検査の方法: 検体の採取法, 遺伝子解析技術など

・遺伝学的検査により診断が確定する確率: 検査精度や検査法による検出率の差など

・遺伝学的検査によりさらに詳しくわかること:遺伝型と表現型の関係

・遺伝学的検査結果の開示法: 結果開示の方法やその対象者

・発症者の遺伝学検査の情報に基づいた, 血縁者の非発症保因者診断, 発症前診断, 出生前診断の可能性, その概要と意義

8)社会資源に関する情報: 医療費補助制度, 社会福祉制度, 患者支援団体情報など

9)遺伝カウンセリングの提供について

遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例(3)

10)遺伝情報の特性:

・遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていること.

・発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査においても，得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは，積極的に血縁者への開示を考慮すべきであること

11)被検者の権利:

・検査を受けること，受けないこと，あるいは検査の中断を申し出ることについては自由であり，結果の開示を拒否することも可能であること

・検査拒否，中断の申し出，結果の開示拒否を行っても，以後の医療に不利益を受けないこと

・検査前後に被検者が取りうる選択肢が提示され，選択肢ごとのメリット・デメリットが平易

に説明されること

(注:ここに掲げた事項は，これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないということではなく，被検者の理解や疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである.)

遺伝診療の基礎的知識

細胞分裂と染色体

体細胞分裂

減数分裂

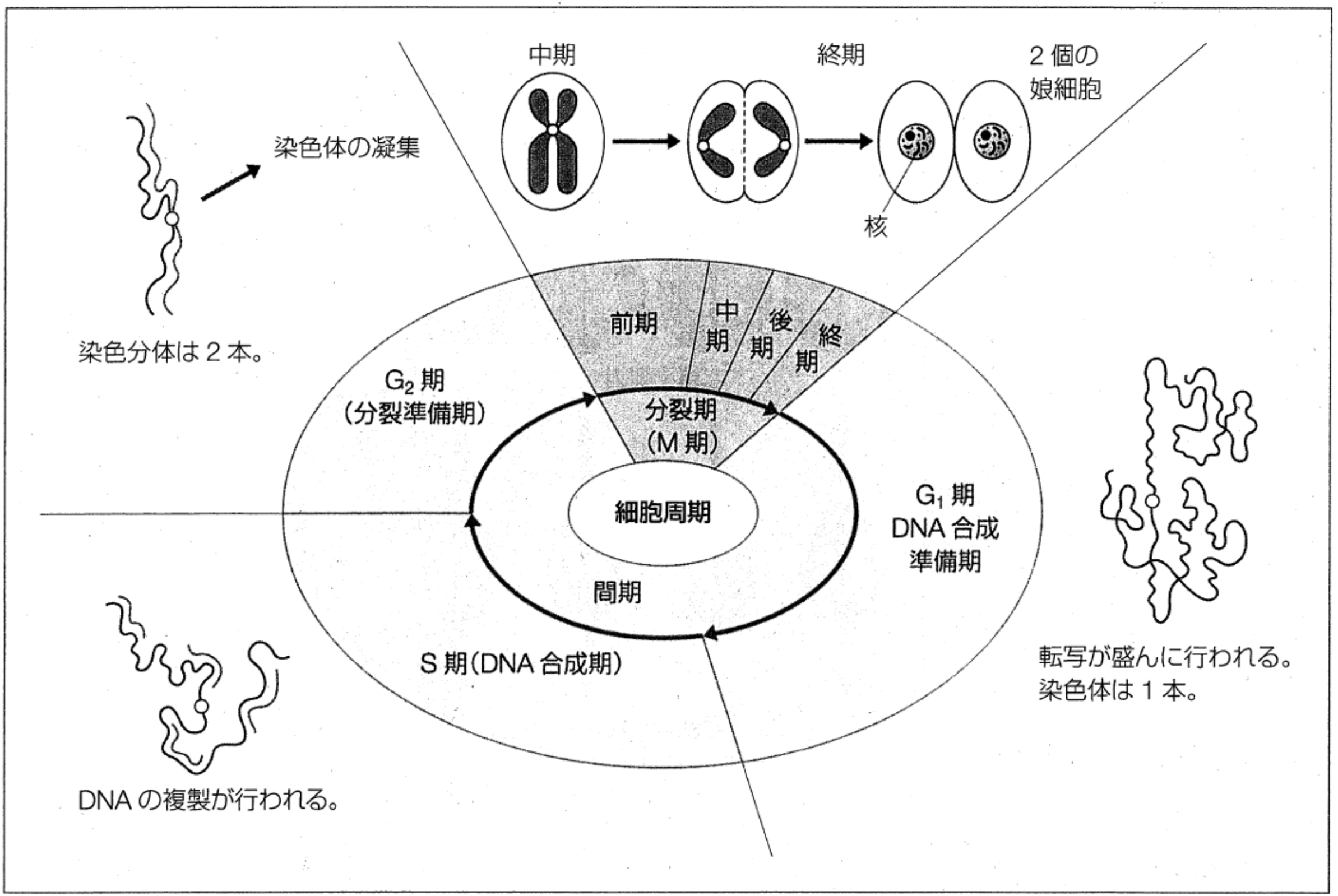
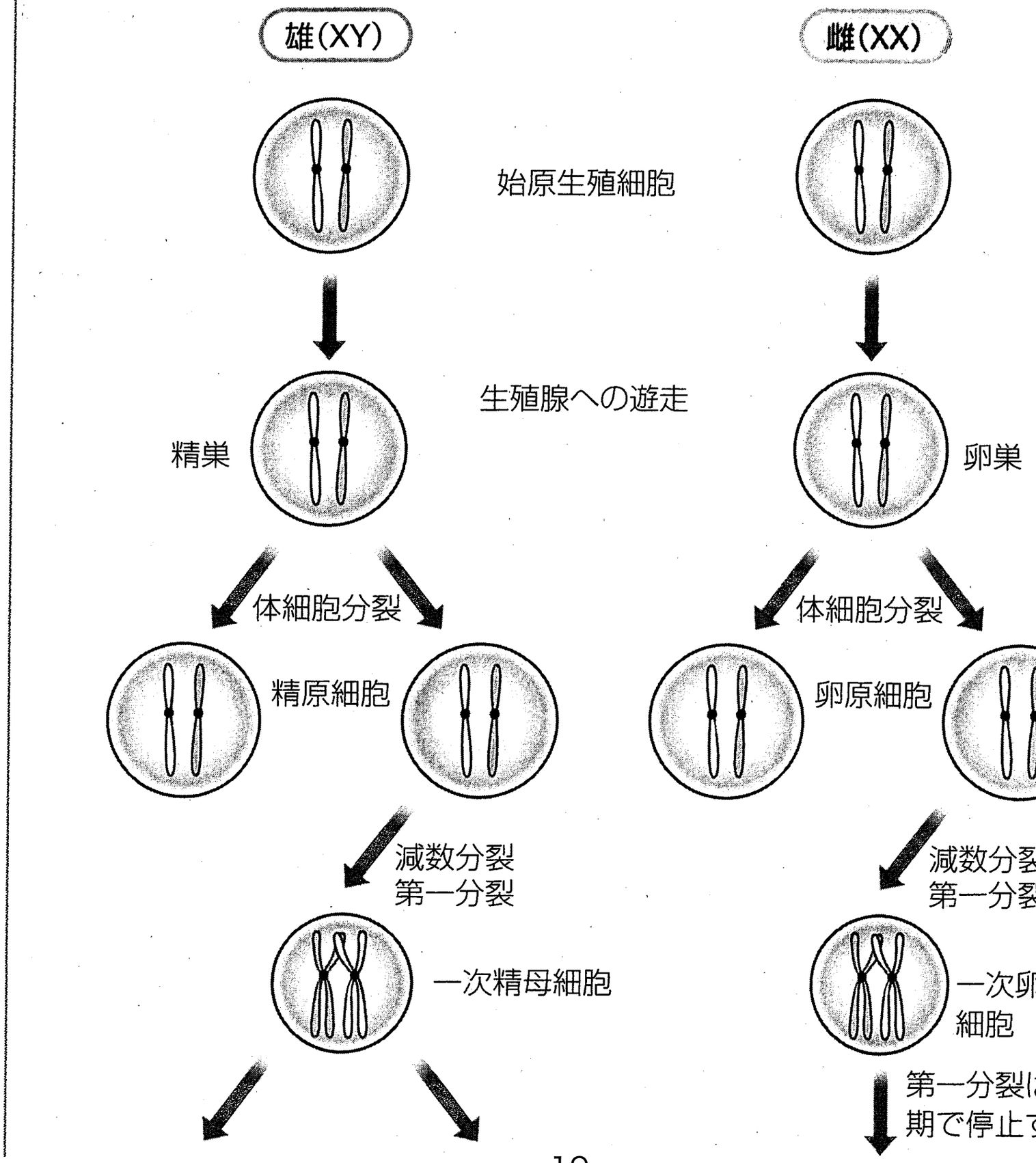


図 3-3　細胞周期と染色体の形態


雄(XY)
雌(XX)
始原生殖細胞
生殖腺への遊走
精巣
卵巣
体細胞分裂
体細胞分裂
精原細胞
卵原細胞
減数分裂
第一分裂
減数分裂
第一分裂
一次精母細胞
一次卵母
細胞
第一分裂は前
期で停止する

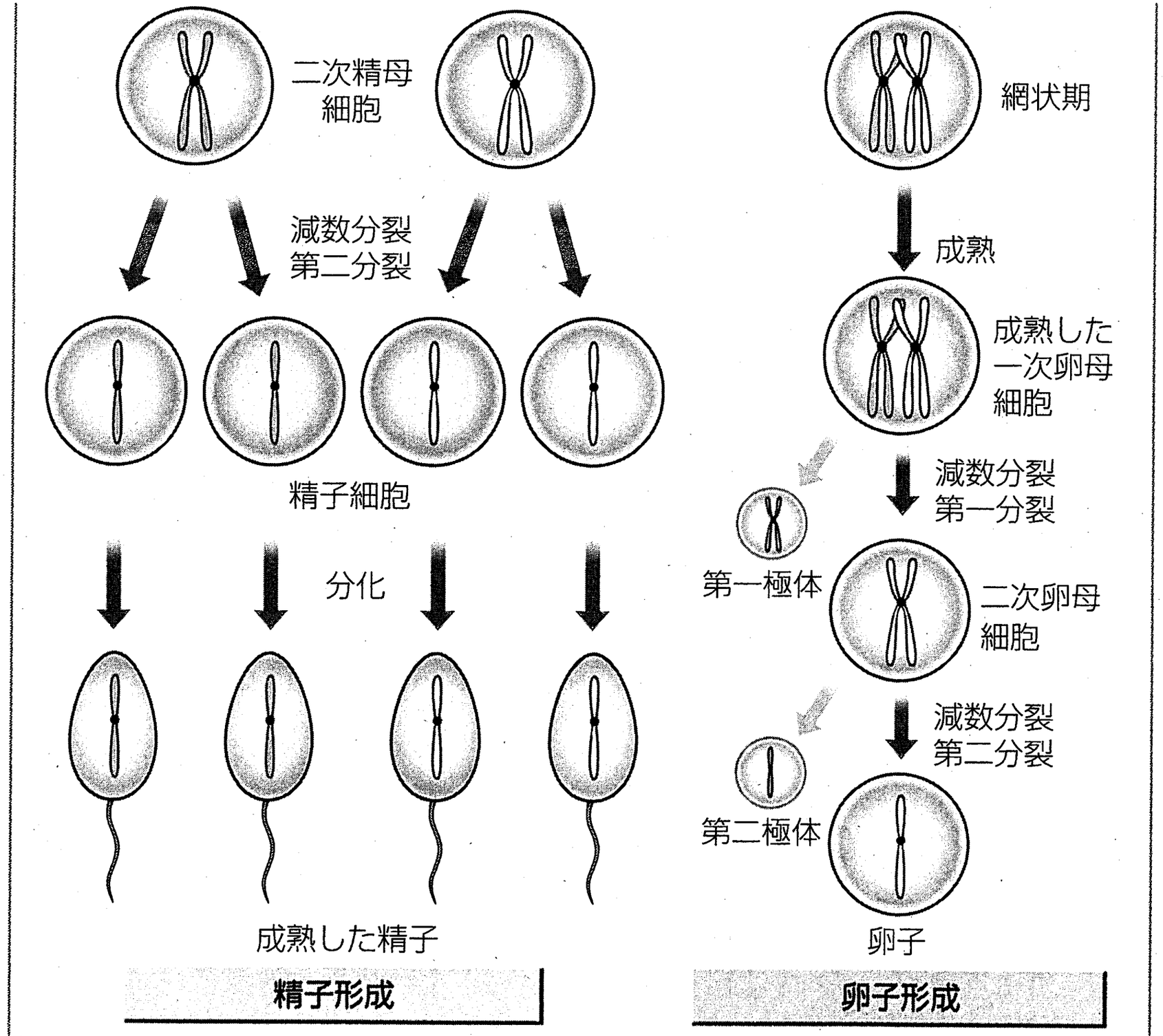
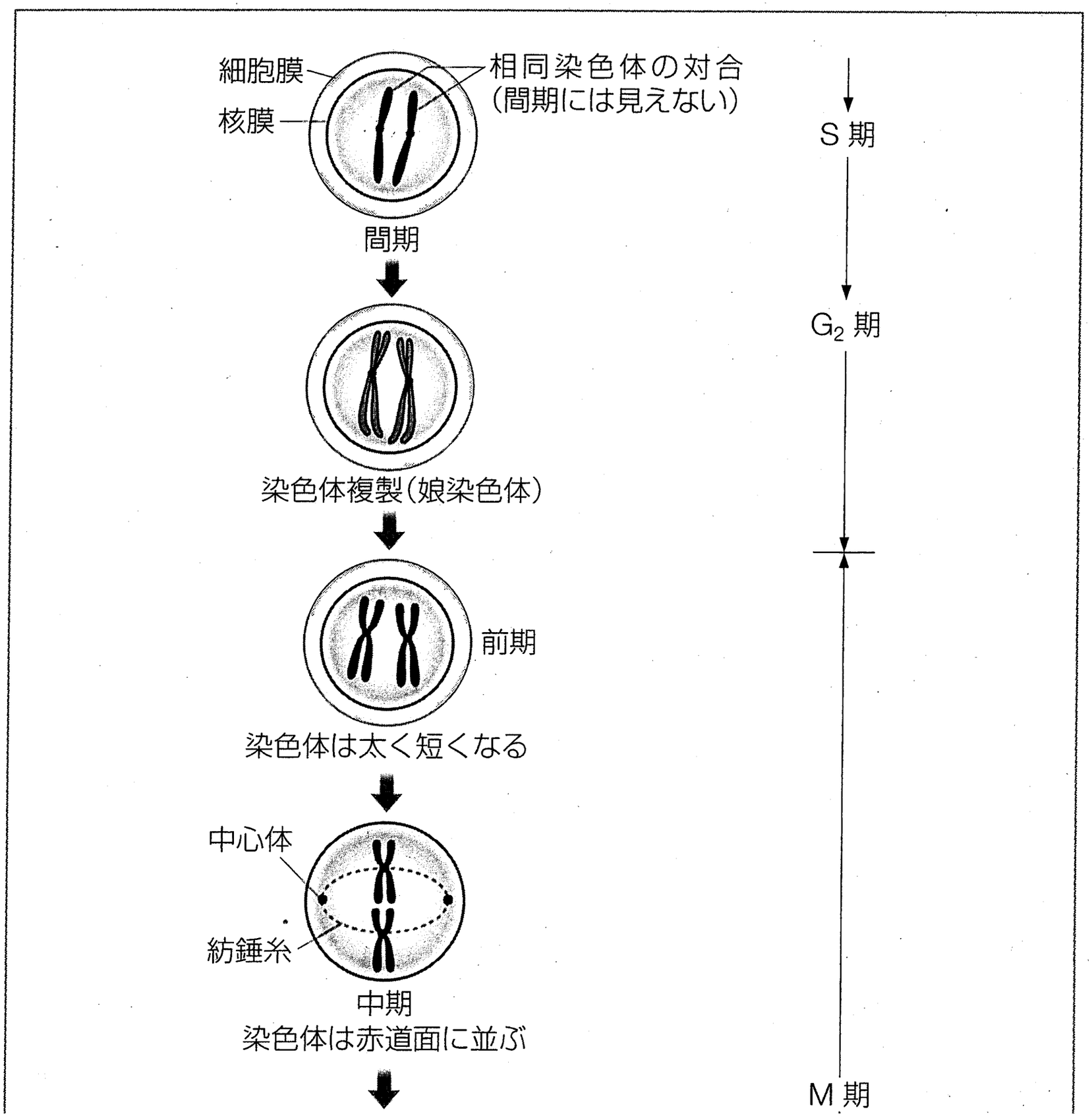

二次精母細胞
減数分裂第二分裂
精子細胞
分化
成熟した精子
精子形成
網状期
成熟
成熟した一次卵母細胞
減数分裂第一分裂
第一極体
二次卵母細胞
減数分裂第二分裂
第二極体
卵子
卵子形成

図 3-4　減数分裂


細胞膜
核膜
相同染色体の対合
(間期には見えない)
間期
染色体複製(娘染色体)
前期
染色体は太く短くなる
中心体
紡錘糸
中期
染色体は赤道面に並ぶ
S 期
G_2 期
M 期

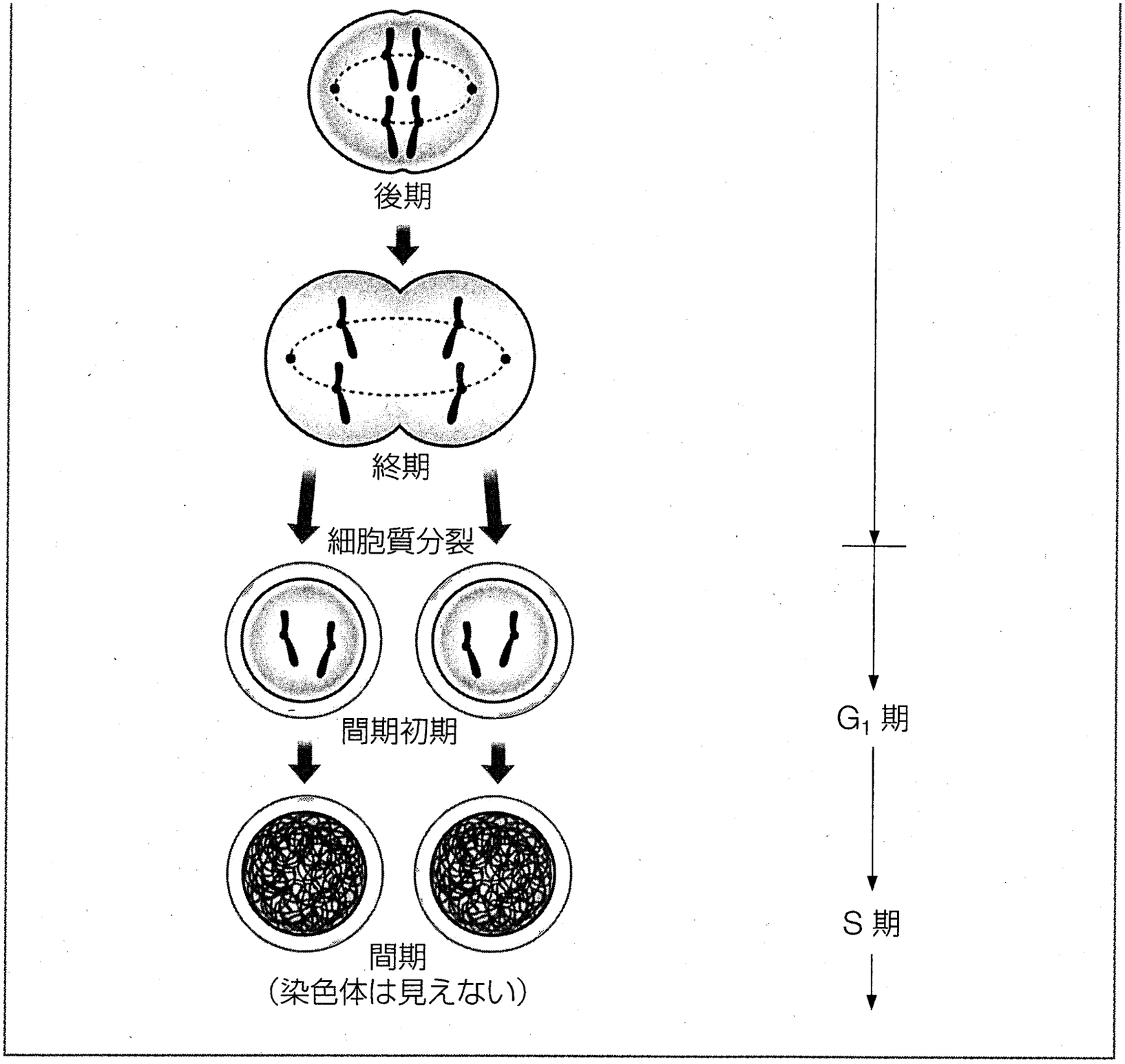


図 3-5　体細胞分裂

染色体の形態と
その記載法

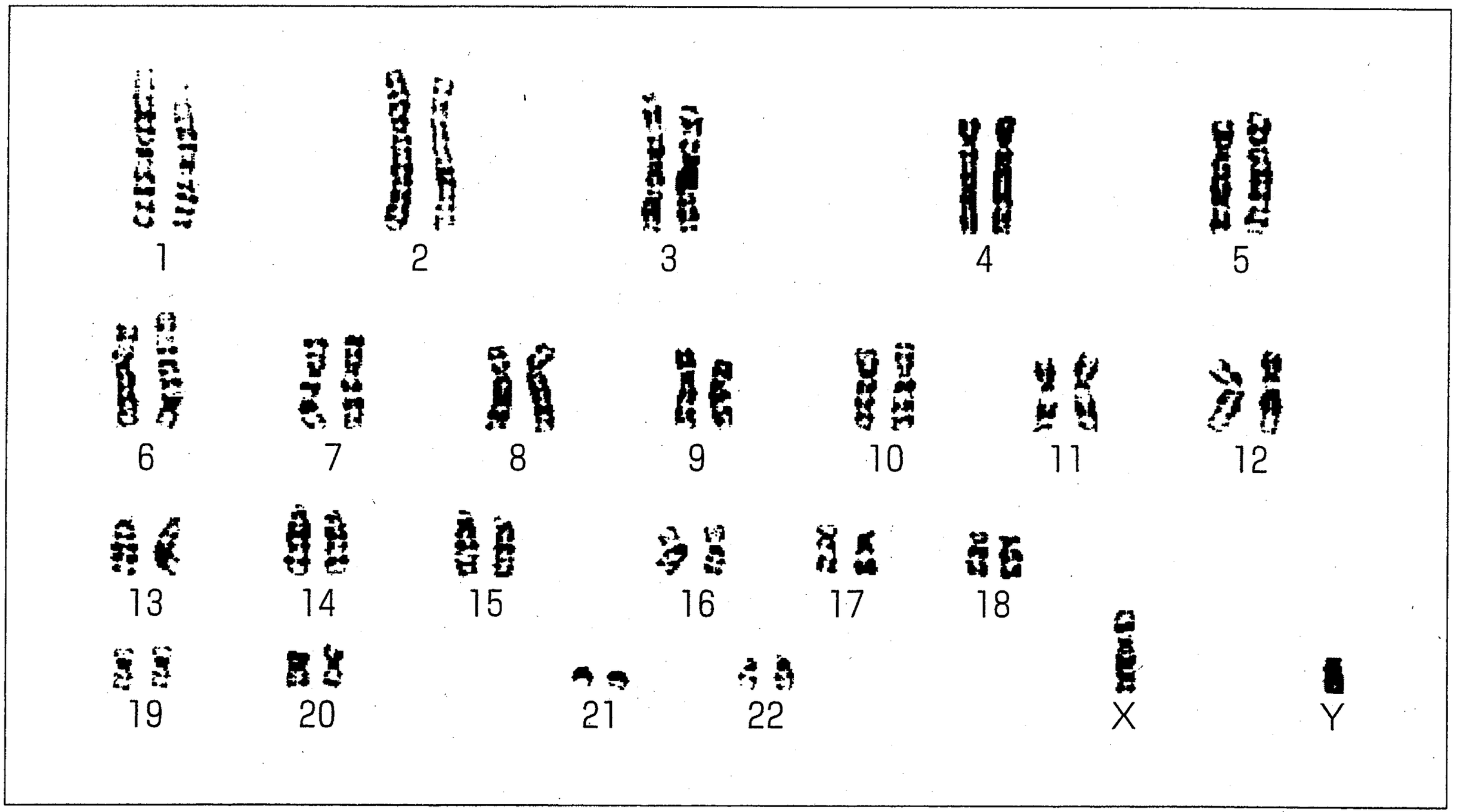


図 3　男性の核型

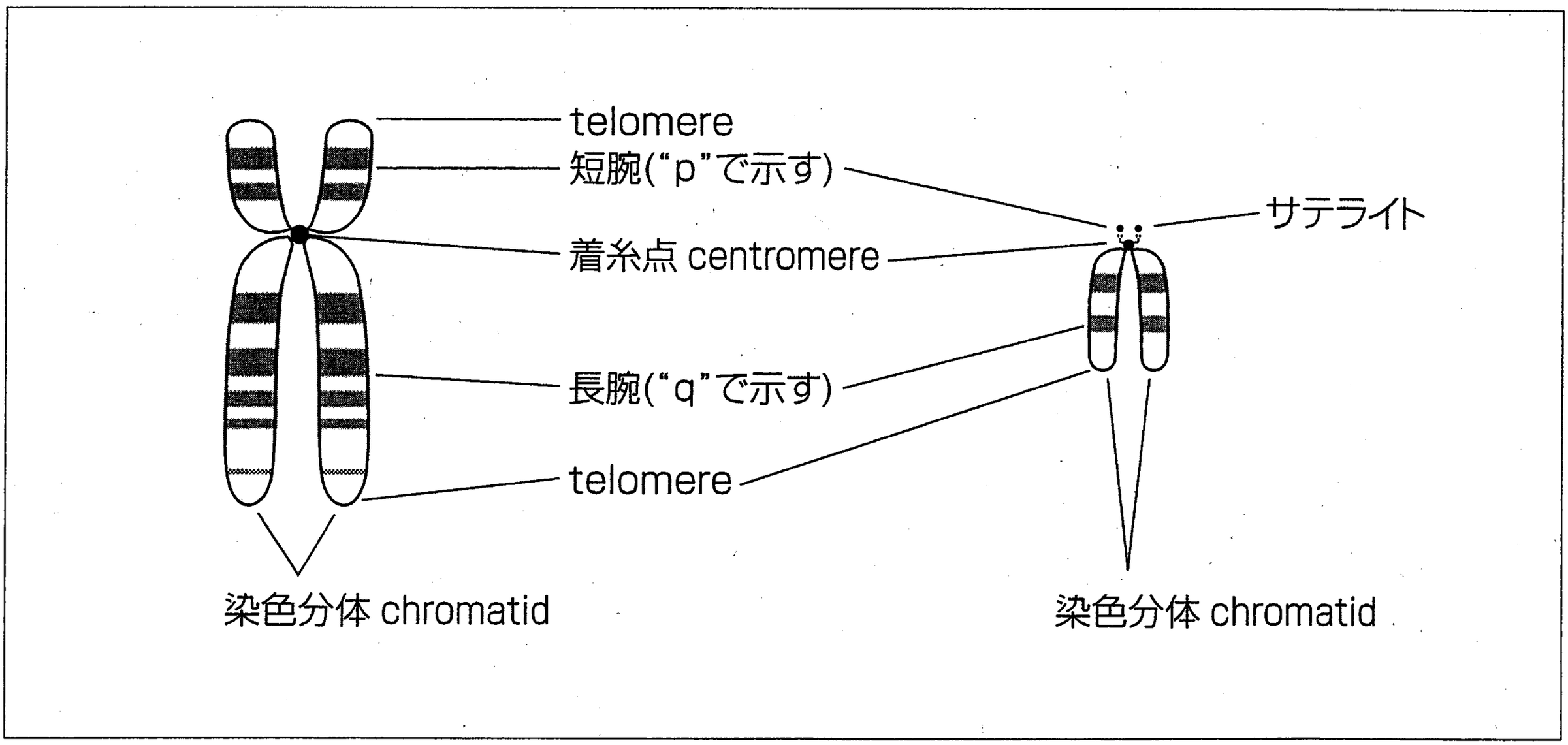

telomere
短腕(“p”で示す)
着糸点 centromere
長腕(“q”で示す)
telomere
染色分体 chromatid
サテライト
染色分体 chromatid

図 4　染色体の構造

表1　ヒト染色体の分類

A群（1-3）	大きな中部着糸点型染色体で大きさとセントロメアの位置から互いに区別できる
B群（4-5）	大きな次中部着糸点型染色体
C群（6-12，X）	中程度の大きさの中部あるいは次中部着糸点型染色体。X染色体はこの群の長い染色体に似ている
D群（13-15）	中程度の端部着糸点型染色体でサテライトをもっている
E群（16-18）	比較的小さい中部着糸点型もしくは次中部着糸点型染色体
F群（19-20）	短い中部着糸点型染色体
G群（21-22，Y）	短い端部着糸点型染色体でサテライトがある。Y染色体にはサテライトがない

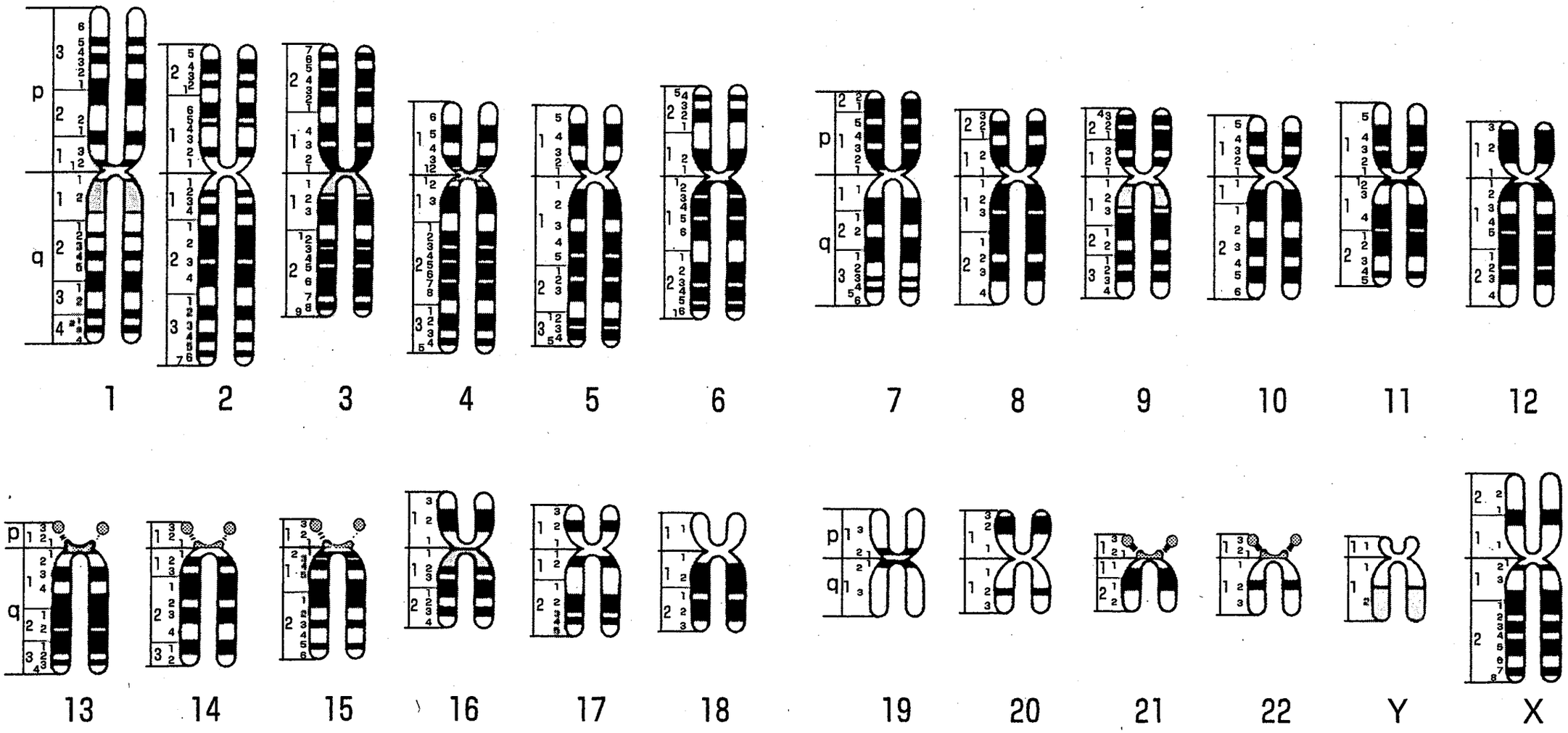


図５　22対の常染色体とＸ・Ｙ染色体の約400バンドレベルのＧバンドパターンとその命名法

表2　染色体の核型の記載法

46,XY	正常男性
46,XX	正常女性
45,X	Turner 症候群
47,XXY	Klinefelter 症候群
47,XX,＋21	21番染色体のトリソミー
46,XX,＋8,－21	8番染色体のトリソミーと21番染色体のモノソミー
48,XY,＋13,＋21	13番と21番染色体のトリソミー

性染色体を含む染色体の総数を記載する

コンマ（,）のあとに，性染色体を含む染色体の総数を記載する

性染色体の異常を最初に，その後は常染色体の番号の若い順に，異常の種類を示す。プラス（＋）もしくはマイナス（－）の記号を異常染色体の前につけて，染色体の増加もしくは欠失を示す。ヘテロクロマチンなどの正常変異の場合は，プラスやマイナスの記号をその部位の後につける

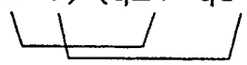
46,XY,t(2;5)(q21;q31)	2q21と5q31で相互転座がある
46,XY,der(2)t(2;5)(q21;q31)	２番５番転座による派生染色体１本，２番１本と，５番２本とが１本ある
46,t(X;Y)(q22;q11)	Xq22とYq11で相互転座がある
46,X,t(X;22;1)(q24;q11;p33)	Xq24より端部→22q11より端部→1p33より端部の転座がある
45,XX,der(13;21)(q10;q10)	13番と21番染色体のロバートソン転座，均衡型
46,XX,der(13;21)(q10;q10),+21	13番と21番染色体のロバートソン転座，トリソミー21で不均衡型
47,XY,+del(6)(q13q23)	6q13と6q23に切断点がある部分欠失６番染色体が１本余分にある

ここには以下のような記号が用いられる

add	additional material of unknown origin 由来不明の過剰（付加）染色体部分
del	deletion　欠失
der	derivative chromosome　派生染色体
dic	dicentric　二動原体の
dup	duplication　重複
fra	fragile site　脆弱部位
i	isochromosome　同腕染色体
ins	insertion　挿入
inv	inversion　逆位
r	ring chromosome　環状染色体
t	translocation　転座
upd	uniparental disomy　片親性ダイソミー

ここは異常の種類を示す記号（左記）に続いて，異常の起こっている染色体番号を（　）に入れ，続けて部位を（　）に入れて示す。二つ以上の染色体が関与する場合はセミコロン（；）で区切る。この場合，染色体と部位はそれぞれ以下のように対応する。

例：t(2;5)(q21;q31)



なお，コロン（：）一つは，切断部位を，ダブルコロン（::）は，切断と再結合を示す。また，矢印（→）は，どこからどこまでを示している。

表3　ヒト染色体の分染法の種類

染色体全域のバンドを染色する方法	
Qバンド法	最初に開発された分染法，蛍光バンドパターン，quinacrine mustard あるいはquinacrione dihydrochlorideが用いられる
Gバンド法	現在，最も広く用いられている分染法，ギムザ染色を行う
Rバンド法	Gバンド法とは逆の濃淡を示す
染色体の特定の構造を染色する方法	
Cバンド法	セントロメア（構造上のヘテロクロマチン）のバンド
Tバンド法	テロメアのバンド
NORS	核小体のバンド
その他	
高精度分染法	分裂前期（prophase）もしくは分裂前中期（prometaphase）の細胞を用いて，より多数のバンドを染め出す方法。通常のGバンドではおよそ400バンドが染色されるが，高精度分染法では850バンド程度が染色される

染色体検査法の進歩

・分染法（Ｇバンド）

・高精度分染法

・ＦＩＳＨ

・Ｍ−ＦＩＳＨ

・アレイＣＧＨ

染色体異常

表 8　染色体異常の分類

1）**数的異常** aneuploidy
- a）トリソミー trisomy
  - 常染色体トリソミー（新生児では21，18，13番染色体が多い）
  - 性染色体トリソミー
- b）モノソミー monosomy
  - 性染色体モノソミー（45,X）
- c）マーカー染色体 marker chromosome
- d）倍数体 polyploidy
  - 三倍体 triploidy
- e）その他
  - ダブルトリソミー double trisomy
  - テトラソミー tetrasomy

2）**構造異常** structual rearrangement
- a）転座 translocation
  - 相互転座 reciprocal translocation
  - ロバートソン転座 Robertosonian translocation
- b）欠失 deletion
- c）逆位 inversion
  - 腕間逆位 pericentric inversion
  - 腕内逆位 paracentric inversion
- d）挿入 insertion

3）**モザイク** mosaicism

4）**その他**
- 隣接遺伝子症候群 contiguous gene syndrome
  - （染色体不安定化症候群 chromosome instability syndrome）
  - （脆弱X症候群 fragile X syndrome）

表9　ダウン症候群の臨床症状の概略

頻　度	およそ1/1000
種　類	標準型（通常型：standard，regular）が95%弱，そのうち90%は母親の減数分裂に起因（うち75%は第一減数分裂），10%は父親の減数分裂に起因する。 転座型が５%弱（うち75%は de novo，25%は家族性） モザイク型が２%前後
平均生存年齢	50歳をこえている
新生児期の身体的特徴	後頭部扁平，大泉門開大，眼裂斜上，内眼角贅皮，第５指短小，もしくは第５指単一屈曲線，第５指内湾，猿線など。
合併症	先天性心疾患（40%前後，心室中隔欠損，心内膜床欠損症が多い），消化管の異常（５%前後），難聴（60%前後），環軸椎不安定症（20%，C1 が C2 の前方にずれる），白血病（１～２%）
知的発達	性差（女＞男），養育環境（現在＞過去，家庭養育＞施設生活），染色体核型（モザイク＞通常型≒転座型）
知能指数（IQ）	40～49にピーク
社会生活能力指数（SQ）	60～70にピーク
性　格	人の言いなりになる，人なつっこい，陽気で朗らか，模倣力に富む，愛情深い，誰にでも話しかける，動作が鈍くのろい，社交的，几帳面，音楽好き

（日暮真・高野貴子・池田由紀江：ダウン症，第２版，医歯薬出版，1998をまとめた）

１８トリソミー

18トリソミーは出生児の1/6000頻度で発生するが，自然流産となることが多い。患児の95%以上が完全な18トリソミーである。過剰染色体はほぼ全例で母親由来であり，母体年齢が高くなるにつれてリスクが増大する。女性：男性の比率は3：1である。

胎動微弱，羊水過多，胎盤矮小，および単一臍動脈の病歴がしばしば認められる。

出生時の体格は在胎期間と比して著明に小さく，筋緊張低下と骨格筋および皮下脂肪組織の著しい低形成を伴う。啼泣が微弱で，音に対する反応も弱い。

上眼窩縁が低形成で，眼瞼裂は短小，口と顎が小さい（これらの特徴より，つまんだような顔貌を呈する）。小頭，後頭部突出，耳介低位および変形，狭骨盤，胸骨短小がよくみられる。

通常，示指の第3指および第4指への重なりを伴う手の握りが認められる。しばしば第5指遠位屈曲線の欠如がみられ，指尖部では低位弓状紋を認める。爪が低形成であり，母趾は短くしばしば背屈をみる。

内反足と揺り椅子状足底がよくみられる。

また重度の心疾患，特に動脈管開存と心室中隔欠損がよくみられる。肺，横隔膜，消化管，腹壁，腎臓，尿管の異常の発生率も高い。腹直筋ヘルニアおよび/または離間，停留精巣，過剰な皮膚のひだ（特に頸部背面上）もよくみられる。

半数以上は生後1週間以内に死亡し，生後1年まで生存する児は10%未満である。

１３トリソミー

13トリソミーは出生児の約1/10,000頻度で発生し，症例の約80%が完全な13トリソミーである。母体年齢が高くなるにつれてリスクも増大し，過剰染色体は通常母親由来である。

不当軽量児となる傾向がある。

正中部の異常（例，頭皮欠損および皮膚洞）が特徴である。全前脳胞症（前脳が正しく分割されなかったもの）もよくみられる。顔面奇形では口唇裂と口蓋裂を併発することがある。また小眼球，虹彩欠損（欠裂），網膜異形成もよくみられる。眼窩上隆起が浅く，眼瞼裂は通常傾斜している。

耳介は変形し，通常低位付着となる。難聴も多い。頸部背面上にしばしば弛緩した皮膚のひだが認められる。猿線（単一手掌屈曲線），多指，高い凸状の狭い爪もよくみられる。

症例の約80%が重度の先天性心血管異常を合併し，中でも右胸心が多い。生殖器は両性とも異常の頻度が高く，男児では停留精巣と陰嚢異常が，女児では双角子宮が生じる。早期乳児期には無呼吸発作が頻繁に発生する。精神遅滞は重度である。

患児の大部分（80%）は症状が重いために生後1カ月を前に死亡し，1年以上生存できるのは10%未満である。

例題：42歳の初妊婦。妊娠31週5日。羊水過多のため精査目的で紹介されて来院した。超音波検査で胎児推定体重1,250g、羊水指数〈AFI〉28.5cm（基準5～25）であり、胎児に房室中隔欠損を認め、心内膜床欠損症が疑われた。胎児の腹部超音波像（A、B）を次に示す。

最も考えられる胎児の疾患はどれか。

A

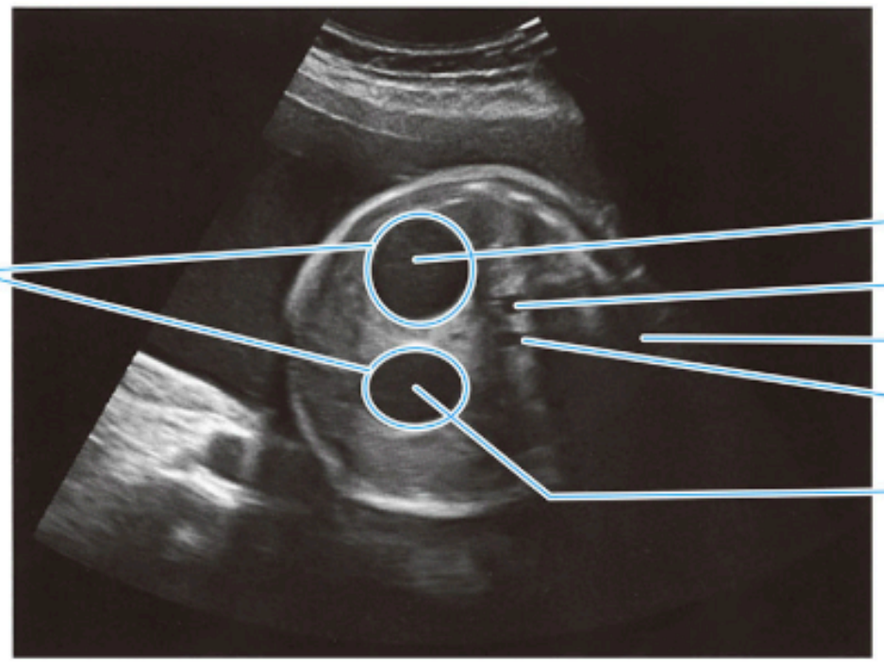
B

A

左側

前

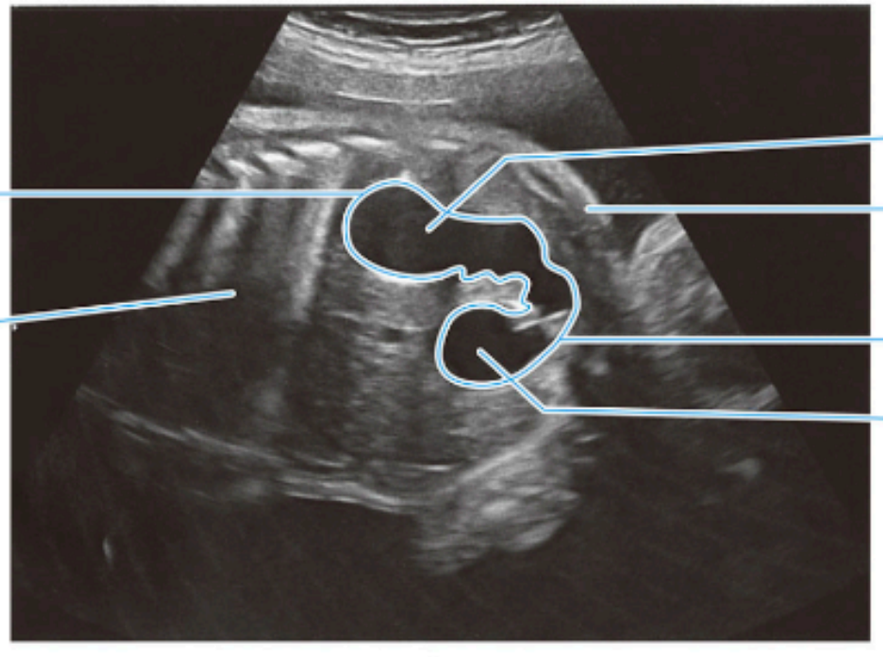
後・背側



右側

B

左側



右側

染色体異常の発症機序

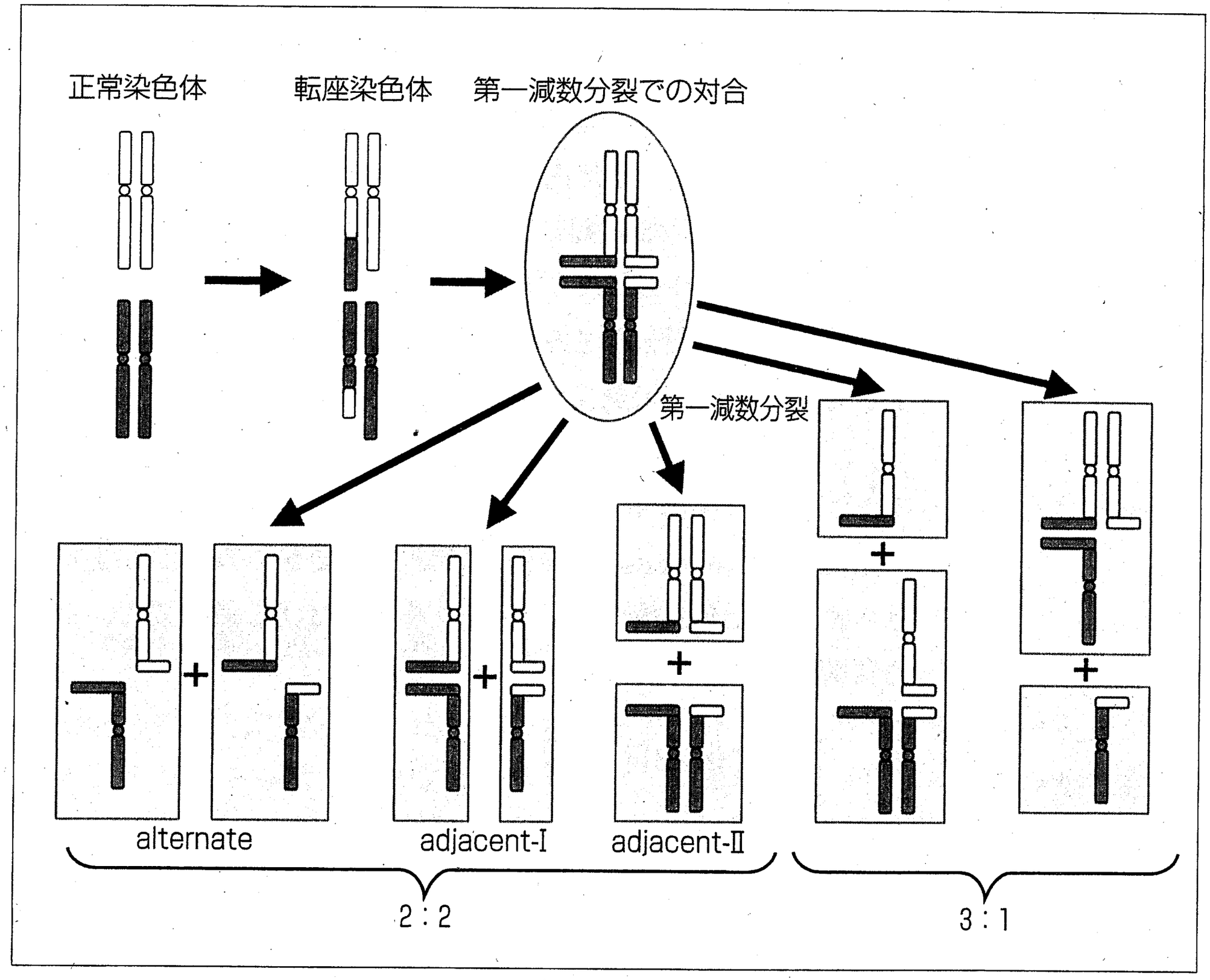


図11　第一減数分裂における対合と分離（相互転座）

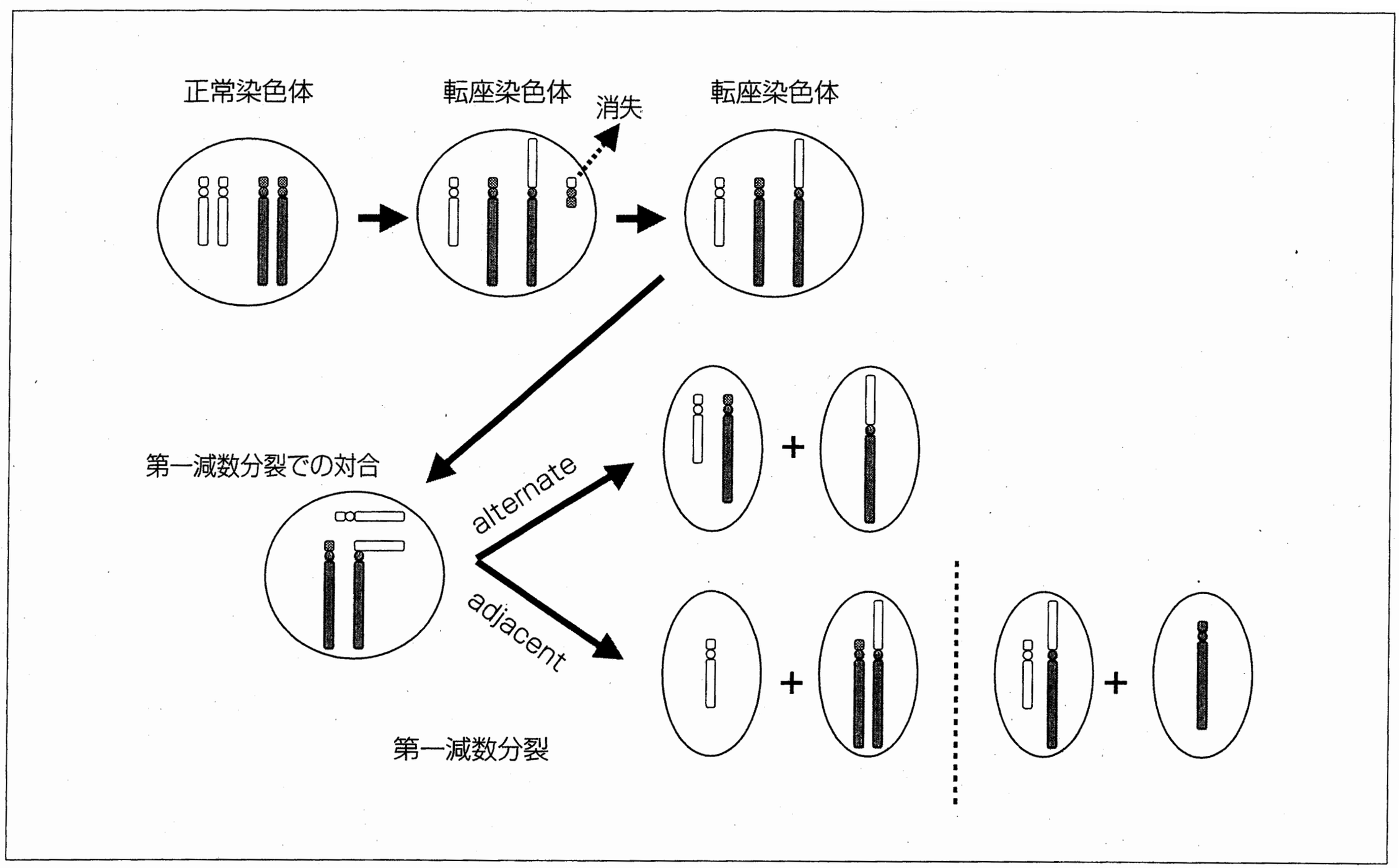


図12　第一減数分裂における対合と分離（ロバートソン転座）

メンデル遺伝

表 4　遺伝性疾患の分類

A．メンデル遺伝病 ……①常染色体優性遺伝性疾患
②常染色体劣性遺伝性疾患
③X連鎖(伴性)優性遺伝性疾患
④X連鎖(伴性)劣性遺伝性疾患

B．多因子遺伝性疾患

C．ミトコンドリア遺伝病

D．染色体異常

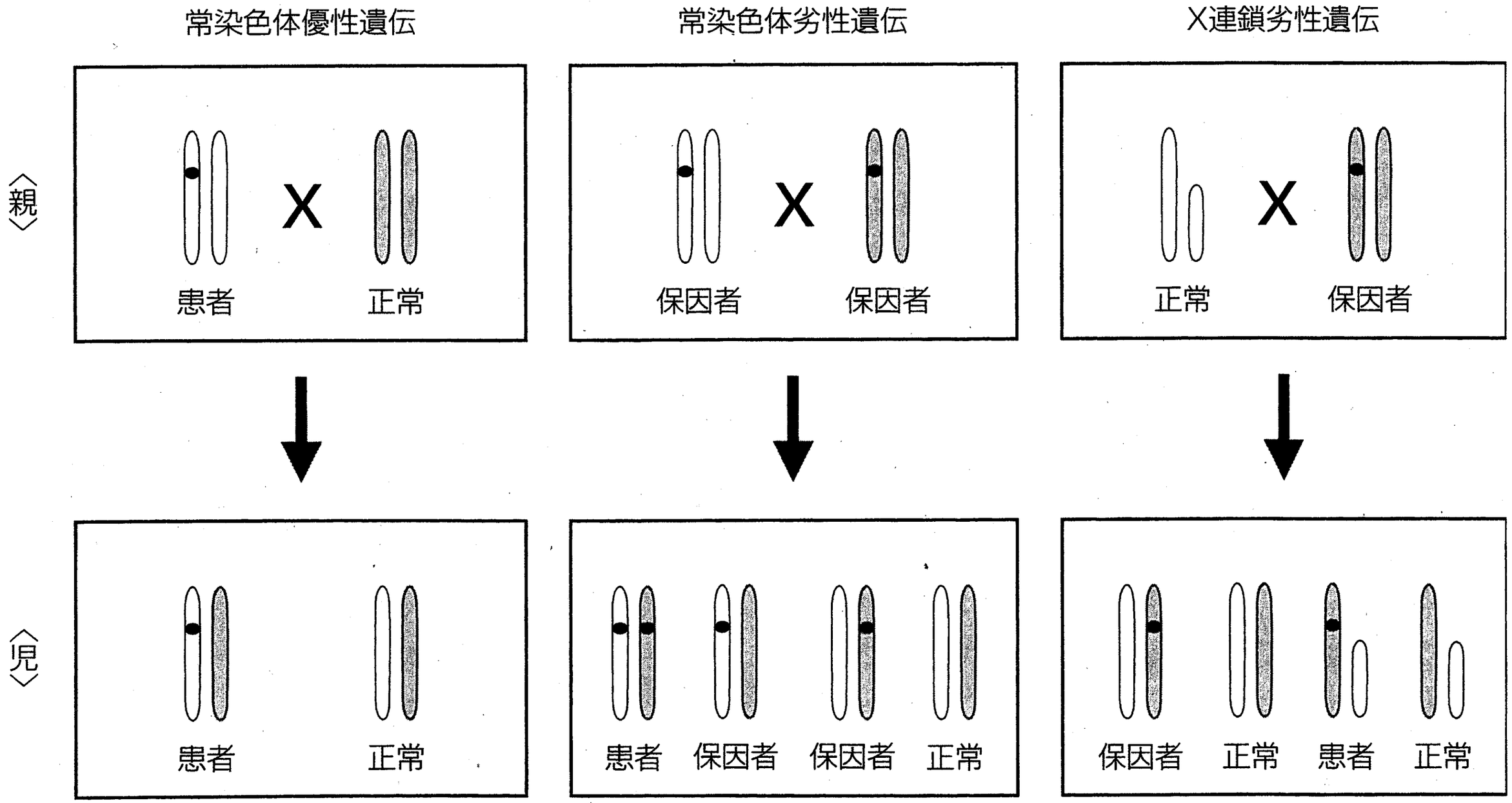


図 6　メンデル遺伝病の遺伝形式

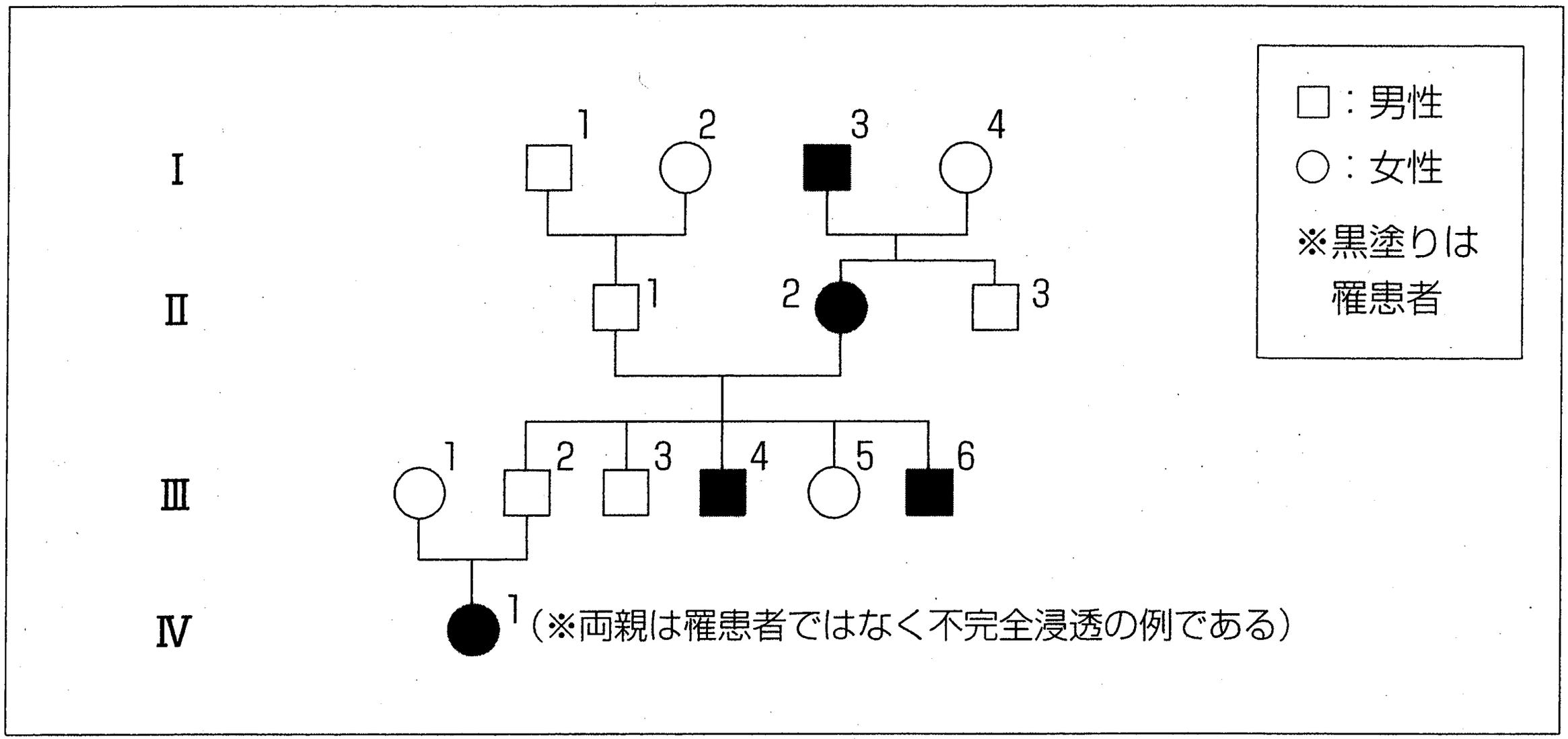


図７　常染色体優性遺伝の例（不完全浸透）

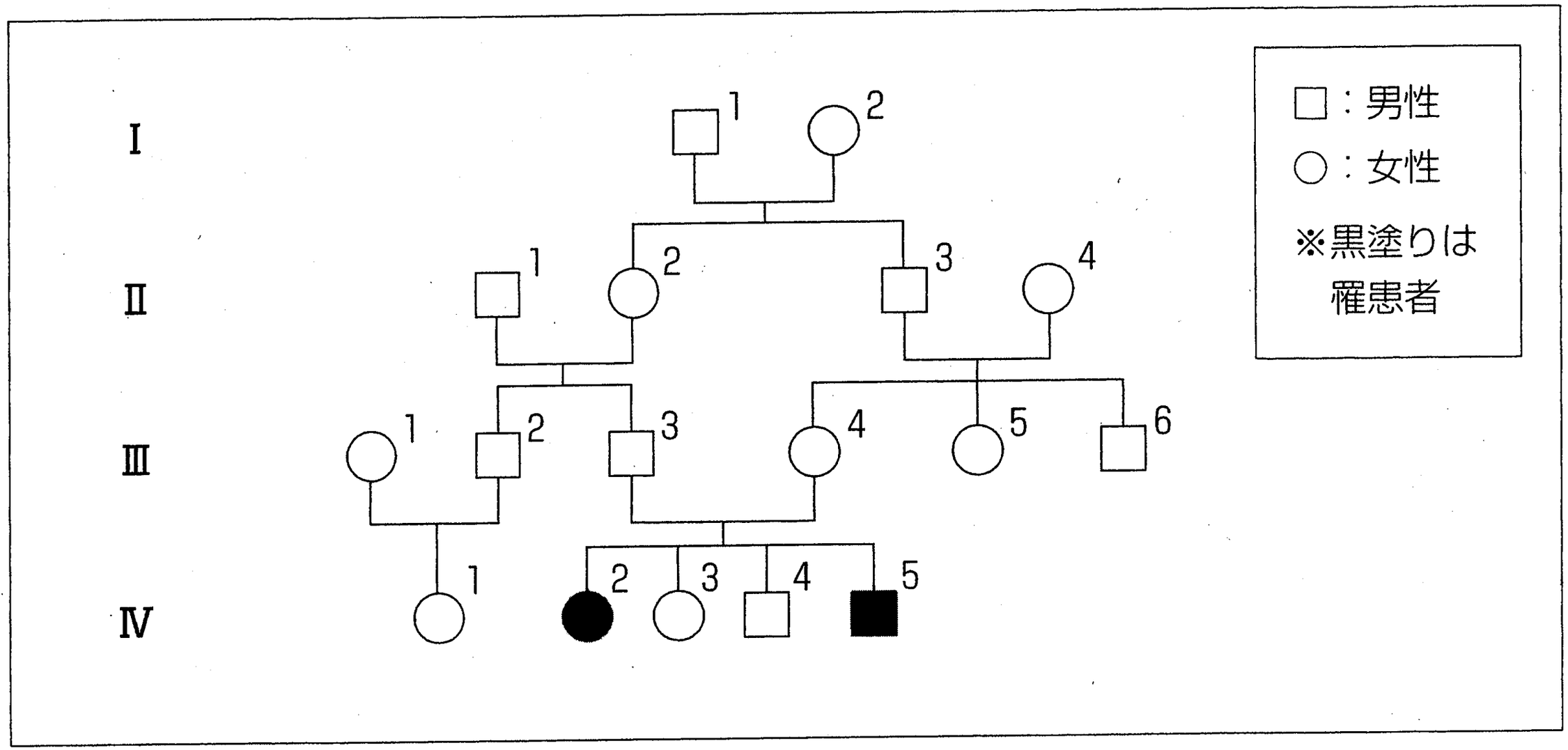
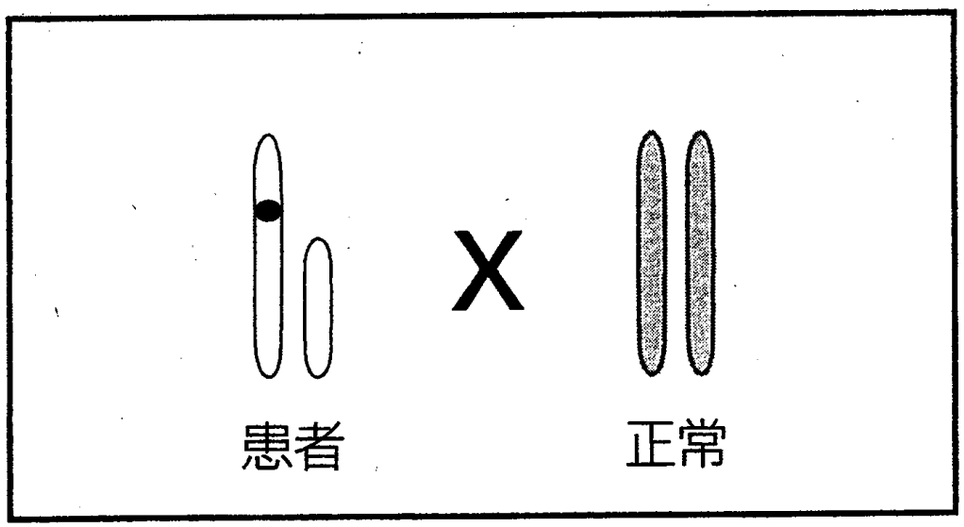
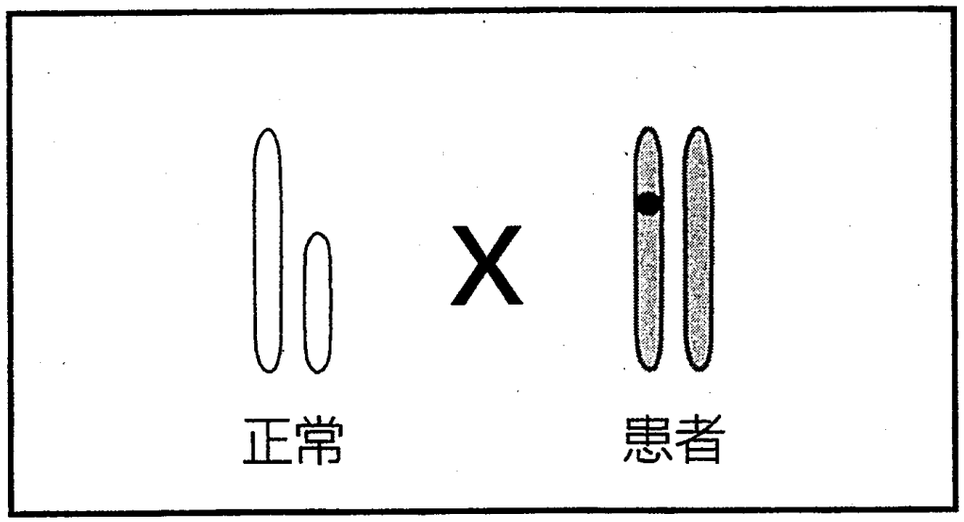


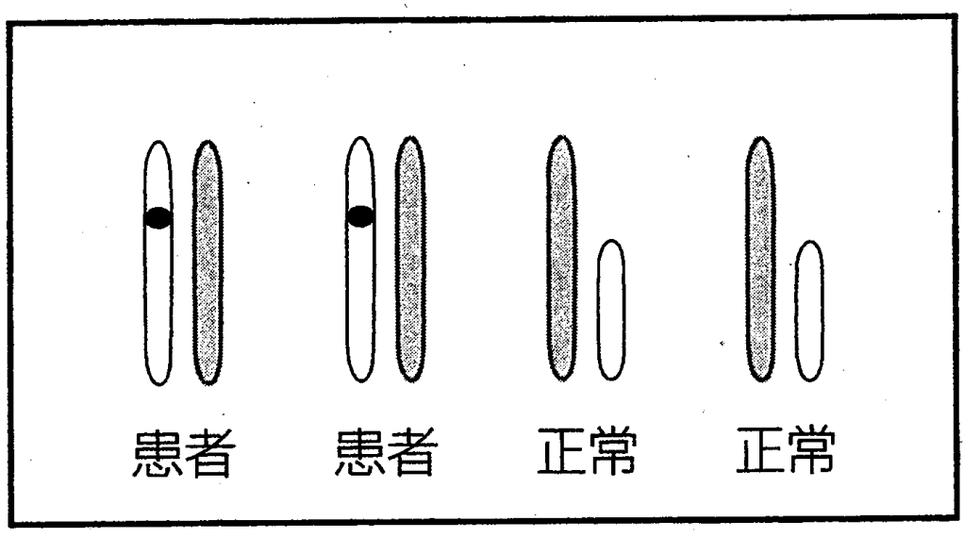
図 8　常染色体劣性遺伝の例

〈親〉





〈児〉



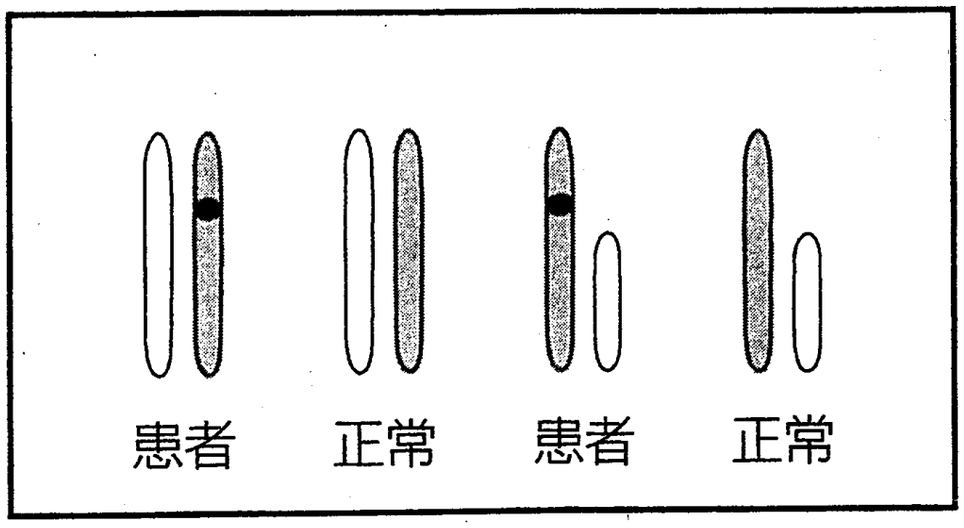


図 9　X連鎖優性遺伝

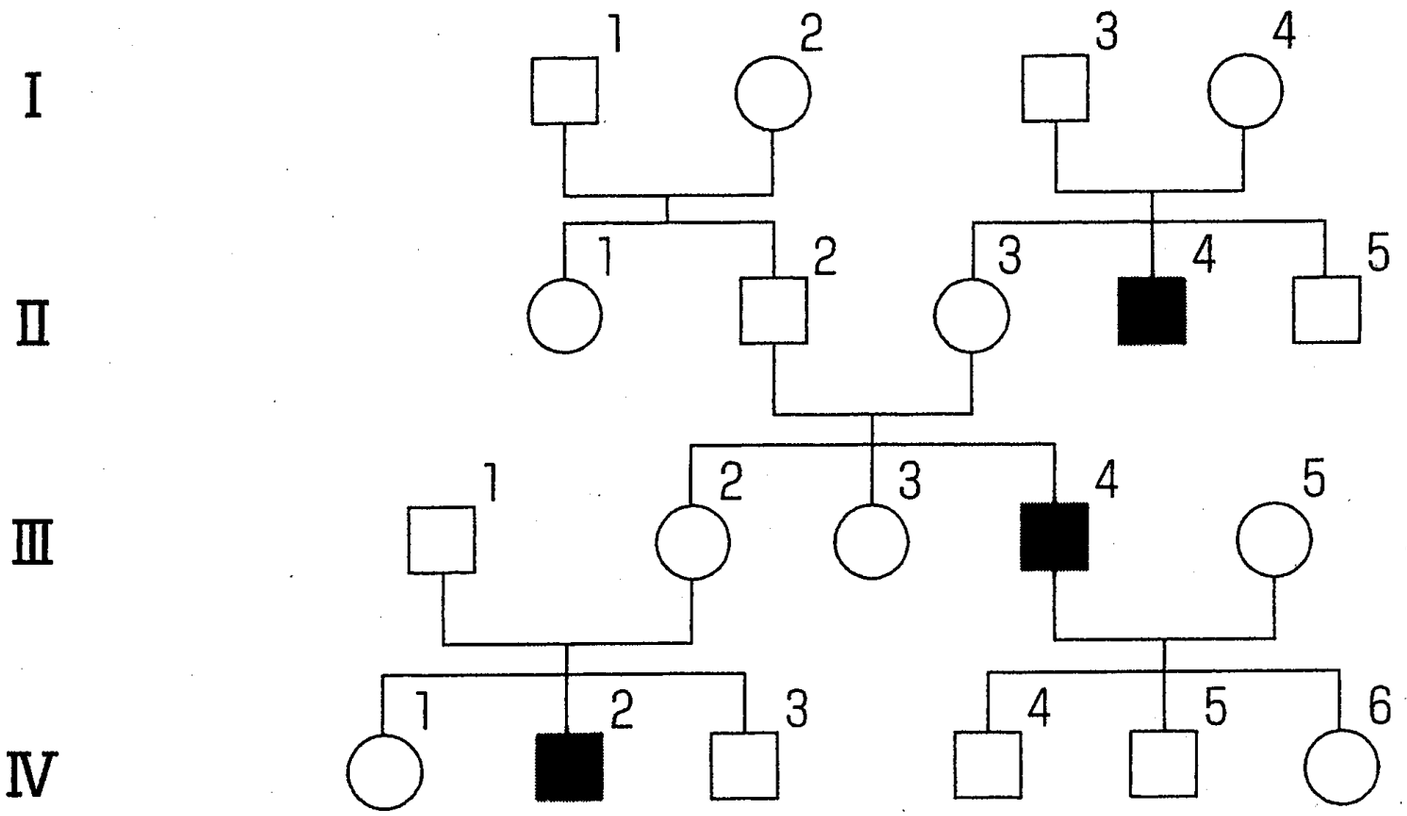


図10　X連鎖劣性遺伝の例

表6　メンデル遺伝病の特徴

常染色体優性遺伝の特徴
1．変異形質はすべての世代に現れ，世代の飛び越えがない。しかし，浸透率が100%でなければ，飛び越えは起こる。 2．変異形質は，罹患者の児の平均約半数に伝わる。 3．変異形質の伝達は性による影響を受けない。
常染色体劣性遺伝の特徴
1．変異形質は，罹患者の同胞にのみ出現し，両親や，児には出現しない。 2．罹患者の平均1/4の同胞が罹患する。 3．罹患者の両親には，近親婚のことがある。 4．変異形質の伝達は，性による影響を受けない。
X連鎖（伴性）優性遺伝性疾患の特徴
1．変異形質は，罹患者の児の平均約半数に伝わる。 2．男性罹患者の娘はすべて罹患する。男性罹患者の息子が罹患することはない。 3．女性罹患者の娘と息子のほぼ半数ずつが罹患する。 4．男性罹患者はしばしば重症で致死的である。
X連鎖（伴性）劣性遺伝性疾患の特徴
1．変異形質の発現は，ほとんど男性にしか見られない。 2．男性罹患者の娘はすべて保因者で罹患することはない。また，その娘の男児の平均1/2は罹患者になる。 3．変異形質が父から息子へ伝達されることはない。 4．家系内に複数の罹患者がいる場合，これらの間をつなぐ伝達者はすべて女性である。

表5　さまざまな遺伝形式をとる疾患の例

常染色体優性遺伝　Apert 症候群／結節性硬化症／神経線維腫症Ⅰ型／筋緊張性ジストロフィー（myotonic dystrophy）／Huntington 病／脊髄性小脳変性症／多指の多く／裂手・裂足／家族性網膜芽細胞腫／遺伝性非腺腫症性大腸癌／乳癌の一部

常染色体劣性遺伝　Meckel症候群／Chondrodysplasia punctata（rhizomelic type）／Limb girdle type（late onset）筋ジストロフィー／福山型先天性筋ジストロフィー／Ataxia telangiectasia／小頭症（一部）／Chondrodysplasia punctata（Conradi syndrome）／多くの先天性代謝異常（一部にX連鎖劣性遺伝のものがある）

X連鎖優性遺伝　色素失調症

X連鎖劣性遺伝　血友病A／血友病B／水頭症（一部）／筋ジストロフィー（Duchenne 型，Becker 型）／魚鱗癬（一部）／オルニチントランスカルバミラーゼ（OTC）欠損症／Fabry 病／Lesch-Nyhan 症候群／Menkes 病／色覚異常（一部）

多因子遺伝　二分脊椎／無脳症／口唇裂／口蓋裂／口唇口蓋裂／高血圧，高脂血症，糖尿病などのいわゆる生活習慣病

ミトコンドリア遺伝　慢性進行性外顔筋麻痺（CPEO）症候群／脳卒中様発作（MELAS）症候群／赤色ボロ線維・ミオクローヌスてんかん（MERRF）症候群／一部の Leigh 脳症

非メンデル遺伝

表７　多因子遺伝性疾患の特徴

１．一般集団の頻度Pより，罹患者の近親では罹患者の頻度が高く，1人が罹患者の場合同胞で再び罹患者が出る確率(再発確率)はおよそ$\sqrt{P}$になる。
２．同胞内に罹患者が出る再発確率は，その家系内に，同じ疾患の罹患者が多ければ多いほど高い。
３．罹患者と近親の度が遠ざかるほど，再発確率は低下する。

遺伝相談

遺伝カウンセリングとは

　遺伝カウンセリングとは患者・家族のニーズに対応する遺伝学的情報およびすべての関連情報を提供し，患者・家族がそのニーズ・価値・予想などを理解した上で意志決定ができるように援助する医療行為である.

　その過程で，心配している状態・病気は遺伝的に本当に心配しなければならないことなのか，本当に心配しなければならないことならば，その可能性はどの位あるのか，その可能性を避ける方法はないのか，避ける方法があるならば，それはどのような方法で，どこで受けられるのかなどの疑問に答えるために多くの情報提供を行なう.

遺伝カウンセリングとは

具体的には以下のようなクライアントが多い.

a. 本人，配偶者，親，子，同胞，その他の血縁者に遺伝性疾患や先天異常の人がいて，自分あるいは自分の子が同じ病気になるのではないかと不安に思っている人.

b. 結婚の相手がいとこなど血縁者であり，結婚しようかどうか迷っているカップル.

c. 妊娠中に薬を服用したり，Ｘ線検査を受けたり，感染症に罹患したりして，胎児への影響を心配している妊婦.

d. 高齢妊婦（一般的には35才以上）のため胎児への影響を心配している人.

e. 習慣性流産のカップル.

f. その他.

遺伝カウンセリングにあたるカウンセラーに必要な知識、技量

遺伝カウンセリングの結果によっては，相談者の一生や家族の運命をも左右することになる．遺伝カウンセラーに求められる資質としては以下のようなことがある．

1）メンデル遺伝学，細胞遺伝学など正確な近代遺伝医学の知識をもっていること．

2）遺伝医学の進歩は急速なので，最新の遺伝情報にアクセスできる設備と能力を持っていること．

3）上述したカウンセリングの基本的技術と経験を有していること．

4）遺伝カウンセリングに関係した倫理的・法的・社会的問題を理解し，それに対処できる能力を有していること

5）関連する他の多くの診療部門とコーディネートできること