

平成9年度厚生省心身障害研究
「遺伝相談に関する研究」

「遺伝相談施設間等のインターネット組織構築の研究」

分担研究報告書

分担研究者：藤田 潤（京都大学教授）

要約

遺伝相談のニーズに答え、サービスの質を向上させるような遺伝相談情報ネットワークのあり方を検討した。

- 1) 遺伝相談ネットワークで扱う内容として、
 - ・ 遺伝サービスの利用を促進するための情報（特にニーズが高い遺伝相談施設情報、遺伝子検査施設情報、費用やリスクに関する情報等）。
 - ・ 診断に関する最新情報や研修情報等の医療関係者に対する教育的情報。
 - ・ 医療関係者相互の遺伝関連情報の交換。
 - ・ 一般通信社からの遺伝関連ニュース、その他世論からのフィードバック。
 - ・ 一般人に対する教育的・啓蒙的信息。
 - ・ 日本人における、遺伝性疾患症例データベースの作製と公開。が考えられた。
- 2) 遺伝相談情報ネットワークの構築形態としては、

セキュリティの面から、遺伝相談センターと主要病院間をイントラネットとし、遺伝相談センターからゲートウェイでMDX（MeDical information eXchange）を介してインターネットに接続するのが良いであろう。また、一般人用のホームページは、医療関係者用のものと別に作製する方が管理の面から望ましい。
- 3) 現在インターネット上にある遺伝相談関連サイトを、雑誌、インターネット、学会等の資料により検索、利用し検討した。

- ・欧米に比べて、本邦では個人レベルのサイトが多く、内容に乏しかった。
- ・一般人と医療関係者との利用を区別しないと、患者からの医療相談、情報募集が過剰になり運営に支障を来す可能性があった。

結局、国内には遺伝相談のニーズに答えるインターネットサイトがなかった。

- 4) インターネットに試験的にホームページを開設した。その結果、内容の責任の所在、プライバシー、内容の入力、更新、機器の管理等のための人員、経費等、維持管理上の問題があきらかとなった。多くの医療関係者の分担協力と公的支援による、内容に信頼性があり永続性のあるホームページの作製・運用が急務と考えられた。

見出し語

インターネット、イントラネット、遺伝カウンセラー、遺伝子検査、ホームページ、情報交換、リンク

研究方法・結果

A) ニーズに基づいて、遺伝相談情報ネットワークの内容を考えた。

朝本等のアンケート結果（後述）にもあるように、最新遺伝医学情報が入らない、紹介施設がわからない、検査施設がわからない等の理由から、大部分の医師がインターネットを用いた遺伝相談情報ネットワークに大いに期待している。そこで、遺伝相談に必要な情報が一カ所ですべて得られるようなホームページの作製をめざした。その内容としては、

- ・遺伝サービスの利用を促進するための情報（特にニーズが高い遺伝相談施設情報、遺伝子検査施設情報、費用やリスクに関する情報等）。
- ・医療関係者及び一般人に対する教育的情報。
- ・遺伝情報の交換の場。
- ・一般通信社からの関連ニュース、その他世論からのフィードバックを受ける場。
- ・日本人における、遺伝性疾患症例データベースの作製と公開の場。

等を考えた。

欧米の類似のインターネットサイトを参考に、さらに具体的な項目を検討した結果を以下に示す。なおこれらの殆どは医療関係者のみを対象に考えたものであり、一般人に対するものはさらに検討が必要である。

a) 遺伝相談カウンセラー情報

地域別、専門別に検索ができ、カウンセラーの氏名、性、専門、診療所名、診療所住所、診察曜日、予約連絡先等がわかること。一例として、アメリカ遺伝カウンセラー学会 (NSGC)¹ のページを示す (図 1)。

本邦では、遺伝相談センターが遺伝相談カウンセラー・施設に関するアンケート調査を平成 8 年に実施したが、データベース化はされていない。また、カウンセラーの認定については臨床遺伝学会、人類遺伝学会他の合意が得られていない。

b) 遺伝子検査情報

地域別、検査別、疾患別に検索ができること。検査機関名、場所、検査方法 (DNA 塩基配列決定、FISH 等)、費用、連絡先の他に検査が臨床用か研究用かの情報も欲しい。検査前説明での留意点、検査結果の解釈、精度等検査に密接に関連した情報にリンクさせるのが望ましい。一例として、Helix² の検索画面 (図 2) と、検索結果 (検査施設一覧表) の画面 (図 3) を示す。

本邦では、平成 9 年に遺伝子診療学会が遺伝子検査に関する全国調査を、大学、国立病院、関連研究施設、民間の臨床検査センター等 251 施設に対して行ったが、その約 1/3 から回答があり、感染症や造血器腫瘍の遺伝子検査がかなり普及していることがうかがわれた。しかし、遺伝病の関連では各病院の体制が確立されていないことから詳細は公表されていない。

c) 福祉・サポート情報・治療専門医の情報

特定の疾患に対応できる医療機関の案内、医療、日常生活、福祉などの相談ができる公的機関や患者支援団体の案内、医療費についての案内。

同様の主旨で、難病患者を対象としたものに、難病情報センター³ のホームページがある (図 4)。患者支援団体のホームページリンク集としては、本邦では、福祉と障害者支援情報の総目次⁴ (図 5)、米国では、The Alliance of Genetic Support Groups⁵ があり (図 6)、後者では連絡先だけではなく活動内容等も情報提供されている。

d) 遺伝子疾患情報 (医師用)

症状から診断を考えるのに役立つ遺伝病データベースは、米国の OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)⁶ があり、これを越えるものの作製は

難しいであろう。OMIM は、疾患名、症状等によるキーワード検索ができ、各疾患からその文献、遺伝子、蛋白、変異部位その他のデータベースへのリンクも張られている（図 7）。

遺伝相談の対象となる疾患の説明としては、診断、頻度、治療法、予後、文献だけではなく、カウンセリング法、遺伝子検査法とその解釈、倫理問題、ガイドライン等の情報も必要である。責任者を決めて、代表的な疾患から順にこれらの説明データを作製・公開し、常に最新の正確な情報を提供する必要がある。米国の Genline⁷ の例を示す（図 8）。

e) 日本人における疾患情報の蓄積と公開

カウンセリングには、遺伝子変異部位、頻度、浸透度、予後など日本人でのデータが必要であるが、現在利用できるものの殆どは欧米人のデータである。そこで、日本の個々の症例におけるデータを中央で集積しながら、利用していくシステムを構築せねばならない。情報が外部に漏れないような通信、データ管理体制を整えねばならない。国際的には The Human Gene Mutation Database, Cardiff⁸ で遺伝子変異部位の集積が行われており、695 種の遺伝子に、12,648 の変異が登録されている（図 9）。

f) 関連学会情報

国内では、臨床遺伝学会、人類遺伝学会、遺伝子診療学会、遺伝子治療学会、分子生物学会、遺伝学会等。

国外では American Society of Human Genetics (ASHG), National Society of Genetic Counselors (NSGC), American Board of Genetic Counseling (ABGC), American Board of Medical Genetics (ABMG), International Society of Nurses in Genetics (ISONG), Council of Regional Networks (CORN), American College of Medical Genetics (ACMG), Association of Genetic Technologists (AGT) (formerly ACT), Genetic Society of America (GSA), European Society of Human Genetics (ESHG), Concerted Action on Genetics Services in Europe (CAGSE), Australian Society of Human Genetics (ASHG), Human Genetics Society of Australasia (HGSA), Society for The Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), Ibero-American Society of Human Genetics of North America (IASHGNA), Human Genome Organisation (HUGO) 等の発行する雑誌、主催する大会やシンポジウム、セミナーの情報。

g) 教育・文献情報

遺伝相談カウンセラーの研修会、人類遺伝学会のセミナーその他いろいろな遺伝関連のセミナーの案内。書籍、ビデオその他遺伝教育に関する情報。学術誌の検索は、欧文のものは米国の Medline、さらに収録幅の広い PubMed⁹ が便利である (図 10)。日本での遺伝疾患症例報告や文献の検索ができるデータベースが必要である。

一般の人にわかるような疾患の説明、遺伝に関する啓蒙のための資料も、医療関係者用とは別に提供せねばならない。米国厚生省の遺伝子検査に関する説明ホームページを一例として示す (図 11)。

h) カウンセラー (クライアント、来談者) への説明資料

カウンセラーの理解を助けるために、遺伝様式、頻度その他の説明資料を提供する。プリントアウトして、そのまま渡せるような様式が便利であろう。東京医科大学小児科¹⁰ のページに一部試みがある (図 12)。

i) 情報交換の場

診断の相談、患者の募集、共同研究の募集、試薬・会社情報、文献情報、求人、求職、研究費情報、倫理問題等についての情報交換の場を作る。それぞれの分野で編集責任者を決め、まずは登録した医療関係者のみで行う。Eメールで登録者に発信し、返答は編集者を介して送る。インターネットにのせるかどうかは、編集者他の判断による。欧米の、HUM-MOLGEN¹¹ が参考になる (図 13)。

症例の写真、検査結果等のデータを送り、診断の相談をするには、セキュリティーの高いネットワークが必要である。

j) 関連サイトへのリンク

このページでカバーできないもの、既存のページを使ったほうが効率的なものは、そこへのリンクを張っておく。

k) その他

いろいろなメディアに現れた遺伝関連の記事を伝える。また患者、家族その他の人からの遺伝相談に対する要望、苦情等を受け付け、掲示する。

B) 遺伝相談情報ネットワークの構築形態。

一般人、医療関係者、地域の拠点病院と中央の遺伝センターそれぞれの立場の人たちがもっとも使いやすいような形態を構築せねばならない。

インターネットの回線はいつも混雑しているし、患者データを送るにはセキュリティーに不安がある。そこで、セキュリティーの面から、遺伝相談センターと主要病院間をイントラネットとし、遺伝相談センターからゲートウェイでMDX (MeDical information eXchange)¹²を介してインターネットに接続するのが良いであろう。これにより、遺伝相談ネットワーク内での独自性、柔軟な対応及びセキュリティーの確保、スループットの確保が図れる。これは、国立病院情報ネットワーク (HospNet) が行っている形態である。一般診療所の医師に地域の拠点病院を介してイントラネットにアクセスしてもらう方法や範囲はさらに検討が必要である。地域医師会のイントラネットとの関連も近い将来問題となるであろう。なお、一般人用のホームページは医療関係者用のものと別に作製し公開する方が管理の面から望ましい。

まず試行的に10病院ほどで小規模なネットワークを導入して情報交換を行い、使いやすいものを構築していく。このためには、サーバー等の設備初期費用として約1,200万円。継続するのに年約1,000万円必要である。これを50カ所に拡張するとさらに設備費が初年度のみ約2,000万円、継続するのに年5,000万円程度必要である (NTTのおおまかな試算による)。これにホームページの作製、維持、管理の費用、人件費等が必要である。患者データの交換を行わずセキュリティーをあまり問題にしなければ、端末等の購入とホームページの作製、維持管理の費用が中心となり、少ない予算で開始できるので、そのほうが現実的かもしれない。

考察

ニーズに充分答えるようなインターネットのホームページは、本邦には存在していなかった。また、そのもととなるデータベースもほとんどなかった。今回、インターネットに試験的にホームページを開設してみたところ、内容の入力、更新、機器の管理を誰がいつ行うのか、内容の責任は誰がどうもつのか、プライバシーの保護はどのように保証されるのか、経費はどうするのか等、管理運営上の問題があきらかとなった。永続性のあるものにするには、ボランティアではなく予算と人員が不可欠である。最新の医学関連情報を提供し続けるためには、数

多くの医療関係者の協力も必要である。

現在インターネット上にある遺伝相談関連サイトを、雑誌、インターネット、学会等の資料により検索し、実際に利用してみたが、欧米に比べて、本邦では一部の例外を除き個人レベルのサイトしかなかった。内容も私的なもの、古いもの、リンクしているだけのものが多く、臨床医には役に立ちそうもない情報の海をサーフするだけとなりがちであった。

また情報交換の場を一般人にも解放すると、患者からの医療相談、情報募集が過剰になり、本来の目的である医療関係者の情報交換に支障が出る可能性がうかがわれた。また、住所等登録の変更をせずに新たに登録する重複登録の問題、遺伝情報交換の調整をする編集者になりてがないなど運営上の問題も生じているところがあった。

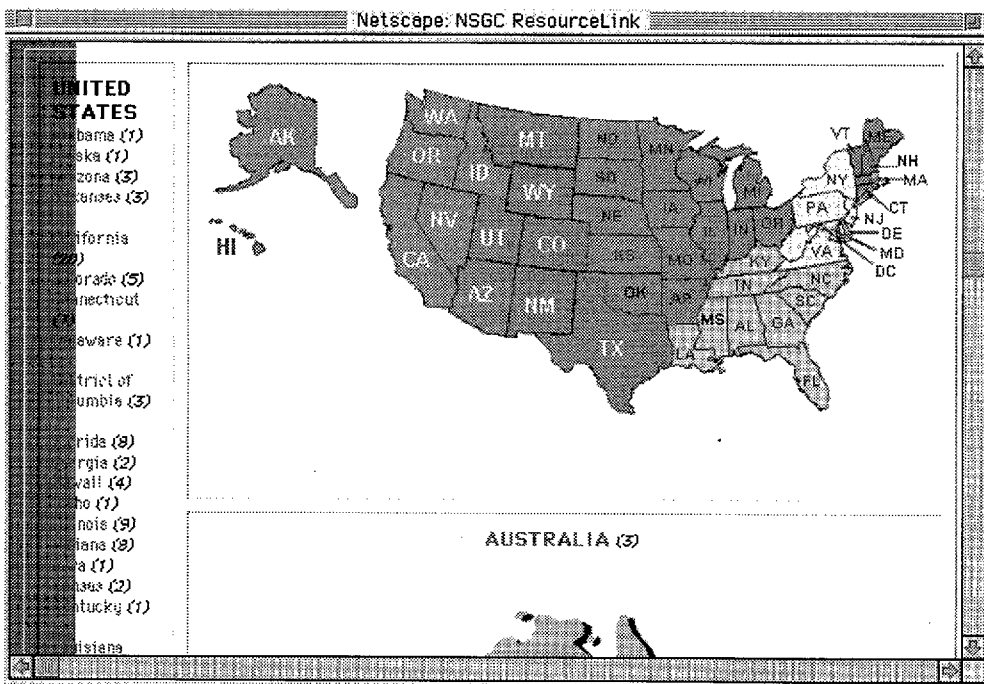
関連学会及び医療関係者の協力と公的支援の下にデータベースを整備し、早急にニーズの高い情報からホームページで提供を開始すべきであろう。まずは医療関係者用のホームページを開くべきであろう。利用医師からの要望を聞きながら内容の充実を図るとともに、常に最新で永続性のあるシステムの構築をせねばならない。

文献

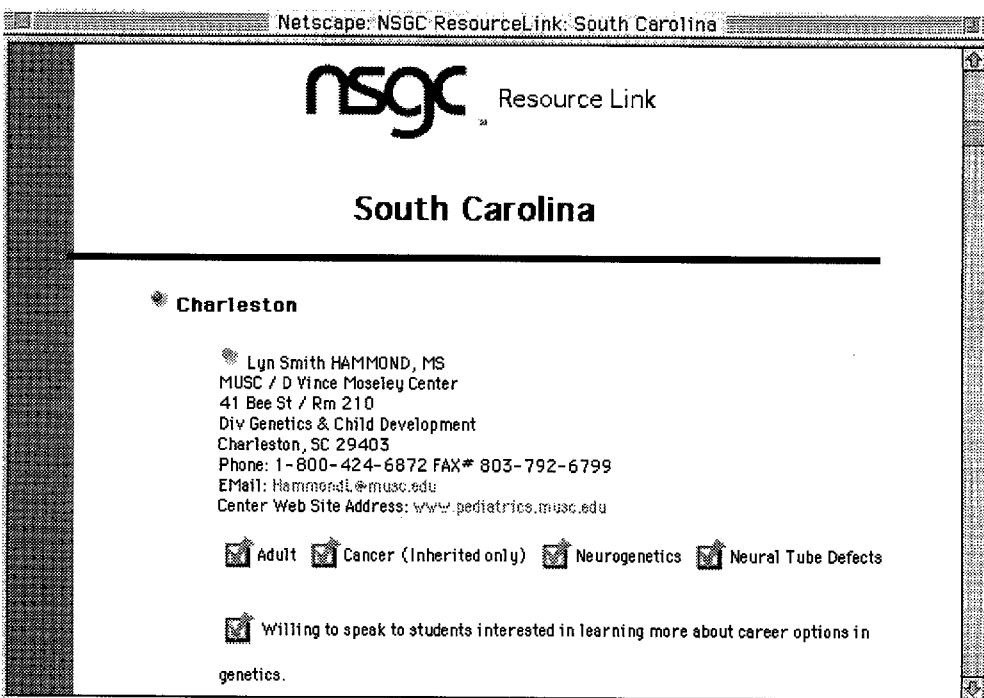
1. National Society of Genetic Counselors
(<http://members.aol.com/nsgcweb/nsgchome.htm>)
2. Helix
(<http://healthlinks.washington.edu/helix/>)
3. 難病情報センター
(<http://www.nanbyou.or.jp/>)
4. 福祉と障害者支援情報の総目次
(<http://chubu-gu.ac.jp/wic/ir/h-index.html>)
5. The Alliance of Genetic Support Groups
(<http://medhlp.netusa.net/www/agsg.htm>)
6. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
(<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>)
7. Genline
(<http://www.hslib.washington.edu/genline/>)

8. The Human Gene Mutation Database, Cardiff
(<http://www.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>)
9. PubMed
(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>)
10. 東京医科大学小児科
(<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/index-j.htm>)
11. HUM-MOLGEN
(<http://www.informatik.uni-rostock.de/HUM-MOLGEN/>)
12. 診療に役立つインターネット、日経メディカル、1997年6月増刊、10-21ページ。


☒1a



☒1b



Netscape: Helix Search Tool



Roberta A. Pagon MD Maxine Covington Peter Tarozzy-Hornoch MD
 Children's Hospital and Regional Medical Center
 and University of Washington School of Medicine, Seattle, WA
email: helix@u.washington.edu **Phone:** (206) 527-5742 **Fax:** (206) 527-5743

What's New at Helix

We have been working to improve the Helix database.
 We welcome your comments or questions regarding the new design and features.
 Click here for a description of what's new at Helix.

Specify disease name:

(Leave " blank to view entire list. **CAUTION:** with a modem may take many minutes - > 100K file)

USER ID:

Total *Helix* searches to date: 56567 [▶ HELP](#)

Funded by the National Library of Medicine (NLM) and Maternal and Child Health Bureau (MCHB).
 Technical/administrative support: IAIMS, UWHSLIC, CHRMIC.
 Copyright © 1996-1998 University of Washington. All rights reserved.

Netscape: Helix Search Tool

Williams Syndrome


External References: OMIM 194050

OPTIONS: [Select all tabs](#) | [New search](#) | [Feedback](#) | [Helix main](#) | [Help](#)

Alberta Children's Hospital , Calgary , Alberta , Canada Director : Peter Bridge , PhD
Baylor College of Medicine , Houston , TX Director : Lisa Shaffer , PhD
Boston University School of Medicine , Boston , MA Director : Aubrey Milunsky , MD DSo
Brigham and Women's Hospital , Boston , MA Director : Cynthia C. Morton , PhD
Cedars-Sinai Medical Center , Los Angeles , CA Director : Julie Korenberg , MD PhD
Celtek Corporation , Milwaukee , WI Director : Anthony T. Garber , PhD
Chapman Institute of Medical Genetics , Tulsa , OK Director : Nancy J. Carpenter , PhD
Children's Hospital and Medical Center , Seattle , WA Director : Kent E. Opheim , PhD
Children's Hospital of Pittsburgh , Pittsburgh , PA Director : Carolyn Bay , MD
Dynacare Laboratory of Pathology , Seattle , WA Co-director : Elisabeth Keitges , PhD Co-director : Frederick Luthardt , PhD
Genetics & IVF Institute , Fairfax , VA Director : P.N. Howard-Peebles , PhD
Laboratory Corporation of America , Research Triangle Park , NC

図3b

Netscape: Helix Search Tool

 Helix

Roberta A. Pagen MD Maxine Covington Peter Tarozzy-Hornech MD
Children's Hospital and Regional Medical Center
and University of Washington School of Medicine, Seattle, WA
email: helix@u.washington.edu Phone: (206) 527-5742 Fax: (206) 527-5743

Williams Syndrome
External References: OMIM 194050

Availability: C - Clinical only

**C - Alberta Children's Hospital
Molecular Diagnostic Laboratory** Calgary, Alberta, Canada T2T 5C7
Director: Peter Bridge, PhD
Main Contact: The Laboratory
Email: pbridge@molcgen.abcalgary.ca Phone: (403) 229-7026 Fax: (403) 229-7624
Availability: Clinical only (CLIA®: Not required, non-US)
Comments: FISH analysis
Last updated: 01/13/1997

OPTIONS: New search | Feedback | Helix main | Help

Funded by the National Library of Medicine (NLM) and Maternal and Child Health Bureau (MCHB).
Technical/administrative support: IAIMS, UWHLIC, CHRMC.
Copyright © 1996-1998 University of Washington. All rights reserved.

図4a

Netscape: 難病情報センター

難病情報センター

難病情報センターは難病患者さんや家族の方々の療養上の悩みや不安を解消し、その療養生活の一層の支援を図るため、厚生省の補助事業として平成8年度から財団法人 難病医学研究財団と厚生省保健医療局 エイズ疾病対策課が協力して実施しています。

What's New

難病（特定疾患）医学講座 平成10年1月
厚生省特定疾患調査研究事業研究報告 要約 平成10年1月

難病(特定疾患)ってどんな病気?

- 特定疾患に指定されている病気について

特定疾患の対応医療機関を探したい

- 医療機関のご案内
- 筋萎縮性側索硬化症(ALS)全国医療者ネットワーク

医療 日常生活 福祉などの相談をしたい

図4b

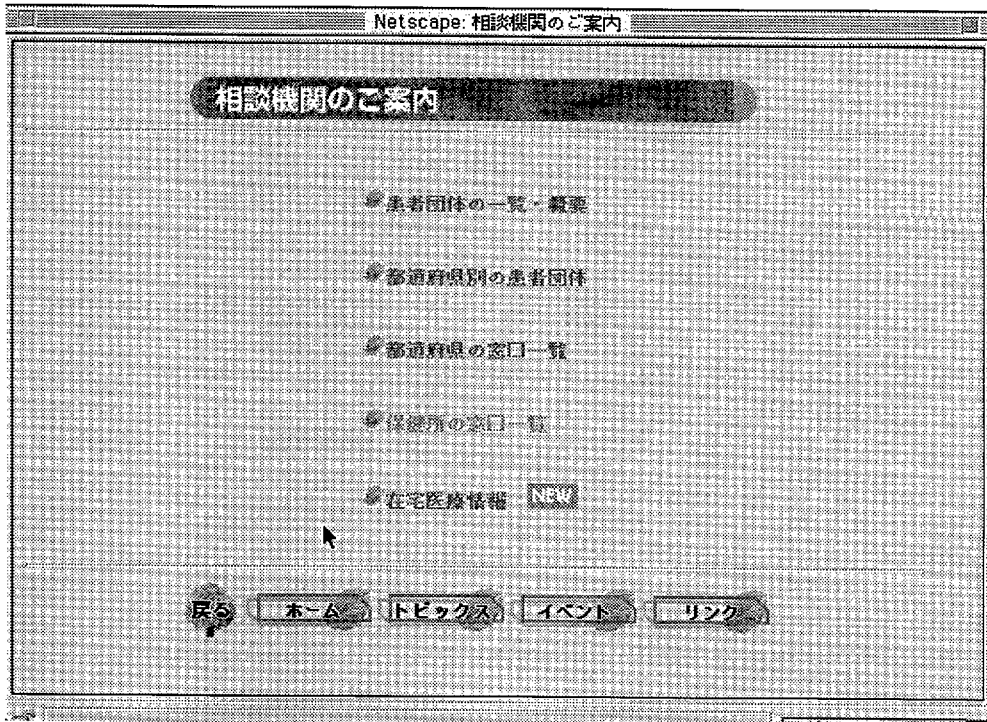
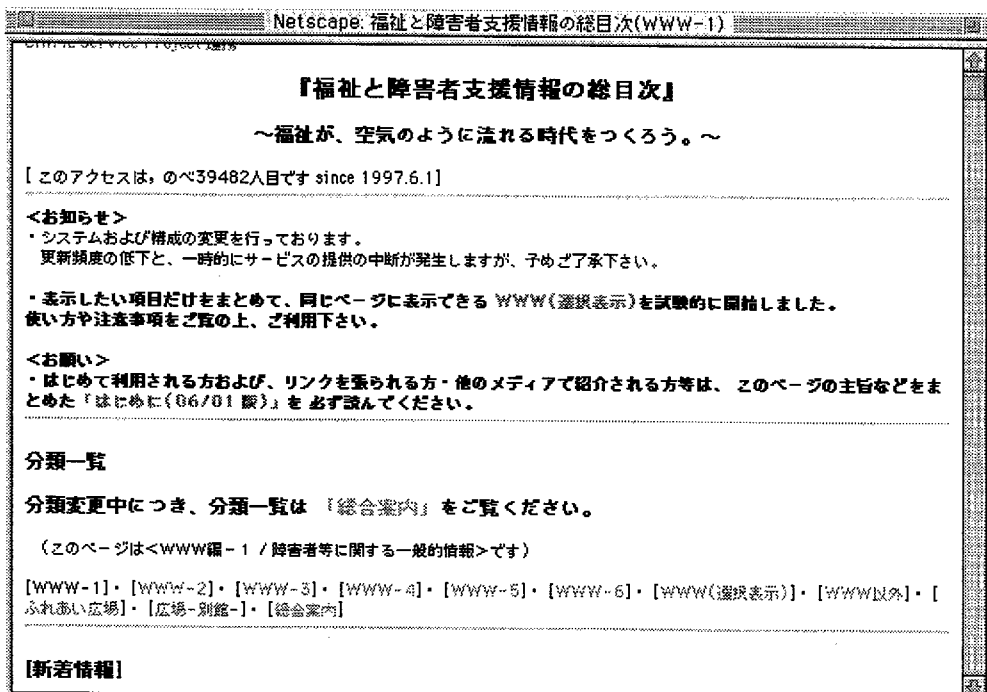
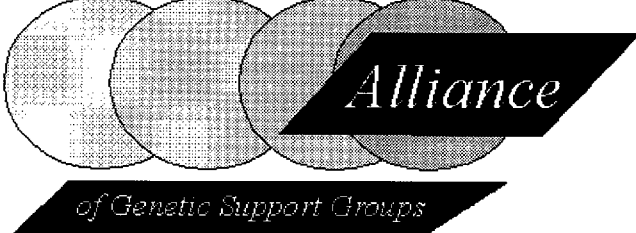


図5



☒6a

Netscape: The Alliance of Genetic Support Groups



**THE ALLIANCE
OF
GENETIC
SUPPORT
GROUPS**

Phone: 1 800 336-4363
e-Mail: medalliance@aol.com

The Alliance of Genetic Support Groups is a non-profit organization dedicated to helping individuals and families who have genetic disorders. Our toll-free helpline is a resource for consumers and professionals who are looking for genetic support groups and genetic services.

For more information, please choose one of the following:

- Directory of National Genetic Voluntary Organizations (list of support groups)
- Upcoming Events!
- List of publications
- Request further information about the Alliance
- Membership application

Please Note: The Office of Rare Diseases (ORD), National Institutes of Health (NIH) has a new home page which has been developed to provide information about rare diseases and ongoing research studies. This information is available to consumers, their caregivers, health care providers and biomedical researchers. The URL is

☒6b

Netscape:

Von Hippel-Lindau Syndrome Foundation, Inc. (VHLF)

Von Hippel-Lindau Syndrome
Address: P.O. Box 1516; Toms River, NJ 08754-1516
Contact person: Joe Heisler, Executive Director
Phone: 908-349-5462
Fax number: 908-244-7635
Founded: 1990

This organization provides...

Information for: affected individuals
families of affected individuals
the public or media
professionals (e.g., clinicians, teachers)

Support and referral: peer support
matching individuals/families
medical referrals
referrals to local chapter or group

Technical assistance: forming a group or chapter
fundraising

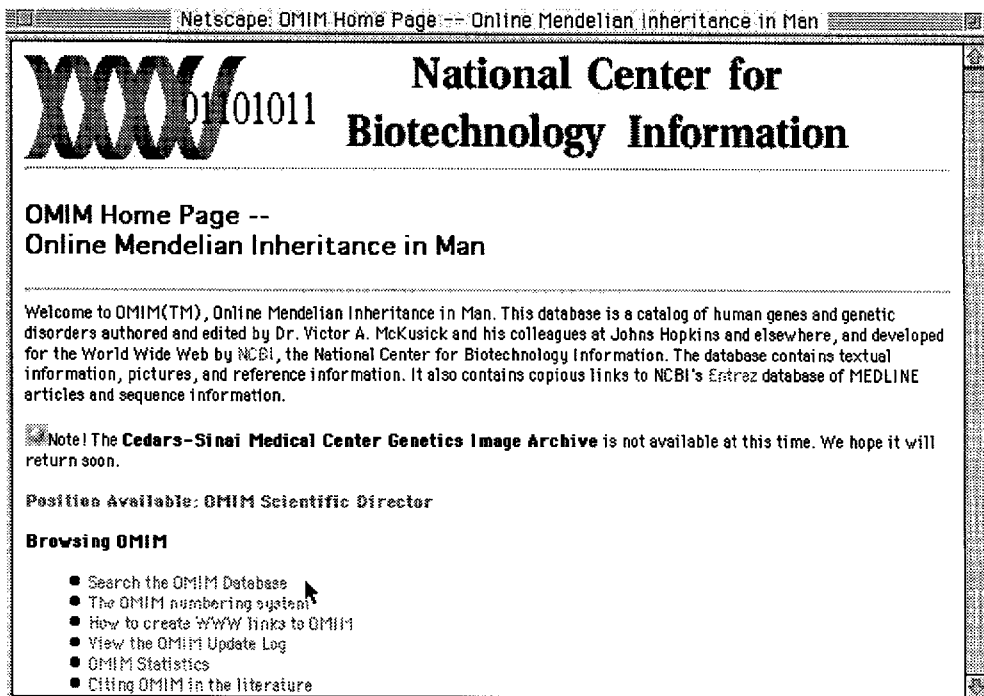
Speakers and consultants: speakers
Financial assistance: scholarships

Support for research: registry of affected individuals
linking researchers and families

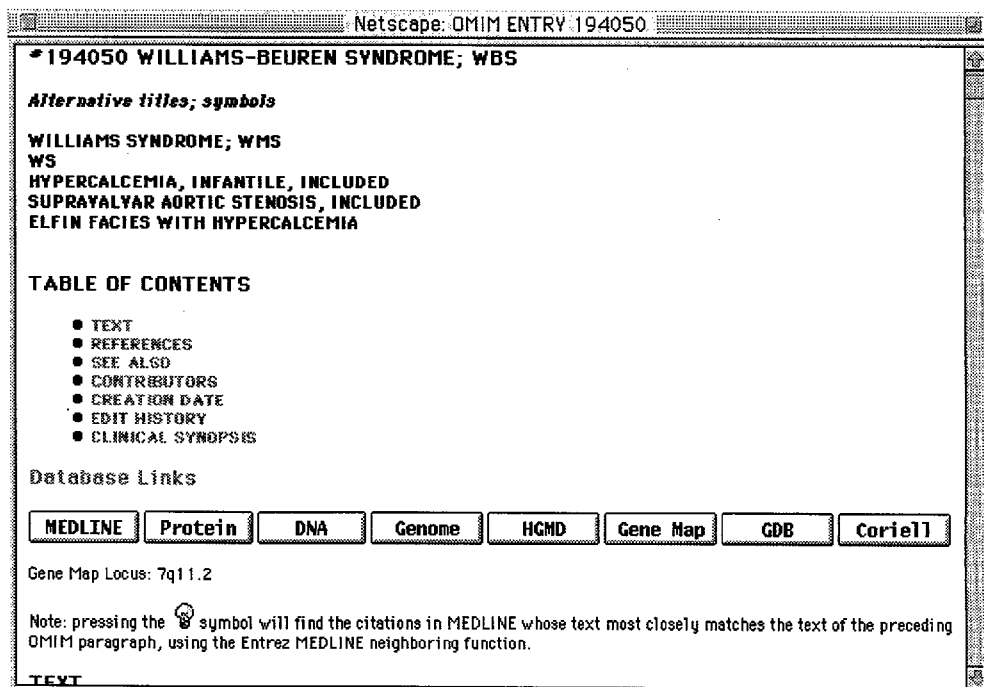
Educational materials: fact sheet(s)
pamphlet(s)
booklet(s)
bibliography
audiotape(s)

Other special services: clinic(s) or treatment center(s)
telephone helpline

☒7a



☒7b



☒8a

Netscape: Genline Demonstration Page

Genline

Roberta A. Pagon, MD Patricia K. Baskin, MS Peter Tarczy-Hornoch, MD
 Editor-in-Chief Managing Editor Informatics Lead

University of Washington School of Medicine, Seattle, WA
 Email: rpagon@u.washington.edu Phone: (206)221-4674 Fax: (206)221-4679

Medical Genetics Knowledge Base

Genline is a knowledge base of expert-authored, up-to-date information relating genetic testing to the diagnosis, management, and counseling of individuals and families with inherited disorders. *Genline* complements [Holtz: A Directory of Medical Genetics Laboratories](#), which provides listings of clinical and/or research laboratories performing testing for heritable disorders. Development of *Genline* is now underway, following receipt of a 3 year grant from the National Library of Medicine and the National Human Genome Research Institute of the National Institutes of Health.

- [Examine Disease Profiles](#)
- [About Genline](#)
- [What's New at Genline](#)
- [Who's Who at Genline](#)
- [Disclaimer](#)
- [Locate labs offering testing for a disease in Holtz](#)

Funded by the National Library of Medicine (NLM) and National Human Genome Research Institute (NHGRI).
 Technical/administrative support: [LARS, UWESLIC Department of Molecular Biotechnology](#).
 Copyright © 1998, University of Washington. All rights reserved.

☒8b

Netscape: Genline: Alzheimer Disease

Alzheimer Disease

- [Author](#)
- [Last Update](#)
- [Synonyms](#)
- [Diagnoses Included](#)
- [Related Diagnoses](#)
- [Diagnostic Criteria](#)
- [Comments on Differential Clinical Diagnosis](#)
- [Prevalence](#)
- [Clinical Description](#)
- [Management](#)
- [Genetic Heterogeneity](#)
- [Molecular Genetics](#)
- [Genetic Counseling and Testing](#)
- [Statements/Policies/Opinions Regarding Genetic Testing](#)
- [Unresolved Testing Issues](#)
- [Selected Literature References](#)
- [Support Groups](#)
- [Online Resources](#)
- [Revision History](#)

Author

T D Bird, MD
University of Washington School of Medicine

Last Update

☒8c

Netscape: Genline: Alzheimer Disease

Molecular Genetics

Disease Name: AD1


- **Inheritance Pattern:** AD
- **Proportion:** 10% of Early Onset Familial AD
- **Gene/Locus Name:** Amyloid precursor protein (*APP*)
- **Chromosomal Locus:** 21q21.3-22
- **Normal Allelic Variants:** The *APP* gene has 19 exons and encodes a large precursor protein of 695-770 amino acids which is proteolytically cleaved to form A-beta peptide. The A-beta peptide portion is encoded by parts of exons 16 and 17.
- **Abnormal Allelic Variants:** The most common *APP* mutation is a substitution of isoleucine for valine at codon 717 [Gatz et al 1991]. Substitutions of phenylalanine and glycine may also occur at this codon. Each of these mutations results in early onset familial AD. A double mutation at codons 670 and 671 in exon 16 also results in early onset AD (so-called Swedish mutation) [Axelman et al 1994]. Combined cerebral hemorrhage and presenile dementia has been caused by a mutation in codon 692 with substitution of glycine for alanine. A substitution of glutamine for glutamic acid at codon 693 results in cerebral hemorrhagic amyloidosis of the Dutch type [MIM104760], a disease in which dementia and brain amyloid plaques are uncommon.
- **Normal Gene Product:** The *APP* protein contains 695 to 770 amino acids and undergoes alternative splicing. There is a 57 amino acid portion with homology to Kunitz type protease inhibitors. The major transcripts in peripheral tissues are the *APP₅₅* and *APP₇₇* variants. The A-beta peptide contains 38 to 42 amino acids and resides in the transmembrane domain of the protein. APP may be cleaved by an alpha secretase within the A-beta peptide sequence, thus eliminating the possibility of A-beta accumulation. However, *APP* may also be cleaved by beta and gamma secretases that result in the accumulation of A-beta peptide.
- **Abnormal Gene Product:** Unknown

Disease Name: AD3

- **Inheritance:** AD
- **Proportion:** 40-70% of Early Onset Familial AD
- **Gene/Locus Name:** Presenilin 1 (*PS1*)
- **Chromosomal Locus:** 14q24.3
- **Normal Allelic Variants:** The presenilin 1 (*PS1*) gene on chromosome 14 is also known as *APP2* [Shadmehor et al 1995]. The coding region is composed of 10 exons numbered 3 through 12. Exon 8 and part of

☒9a

Netscape: Human Gene Mutation Database





HGMD™
The Human Gene Mutation Database
Cardiff

Welcome to the Human Gene Mutation Database at the Institute of Medical Genetics in Cardiff

Copyright © University of Wales College of Medicine 1997. All Rights Reserved.

HGMD is supported by





Deutsche Forschungsgemeinschaft

This database is maintained by D.N.Cooper, E.V.Ball, P.D.Stenson & M.Krawczak with the assistance of I.Fenton & S.Abeysinghe

☒9b



Netscape: ELN



HGMD™
The Human Gene Mutation Database
Cardiff

Elastin
Gene symbol : ELN
Location : 7q11.23

HGMD is supported by

Deutsche
Forschungsgemeinschaft

Mutations in this gene were first reported in 1993
Curran (1993) *Cell* 73, 159


Number of entries by mutation type

Click on the respective mutation type to view detailed information about the mutations as logged in HGMD.

Mutation type	Total number of mutations
Nucleotide substitutions (missense/nonsense)	2
Nucleotide substitutions (stop/long)	3

☒9c



Netscape: ELN



HGMD™
The Human Gene Mutation Database
Cardiff

ELN
Nucleotide
substitutions
(missense/nonsense)

HGMD is supported by

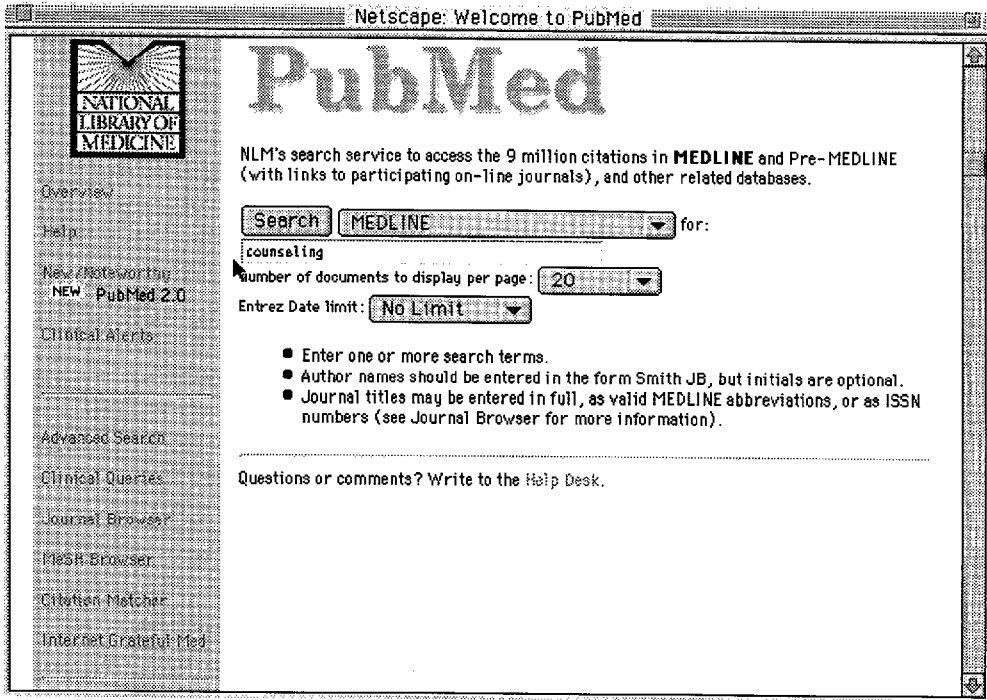
Deutsche
Forschungsgemeinschaft

Accession Number	Codon	Nucleotide	Amino acid	Disease state	Reference
CM970393	442	tCAG-TAG	Gln-Term	Supravalvular aortic stenosis	1
CM970394	570	cCGA-TGA	Arg-Term	Supravalvular aortic stenosis	1

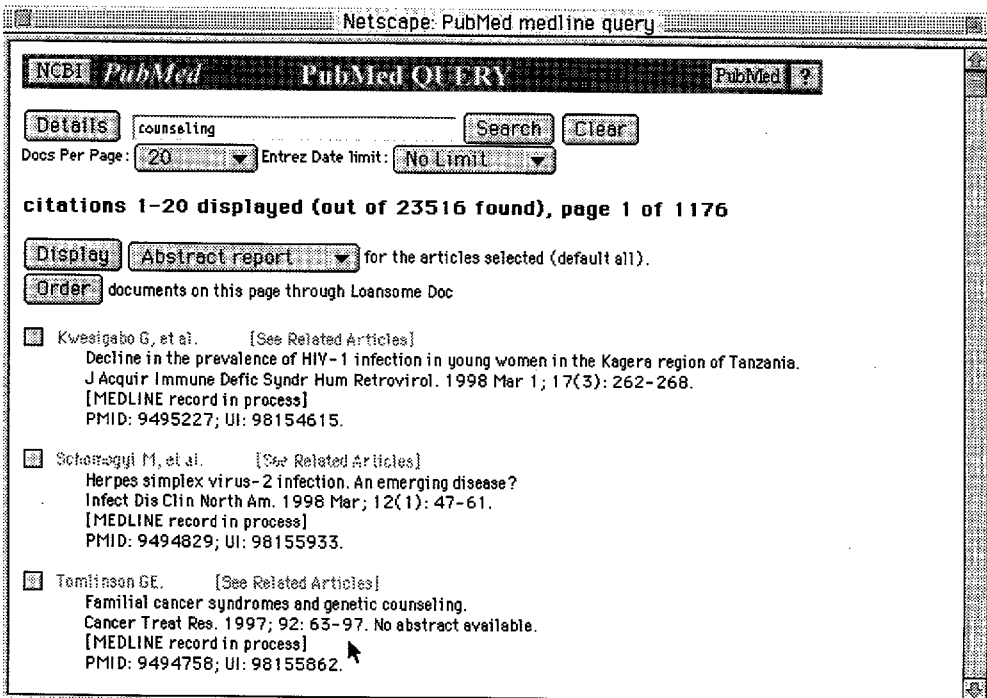
Reference

1 - Li (1997) *Hum Mol Genet* 6, 1021

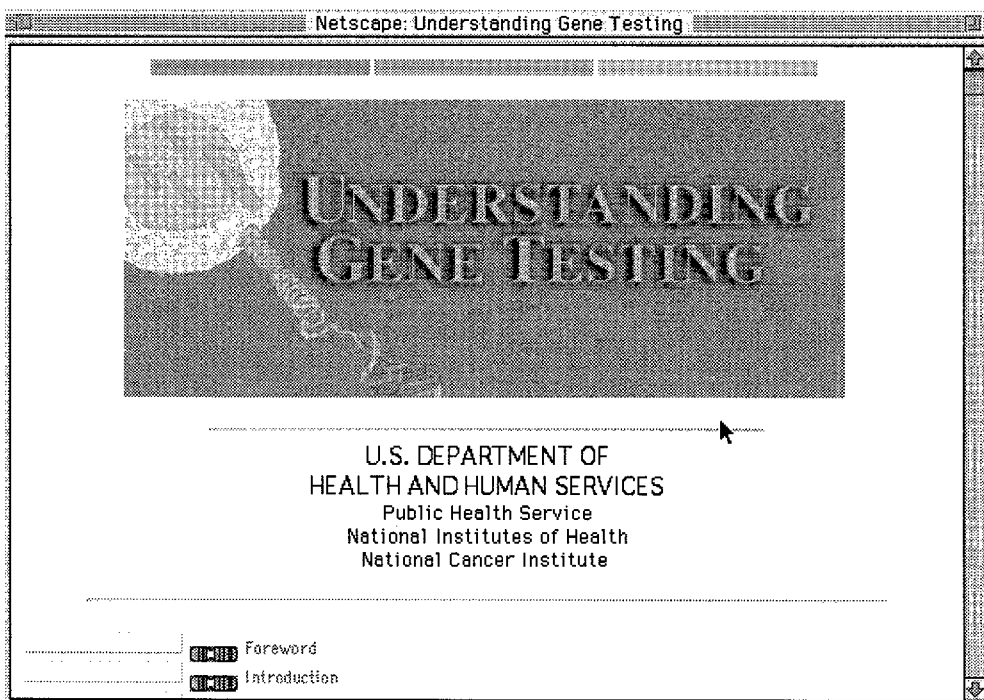
10a



10b



11a



11b

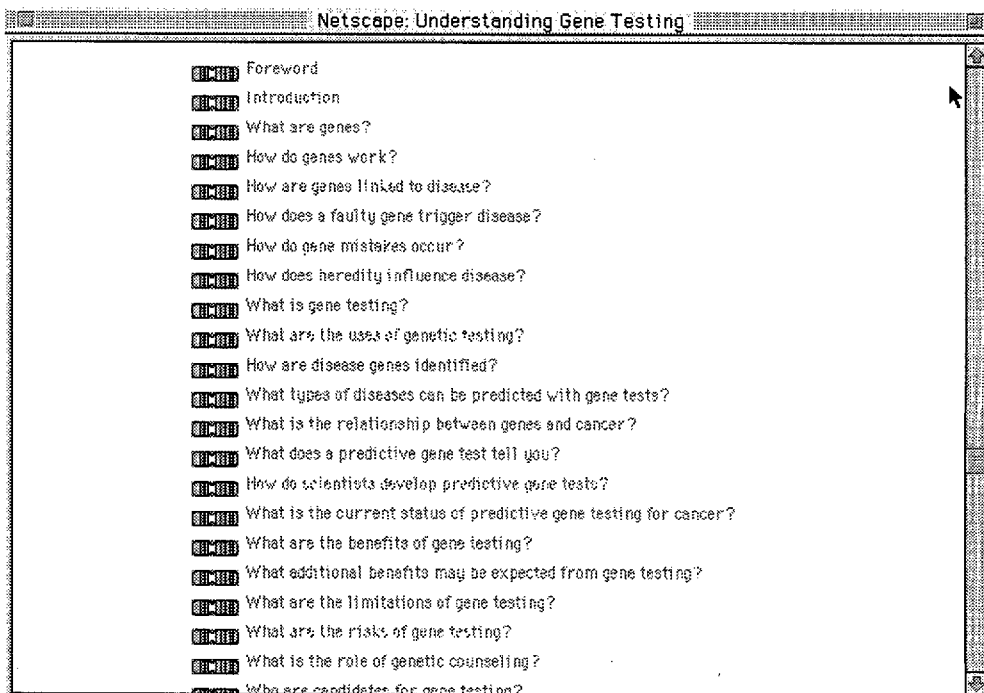


図12

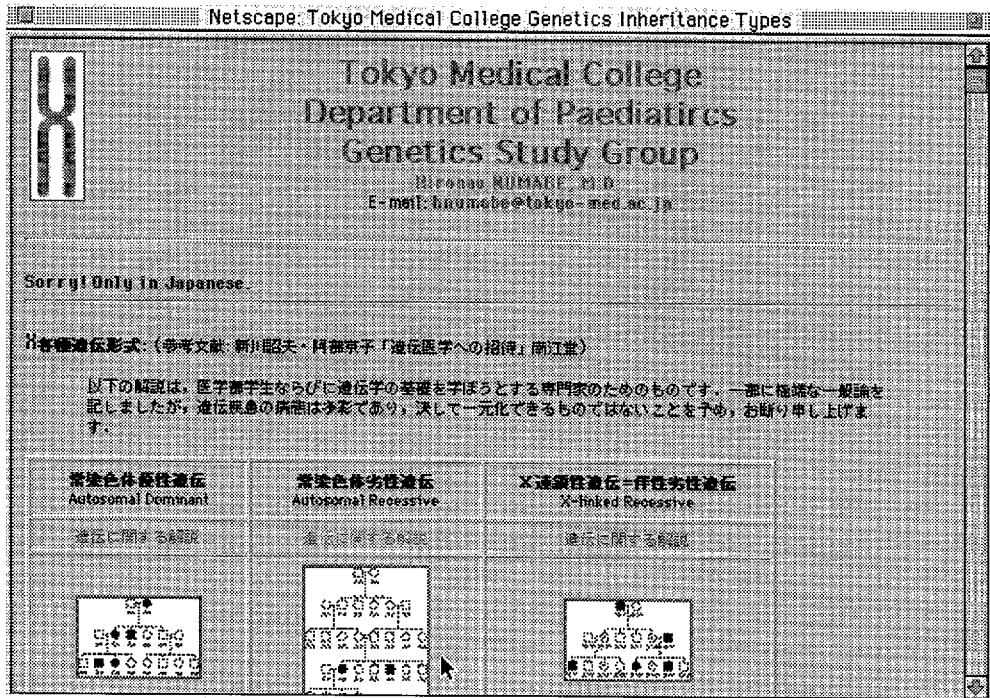
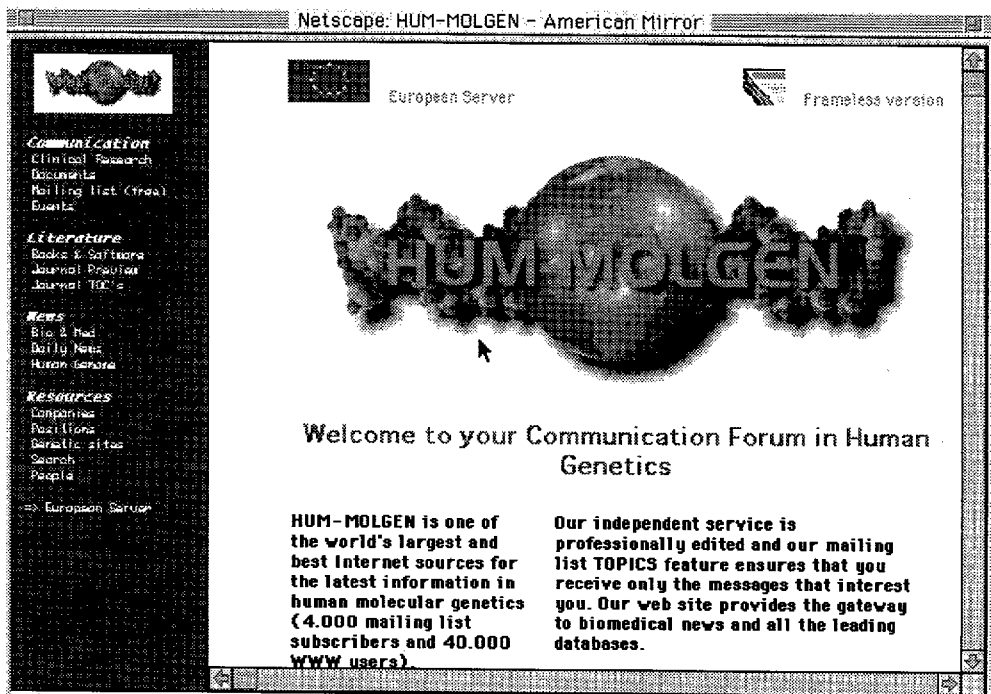
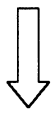


図13





検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用 論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約

遺伝相談のニーズに答え、サービスの質を向上させるような遺伝相談情報ネットワークのあり方を検討した。

1) 遺伝相談ネットワークで扱う内容として、

- ・ 遺伝サービスの利用を促進するための情報(特にニーズが高い遺伝相談施設情報、遺伝子検査施設情報、費用やリスクに関する情報等)。
- ・ 診断に関する最新情報や研修情報等の医療関係者に対する教育的情報。
- ・ 医療関係者相互の遺伝関連情報の交換。
- ・ 一般通信社からの遺伝関連ニュース、その他世論からのフィードバック。
- ・ 一般人に対する教育的・啓蒙的情報。
- ・ 日本人における、遺伝性疾患症例データベースの作製と公開。

が考えられた。

2) 遺伝相談情報ネットワークの構築形態としては、

セキュリティの面から、遺伝相談センターと主要病院間をイントラネットとし、遺伝相談センターからゲートウェイで MDX (MeDical information eXchange)を介してインターネットに接続するのが良いであろう。また、一般人用のホームページは、医療関係者用のものと別に作製する方が管理の面から望ましい。

3) 現在インターネット上にある遺伝相談関連サイトを、雑誌、インターネット、学会等の資料により検索、利用し検討した。

- ・ 欧米に比べて、本邦では個人レベルのサイトが多く、内容に乏しかった。
- ・ 一般人と医療関係者との利用を区別しないと、患者からの医療相談、情報募集が過剰になり運営に支障を来す可能性があった。

結局、国内には遺伝相談のニーズに答えるインターネットサイトがなかった。

4) インターネットに試験的にホームページを開設した。その結果、内容の責任の所在、プライバシー、内容の入力、更新、機器の管理等のための人員、経費等、維持管理上の問題があきらかとなった。多くの医療関係者の分担協力と公的支援による、内容に信頼性があり持続性のあるホームページの作製・運用が急務と考えられた。