



# 参考文献



## A 関連ガイドライン等

- A01. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K : Review of Ethical Issues in Medical Genetics. Report of Consultants to WHO. (WHO/HGN/ETH/0.04). World Health Organization Human Genetics Programme. 2003  
[http://www.who.int/genomics/publications/en/ethical\\_issuesin\\_medgenetics%20report.pdf](http://www.who.int/genomics/publications/en/ethical_issuesin_medgenetics%20report.pdf)  
 日本語訳：松田一郎監修. 日本人類遺伝学会会員有志：遺伝医学における倫理的諸問題の再検討. 2002
- A02. World Health Organization Human Genetics Programme : Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services. (WHO/HGN/GL/ETH/98.1)  
 Part I *Law Hum Genome Rev* Jan-Jun (8) : 219-223, 1998  
 Part II *Law Hum Genome Rev* Jul-Dec (9) : 239-251, 1998  
<http://www.who.int/genomics/publications/en/ethicalguidelines1998.pdf>  
 日本語訳：松田一郎監修. 松田一郎, 友枝かえで訳：遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン.
- A03. United Nations, Educational, Scientific and Cultural Organization (UNESCO) : Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights. United Nations, Educational, Scientific and Cultural Organization Records of the General Conference, 29th Session, Paris, 21 October to 12 November 1997, Vol. 1, Resolutions, pp.41-45  
[http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL\\_ID=13177&URL\\_DO=DO\\_PRINTPAGE&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_PRINTPAGE&URL_SECTION=201.html)  
<http://unesdoc.unesco.org/images/0011/001102/110220e.pdf#page=47>  
 日本語訳(仮訳)：ヒトゲノムと人権に関する世界宣言.  
<http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/001.pdf>
- A04. United Nations, Educational, Scientific and Cultural Organization (UNESCO) : International Declaration on Human Genetic Data. United Nations, Educational, Scientific and Cultural Organization Records of the General Conference, 32nd Session, Paris, 29 September to 17 October 2003, Vol. 1, Resolutions, pp.39-46  
[http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL\\_ID=17720&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html)  
<http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001331/133171e.pdf#page=45>  
 日本語訳(仮訳)：ヒト遺伝情報に関する国際宣言.  
<http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/004.pdf>
- A05. 厚生省：インフォームド・コンセントの在り方に関する検討会報告書. 1995  
<http://www.umin.ac.jp/inf-consent.htm>

- A06. 文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省: ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針. 2004  
[http://www.mext.go.jp/b\\_menu/houdou/17/01/05012101/001.htm](http://www.mext.go.jp/b_menu/houdou/17/01/05012101/001.htm)  
<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2002/11/s1127-2h.html>  
<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/161228genomu.pdf>  
[http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/ethics\\_guideline\\_050629revised.pdf](http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/ethics_guideline_050629revised.pdf)
- A07. 厚生労働省: 医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン. 2004  
<http://www.mhlw.go.jp/houdou/2004/12/h1227-6.html>  
<http://www.mhlw.go.jp/houdou/2004/12/dl/h1227-6a.pdf>
- A08. 経済産業省: 経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン. 2004  
<http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/keisanshoguideline.pdf>
- A09. 日本医師会 第Ⅶ次生命倫理想談会: 「遺伝子医学と地域医療」についての報告. 2002  
<http://jshg.jp/resources/data/jma.pdf>
- A10. 唄 孝一: 法理としてのインフォームド・コンセントのその誕生. 森岡恭彦, 畔柳達雄監修; 医の倫理—ミニ事典. 日本医師会雑誌 134 附録, 2006, pp.18-19
- A11. Beachamp TL, Childress JF: Principles of biomedical ethics. 6th ed., Oxford University Press, New York, 2009  
 日本語訳: トム・L. ビーチャム, ジェイムズ・F. チルドレス著/永安幸正, 立木教夫監訳; 生命医学倫理(第3版). 成文堂, 東京, 1997
- A12. 日本人類遺伝学会, 日本遺伝子診療学会, 日本遺伝カウンセリング学会, 日本先天異常学会, 日本先天代謝異常学会, 日本小児遺伝学会, 日本産科婦人科学会, 日本マススクリーニング学会, 日本臨床検査医学会, 家族性腫瘍研究会(遺伝医学関連10学会): 遺伝学的検査に関するガイドライン. 2003  
<http://www.congre.co.jp/gene/guideline.html>
- A13. 日本産科婦人科学会: 出生前に行われる検査および診断に関する見解. 2007  
[http://www.jsog.or.jp/about\\_us/view/html/kaikoku/H19\\_4\\_shusseimae.html](http://www.jsog.or.jp/about_us/view/html/kaikoku/H19_4_shusseimae.html)
- A14. 日本衛生検査協会: ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針. 2001  
<http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna.pdf>
- A15. 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部: 遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前遺伝子診断の指針. 2002 改訂  
<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/guideline/guideline.htm>
- A16. American Society of Human Genetics and American College of Medical Genetics: Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in

- children and adolescents. *Am J Hum Genet* 57 : 1233-1241, 1995
- A17. International Conference on Harmonisation of Technical Requirements for Registration of Pharmaceutical for Human Use: ICH Harmonised Tripartite Guideline. E11 Clinical Investigation of Medical Products in the Pediatric Population. 2000  
<http://www.ich.org/LOB/media/MEDIA487.pdf>
- A18. National Society of Genetic Counselors: Resolution on prenatal and childhood testing for adult-onset disorders. 1995  
<http://www.nsgc.org/about/position.cfm>
- A19. Ross LF: Ethical and policy issues in Pediatric genetics. *Am J Med Genet Part C (Semin Med Genet)* 148C : 1-7, 2008
- A20. 斎藤正彦: 認知症の権利擁護とケアのあり方. 老年精神医学雑誌 16 : 1149-1154, 2005

## B 臨床遺伝医学一般

- B01. Bennett RL, Steinhaus KA, Ulrich SB, et al: Recommendations for Standardized Human Pedigree nomenclature. *Am J Hum Genet* 56 : 745-752, 1995  
 日本語要約: 小林公子, 濱口秀夫: ヒトの家系図作成法の標準化案の提唱. *Jpn J Hum Gene* 41 : 269-274, 1996
- B02. Bennett RL: The practical guide to the genetic family history. Wiley-Liss, Inc., New York, 1999
- B03. 新川詔夫, 福嶋義光: 遺伝カウンセリングマニュアル(改訂第2版). 南江堂, 東京, 2003
- B04. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf B: Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics E-Edition, 5th ed., Churchill Livingstone, London, 2006
- B05. Scriver CR and Sly WS: The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases. 8th ed., McGraw-Hills, New York, 2001

## C データベース及び関連検索サイト

- C01. HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) :  
<http://www.genenames.org/index.html>
- C02. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) :  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM>
- C03. GeneReviews :  
<http://www.genereviews.org/>

- C04. 染色体異常をみつけたら :  
<http://www16.ocn.ne.jp/~chr.abn/>
- C05. MITOMAP (human mitochondrial genome database) :  
<http://www.mitomap.org/>
- C06. ヒトミトコンドリアゲノム多型データベース  
 財団法人岐阜県国際バイオ研究所 (GiiB)/科学技術振興機構 (JST) :  
<http://mtsnp.tmig.or.jp/mtsnp/index.shtml>
- C07. Prion Protein/CJD database :  
[http://www.mad-cow.org/~tom/prion\\_point\\_mutations.html](http://www.mad-cow.org/~tom/prion_point_mutations.html)
- C08. Human Genome Variation Society (HGVS) :  
<http://www.hgvs.org/>
- C09. The Human Gene Mutation Database (HGMD) at the Institute of Medical Genetics in Cardiff :  
<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
- C10. Mutation Database (Integrated database) :  
<http://gwas.lifesciencedb.jp/>
- C11. GeneTests :  
<http://www.genetests.org/>
- C12. EuroGentest :  
<http://www.eurogentest.org/>
- C13. いでんネット :  
<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/w/>  
 ヒト Germline 遺伝子・染色体検査オンラインデータベース
- C14. Neuromuscular Disease Center, Washington University, St. Louis, MO USA :  
<http://neuromuscular.wustl.edu/>
- C15. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費 筋ジストロフィーの臨床試験実施体制構築  
 に対する研究班  
<http://www.pmdrinsho.jp/>
- C16. 難病情報センター  
<http://www.nanbyou.or.jp/>  
 研究班報告  
<http://www.nanbyou.or.jp/kenkyuhan/>  
 難治性疾患克服研究事業臨床調査研究グループ研究成果  
<http://www.nanbyou.or.jp/kenkyuhan/>
13. プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する研究班  
<http://prion.umin.jp/>
  14. 運動失調症に関する調査及び病態機序に関する研究班  
<http://neurol.med.tottori-u.ac.jp/scd/>

15. 神経変性疾患に関する調査研究班  
<http://plaza.umin.ac.jp/neuro/>
19. ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究班  
<http://www.japan-lds-mhlw.jp/>
- C17. International Classification of Diseases (ICD)  
<http://www.who.int/classifications/icd/en/>  
 厚生労働省：「疾病，傷害及び死因分類」  
<http://www.mhlw.go.jp/toukei/sippe/>  
 ICD10 国際疾病分類第 10 版(2003 年改訂)  
<http://www.dis.h.u-tokyo.ac.jp/byomei/icd10/>

## D 各論疾患別参考文献

- D01. American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics; Huntington Disease Genetic Testing Working Group: ACMG/ASHG statement; Laboratory guidelines for Huntington disease genetic testing. *Am J Hum Genet* **62**: 1243-1247, 1998
- D02. Arai A, Tanaka K, Ikeuchi T, et al: A novel mutation in the *GNE* gene and a linkage disequilibrium in Japanese pedigrees. *Ann Neurol* **52**: 516-519, 2002
- D03. Chae J, Minami N, Jin Y, et al: Calpain 3 gene mutations: genetic and clinicopathologic findings in limb-girdle muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* **11**: 547-555, 2001
- D04. Dimauro S and Bonilla E: Mitochondrial disorders due to mutations in the mitochondrial genome. The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease, 4th ed., ed by Rosenberg RN, et al, Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2008, pp.169-176
- D05. Hirano M: Mitochondrial disorders due to mutations in the nuclear genome. The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease, 4th ed., ed by Rosenberg RN, et al, Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2008, pp. 177-185
- D06. 石原得博, 池田修一: アミロイドーシスの基礎と臨床. 金原出版, 東京, 2005
- D07. 加藤俊一: 副腎白質ジストロフィーにおける造血幹細胞移植. *Brain and Nerve* **59**: 339-346, 2007
- D08. 今日の小児治療指針(第 14 版). 医学書院, 東京, 2008
- D09. 厚生労働省特定疾患対策研究事業 厚生労働省遅発性ウイルス感染調査研究班: クロイツフェルト・ヤコブ病診療マニュアル(改訂版). 2002
- D10. Liu J, Aoki M, Illa I, et al: Dysferlin, a novel skeletal muscle gene, is mutated in Miyoshi myopathy and limb girdle muscular dystrophy. *Nature Genet* **20**: 31-36, 1998

- D11. Nishino I, Noguchi S, Murayama K, et al : Distal myopathy with rimmed vacuoles is allelic to hereditary inclusion body myopathy. *Neurology* **59** : 1689–1693, 2002
- D12. Peters C, Charnas LR, Tan Y, et al : Cerebral X-linked adrenoleukodystrophy : the international hematopoietic cell transplantation experience from 1982 to 1999. *Blood* **104** : 881–888, 2004
- D13. Redman JB, Fenwick RG Jr, Fu YH, et al : Relationship between parental trinucleotide GCT repeat length and severity of myotonic dystrophy in offspring. *JAMA* **269** : 1960–1965, 1993
- D14. Sedel F, Lyon-Caen O, Saudubray JM : Therapy Insight : inborn errors of metabolism in adult neurology—a clinical approach focused on treatable diseases. *Nat Clin Pract Neurol* **3** : 279–290, 2007
- D15. Shapiro E, Krivit W, Lockman L, et al : Long-term effect of bone-marrow transplantation for childhood-onset cerebral X-linked adrenoleukodystrophy. *Lancet* **356** : 713–718, 2000
- D16. Simon M : Prion disease genetics. *Eur J Hum Genet* **14** : 273–281, 2006
- D17. Suzuki Y, Takemoto Y, Shimozaawa N, et al : Natural history of X-linked adrenoleukodystrophy in Japan. *Brain Dev* **27** : 353–357, 2005
- D18. Takahashi T, Aoki M, Tateyama M, et al : Dysferlin mutations in Japanese Miyoshi myopathy : Relationship to phenotype. *Neurology* **60** : 1799–1804, 2003
- D19. 滝山嘉久, 島崎晴雄, 迫江公己, 他 : 本邦における遺伝性痙性対麻痺の検討—JASPAC 一次アンケート調査より. 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 運動失調症に関する調査研究班 平成 18 年度 総括・分担研究報告書. 2007, pp. 101–103
- D20. Tomimitsu H, Ishikawa K, Shimizu J, et al : Distal myopathy with rimmed vacuoles : novel mutations in the GNE gene. *Neurology* **59** : 451–454, 2002
- D21. Tsuji S, Onodera O, Goto J, et al : On behalf of the study group on ataxic diseases : Sporadic ataxias in Japan—a population-based epidemiological study. *Cerebellum* **7** : 189–197, 2008