

日本医学会分科会活動報告

一般社団法人日本人類遺伝学会
理事長 小崎健次郎

一般社団法人日本人類遺伝学会では、以下のように活動を実践している。

I. 医学および医療の水準の向上への貢献が日本医学会分科会にふさわしいと考えられる本学会の独自の活動

a. 特に学術的に重要と考えられるもの

現在、遺伝情報は医学に欠かせないものとなり、本学会は、その遺伝情報について、基礎医学、臨床医学、両側面から研究、開発、臨床応用に関わる学会である。これまでも、本学会会員によって、様々な疾患の原因遺伝子の特定や、病態の解明、人類の起源の探索など、多くの業績が積み重ねられてきた。近年、ゲノム医療の推進が産官学挙げてなされているが、その基盤となる研究も、本学会会員が大きく担っている。実例を挙げれば、日本医療研究開発機構（AMED）と研究班で進められている未診断疾患イニシアチブ(IRUD)や、がんゲノム医療の開発、多因子疾患の病態解明などである。このように、従来の遺伝医学、人類遺伝学に加えて、新しいゲノム医療に関する研究を発展させるための場として本学会は機能している。

本学会の学術発表の場として、年に1回の学術集会（大会）を開催し、2つの国際英文誌を発行している。2つの学術誌のひとつ *Journal of Human Genetics* は2019年の impact factor (IF)が 2.813、オープンアクセスジャーナルである *Human Genome Variation* の2019年の IF が 1.413 である。

b. 当該領域における国際的な役割

本学会は、アジアにおける人類遺伝学の中心であり、中華人民共和国および大韓民国と共に東アジア人類遺伝学会連合を運営している。2016年には国際人類遺伝学会 International Conference on Human Genetics を主管し、京都にて開催し、成功を収めた。また、大会には、米国人類遺伝学会およびヨーロッパ人類遺伝学会から主要な研究者を招き、交流を行っている。

また、上記の2つの国際英文誌には、本邦のみならず、諸外国から論文の投稿がなされている。

c. 活動からもたらされる社会的な意義

本学会の特筆すべき活動のひとつとして、人材養成がある。本学会と日本遺伝カウンセリ

ング学会が認定する専門医として臨床遺伝専門医がある。その他、同じく日本遺伝カウンセリング学会と共同認定している、非医師で遺伝カウンセリングを職能とする認定遺伝カウンセラー[®]がある。この2つの資格は、文部科学省・厚生労働省・経済産業省による「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針ガイダンス（令和3年4月）」や、厚生労働省「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会（令和3年5月）」の報告書に、遺伝カウンセリングの専門家として記載されている。また、ゲノム医学研究を中心にインフォームド・コンセントを担当する可能性のある者としてゲノムメディカルリサーチコーディネーター（GMRC）を養成している。

また、遺伝医療における倫理的な課題についても提言・会告を発表している。2016年4月には、日本遺伝子細胞治療学会、日本産科婦人科学会、日本生殖医学会と4学会合同で「人のゲノム編集に関する4学会からの提言」を発表し、2017年2月には、「ヒトゲノムの網羅的解析に伴う二次的／偶発的所見に関する声明」を発出した。

以上のように、遺伝医療に対してのみならず、社会的な課題に対しても、本学会は積極的に関与し、発信を行っている。

d. 学会運営上留意している点

本学会は一般社団法人として、人類遺伝学に関する学術研究及び医療の進歩ならびに知識の普及を図り、人類の健康と福祉の向上に寄与することを目的とするとともに、その目的に資するため活動を行っている。遺伝は継承と多様性の学問であり、人の多様性を尊重するように活動を行っている。

II. 日本医学会分科会にふさわしいと考えられる貴学会と他の分科会との連携による活動を記載してください。

Non-invasive prenatal testing (NIPT)は、出生前診断であるため、日本産科婦人科学会が中心となり、その制度設計を行っているが、遺伝カウンセリングを必要とする診療であることもあり、本学会も積極的な関与を行っている。日本産科婦人科学会による「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針」の策定に、日本小児科学会と共に協力を行った。