

平成29年度日本医学会分科会用語委員会

開催日時 平成29年12月22日（金）

開催場所 日本医師会小講堂

遺伝学用語改訂に関するワーキンググループについて

日本医学会医学用語管理委員会委員

国際医療福祉大学大学院教授

東京大学大学院医学系研究科 分子神経学講座特任教授

辻 省次

日本遺伝学会 監修・編

い で ん た ん 遺伝単

遺伝学用語集 対訳付き

WORDBOOK IN GENETICS

THE GENETICS SOCIETY OF JAPAN

NTS

『生物の科学 遺伝』別冊 No.22

遺伝学をさらに新しくする
新遺伝学用語集

主な用語改訂

説明番号	英語	旧来の訳語	新たに改訂された訳語
1	dominant	優性	顕性
1	recessive	劣性	潜性
2	haploid	半数体	単数体
3	allele	対立遺伝子	アレル(対立遺伝子)*
4	mutation	突然変異	[突然]変異**
5	variation	変異、彷徨変異	(1)多様性(2)変動 ***
6	diversity	多様性	(1)多様性(2)分岐 ***
7	color blindness	色覚異常、色盲	color vision variation 色覚多様性****
8	centromere	動原体	セントロメア
9	kinetochore	キネトコア	動原体(キネトコア)*

* 訳語の意味が同じものは () 内に片方を記

** 省略可能な部分は[]で括る

*** 訳語の意味や用法の異なるものは、(1) (2)等を付す

****用語改訂というよりは、概念の導入 (提唱)

遺伝の法則「優性」「劣性」やめます

遺伝の法則の「優性」「劣性」は使いません。誤解や偏見につながりかねなかったり、分かりにくかったりする用語を、日本遺伝学会が改訂した。用語集としてまとめ、今月中旬、一般向けに発売する。

メンデルの遺伝学の訳語として使われてきた「優性」「劣性」は、遺伝子の特徴の現れやすさを示すにすぎない

日本遺伝学会が用語集まとめる

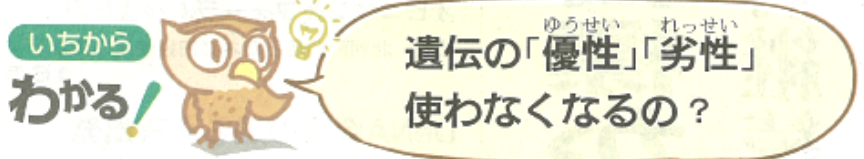
が、優れている、劣っているという語感があり、誤解されやすい。「劣性遺伝病」と診断された人はマイナスイメージを抱き、不安になりがちだ。日本人類遺伝学会とも協議して見直しを進め、「優性」は「顕性」、「劣性」は「潜性」と言い換える。

他にも、「バリエーション」の訳語の一つだった「変異」は「多様性」に。遺伝情報

報の多様性が一人一人違う特徴となるという基本的な考え方が伝わるようにする。色の見え方は人によって多様だという認識から「色覚異常」や「色盲」は「色覚多様性」とした。

学会長の小林武彦(東京大教授)は「改訂した用語の普及に努める。教科書用語も変えてほしい」と文部科学省に要望書も出す予定だ」と話す。

用語集「遺伝単」(エヌ・ティー・エス)は税抜き2800円。(編集委員・瀬川茂子)

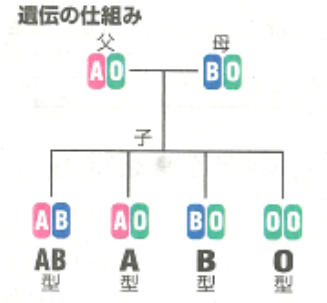
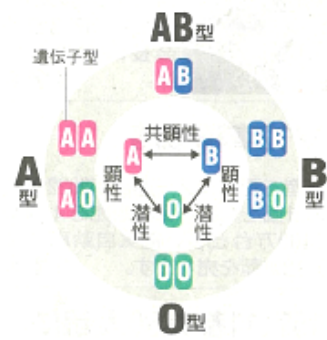


いちからわかる!

遺伝の「優性」「劣性」使わなくなるの?

血液型の顕性、潜性の考え方

遺伝学の用語改訂
優性 → 顕性 劣性 → 潜性



コブク郎 遺伝学の用語が改訂されたと聞いたよ。

A 全部で約1000の用語が変わったんだ。例えば遺伝学で有名なメンデルの法則で使われてきた「優性」「劣性」を「顕性」「潜性」にする。優劣という語感から誤解や偏見につながりかねないとい前から指摘されていて、日本人類遺伝学会とも協議して日本遺伝学会が改訂したんだ。

コ 顕性、潜性って？

A 遺伝子の特徴の現れやすさを指すよ。例えば血液型にかかわる遺伝子タイプA、B、Oのうち父と母からAとOを受けついたらAとOの特徴が現れてA型になる。この場合AはOに対して顕性、逆は潜性になる。AとBは現れやすさに違いがなく、共顕性という。

コ 他に変わる用語は？

A バリエーションはよ

コ 多様性と訳されるけど、遺伝学の訳語の一つは「変異」。ミューテーションの訳語は「突然変異」で違いがわかりにくかった。そこで、バリエーションを「多様性」、ミューテーションを「(突然)変異」に改訂した。突然ではきれば使わない方がいいと思う。

コ どうしてかな？

A 変異は遺伝情報が書き変わることを指す。一度書き変わった情報は親子に伝わり、さらに子孫にずっと伝わるから突然という語はそぐわないんだ。様々な変異が長い時間かけて増えることで、生物の多様性が増すんだよ。

コ 多様性なんだね。

A 「色覚異常」も「色覚多様性」と呼ぼうとしているんだ。まねな性質ではなく、「異常」という語に違和感を持つ人もいる。とくに教育現場で、異常ではなく多様性ととらえて教えてほしいという。色の見え方は人によってさまざまだという概念の提案だ。今後、個人の遺伝情報に基づいて最適な治療を選ぶゲノム医療の時代が来ると期待され、遺伝情報の多様性を正しく理解することが必要だね。(編集委員・瀬川茂子)

優劣の誤解を招きかねないため、「顕性」と「潜性」に改訂

書き変わった情報は親子に伝わり、さらに子孫にずっと伝わるから突然という語はそぐわないんだ。様々な変異が長い時間かけて増えることで、生物の多様性が増すんだよ。

コ 多様性なんだね。

A 「色覚異常」も「色覚多様性」と呼ぼうとしているんだ。まねな性質ではなく、「異常」という語に違和感を持つ人もいる。とくに教育現場で、異常ではなく多様性ととらえて教えてほしいという。色の見え方は人によってさまざまだという概念の提案だ。今後、個人の遺伝情報に基づいて最適な治療を選ぶゲノム医療の時代が来ると期待され、遺伝情報の多様性を正しく理解することが必要だね。(編集委員・瀬川茂子)

dominant
recessive

優性 ⇨ 顕性

劣性 ⇨ 潜性

「優性、劣性」は遺伝学用語として長年使われていたが、優・劣という強い価値観を含んだ語感に縛られている人たちが圧倒的に多い。疾患を対象とした臨床遺伝の分野では「劣性」遺伝のもつマイナスイメージは深刻でさえある。一般社会にもすでに定着している用語ではあるが、この機会に、歴史的考察もしながら、語感がより中立的な「顕性、潜性」に変更することになった。

まえがき

遺伝学が日本に紹介されて以来、用語の日本語訳は大きく変わっていません。たとえば、優性／劣性のもつ誤った語感は、長らく日本の遺伝学教育の妨げになってきたと考えられます。実際に学生にアンケートをとりますと、『優れた、劣った』という理解をもつ学生が意外に多く、遺伝を正しく理解できていないことが分かります。

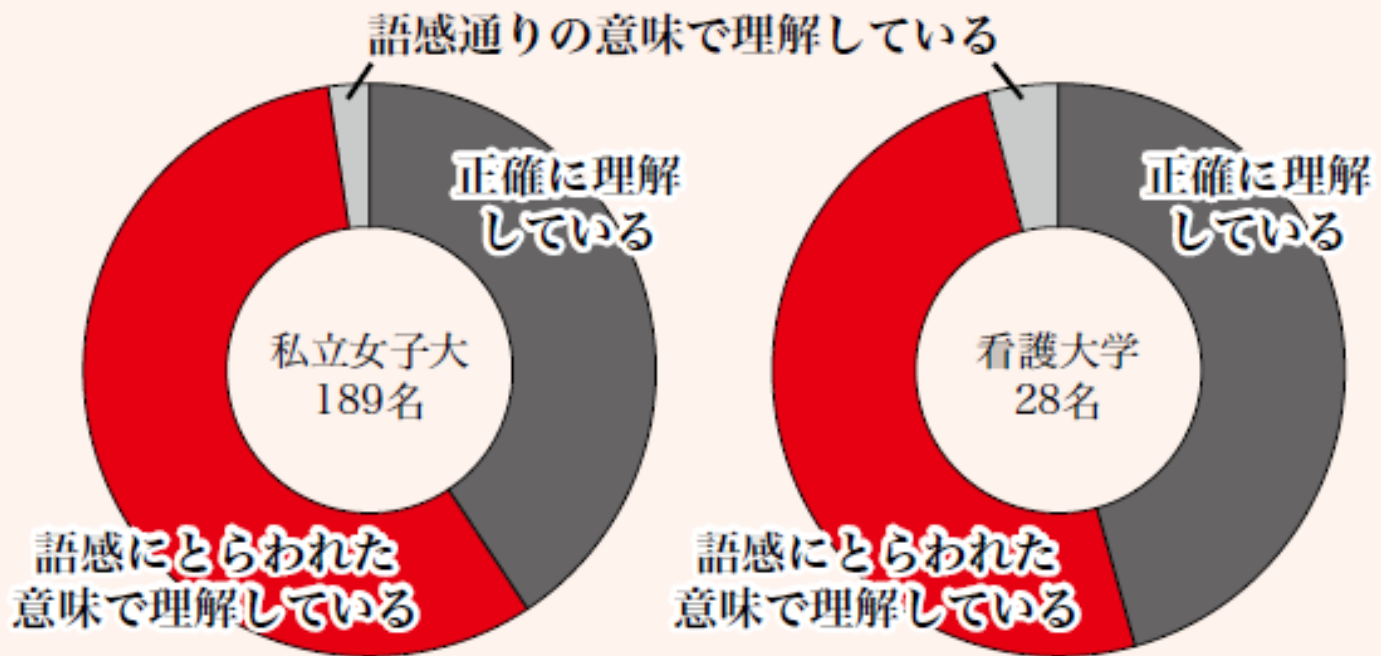


図 「優性・劣性」の意味を正確に理解しているか？

「優性」「劣性」言い換え報道、学会が一部否定

日本人類遺伝学会、「日本遺伝学会と協議の事実ない」とコメント

m3.com編集部 2017年9月27日 (水)配信 [その他](#)

日本人類遺伝学会は9月26日、一部の新聞報道で遺伝学的用語の「優性」「劣性」を「顕性」「潜性」に言い換える方針を同学会と日本遺伝学会が協議を経て共同提案したとする内容について、「学会役員・執行部が直接協議をした事実はない」「（言い換えを）学会として了承したという事実もない」などと否定するコメントを発した。ただし、用語の持つ重要性は認識しており、学会内で検討する方針を示唆している。

遺伝学的用語をめぐるのは、一部全国紙が2017年9月6日に、日本遺伝学会が「劣性」を用いてはマイナスイメージとして誤解されやすい恐れがあることから、「優性」「劣性」を「顕性」「潜性」に改訂し、一般向けにまとめた用語集を発売すると報じた。他にも「変異」は「多様性」に、「色覚異常」や「色盲」は「色覚多様性」にするという。報道によると、日本遺伝学会は日本人類遺伝学会との協議を経て、用語の見直し作業を進めたとしている。

この記載内容に対し、日本人類遺伝学会は「学会役員・執行部が直接協議をした事実はなく、本用語に関して学会として了承したという事実はない」と関与を否定。報道の元となった日本遺伝学会の書籍にある同様の記述についても、「事実と異なる」と反論した。

ただし、用語の持つ重要性はこれまでも遺伝学用語の改訂を行うなどして認識しているとし、今回取り上げられた用語の扱いについては今後、学会内で検討し、対応していくという。

日本人類遺伝学会（2009）

遺伝学用語改訂のお知らせ

日本人類遺伝学会では遺伝学用語に関して、次のように改訂する事が決まりましたので報告します。

No	英語	日本語	これまで
1.	genetics	遺伝学「意味：遺伝と多様性の科学」	遺伝学「意味：遺伝の科学」
2.	variation	多様性（バリエーション）	変異（彷徨変異）
3.	mutation	変異（突然変異）	突然変異
4.	variant	多様体（バリエーション）	変異体
5.	mutant	変異体（突然変異体）	突然変異体
6.	locus	座位	遺伝子座
7.	allele	アレル（アイル、アリアル）	対立遺伝子
8.	genotype	遺伝型	遺伝子型

（）内は、許容される用語

第18回医学用語管理委員会

開催日時 平成29年10月11日（水） 14:00~16:00

開催場所 日本医師会館

「優性」「劣性」の言い換えについて

9月6日に新聞報道で「日本遺伝学会が、誤解や偏見を招くため『優性』『劣性』は使用しない。『優性』は『顕性』に、劣性は『潜性』に言い換えると報じられた。

- マスメディアで広く報道されていることもあり、医学用語管理委員会の下にワーキンググループ (WG) を設置して、早急に遺伝医学用語について検討をする。
- 日本人類遺伝学会，日本小児遺伝学会，日本小児科学会，日本遺伝学会，日本神経学会，日本産科婦人科学会など，遺伝医学用語に関連の深い学会にお声がけする。
- 日本遺伝学会は，日本医学会分科会ではないが，WGに参加をいただき，議論を深めるようにする。
- 全分科会にWGができたことを周知し，コアな学会以外にも議論に参加したい学会には，参加をいただけるようにする。

第1回 遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ

日時 平成29年12月7日(木)15:30～17:30

場所 日本医師会502会議室

1. 日本医学会長挨拶
2. 医学用語管理委員会委員長挨拶, WG長挨拶
3. 委員自己紹介

議事

1. 遺伝学用語改訂の提案について

遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ 名簿

平成29年12月7日～（50音順）○印は長

- 久具 宏司 日本産科婦人科学会教育委員会委員，用語集・用語解説集委員会副委員長／都立墨東病院産婦人科部長
- 櫻井 晃洋 日本人類遺伝学会理事／札幌医科大学医学部遺伝医学教授
- 辻 省次 日本神経学会／国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科教授
東京大学大学院医学系研究科寄附講座 分子神経学講座 特任教授
- 戸田 達史 日本神経学会理事／東京大学大学院医学系研究科教授 神経内科学
- 沼部 博直 日本先天異常学会評議員／東京医科大学病院遺伝子診療センター専任医師，小児科准教授，
- 柘屋 啓志 日本遺伝学会幹事，遺伝学用語編集委員会／理化学研究所 バイオリソースセンター マウス表現型知識化研究開発ユニット
- 森内 浩幸 日本小児科学会／長崎大学病院小児科教授

第一回ワーキンググループの会議で出された意見

- 歴史的には、顕性、潜性は当初から遺伝学用語として併記されていたが、時代を経るにつれ、用いられなくなったが、用語としては歴史的な背景に基づいている。
- 顕性、潜性について、「漢字が難しい」、「中学生ではまだ習っていない」、発音が似ていて、会話において混乱を招く可能性がある、などが懸念事項として示された。
- 優性、劣性は、学術用語としては定着している。すぐに変更をすると、混乱を招くことが懸念される。分科会の中には変更に対する反対意見もある。
- 医療現場において、「優性遺伝」「劣性遺伝」という言葉で、患者、家族が差別感を感じるということは、あまり経験しない。
- 遺伝学の用語については、医学分野だけでなく、教育の場、社会における位置づけを含めて、幅広い視点で検討をする必要がある。
- mutationは、日本では、「突然変異」と翻訳され、そのことが混乱を引き起こす背景になってきているが、Human Genome Variation Societyでは、mutationは使用せずに、variant (variation) という用語を用いることを宣言している。同様に、polymorphismを用いないように宣言しており、このような国際情勢も視野に入れて検討を進める。
- カタカナ用語を和語として用いることはあまり望ましいものではないが、もし、そのようにする場合は、英語の発音に近い記述を採用すべきである。
- color blindnessについて、日本遺伝学会から提案されている「色覚多様性」では、個々の型を示すことができないので、医学用語としてはさらに検討する必要がある、眼科学会にもWGに参加をいただくこととする。
- 遺伝医学用語の改訂に際しては、しっかりしたプロセスをとるようになる(分科会の意見を十分にお聞きする、パブリックコメント、社会の理解を求めるなど)。

Human Genome Variation Society

<http://varnomen.hgvs.org/bg-material/basics/>

Terminology

Considerable effort has been invested to use only clearly defined terms. For details see our Glossary (</bg-material/glossary/>).

Mutation and polymorphism

In some disciplines the term “**mutation**” is used to indicate “a change” while in other disciplines it is used to indicate “a disease-causing change”. Similarly, the term “**polymorphism**” is used both to indicate “a non disease-causing change” or “a change found at a frequency of 1% or higher in a population”. To prevent this confusion we do not use the terms mutation and polymorphism (including SNP or Single Nucleotide Polymorphism) but neutral terms like “**sequence variant**”, “**alteration**” and “**allelic variant**”. Vol.19(1) of Human Mutation (2002) contains several contributions discussing the issues and shows that the term “**mutation**” has developed a negative connotation (see Cotton RGH - p.2 (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.10029/pdf>), Condit CM et al. - p.69 (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.10023/pdf>) and Marshall JH - p.76 (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.10021/pdf>)). Who would like to carry a mutation and thus be a “**mutant**”?? Current guidelines of authoritative organisations now also recommend to use neutral terms like “**variant**” and “**change**” only (see Richards 2015, Genet.Med. 17:405-424 (<http://www.nature.com/gim/journal/v17/n5/pdf/gim201530a.pdf>)).

Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology

GENERAL CONSIDERATIONS

Terminology

A mutation is defined as a permanent change in the nucleotide sequence, whereas a polymorphism is defined as a variant with a frequency above 1%. The terms “mutation” and often lead to confusion because of incorrect assumptions of pathogenic and benign effects, respectively. Thus, it is recommended that both terms be replaced by the term “variant” with the following modifiers: (i) pathogenic, (ii) likely pathogenic, (iii) uncertain significance, (iv) likely benign, or (v) benign.

検討用語 (遺伝医学用語改訂に関するワーキンググループ)

	現行の用語	日本人類遺伝学会 (2009)	日本遺伝学会 (2017)
Dominant	優性	-	顕性
Recessive	劣性	-	潜性
Mutation	突然変異	変異(突然変異)	[突然]変異
mutant	突然変異体	変異体(突然変異体)	-
Variation	変異(彷徨変異)	多様性(バリエーション)	(1)多様性 (2)変動
Variant	変異体	多様体(バリエーション)	-
polymorphism	多型	-	-
Allele	対立遺伝子	アレル(アリル, アリアル)	アレル(対立遺伝子)
genotype	遺伝子型	遺伝型	
Locus	遺伝子座	座位	
	伴性	医療現場ではX-連鎖性	Sex-linkedは, X染色体 だけでない
Color blindness	色覚異常, 色盲		色覚多様性

() 許容される用語

[] 場合によっては用いることが
あっても良い