

# 遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ

**柏井 聡**

愛知淑徳大学健康医療科学部 非常勤教授／京都大学大学院医学研究科眼科学／  
柏井眼科理事・医員

**久具 宏司**

日本産科婦人科学会教育委員会委員，用語委員会顧問／国際医療福祉大学成田病院 教授

**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

**戸田 達史**

東京大学大学院医学系研究科教授 神経内科学

**小崎健次郎**

日本先天異常学会／慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授

**柘屋 啓志**

日本遺伝学会幹事, 遺伝学教育用語検討委員会／  
理化学研究所バイオリソース研究センター 統合情報開発室 室長

**森内 浩幸**

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科教授

# 遺伝学用語改訂に関するワーキンググループからの報告

## これまでの経緯

遺伝医学用語の中で、検討課題となっていた、「優性遺伝」、「劣性遺伝」についての、推奨用語を定め、分科会に周知をした。（令和4年1月24日）

## 現在の検討課題

- 優性遺伝，劣性遺伝を除いて，本WGで検討すべき用語について，検討を進める。
- 顕性遺伝，潜在性遺伝の用語について，周知の状況，課題などを調査する。

令和4年1月24日

日本医学会分科会 理事長・会長殿  
同 医学用語委員 殿

優性遺伝と劣性遺伝に代わる推奨用語について（結果報告）

日本医学会 会長 門田 守人

同 医学用語管理委員会 委員長 大江 和彦

## 優性遺伝と劣性遺伝に代わる推奨用語について

1. 「優性遺伝」「劣性遺伝」に代わる推奨用語は、それぞれ「顕性遺伝」「潜性遺伝」とする。
2. 従来 of 表記は、（優性遺伝）、（劣性遺伝）として、括弧書きで表記する。これらの用語は、本来、遺伝形式を示す用語であり、「顕性遺伝（優性遺伝）」「潜性遺伝（劣性遺伝）」と、遺伝形式として明記することが必要と考えられることから、4文字の用語として推奨用語を示す。
3. 5年程度の期間を経た後は推奨用語に移行する。

（注）顕性（優性）、潜性（劣性）はそれぞれ遺伝形式を示す表現であることから、推奨用語としてはそれぞれ「遺伝」を付与した「顕性遺伝」「潜性遺伝」として使用するものとする。

# 1. 検討を要する遺伝学用語について

- 優性遺伝，劣性遺伝を除いて，本WGで検討すべき用語について検討を行い，優先度の高いグループを第1グループとして，その次のグループとして，第2グループを設定して，検討を進めている

## 第1グループ

variant

variation

mutation

polymorphism

## 第2グループ

allele

genotype

# 第1グループ：variant

- 医療の分野では、「変異」という用語は、患者さん、家族にとって、negativeな印象を持ちやすいのではないかということから、バリエーションというカタカナ用語が頻繁に用いられるようになってきている。診療現場では、「変化」という用語も用いられている。
- variantという言葉には、基本となるものがあって、そこから変化しているものというとらえ方ができる。
- 新型コロナウイルスのゲノム解析で、様々な変異が見出されており、「変異」という言葉に対して、社会の受入れが良くなってきているのではないか？そのように考えれば、「変異」を用いることが可能ではないか。

検討の結果、

1. variantに対する学術用語として、「**変異**」とすることが妥当である。
2. 疾患の発症に関連する場合は、「**病的変異**」と記載する。
3. *de novo* variant (mutation) に対しては、「**新生変異**」とする。

# 第1グループ：mutation

- mutationには、動的に変異するというプロセスを指す意味があり、その点で、variantとは、異なる意味を持つのでは？日本では、「突然変異」という用語が対応づけられたが、本来、ゲノム配列が変化するというプロセスと、その結果としての変異という2つの概念を含んでいる。

検討の結果、

1. mutation に対する学術用語として、「**(新生) 変異**」とすることが妥当である。

注：

mutation は、広い意味で使われていることもあり、文脈によって、*de novo* mutation を意味する場合には、「**新生変異**」として、必ずしも新生変異を意味しない場合には、「**変異**」とすることが妥当である。（突然変異は避ける）

# 第1 グループ： polymorphism

- polymorphismは、1%以上のアレル頻度のvariantを意味する場合と、アレル頻度の定義は含めず、一般集団で観察されるvariant (病的意義を有していない)を意味する場合があったが、Human Genome Variation Societyは、アレル頻度に関わらず全てのを含めて、variantと表現することを推奨しており、polymorphismは、歴史的な用語になってきている。
- 従って、polymorphismに対する学術用語としては、これまで通り、「**多型**」として維持するのが良い。

## 第2グループ：genotype

- これまでは、「遺伝子型」とした遺伝子に限定した概念で用いられていたが、メンデルの法則を説明するために必要な抽象的な概念であることから、「**遺伝型**」を用いることが妥当である。
- ただし、遺伝型とした場合に、遺伝形式を連想させるところがあるかもしれない、この点は、引き続き検討する必要がある。



## 第2グループ：allele

- これまでは、「対立遺伝子」とされてきたが、遺伝子に限定されない概念であることから、検討が必要。
- 「対立遺伝子」という用語は、その単位が遺伝子に限定されるような誤解を生じやすい。
- 中国では、「等位基因」という用語が用いられていて、本来の意味を表していると考えられるが、日本語として適切な用語について、さらにWGで検討をする。

## 2. 顕性，潜性の普及状況など

- 出席委員から，診療現場で「顕性」，「潜性」の普及は進んでおり，特に，問題点など生じておらず，医療現場では普及してきている。
- 中学・高校などの教育現場で，「顕性」，「潜性」の用語の理解がどこまで進んでいるかについては，生科連を通して，アンケートなどについて，お願いしている。