

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

委員：辻 省次座長, 柏井 聰, 久具宏司, 櫻井晃洋, 戸田達史, 小崎健次郎, 桝屋啓志

1. これまでの遺伝学用語改訂に関する検討の経緯について

本ワーキンググループでは、検討を要する遺伝学用語について：第1グループ、第2グループに整理して検討を進めてきており、第1グループについては、次に示す結論が得られており、現在、第2グループの用語について、検討を進めている。

第1グループ

variant

- **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。疾患の発症に関連する場合は、「病原性変異」と記載する。
- ***de novo variant* (mutation)** に対しては、「新生変異」とする
- **mutation**: 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。mutationには、変異が生じるという動的な変化を含む場合が多いことに留意する。
- **polymorphism**: Human Genome Variation Societyは、アレル頻度に関わらず全てを含めて、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。polymorphismに対する学術用語としては、新たな用語を定めず、これまで通り、歴史的な用語としての位置づけ「多型」として維持するのが良い。

第2グループ

allele, genotype, pathogenic variant, likely pathogenic variantについて検討をする

2. 第2グループ (allele, genotype, pathogenic variant, likely pathogenic variant)についての検討

A. alleleの歴史的由来について

- allele の由来について, Bateson & Saunders の原著, The facts of heredity in the light of Mendel's discover (1902)で, 異なる形質をもたらす遺伝現象について, "the conception of unit characters existing in antagonistic pairs" として, **allelomorphs** を提唱, これに付随して, homozygote, heterozygote を記載している.
- allele-は, ギリシャ語の $\alpha\lambda\lambda\eta\lambda\circ$ に由来し, "mutual", "reciprocal", "each other" を意味する接頭辞 -morphは, 英語の言葉で, 形式, 形を意味していて, これらを結合して, **allelomorphs** という用語が提案された. その後, alleleは, allelomorphの短縮語として用いられるようになったと考えられる.
- "**antagonistic pairs**" という記述から, 「**対立**」という翻訳が考案されたのではないかと推定され, 「**対立遺伝子**」という和語になったと推定される.
- 一方で, 現在は, alleleはもっと広い意味で用いられており, NHGRI のweb site の記述がそれに対応する.

An **allele** is one of two or more versions of DNA sequence (a single base or a segment of bases) at a given genomic location. An individual inherits two alleles, one from each parent, for any given genomic location where such variation exists. If the two alleles are the same, the individual is homozygous for that allele. If the alleles are different, the individual is heterozygous.

<https://www.genome.gov/genetics-glossary/Allele>

ゲノム上の位置に存在するDNA配列の変異 (variants) を指し示し, 一個人は, 両親から, 1つずつのalleleを受け継いでいる. という説明で, この理解に立てば, ゲノム上の特定の位置に存在する変異ということで, 2倍体のゲノム上のペアという文脈でとらえられている. この文脈では, 「形質に関連する変異」, 「遺伝子上の変異」という限定的なとらえ方ではなく, 幅広いとらえ方になっている.

B. alleleの和語についての討議

- allele については、わが国では、これまで、「**対立遺伝子**」が用いられてきたが、現在は、遺伝子に限らず、1塩基、あるいは、配列を指して、幅広く用いられるようになってきているので、「遺伝子」ではなく、「**配列**」を用いるのが適切であると考えられるようになってきている。
- 「**対立配列**」とすることで良いか、あるいは、「**相対配列**」、「**相立配列**」が良いという意見も出されている。もともとの**原義**としては、異なる形質に対して、"antagonistic" という用語が用いられており、そのことを考慮に入れると、「対立」を踏襲するのが良いと考えることができるが、一方で、現在は、必ずしも、「対立」という、強い意味では用いられないで、neutral なニュアンスで、「相対」、「相立」も良いのではないかという意見も出されており、次回の委員会で意見集約を目指すこととする

C. genotypeの和語についての討議

- genotypeは、遺伝子に限らず、広く使用されていることから、従来の「遺伝子型」から、「遺伝型」に改めることが提案されている。
- これまでの議論で、「遺伝型」は、遺伝形式と混同されやすいのではないかという懸念が示されていたが、その心配はあまりないのではないかという意見が多く、「遺伝型」とすることで良いという意見が多く、次回の委員会で結論を得るようにする。

D. pathogenic variant, likely pathogenic variant の和語についての討議

- pathogenic variantについては、現在の医療現場では、「病的バリアント」、「病的変異」という用語が用いられているが、「病的」という用語には、患者、家族へ配慮をしてやや曖昧に表現するというようなことが背景にあると想定されるが、"pathogenic"に対する医学用語としては、「病原性変異」が適切であり、医学用途として適切な用語を選択すべきであるという考え方で合意が得られた。
- likely pathogenic variantについては、これまでの議論から、「類病原性変異」という意見も出されているが、「類」を用いると、似ているけれど異なるという意味が強くなってしまうので、「準病原性変異」とすることで合意が得られた。

3. 報告事項

- **生物科学学会連合**（略称：**生科連**）の生物教育・大学入試検討委員会との懇談会について
- もともとは生科連あるいは学術会議のほうで、高校の生物学用語を改訂する、特に、**高校生の負担を軽減することを目的に、厳選して数を減らす**という過程の中で用語の検討が行われた結果、日本医学会の医学用語とは少し違うところが生じたことから、生科連と日本医学会で会合を持ち、意見の交換と共有を積極的に図るということが話し合われた。
- その結果、生科連の会議には日本医学会からオブザーバとして参加するようにしてきたが、生科連の中の議論は生科連の全体の議論になってしまって、用語の議論をするとしてもわずかな時間に限られるという状況であった。
- 最近になり、生科連から、用語をテーマにした懇談会を設けてはどうかということが提案され、日本医学会の方でも検討を行い、遺伝学用語に限らず、生物学系の用語全体についての情報共有したほうが良いということで、医学用語管理委員会全体のテーマとして扱ったほうが良いと考えられた。現段階では、懇談会という形で、アドホックの委員会として意見交換するのが良いのではないかということになり、日本医学会から3名が参加することになった。
- 第1回の懇談会は10月6日に開催された。生科連からは、**2028年から2029年に文科省の次期学習指導要領の改訂が予定**されている。この段階の用語の改訂は、その影響が大きいということで、この改訂に間に合うような形で意見交換ができるかという提案がなされている。