

2020年1月9日

日本医学会分科会  
理事長・会長 殿  
用語委員会委員 殿  
日本医学会

医学用語管理委員会委員長  
脊山洋介  
遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ  
座長 辻 省次

### 遺伝学用語改訂に関するワーキンググループからのご報告

拝啓 時下ますますご健勝のこととお慶び申し上げます。

2017年9月に日本遺伝学会が「遺伝単」を発行し、その中でなされたいくつかの遺伝学に関する用語の提案が、新聞報道で大きく取り上げられました。これらの用語は医学・医療のみならず、教育、社会等の幅広い分野と関連することから、日本医学会では、十分な検討のプロセスに基づき、コンセンサスを形成することが必要であると考え、2017年12月に医学用語管理委員会の下に「遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ」(WG)を設置しました。

WGでは今迄に9回の会議、「適切な遺伝学用語のあり方」をテーマとした公開シンポジウムの開催(2018年12月)、分科会に対する2回のアンケートを実施し、検討を重ねてまいりました。

また、検討の過程の中で、2019年7月に、日本学術会議から「高等学校の生物教育における重要用語の選定について(改訂)」の報告が公表されたことを受け、WGでは日本学術会議との意見交換の場を設けて課題検討を行うとともに、今後の連携を進めること等を話し合いました。

このたび、WGより医学用語管理委員会に答申書が提出されましたので、ご協力をいただきました分科会の皆様にご報告させていただきます。報告書に関するご意見等ございましたらお寄せいただけますと大変幸甚に存じます。

なお、用語の決定に関しては、分科会からのご意見ならびにパブリックコメントを経た上で、決定させていただく予定です。

末筆になりましたが、2回のアンケートに関して、貴重なご意見をいただきましたことに、心より御礼申し上げます。

敬具

2019年12月13日

## 遺伝学用語に関するワーキンググループからの報告

### 委員構成

久具 宏司	日本産科婦人科学会，都立墨東病院産婦人科部長
櫻井 晃洋	日本人類遺伝学会，札幌医科大学医学部遺伝医学教授
辻 省次（座長）	日本神経学会，国際医療福祉大学教授，東京大学分子神経学特任教授
戸田 達史	日本神経学会代表理事，東京大学大学院医学系研究科神経内科教授
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
榎屋 啓志	日本遺伝学会，理化学研究所バイオリソースセンター
森内 浩幸	日本小児科学会，長崎大学大学院医歯薬学総合研究科小児科教授

### 【遺伝学用語に関するワーキンググループの活動内容の概要】

本ワーキンググループは，2017年9月に日本遺伝学会が，「遺伝単」を発行して，その中で，いくつかの遺伝学に関する用語の提案がなされたことを契機に，これらの用語が，医学，教育，社会等幅広い分野と関連することから，日本医学会としては十分な検討のプロセスに基づき，コンセンサスを形成することが必要であると考え，本ワーキンググループを設置し，合計9回の会議を開催し，検討を進めてきた。

本ワーキンググループの検討経過を踏まえて，日本医学会分科会（以下，分科会）に対して本ワーキンググループの検討内容を伝えるとともに，分科会の意見を調査し，考え方の集約を行った。第1回のアンケート結果が得られたことを受けて，2018年12月11日に日本医学会公開シンポジウムを開催し，分科会からの演者に加えて，マスメディア，患者団体，国語学の分野など，幅広い分野から演者を迎えて討議を行った。本シンポジウムにおける討議を受けて，本ワーキンググループでさらに検討を重ね，追加の推奨用語案を含めて，第2回のアンケートを各分科会に対して実施した，なお，この過程の中で，本年7月に，日本学術会議から「高等学校の生物教育における重要用語の選定について（改訂）」というタイトルの「報告」が公表されたことを受けて日本学術会議との意見交換会を設け，課題検討を行うとともに，今後の連携を進めることが話し合われた。

以上の検討に基づき，本ワーキンググループとして，推奨用語の案を決定し，医学用語管理委員会に答申書を提出することとなった。

### 【分科会に対するアンケート結果】

2018年12月11日に開催した日本医学会公開シンポジウムにおける討議を受けて，本ワーキンググループでさらに検討を重ねた。優性遺伝，劣性遺伝の用語については，第1回のアンケート結果では，分科会からは，医療現場で特段困ることが多いという意見は，あまり出されなかった一方，優劣という語感から，特に教育現場で，誤解されやすいという声が強

く、ワーキンググループとして、より適切な用語を提示する方向で考えることになった。第1回のアンケートに含まれていなかった新しい候補用語も提案されたことから、再度、分科会に対してそれらの用語を含めて、各分科会に対してアンケートをとることになった。

第2回のアンケートは、令和1年7月23日(火)～8月30日(金)の期間で実施し、すべての分科会(132分科会)から回答をいただいた。アンケートでは、「優性」、「劣性」の代替語として、次の6つの用語を推奨用語案として示し、各分科会の意見を求めた。

1. 顕性, 潜性
2. 顕性, 伏性
3. 顕性, 隠性
4. 顕式, 伏式
5. ドミナント, リセッシブ
6. 表出性, 潜在性

その結果は、代替語に変更することに対して賛成するという意見が、103分科会から寄せられ、多くの分科会から賛成の意見が表明された。代替語として、「顕性, 潜性」に賛成する意見が、83分科会(80%)、次いで、「表出性, 潜在性」に賛成する分科会が12分科会(12%)、「顕性, 伏性」に賛成する分科会が6分科会(6%)であった。全体として、推奨用語案の中からは、各分科会からは、「顕性, 潜性」に賛成する意見が多かったものの、多くの意見が寄せられており、その要約を下記に示す

- 「顕性」(kensei)、「潜性」(sensei)という発音上の区別のしにくさ、聴覚障害者への配慮が必要ではないか。医療の現場では、現在特に問題なく使用されている「優性」「劣性」という語をあえて変更する必要はないと考える。
- 「優性, 劣性」という用語に特段の差別的なニュアンスを感じることはなく、また患者・家族から、そのような感じを受けるので変更してほしい、といった要望をいただくこともなく、これまで特段変更の必要性を感じることはなかった。今回のような大きな変更にも違和感を感じているという側面がある。
- 本来は「優性・劣性」を強いて変更する必要はないとも考えているが、ここまでくればやむを得ないと考える。その意味では、「優性」、「劣性」という用語が不適切なようであるとして、これまでの用語を否定するという立場をとることはせず、「優性」、「劣性」は括弧書きで(優性)、(劣性)で示すということにしたいというWGの考え方には全面的に賛同する。
- 顕性・潜性・潜伏性等の用語を使用するのであれば、優性・劣性という従来の用語を必ず並記することを要望する。
- 優性と劣性の用語を括弧をつけてどのように扱うのかもあいまいで、二つの用語の併存を事実上容認するというのであれば単に混乱を招くだけと危惧する。
- 「潜在性」という用語は医学的にも広く用いられており、「伏」と混同しやすい中国本土の簡字体に比べれば、はるかに明瞭である。また、「顕性」と「潜性」は音感が近く、混同されやすい。「隠性」は「隠す」という主観に基づく行動が含まれており、学術用語としては適切ではない。よって、「表出性」、「潜在性」に賛成する
- 『表出性』とインターネットで検索した際、ほとんどの検索結果が言語(発達)障害に関連する記事やブログ等で溢れ、言葉自体にあまり印象が良いとは思えませんでした。もし、表出性だと聞かされた時に個人で調べた場合、誤解や要らぬ不安要素が生じる可能性を考えます。意味が変わってしまっていたら申し訳ありませんが『現出性』など、他の言い回しの検討をお願いしたいと思います。『潜在性』については賛成したいと思います。
- 「顕性」、「潜性」への代替語に賛成の意見が多かったですが、変更が必要ないという意見もありました。「顕性」、「潜性」はこれまで日本で提案されてきた用語ですが、根付かなかった歴史的な背景があります。また、医学的には「優性」、「劣性」は遺伝形式を示すのみならず病名にも付与されている用語でもあります。変更後に混乱をきたさないための一般国民をはじめ各分野(医療, 教育等)に周知・啓発する多方面からの対応が必要です。変更時には①顕性<優性>, 潜性<劣性>といった併記, ②改訂を行うまでのプロセス, 改訂理由の明示, 変更後には併記を外すための一定期間後の見直しを行うことを関

連団体（学会、メディア、出版社など）が一丸となって共通認識するといった方向性を医学会から示していただくことも重要と考えます。

- 実験医学のドミナントネガティブ作用の記載は「遺伝子の変異産物が正常産物に対してドミナント（優位）に働いて、正常産物の作用を阻害する（ネガティブな効果）作用を指す」とある。これが「顕性」となると理解が難しいのではないか。この例が適切かどうかは分からないが、従来用いられている用語が変わるとこのような例が生じる危惧がある。
- 高校の生物で新用語（顕性、潜性）が決まっています。国民の大多数が学ぶ高校での用語は国民の共通理解となります。国民の皆様の混乱を避けるためにも医学界も同じ用語を使うのが良いと思います。

## 【公開シンポジウムの開催】

日本医学会では、用語を定めていく際に、そのプロセスを重視し、広く理解を得てコンセンサスを形成することが重要であると考えている。その立場から、2018年12月11日に、「適切な遺伝学用語のあり方」というテーマで公開シンポジウムを開催し、特に社会的な影響が大きいと思われる“Dominant”、“Recessive”の訳語に関して、幅広い分野の方々に参加をいただき、検討を進めた。その議論に基づき、ワーキンググループでさらに検討を行い、いくつかの代替用語案を追加することとなった。

## 【日本学術会議との意見交換】

本年7月に、日本学術会議から「高等学校の生物教育における重要用語の選定について（改訂）」という標題の「報告」が公表された。この報告の中では、顕性、潜性が提案され、優性、劣性が併記される形で示されている。この報告は、基礎生物学の分野の研究者を中心に高等学校の生物教育における重要用語として選定されたものであるが、遺伝学に関する用語は高等学校の生物だけでなく、広く、社会、医療に及ぶ重要かつセンシティブな用語であることから、日本学術会議に対して、「遺伝学に関する用語は、高等学校の生物だけでなく、広く、社会、医療に及ぶ重要かつセンシティブな用語であることから、その用語の検討においては、高校生物に限るのではなく、広く、社会、医学・医療の分野を含めて、総合的な検討の上になされることが望ましく、日本医学会として、日本学術会議とも連携して、より広範な分野を視野に入れた形で、総合的な検討がなされることが是非とも必要である」という申し入れを行った。この申し出を受けて、2019年10月1日に、日本学術会議 基礎生物学委員会・統合生物学委員会合同生物科学分科会 生物科学分野教育用語検討小委員会のメンバーの方々と、日本医学会（会長、副会長、ワーキンググループメンバー）で、意見交換会を開催した。日本学術会議の方からは、教育における生物学用語の絞り込みが行われた経緯が説明された。日本医学会からは、社会的に影響の大きい用語に関して決定までのプロセスを重視していること、学術会議においても、臨床遺伝の分野の分科会や会員の意見を十分に反映させていただくこと、今後日本学術会議と日本医学会と合同で意見交換をする場を設け、合意形成を目指すことが適切であると考え、優性、劣性以外にも検討を要する遺伝学用語があり、連携しながら検討を進めることの必要性を提案した。今後の方向性について、用語については長い時間軸で考えていく。今後、両方で情報の共有をしていくことが重要であるとの観点から、「優性、劣性」については日本医学会としての方向性を決めた

時点で、必要に応じて情報交換をしていくこと、日本学術会議では2部の中で、生物学系と医学系の連携を進めていただくことなどが承認された。

## 【結論】

以上の経過を受けて、11月13日にワーキンググループ第9回会議を開催し、下記の案を決定し、年度内に医学用語管理委員会に答申書を提出することとなった。

1. 推奨用語としては4文字で「顕性遺伝」「潜性遺伝」とする。従来の表記は、(優性遺伝)、(劣性遺伝)として、括弧書きで表記する。これらの言葉は、遺伝形式を示す言葉であることから、「顕性遺伝(優性遺伝)」「潜性遺伝(劣性遺伝)」と明記することが必要と考えられることから、4文字の言葉として推奨用語を示す。
2. 医学用語管理委員会に本案を提示し、パブリックコメントを経た上で最終的に決定していただく。
3. 5年程度の期間を経た後は推奨用語に移行することとしたい。