

言葉がもつイメージ

久保 亮治

「優性遺伝」「劣性遺伝」という用語が、「顕性遺伝」「潜性遺伝」という用語に改訂された。「優性」「劣性」という用語が「優劣」という価値観につながりかねない語感があるので改訂したいという要望は、主に教育界から寄せられたということである。患者さんに説明する立場の医師からすると、「顕性」「潜性」という用語の聴覚的判別性はとても悪く、困ったなあという感覚もあるが、すでに高校生物の教科書は「顕性」「潜性」に置き換わっており、同じ用語を使って説明しないと医師も患者さんも混乱することから、医学界においては併用期間を設けたうえで用語変更するという対応は、理に適ったものと思われる。

同じような用語の変遷は英語においてもおこっている。たとえば“mutation”や“mutant”という用語は、「怪物」のような語感を伴うために使われなくなり、“variation”や“variant”の使用が推奨されている。この変更も理に適ったものであるのだが、初期の日本の遺伝学において“variation”が「変異」と訳され、“mutation”が「突然変異」と（“mutation”に「突然変異」= *de novo* に生じた変異、というニュアンスは含まれないにもかかわらず）訳されてしまったため、もともと用語的に混乱していたのがさらに混乱してしまった。いまでは、“variation”は「多様性」または「バリエーション」、 “variant”は「多様体」または「バリエーション」と訳されている。「多様性」という用語は“diversity”の訳語でもあるので少々混乱するところではある。また「多様体」というのに個人的にはあまりピンと来ないので、私自身は「バリエーション」を使っている。遺伝性疾患の患者さんから、その疾患の原因となった遺伝子の変化をみつけたときは、それを「変異」とは呼ばず、“pathogenic variant”=「病的バリエーション」と呼ぶ。しかし、患者さんが慣れ親しんだ言葉で説明するためには「変異」という用語を使ったほうがわかりやすいという面もあり、このあたりは教育界と共同で時間をかけて変えていく必要があるのだと思われる。いまの高校生物の教科書ではどうなっているのかしら？

遺伝医療を行っていると、ときに「病気と呼ぶべきでないのでは？」と感ずることがあり、そんなときは「病的バリエーション」という用語の語感に違和感を覚える。たとえばLIPHのバリエーション（ここではあえて「病的バリエーション」とは呼ばない）による先天性乏毛症・縮毛症である。個人的にはこの症状は「個性の範囲でええやん」と思うので、この外見の違いは“variation”による表現型の違いですよということを患者さんとそのご家族には説明し、毛髪には人種によっても遺伝学的に異なるさまざまな多様性があることをお話している。このような外見の違いについては、どちらかというと社会的に病気にさせられてしまうという面があり、その対応策についてはいつも考えさせられてしまう次第である。