

はじめに

私たちは誰もが「ゲノム」とよばれる設計図をもっています。設計図の内容（ゲノム配列）も判明し、研究の成果であるゲノム情報は臨床検査として医療情報に活用できる時代になり、遺伝カウンセリングも医療の一部になってきました。私が属している日本医科大学付属病院においても遺伝カウンセリングを行う場である遺伝診療科が2003年に開設され、およそ15年になります。遺伝診療外来を受診される方々（患者さんよりも幅広く、来談者、クライアントとよびます）は、医療者からの紹介よりもご本人自ら希望されています。

一方、私たち誰もがゲノムをもつにもかかわらず、日本においては医療者だけでなく一般教養としてのゲノム情報を活用できる能力、「ヒトの遺伝」リテラシーには個人差が大きく、ときに誤解を生じています。英語では区別されるgene（遺伝子）とinheritance（継承・遺伝）が、日本語では同じ「遺伝」というキーワードで混同されがちなのがその一因でしょう。また、日本においては「遺伝」という語がもつ文化的・社会的イメージが先入観や偏見につながることもあり、これは私たち医療者のなかにも認められません。日本医科大学では、2002年より臨床科目（医学部4年生）の臓器別コースへの変更に伴い「臨床遺伝コース」が開講されました。開講にあたってどのような内容を扱い、どのような手法で行うかが検討されました。そのなかで、大学入学前に「遺伝」を習う中心の場である中等教育の生物未履修の学生が多くいたことも、遺伝医学への興味を低下させる要因となっていることも浮き彫りとなりました。

本書は、ゲノム医学・遺伝医学を鳥瞰し、内容をメカニズム、疾患、検査、治療、統計、最近の動向の6章に分け、日本の現状に合わせ記載しました。日本でもこれまでに先達で作成してきたゲノム医学・医療に関する指針やガイドラインが増え、本書のなかにリスト化しております。また、遺伝学用語に関しては、2009年に日本人類遺伝学会で改定された遺伝学用語を試みとして記載し、項目間の内容・用語の整合のために単著としました。

遺伝医学は診断や薬の選択のための検査や遺伝カウンセリングを受けるなどゲノム情報を活用する機会として誰もがかわります。遺伝医学は難しい内容ではなく、ゲノム情報を活用するには誰もが知識としてっておく必要があります。本書は、医療者や医

療系学生，医歯薬学系の研究者さらにヒトの遺伝に関心がある一般の方々にも読まれることを期待しています。米国の医師国家試験（USMLE）には以前より遺伝医学が入っていましたが，日本においてもこの春に改訂される医学教育モデル・コア・カリキュラムには遺伝医療・ゲノム医療の項が増えることもふまえ，講義でもお使いいただきやすいよう，本書は準拠できる内容にしております。

医療の現場では，「知らないでいる権利」の尊重も求められています。しかしながら本人（個人）にとって知らないでいたい内容を判断するためには，一般的に認める（集団での）正しい知識の基盤が必要不可欠です。知識の差や誤解が，選択肢を知る機会の減少や誤った選択につながる可能性もあります。これから個別化医療・先制医療へと進むゲノム・遺伝の医療の現場では，国民皆が共通したヒトの遺伝に関する知識をもつことが期待されます。本書が，成人になるまでの初等教育，中等教育における「ヒトの遺伝」リテラシーのミニマム・エッセンシャルズをこれから決めていただくための契機にもなれば幸いです。

ゲノム医学教育はまだ道半ばです。遺伝医学全体を見渡した日本発の著書は少なく，本書の内容についても遺伝医学教育にとって過不足の点もあるかと存じます。編集部にご意見をいただけますと幸いです。本書が「ヒトの遺伝」リテラシー向上の機会の一つになり，読み継がれることになると幸いです。

本書の完成には多くの方々のお世話になりました。日本医科大学でご指導いただいている島田隆先生，岡田尚巳先生，また仕事を一緒にしていただいている佐々木元子様，川村摩椰様には本書の内容についてご意見をいただきました。札幌医科大学医学部遺伝医学櫻井晃洋教授には過分な推薦の言葉をいただいております。本書の執筆の機会をいただいた羊土社の尾形佳靖様，間馬彬大様には遅筆にもかかわらず忍耐強く励ましていただき，さまざまな工夫を取り込んでいただき，それなしでは本書の出版はありませんでした。ここにあらためて感謝の意を表する次第です。

2017年3月

渡邊 淳
