

目次

はじめに ―ゲノム医療を自らのものとして考えるために―…………… 平沢 晃

1章	ゲノム医療の基礎	岡崎哲也	10
1-1	ゲノム医療の歴史……………		10
	1) メンデルの法則と遺伝形式の発見 2) ヒト染色体と染色体異常症の発見 3) DNAの塩基配列と遺伝子の解明 4) ヒトゲノムプロジェクト 5) 次世代シーケンサーによるゲノム解析 6) 現在のゲノム医療		
1-2	ゲノムの構造と機能……………		14
	1) ヒトの細胞とゲノム 2) ゲノムの基本構造としてのDNAの塩基配列 3) ゲノムの基本構造としての染色体 4) 体細胞分裂と減数分裂 5) タンパク質の設計図としてのゲノム		
1-3	ゲノム情報と疾患……………		17
	1) 塩基配列の違い(バリエント) 2) 染色体の異常		
1-4	単一遺伝子疾患と多因子疾患……………		22
	1) 単一遺伝子疾患とメンデル遺伝形式 2) 多因子疾患		
1-5	ゲノム医療を取り巻く環境や課題……………		24
	1) ゲノム医療に関する医療体制の課題 2) 遺伝カウンセリング提供体制の充実に向けた取り組み 3) ゲノムによる多様性の理解/認識の共有 4) ゲノム医療を加速させるためのデータシェアリング		

2章	遺伝カウンセリングと遺伝学的検査	十川麗美, 加藤美美乃, 二川摩周, 深野智華	27
2-1	遺伝カウンセリング……………		27
	1) 遺伝カウンセリングとその定義 2) 遺伝カウンセリングの歴史 3) 遺伝カウンセリングの実際 4) 遺伝カウンセリングの基本態度		
2-2	家族歴と家系図……………		32
	1) 家族歴と家系図 2) 家系図の表記方法 3) 家系図を活用する		
2-3	遺伝学的検査……………		35
	1) 医療で用いる遺伝子の検査 2) 遺伝学的検査の前に考慮すること 3) 遺伝学的検査の目的 4) 遺伝学的検査の流れ 5) 遺伝学的検査の解釈 6) 遺伝学的検査の結果開示と血縁者への対応		

3章 ゲノム情報にもとづいた治療薬の選択 荻田泰誠 42

3-1	薬の効果・副作用における個人差	42
3-2	ゲノム薬理学と薬理遺伝学	43
3-3	薬物動態に関連する薬理遺伝学検査	44
	1) 薬物動態と薬の効果・副作用 2) 薬物代謝酵素遺伝子	
3-4	薬物動態に関連しない薬理遺伝学検査	48
	1) HLA 遺伝子群 2) 薬疹の発現リスクに関連する HLA アレル	

4章 難病のゲノム医療 石浦浩之 50

4-1	難病とは？	50
	1) 難病とはどういった疾患か？ 2) 難病のゲノム医療の具体例	
4-2	遺伝性疾患の病態メカニズム	57
4-3	ゲノム情報にもとづく治療	59
4-4	正確な診断のためのゲノム解析手法	60
4-5	わが国における難病患者支援体制	61

5章 小児の先天異常に関するゲノム医療 吉橋博史 62

5-1	先天異常症候群とは	62
5-2	小児遺伝診療の実際	64
	1) 診断をめざす前に 2) 臨床診断 (clinical diagnosis)	
	3) 遺伝学的診断 (genetic diagnosis)	
5-3	未診断疾患に対する診断アプローチ	70
5-4	先天異常に関する社会資源と家族支援	70
5-5	先天異常における移行期医療	71
5-6	小児に対する遺伝カウンセリング	72

6章	生殖・周産期のゲノム医療	佐々木愛子	74
6-1	生殖・周産期における遺伝医療の歴史		74
	1) 背景 2) 日本における出生前遺伝学的検査の歴史 3) 出生前遺伝学的検査における生命倫理の歴史 4) 着床前遺伝学的検査における日本の歴史		
6-2	出生前/着床前遺伝学的検査にかかる現状と課題		79
	1) 出生前遺伝学的検査における現状と課題 2) 着床前遺伝学的検査における現状と課題 3) ノーマライゼーションとSRHRにおける課題		
7章	がんのゲノム医療	山本英喜	85
7-1	がんとゲノム異常		85
	1) 「がん」の歴史 2) 「がん」をゲノムの観点から理解する 3) がんの発生に関連する遺伝子		
7-2	がんの予防と遺伝性腫瘍		91
	1) 遺伝性腫瘍の特徴 2) 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査と浸透率 3) 遺伝性腫瘍と非遺伝性腫瘍 4) 多遺伝子パネル検査 (MGPT) 5) 遺伝性腫瘍に対する先制医療		
7-3	がんの遺伝子解析と個別化治療		96
	1) わが国におけるがんゲノム医療の導入 2) がんの個別化医療の実際 3) がんゲノム医療で見出される germline findings		
8章	ゲノム情報の利活用	富田秀太	102
8-1	ゲノム医療の現状と全ゲノム解析時代の到来		102
	1) 本邦におけるゲノムデータ蓄積と利活用の推進 2) がん遺伝子パネル検査から全ゲノム解析へ 3) 全ゲノム解析とは		
8-2	病的バリエントを調べるためのデータベース		104
	1) 遺伝子の概要を知る手法 2) 遺伝子バリエントの臨床的意義を知る手法 3) 同一疾患やコホートにおける遺伝子バリエントの頻度を知る手法		
8-3	遺伝子の概要を知る手法		105
	1) GeneCards® : The Human GeneDatabase 2) UCSC Genome Browser		
8-4	遺伝子バリエントの臨床的意義を知る手法		109
	1) OncoKB™ 2) COSMIC 3) ClinVar		
8-5	同一疾患やコホートにおける遺伝子バリエントの頻度を知る手法		113
	1) cBioPortal for Cancer Genomics 2) がんゲノム情報管理センター (C-CAT)		
8-6	大規模全ゲノムデータを活用した解析方法		116
	1) ゲノムワイド関連解析 (GWAS) とポリジェニックリスクスコア解析 2) マルチオミクスデータを用いた予測モデルの構築		

9章 ゲノム医療における倫理的・法的・社会的課題 (ELSI)

高橋沙矢子, 甲畑宏子, 吉田雅幸 120

9-1	ゲノム医療における倫理的課題	120
	1) 成人期発症疾患の発症前遺伝学的検査 2) 小児領域における遺伝学的検査 3) 出生前遺伝学的検査と着床前遺伝学的検査 4) 二次的所見との取り扱い	
9-2	ゲノム医療における法的課題	122
	1) 遺伝情報による差別の禁止 2) プライバシーとしての遺伝情報の保護 3) 研究における倫理指針	
9-3	ゲノム医療における社会的課題	123
9-4	バイオバンクとELSI	124
9-5	ゲノム情報のデータシェアリングと患者・市民参画 (PPI)	126

おわりに —ゲノム情報を有効に活用可能な世の中をめざして— 平沢 晃

索引	130
----	-----

Column

●モザイク (mosaicism)	21
●新生変異 (<i>de novo</i>)	23
●ミトコンドリアDNAとミトコンドリア病	26
●DTC 遺伝子検査とは?	41
●妊娠週数と各種検査の時期	78
●情報学的な塩基数の数え方	108