

# 索引

## 数字

2ヒット仮説 ..... 90

## 欧文

### A~C

ADME ..... 44  
 ALS ..... 52  
 birth defect ..... 62  
 carcinoma ..... 86  
 cBioPortal ..... 113  
 C-CAT ..... 97, 116  
 CD8 陽性キラー T 細胞 ..... 48  
 CDx ..... 99  
 CGP ..... 96, 99  
 ClinGen ..... 69  
 ClinVar ..... 112  
 cnLOH ..... 68  
 CNV ..... 68  
 COSMIC ..... 109  
 CVS ..... 80  
 CYP ..... 46  
*CYP2C9* ..... 47  
*CYP2D6* ..... 46

### D・E

DECIPHER ..... 69  
*de novo* ..... 23  
 DNA ..... 12, 14  
 DTC 遺伝子的検査 ..... 41, 123  
 dysmorphology ..... 65  
 ELSI ..... 120

### G~I

GDS ..... 126  
 GeneCards® ..... 105  
 GeneReviews® ..... 69  
 genetic diagnosis ..... 67  
 Genomics England ..... 102

germline findings ..... 100  
 GF ..... 100  
 GINA 法 ..... 122  
 GWAS ..... 116  
 Hallmarks of Cancer ..... 87  
 HIPAA 法 ..... 122  
 HLA ..... 48  
*HLA-A\*31:01* ..... 48  
 IRUD ..... 70, 124

### M・N

mosaicism ..... 21  
 negative ..... 40  
 NGS ..... 54  
 NIPT ..... 76  
 non-invasive prenatal testing ..... 76  
*NUDT15* ..... 47

### O・P・R

OncoKB™ ..... 109  
 peer support ..... 71  
 PGPV ..... 100  
 PGT ..... 77  
 PGT-A ..... 77  
 PGT-M ..... 77  
 PGT-SR ..... 77  
 positive ..... 39  
 PPI ..... 126  
*RB1* 遺伝子 ..... 90

### S~U

sarcoma ..... 86  
 secondary findings ..... 100  
 Sexual and Reproductive Health  
 and Rights ..... 81  
 SNP マイクロアレイ検査 ..... 82  
*SOD1* ..... 52  
 SRHR ..... 81  
*TP53* 遺伝子 ..... 90  
 transition ..... 71

UCSC ゲノムブラウザー (UCSC  
 Genome Browser) ..... 68, 105  
*UGT1A1* ..... 47  
 undiagnosed disease ..... 70  
 Unique ..... 69

### V~X

VAF ..... 100  
 VUS ..... 39  
 WES ..... 82  
 WGS ..... 82  
 Wilson 病 ..... 55  
 X 連鎖性遺伝形式 ..... 22

## 和文

### あ・い

あいまい性 ..... 29  
 悪液質 ..... 87  
 アドヒアランス ..... 71  
 アレル ..... 46  
 移行期医療 ..... 71  
 異常形態学 ..... 65  
 遺伝カウンセリング ..... 27  
 遺伝学的検査 ..... 35  
 遺伝学的検査の流れ ..... 38  
 遺伝学的診断 ..... 67  
 遺伝型表現型相関 ..... 64  
 遺伝看護専門看護師 ..... 30  
 遺伝形式の推定 ..... 33  
 遺伝子 ..... 12  
 遺伝子関連検査 ..... 35  
 遺伝子発現データ ..... 104  
 遺伝情報差別禁止法 ..... 122  
 遺伝情報の特徴 ..... 29  
 遺伝子例外主義 ..... 122  
 遺伝性疾患 ..... 56, 57  
 遺伝性腫瘍 ..... 91  
 遺伝性腫瘍に対する先制医療 ..... 94  
 遺伝的異質性 ..... 69  
 易罹患性診断 ..... 36, 38  
 イリノテカン ..... 47  
 陰性 ..... 40

### う~お

ウィルソン病 ..... 55  
 エクソーム解析 ..... 70

|                          |         |                    |            |                          |             |
|--------------------------|---------|--------------------|------------|--------------------------|-------------|
| エピゲノム解析                  | 104     | 均整                 | 66         | 小児遺伝診療                   | 64          |
| エピジェネティクス (エピジェネティックな変化) | 90      | クライアント             | 27         | 小児期                      | 29          |
| 塩基配列                     | 12      | ケアテイクー遺伝子          | 91         | ショートリードシークエンサー           | 61          |
| オープンサイエンス                | 105     | 形態異常               | 64, 65     | 浸潤                       | 87          |
| オミックス検査                  | 10      | ゲートキーパー遺伝子         | 90         | 新生児マススクリーニング検査           | 36, 37      |
| <b>か</b>                 |         | 血縁者のリスク評価          | 35         | 新生変異                     | 23          |
| カウンターパート                 | 72      | 血中薬物濃度             | 45         | 迅速ゲノムシークエンシング            | 70          |
| 化学予防                     | 94      | ゲノム                | 14         | 浸透率                      | 54, 93      |
| 核型                       | 15      | ゲノム医療推進法           | 122        | 数的異常                     | 18          |
| 核酸医薬                     | 59      | ゲノム情報のデータシェアリング    | 126        | <b>せ・そ</b>               |             |
| 確定診断                     | 37      | ゲノム薬理学             | 43         | 生殖細胞系列バリエーション            | 17, 93, 100 |
| 確定診断目的の遺伝学的検査            | 36, 37  | ゲノムワイド関連解析         | 116        | 生殖細胞系列由来の可能性のある病的バリエーション | 100         |
| 確定的検査                    | 79      | 検出限界               | 68         | 成人期                      | 29          |
| 家系図                      | 32      | 減数分裂               | 15         | 性染色体                     | 15          |
| 家系図の表記方法                 | 32      | <b>こ</b>           |            | 生存曲線                     | 113         |
| 画像検査                     | 79      | 恒常性                | 87         | 成長障害                     | 64          |
| 家族会                      | 71      | 構造異常               | 20         | 生命倫理                     | 76          |
| 家族性ALS                   | 52      | 行動特性               | 64         | セクシュアル・リプロダクティブ・ヘルス/ライツ  | 81          |
| 家族性筋萎縮性側索硬化症             | 52      | 個人情報保護法            | 122        | 全エクソーム解析                 | 82          |
| 家族歴                      | 32      | コデイン               | 46         | 全ゲノム解析                   | 82, 103     |
| カルバマゼピン                  | 48      | 孤発例                | 56         | 染色体                      | 11, 15      |
| がん                       | 85      | コピー数変化             | 68         | 染色体異常症                   | 11          |
| 癌                        | 85      | コピー数変化のないヘテロ接合性の消失 | 68         | 先天異常                     | 62          |
| がん遺伝子                    | 88      | 個別化医療              | 97         | 先天異常症候群                  | 64          |
| がん遺伝子パネル検査               | 96, 103 | コンパニオン診断薬          | 99         | セントラルドグマ                 | 15          |
| がんゲノム医療拠点病院              | 96      | <b>さ〜す</b>         |            | 創始者効果                    | 52          |
| がんゲノム医療中核拠点病院            | 96      | サーベイランス            | 39, 94     | 側性                       | 66          |
| がんゲノム医療連携病院              | 96      | 細胞障害性抗がん剤          | 99         | <b>た</b>                 |             |
| がんゲノム情報管理センター            | 97, 116 | 細胞内シグナル伝達          | 89         | 体外受精                     | 76          |
| がん原遺伝子                   | 88      | サブタイプ              | 113        | 体細胞バリエーション               | 17, 93      |
| がん検診                     | 94      | 参照配列               | 13         | 体細胞分裂                    | 15          |
| 患者会                      | 71      | 軸性                 | 66         | 対策型がん検診                  | 94          |
| 患者・市民参画                  | 126     | 次世代シークエンサー         | 13, 54     | 胎児超音波検査                  | 79          |
| 癌腫                       | 86      | 疾患感受性遺伝子           | 50         | 多遺伝子パネル検査                | 94          |
| がんとゲノム異常                 | 85      | 疾患発症リスク予測モデル       | 116        | 多因子形質                    | 65          |
| がんの特性                    | 87      | 指定難病               | 50         | 多因子疾患                    | 22, 51      |
| がんの予防                    | 91      | 社会的課題              | 123        | 多因子疾患の遺伝学的検査             | 36, 38      |
| 鑑別診断                     | 37      | 周産期                | 29         | 多段階発がん                   | 91          |
| がん抑制遺伝子                  | 89      | 集団スティグマ            | 126        | 単一遺伝子疾患                  | 22, 51      |
| <b>き〜け</b>               |         | 絨毛検査               | 80         | タンパク質の設計図                | 15          |
| 機械学習                     | 118     | 出生前遺伝学的検査          | 36, 37, 75 | <b>ち・て・と</b>             |             |
| 共有性                      | 29      | 常染色体               | 15         | 知的障害                     | 64          |
| 均衡型転座                    | 20      | 常染色体顕性遺伝形式         | 22         | チトクロームP450               | 46          |
| 近親度                      | 35      | 常染色体潜性遺伝形式         | 22         |                          |             |

|                        |            |                    |         |               |   |     |
|------------------------|------------|--------------------|---------|---------------|---|-----|
| 着床前遺伝学的検査              | 36, 37, 77 | 表現促進現象             | 55      | 免疫チェックポイント阻害薬 | 99  |     |
| データシェアリング              | 126        | 病原体核酸検査            | 36      | メンデル遺伝病       | 22  |     |
| データベース                 | 104        | 病的意義不明             | 39      | メンデルの法則       | 10  |     |
| 転移                     | 87         | <b>ふ・へ</b>         |         |               | モザイク  | 21  |
| 特徴的顔貌                  | 66         | 不均衡型転座             | 20      | モザイク徴候        | 66  |     |
| ドライバー遺伝子               | 91         | 福岡宣言               | 83      | モノソミー         | 19  |     |
| トリオ検体                  | 70         | 複合ヘテロ接合性           | 58      | <b>や・ゆ・よ</b>  |   |     |
| <b>な・に・の</b>           |            | 副作用                | 42      | 薬疹            | 48  |     |
| 難病                     | 50         | 不変性                | 29      | 薬物代謝          | 44  |     |
| 肉腫                     | 86         | プレクスピプラゾール         | 46      | 薬物代謝酵素        | 45  |     |
| 二次的所見                  | 100        | プレコンセプションケア        | 72      | 薬物動態          | 44  |     |
| 認定遺伝カウンセラー             | 30         | プロドラッグ             | 46      | 薬理遺伝学         | 43  |     |
| ノーマライゼーション             | 82         | 分子標的治療薬            | 98      | 薬理遺伝学検査       | 44, 48  |     |
| <b>は</b>               |            | 分布                 | 66      | 薬効            | 42  |     |
| バイオバンク                 | 124        | ヘテロ接合性             | 58      | 優生思想          | 83  |     |
| 発症前遺伝学的検査              | 36, 37, 54 | <b>ほ</b>           |         |               | 羊水検査  | 75  |
| パッセンジャー遺伝子             | 91         | 保因者診断              | 36, 37  | 陽性            | 39  |     |
| 発達遅滞                   | 64         | 包括的がんゲノムプロファイリング検査 | 96      | 予見性           | 29  |     |
| バリエント                  | 17, 32     | 包括的ゲノムプロファイル       | 99      | 予防的健康管理       | 62  |     |
| バリエントアレル頻度             | 100        | 法的課題               | 122     | <b>り・る・ろ</b>  |   |     |
| ハンチントン病                | 55         | 保険適用されている検査        | 42      | リコンタクト        | 39  |     |
| <b>ひ</b>               |            | 母体血清マーカー検査         | 75      | リスク遺伝子        | 50  |     |
| ピアサポート                 | 71         | 母体保護法              | 74      | リスク低減手術       | 94  |     |
| 非確定的検査                 | 79         | ホモ接合性              | 58      | リピート伸長変異      | 50  |     |
| 非侵襲性出生前遺伝学的検査          | 76         | ポリジェニックリスクスコア解析    | 116     | 療育            | 64  |     |
| ヒト遺伝学的検査               | 36         | <b>ま・み・め・も</b>     |         |               | 良質かつ適切なゲノム医療を国民<br>が安心して受けられるようにす<br>るための施策の総合的かつ計画<br>的な推進に関する法律 | 122 |
| ヒトゲノムプロジェクト            | 12         | マルチオミクスデータ         | 118     | 臨床遺伝専門医       | 30  |     |
| ヒト染色体                  | 11         | 未診断疾患              | 70      | 倫理的課題         | 120   |     |
| ヒト体細胞遺伝子検査             | 36         | 未診断疾患イニシアチブ        | 70, 124 | 累積罹患リスク       | 93  |     |
| ヒト白血球抗原                | 48         | ミトコンドリアDNA         | 26      | ロングリードシークエンサー | 61  |     |
| 非発症保因者                 | 37         | ミトコンドリア病           | 26      |               |   |     |
| 非発症保因者を対象とする遺伝学的<br>検査 | 36, 37     | 未発症病的バリエント保持者      | 32      |               |   |     |