

疾患遺伝子の探索と 超高速シーケンス

パーソナルゲノム時代の疾患解明と治療戦略

編集=辻 省次

序にかえて 辻 省次 3 (1819)

第1章 ゲノム医学と医療応用の最前線

1. **オーダーメイド医療実現化プロジェクト** 田中敏博 20 (1836)
1. サンプルおよび臨床情報収集システムの構築 2. サンプル保管システムの構築 3. サンプル配布システムの構築 4. ELSI 委員会 (旧 ELSI ワーキンググループ) の設立 5. 現在までの成果と今後
2. **糖尿病関連遺伝子研究の現状と展望** 春日雅人 26 (1842)
1. 増加する糖尿病 2. 糖尿病の遺伝素因 3. GWAS による糖尿病の遺伝素因の探索
3. **アルツハイマー病の遺伝素因** 桑野良三, 宮下哲典 32 (1848)
1. 疫学 2. 原因遺伝子 3. リスク遺伝子 4. Imaging Genetics
4. **孤発性パーキンソン病の分子遺伝学** 三井 純, 戸田達史 38 (1854)
1. 多型 (common variant) を用いた疾患感受性遺伝子研究の概略 2. PD と関連する multiple rare variant の例
5. **脳梗塞の遺伝要因** 久保充明 44 (1860)
1. 脳梗塞における遺伝的要因 2. 候補遺伝子解析による脳梗塞関連遺伝子 3. マイクロサテライトを用いた連鎖解析による脳梗塞関連遺伝子 4. SNP に基づくゲノムワイド関連解析
6. **ゲノム解析による脳動脈瘤感受性遺伝子同定** 秋山康一, 井ノ上 逸朗 52 (1868)
1. 家族性脳動脈瘤の遺伝的背景 2. 孤発性脳動脈瘤の遺伝要因 3. 脳動脈瘤感受性遺伝子

- 7. 神経芽腫のゲノム解析による ALK 遺伝子変異の同定** 小川誠司 60 (1876)
 1. 神経芽腫における ALK 遺伝子変異の発見 2. 変異 ALK キナーゼの発癌活性 3. 神経芽腫治療と ALK 阻害剤
- 8. 大きく変革しつつある癌ゲノム研究と国際癌ゲノム共同研究** 柴田龍弘 67 (1883)
 1. 新しい癌ゲノム解析研究の形 2. 国際協調型の癌ゲノム研究 3. バイオリソースバンク整備・情報解析技術の重要性
- 9. 関節疾患** 池川志郎 74 (1890)
 1. ゲノムから疾患遺伝子へのアプローチ 2. OA (変形性関節症) 3. OA の疾患感受性遺伝子の診断への応用 4. 疾患感受性多型による分子病態の解明
- 10. 乾癬のマイクロサテライトによるゲノムワイド関連解析** 岡 晃, 猪子英俊 80 (1896)
 1. 疫学および遺伝性 2. HLA (human leukocyto antigen) 3. 遺伝子座異質性 4. ゲノムワイドなマイクロサテライト 5. 乾癬のゲノムワイドな関連解析
- 11. ファーマコゲノミクスと医療応用** 荻田泰誠 86 (1902)
 1. ファーマコゲノミクスの実用例 2. ファーマコゲノミクスの新しい展開 3. ファーマコゲノミクスに基づくオーダーメイド投薬の展望
- 12. コピー数多型 (CNV) と疾患解析** 石川俊平, 梅田高呂 93 (1909)
 1. CNV と疾患 2. common disease における rare CNV, *de novo* CNV 3. CNV の発生と性質 4. CNV の解析技術 5. 並列型シーケンサーを用いたゲノムコピー数解析 6. コピー数異常の臨床検査への応用とコピー数のデジタルカウント

第2章 全ゲノム解析によるゲノム医学の展望

- 1. ヒトゲノムの多様性：ゲノムワイド多型研究のインパクト** 徳永勝士 101 (1917)
 1. 疾患遺伝子同定の加速化と集団差 2. 通常形質にかかわる遺伝子の同定 3. 人類集団の近縁性と個人の遺伝的背景
- 2. 次世代シーケンサーによる医学研究のパラダイムシフト** 菅野純夫 107 (1923)
 1. 疾患感受性遺伝子の探査 2. 体細胞変異解析 3. 統合トランスクリプトーム 4. ヒトマイクロバイオーム
- 3. 次世代シーケンサーによるゲノム解読と今後の動向** 豊田 敦, 藤山 秋佐夫 113 (1929)
 1. 次世代シーケンシング技術の特徴 2. テラシーケンシング時代の到来 3. 次世代シーケンサーを用いた今後のゲノム解析

- 4. メタゲノミクスとヒト腸内細菌叢の機能** 服部正平 120 (1936)
 1. メタゲノム解析 2. 健康なヒト腸内細菌叢のメタゲノム解析 3. 疾患関連の腸内細菌叢のメタゲノム解析 4. 国際ヒトマイクロバイオーム計画と将来展望
- 5. microRNA シークエンス解析** 間野博行 128 (1944)
 1. 大量シークエンスによる miRNA の発現プロファイル 2. 癌と miRNA
- 6. マイクロアレイと次世代シークエンサーによる DNA のメチル化解析** 三浦史仁, 伊藤隆司 134 (1950)
 1. DNA のメチル化状態の検出 2. マイクロアレイによるメチル化解析 3. 次世代シークエンサーとメチル化解析
- 7. 次世代シークエンサーの研究基盤 —日本と世界の状況** 林崎良英 144 (1960)
 1. 次世代シークエンサーがライフサイエンス研究に与えるインパクト 2. シークエンサーの用途の多様化 3. 研究基盤としての次世代シークエンサー

第3章 遺伝統計学とインフォマティクス,データの管理

- 1. パーソナルゲノム時代の遺伝統計学** 角田達彦 149 (1965)
 1. 多因子疾患のモデルとゲノムワイド関連解析 2. サンプル数とサンプル間の関係の問題
 3. 関連ローカスを中心とした解析 4. パーソナルゲノム時代の解析: 個人の多様性へ
 5. オーダーメイド医療を推進する遺伝統計学
- 2. 遺伝子疾患関連研究で必要とされるサンプルサイズ** 大橋 順 155 (1971)
 1. ケースコントロール関連解析の方法 2. 浸透率と対立遺伝子頻度の推定 3. 検出力とサンプルサイズ
- 3. 複数 SNP の相互作用とハプロタイプを考慮したゲノムワイド関連解析** 中道 礼一郎, 角田達彦 162 (1978)
 1. 遺伝子間相互作用を考慮した複数 SNP の関連解析 2. ハプロタイプ解析
- 4. 構造多型, 特にコピー数多型とその解析法** 加藤 護, 角田達彦 167 (1983)
 1. コピー数多型の性質 2. コピー数多型の検出とその分析法 3. コピー数多型の関連解析
 4. 逆位 5. その他の構造多型
- 5. 次世代シークエンサーを用いたゲノムインフォマティクス** 森下真一 175 (1991)
 1. 次世代シークエンサーの応用と情報処理 2. ソフトウェア

6. 研究リソースおよびゲノムデータの共有と管理

Short Articles

- I 公的バンクの定義とあり方** 増井 徹 183 (1999)
 1. 公的バンクの定義 2. 公的バンクのあり方
- II ゲノムワイド関連解析データの公開と共有**
 小池麻子, 徳永勝士 185 (2001)
 1. 海外の GWAS database 2. 統合データベースプロジェクトでの GWAS database
- III 統合データベースプロジェクト** 川本祥子 188 (2004)
 1. 増え続ける生命科学データベース 2. 科学データと一体化するデータベース 3. 統合データベースプロジェクトのサービス 4. 次の統合ステップに向けて
- IV パーソナルゲノムデータの保護と
 利用のための情報セキュリティ** 箕輪真理 192 (2008)
 1. ゲノムの情報セキュリティとは 2. ゲノム情報の公開・セキュリティに関する検討状況と
 具体的なルール作り

第4章 パーソナルゲノム時代と社会

- 1. パーソナルゲノム時代の倫理的・法的・社会的問題**
 位田隆一 195 (2011)
 1. 問題の所在 2. 研究の進展と倫理問題の重心移動—ゲノムシーケンシング時代からパーソナルゲノム時代へ 3. パーソナルゲノム時代の倫理基準 4. 倫理ガバナンス (BBDBの管理・運営)
- 2. パーソナルゲノム時代の研究倫理—国際動向と日本の課題**
 加藤和人 200 (2016)
 1. 考慮すべきポイントは何か? 2. プライバシーの保護・データの公開 3. 国際研究プロジェクトにおける対応 4. 日本の課題
- 3. 社会の中のゲノム医学研究** 武藤香織, 山縣 然太郎 206 (2022)
 1. これまでの研究活動 2. 意識調査の結果から