

# 索引

## 数字

1細胞解析	110
1分子シークエンシング	115
2HG	153
2ヒット仮説	208
5-アザシチジン	147
5hmC	153
5mC	153

## 和文

<b>あ</b>	
アセチル化	144
アレル頻度	189
アンチセンスRNA	97
胃がん	47, 51, 156
一塩基変異	194
遺伝子増幅	120
遺伝子ネットワーク	180
遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	<b>60</b>
エクソーム (解析)	<b>52</b>
エピゲノム	102, 103, 108
エピゲノム異常	67
エペロリムス	136
塩基置換パターン	34, 84, 191
炎症性肝細胞腺腫	37
エンハンサー	67, <b>68</b> , 70
オーダーメイド医療	22, 221
オミクス	221
オンコメタボライト	131, <b>132</b>
<b>か</b>	
隠れマルコフモデル	198
がん遺伝子	188, 190
がん遺伝子依存	143
がんエクソーム解析	196
がん幹細胞	102, 103, <b>147</b>
環境因子	191, 192
がんクロノンの進化	172

がんゲノムアトラス	79, 217
がん原因遺伝子	188, 190, 191
がん進化	110
がん診断	21
肝臓がん	33, 202
肝臓内転移	34
がん対策戦略	20
がん抑制遺伝子	188, 191
がん予防	21
キネトコア	85
機能獲得型変異	57
逆位	122
急性骨髄性白血病	26, 151
共発現ネットワーク	84
グリオーマ	47, 102, 106
グリオプラストーマ	147
クリニカルシークエンス	<b>44</b> , 167
グルコース	133
グルタチオン合成	133
クロン進化	<b>103</b> , 106
クロマチンリモデリング遺伝子	43
「京」コンピュータ	<b>181</b>
系統樹	107
ゲートキーパー部位	<b>120</b>
欠失	122
血漿中遊離核酸	173
血中循環がん細胞	173
ゲノム構造異常	188, 190, 192
ゲノムビッグデータ	18
ゲノム不安定性	103
ゲノム変異	202
ゲノム免疫学	23
ゲノム薬理免疫学	23
甲状腺癌	122, 124
合成致死仮説	<b>163</b>
国際がんゲノムコンソーシアム	
.....	79, 217
骨髄異形成症候群	26, 147
骨髄性腫瘍	26, 27
骨髄増殖性腫瘍	26

コピー数異常	188, 189, 190
コピー数変異	194, <b>195</b>
個別化分子モニタリング	175
個別化ワクチン	22
コンパニオン診断薬	16, 167
<b>さ</b>	
細胞増殖率	208
サブクローン	103
サブポピュレーション細胞	<b>189</b>
酸化ストレス	130
残存イントロン	203
シーズ	223
シグネチャー	188, 191
次世代シークエンサー	
.....	26, 72, 104, 111, 220
次世代生命体統合シミュレーション ソフトウェアの研究開発	181
シチジン脱アミノ化酵素	93
シトシン	67
収斂進化	<b>104</b>
主治医選択群	<b>164</b>
腫瘍率	84, 189, <b>195</b> , 196, 198
消化管がん	47
消化管間質性腫瘍	156
消化器がん	156
小細胞がん	40
小細胞肺がん	42
状態空間モデル	183
上皮間葉転換	103, 186
上皮性腫瘍	122
食道がん	47
腎がん	47
シングルセル解析	110
神経膠腫	47
診断	223
親電子性物質	130
膝がん	47
膝神経内分泌腫瘍	135
スーパーコンピュータ	180, 221
数理モデル	18, 208

スキルス胃がん……………	51	ツーヒット……………	138	びまん性大細胞型B細胞性リンパ腫……………	146
スパコン……………	180	ディープイントロン……………	202	ヒューリスティック……………	<b>195</b>
スプライシング異常……………	202	低酸素シグナル……………	155	不可逆的阻害剤……………	<b>119</b>
生検……………	175	低頻度ドライバー……………	214	不均一性……………	45, 102
正の選択シグナル……………	214	低分化がん……………	51	フマル酸……………	131
絶滅確率……………	210	データサイエンティスト……………	225	プリンヌクレオチド合成経路……………	133
全エクソーム解読……………	14	データベース……………	224	プレスクリーニングシステム……………	167
全エピゲノム解読……………	14	デジタルPCR……………	172	プロモーター……………	67, <b>68</b> , 69
全ゲノムシーケンズ……………	89	同義置換……………	190	分子標的治療……………	108
全ゲノムバイサルファイト		同義変異……………	214	分子標的治療薬……………	118
シーケンズ……………	68	動的遺伝子ネットワーク……………	183	分子標的薬……………	211
全ゲノムメチル化解析……………	69	突然変異の蓄積……………	210	分枝を出すような進化……………	105
染色体異常……………	122	突然変異率……………	208	ベイジアンネットワーク……………	181
染色体相互転座……………	122	ドライバー遺伝子……………	17, 72, 202	ベイジアンモデル……………	197
染色体不安定性……………	63	ドライバー遺伝子変異……………	<b>28, 57</b>	ヘテロ性……………	223
前立腺癌……………	128	ドライバー変異		ヘテロ接合性の消失……………	138
早期診断法……………	176	……………	81, 89, 104, 106, 107, 213	変異アレル頻度……………	189
造血器腫瘍……………	26	二原子酸素添加酵素……………	153	変異細胞集団……………	209
相互排他的……………	216	乳がん……………	47, 122, 127	変異スペクトラム解析……………	48, <b>49</b>
相同組換え修復……………	162	ノンコーディング領域……………	202	変異の相互排他性……………	83
組織生検……………	175	<b>は</b>		ペントースリン酸経路……………	133
組織多様性……………	147	パーソナル遺伝子ネットワーク……………	185	扁平上皮がん……………	40
<b>た・な</b>		バイオインフォマティクス……………	214	ポリコムタンパク質複合体……………	<b>145</b>
ダーウィニズム……………	103, 104	バイオマーカー……………	167	ホルマリン固定パラフィン包埋検体……………	168
体細胞遺伝子変異……………	168	肺がん……………	39, 128	<b>ま〜ら</b>	
大細胞がん……………	40	肺腺がん……………	39, 41, 182	マイクロサテライト不安定性……………	<b>53</b> , 63
体細胞点突然変異……………	194	肺扁平上皮がん……………	42	マイクロフリーディクス……………	<b>112</b> , 116
体細胞点変異……………	188, 189, 190	バイパス系路……………	120	マルチオミクス……………	72
体細胞変異……………	84	肺扁平上皮がん……………	42	マルチ診断薬……………	168
代謝……………	129	白血病前駆細胞……………	152	マルチプレックス診断薬……………	167
耐性遺伝子……………	105	パッセンジャー遺伝子……………	17	ミスセンス変異……………	83
大腸がん……………	45, 122, 124, 156, 158	パッセンジャー変異……………	89, 213	メチル化……………	138, 144
唾液腺……………	124	比較的直線的な進化……………	105	メチル化異常……………	69
唾液腺癌……………	122	比較統合解析……………	202	メチル化修飾……………	67
多段階発がん……………	152	微小環境……………	104, 107, 108	メラノーマ……………	181
多中心性腫瘍……………	34	非小細胞肺がん……………	39	モランプロセス……………	208
脱制御型……………	122	微小流路……………	112	薬剤耐性……………	210
多様性……………	86, 102	ヒストンタンパク質……………	144	融合遺伝子……………	122, 168, 188, 192, 193
中立突然変異……………	190	ビッグデータ……………	220	融合タンパク質発現型……………	122
腸型胃がん……………	51	非同義置換……………	190	遊離DNA……………	172
長鎖non-coding RNA……………	96	非同義変異……………	214	予測……………	223
長鎖シーケンズ……………	18	ヒトゲノム……………	95		
重複……………	122	非負値行列因子分解……………	<b>192</b>		
治療標的……………	152	非翻訳RNA……………	149		
チロシンキナーゼ阻害薬……………	108	びまん性胃がん……………	51		

ランゲルハンス島…………… 139  
臨床診断シーケンス…………… 16  
リンパ性腫瘍…………… 26, 28

## 欧文

### A

$\alpha$  KG…………… 153  
 $\alpha$  KG 依存的二原子酸素添加酵素  
…………… **154**  
actionable 変異…………… 33, **34**  
Active Driver…………… 215  
acute myeloid leukemia …… 151  
AICDA…………… 93  
Akt…………… 136  
AKT…………… 165  
ALL…………… 26  
AML…………… 26, 151  
ANRIL…………… 97  
antisense RNA…………… 97  
APOBEC…………… 93  
ARID1A…………… 54, 59, 165  
ARID2…………… 37

### B

$\beta$  細胞…………… 141  
BCR-ABL1…………… 118  
bevacizumab…………… 163  
BRAF…………… 160  
branching evolution …… 104, 105  
BRCA…………… 162  
BRCAness…………… 59  
breakage-fusion-bridge サイクル  
…………… **91**  
breakpoint…………… **45**  
Broad GDAC FIREHOSE…………… 73

### C

c-kit…………… 156  
C1 システム…………… 115  
CAGE…………… 99  
CALR…………… 26  
cancer evolution…………… 110  
canonical-splice site …… 202, 205  
cBioPortal for Cancer Genomics  
…………… 73, 75  
CD20…………… 120  
CDH1…………… 55

cell-free DNA…………… 172  
ceRNA…………… 97  
cetuximab…………… 119  
cf-DNA…………… 172  
CGHub…………… 80  
CHASM…………… 215  
chromoplexy…………… 91  
chromosomal instability …… 63  
chromothripsis…………… 14, 90, 193  
CIN…………… 63  
clonal evolution…………… **103**  
CNV…………… 169, 195  
CNV の絶対定量…………… 198  
Condel…………… 215  
convergent evolution…………… **104**  
copy number variation…………… 169  
COSMIC…………… 73  
CpG アイランド…………… 67  
CRYSTAL 試験…………… **160**  
CTBP1-AS…………… 99

### D

DARMAA…………… 200  
DC ドメイン…………… 129  
DDBJ…………… 73  
ddPCR…………… 112  
deep sequencing…………… **120**  
DGC…………… 51  
diffuse large B-cell lymphoma  
…………… 146  
diffuse-type gastric carcinoma  
…………… 51  
DLBCL…………… 146  
DLG モチーフ…………… 129  
DNA Data Bank of Japan…………… 73  
DNA メチル化…………… 67  
DNMT3A…………… 26, 151  
droplet digital PCR…………… 112

### E・F

IEGFR…………… 39, 119, 158  
EML4-ALK…………… 119  
erlotinib…………… 119  
eRNA…………… 99  
ETGE モチーフ…………… 129  
exon skip…………… 205  
EZH2…………… 145, 146, 147  
EZH2 阻害剤…………… 148

fathmm…………… 215  
FIGO 期…………… **163**  
FK228…………… 147  
forward-reverse 方向…………… **192**  
founder 変異…………… 47  
fusion gene…………… 188

### G・H

gain-of-function…………… 57  
gefitinib…………… 119  
GEO…………… 183  
geWorkbench…………… 74  
GIST…………… 156  
GSK3  $\beta$ …………… 132  
HBOC…………… **60**  
HBV ゲノム integration…………… 35  
HER2…………… 156  
heterogeneity …… 86, 102, 147, 172  
HMM…………… 198  
homologous recombination…………… 60  
HOTAIR…………… 97, 149  
HotNet…………… 215  
HR…………… 60

### I

ICGC…………… **14**, 79, 217  
ICGC Data Portal…………… 80  
IDH1…………… 13  
IDH1/2…………… 26, 151  
IGC…………… 51  
IGV…………… 73, 203  
imatinib…………… 118  
immunogenomics…………… 23  
immunopharmacogenomics …… 23  
in-frame 融合遺伝子…………… **124**  
indel…………… 194  
Integrative Genomic Viewer  
…………… 203  
inter-tumor heterogeneity…………… 45  
International Cancer Genome  
Consortium…………… **14**  
intestinal type gastric carcinoma  
…………… 51  
IntOGen…………… 73  
IntOGen-Mutations…………… 217  
intra tumor heterogeneity  
…………… **28**, 45  
intron retention…………… 203, 205

irinotecan ..... 156  
 irreversible inhibitor ..... **119**  
 ITH ..... **28**

**K · L**

karkinos ..... 197  
 kataegis ..... 14, 91  
 KEAP1 ..... 129  
 Knudson ..... 208  
 KRAS ..... 40, 64, 156, 157, 158  
 Lauren 分類 ..... 51  
 linear evolution ..... 104, 105  
 liquid biopsy ..... 16, **173**  
 lncRNA ..... **149**  
 LOH ..... 138, 199  
 loss of heterozygosity ..... 138  
 loss-of-function ..... 57

**M**

MALAT1 ..... 98  
 MALBAC 法 ..... 113  
 matched control ..... **203**  
 MDA 法 ..... 112  
 MDS ..... 26, 147  
 MEMo ..... 215  
 MEN1 ..... 135  
 MET ..... 120  
 microsatellite instability ... **53**, 63  
 miRNA ..... 61  
 MPN ..... 26  
 MSI ..... 53, 63  
 mTOR ..... 136  
 MuSiC ..... 215  
 Mutation Assessor ..... 215  
 mutational signature ..... 188, 200  
 mutational spectrum, mutational  
 signature 解析 ..... **49**  
 MuTect ..... 197  
 MutSigCV ..... 215  
 MYC ..... 40  
 myelodysplastic syndrome ... 147

**N · O**

N-of-1 解析 ..... **76**  
 National Bioscience Database  
 Center ..... 73  
 NBDC ..... 73  
 NEAT1 ..... 98

NGS ..... 13, 26  
 NK-AML ..... 151  
 non-coding RNA ..... 85, 96  
 non-synonymous substitution  
 ..... 190  
 nonnegative matrix factorization  
 ..... **192**  
 Notch 経路 ..... 61  
 NRF2 ..... 15, 129  
 OncodriveCLUST ..... 215  
 OncodriveFM ..... 215  
 oncogene addiction ..... **65**, 143  
 Oncomine™ ..... 73  
 OPUS 試験 ..... **160**

**P**

p53 ..... 34, 135  
 p62 ..... 131  
 paclitaxel ..... 181  
 Pan-Cancer プロジェクト ..... 17  
 paraspeckle ..... 98  
 PARP 阻害剤 ..... 60, 163  
 partially methylated domains ... 70  
 PCA3 ..... 100  
 PCAT1 ..... 98  
 PCGEM1 ..... 99  
 PFS ..... **160**  
 PI3K-Akt 経路 ..... 134  
 PI3K 経路阻害剤 ..... 43  
 PIK3CA ..... 59, 121, 160, 164  
 PMDs ..... 70  
 POC ..... **163**, 166  
 POLE 遺伝子 ..... 63  
 PolyPhen-2 ..... 215  
 PRC2 ..... 145  
 PRNCR1 ..... 99  
 progression-free survival ..... **160**  
 progressor 変異 ..... 47  
 proof of concept ..... **163**  
 pseudo-exon inclusion ..... 205  
 PTEN ..... 64

**R · S**

rain fall plot ..... 91  
 receptor tyrosine kinase ..... 157  
 REPLI-g 法 ..... 113  
 RET 融合遺伝子 ..... 41  
 RET 融合型キナーゼ ..... 119

RHOA ..... 51  
 rituximab ..... 120  
 ROS1 融合型キナーゼ ..... 119  
 RTK ..... 157  
 SAHA ..... 147  
 serous tubal intraepithelial  
 carcinomas ..... 62  
 SIFT ..... 215  
 SIGN-BN ..... 181  
 SIGN-L1 ..... 185  
 SIGN-SSM ..... 184  
 Smart-Seq 法 ..... 114  
 SNV ..... 194  
 somatic point mutation ..... 188  
 splice site slipping ..... 205  
 splicing motif ..... 205  
 STIC ..... **62**  
 Synapse ..... 80  
 synonymous ..... 205  
 synthetic lethality ..... **163**

**T ~ X**

TARGET ..... **30**  
 TCGA ..... **14**, 79, 217  
 TERT ..... 33, 36  
 TET2 ..... 151  
 The Cancer Genome Atlas ..... **14**  
 The Cancer Network Galaxy  
 ..... 183  
 ToGA 試験 ..... **156**  
 TP53 ..... 34, 40, 54, 59  
 TransFIC ..... 215  
 two hit ..... 138  
 UCSC Cancer Genomics Browser  
 ..... 73, 86  
 ultra deep sequence ..... **189**  
 VarScan ..... 197  
 vintafolide ..... 165  
 WGBS ..... 68  
 WGS ..... 89  
 Wnt ..... 35  
 Xenograft ..... **112**  
 XIST ..... 97