

索引

数字

10X Chromium	185, 187
10X Genomics	185
2-HG	104
3省4ガイドライン	155

和文

あ

アイソフォーム特異的PI3K阻害剤	87
アクションナブル変異	30
アノテーション	32
アリストロキア酸	53
アロステリックインヒビター	76
アンプリコンシーケンス法	160
アンブレラ型臨床試験	233
意義不明変異	41
一細胞多層オミクス解析	176
遺伝カウンセラー	16, 23, 148, 150
遺伝カウンセリング	135
遺伝子関連検査	154
遺伝子再構成	180
遺伝子パネル検査	30, 32, 33, 159, 162
遺伝情報差別禁止法	155
遺伝性腫瘍	22, 135
遺伝性腫瘍診療	138, 139
遺伝性乳がん卵巣がん	45, 93
医薬品医療機器等法	204
印刷業関連胆道がん	52
インフォームドコンセント	23, 141
エキスパートパネル	23
エキスパートパネル会議	31
エピゲノム	168
エピゲノムシーケンス	17
エピゲノム制御	119
エピ変異	169, 173

エンハンサー	169
オルガノイド	217, 220, 221, 222, 223, 224, 225, 227
オンコメタボライト	119
オンデマンドバッチジョブ形式	166

か

解析ワークフローのシェアリング	165
化学発がん	51
核酸抽出	161
獲得耐性	63
家系図	136
画像認識	209
家族歴	46
活動基準原価計算	57
がん遺伝子依存性	93
がん遺伝子検査	55
がん遺伝子スクリーニング	229
がん遺伝子パネル	21
がん幹細胞	105, 116, 131
がんゲノム医療支援者	150
がんゲノム医療中核拠点病院	11, 12
がんゲノム医療連携病院	12
がんゲノム情報管理センター	12, 13
がん抗原	179
がん個別化医療	58
間質細胞	15
患者由来オルガノイド	220, 221
患者由来がんモデル	216, 217, 218, 219
がん組織	117, 118
がん代謝	114
間葉上皮移行	132
がん予防	48
機械学習	28
機能獲得型変異	73, 75
逆位	184
キャプチャーシーケンス法	160
急性リンパ性白血病	185

教師あり学習	207
クラウド	155, 202
クラウド利用	164
クラスターマシン	166
クリニカルアノテーション	22
クリニカルシーケンス	20, 97, 159
グルコース	116
グルタミノリシス	118
クロマチン	169, 171, 172
形態病理学	25, 26
ゲートキーパー変異	63
ゲノム医療コーディネーター	16
ゲノムデータ	142
ゲノム予防	54
現病歴	46
抗がん剤感受性	221, 222, 223
抗がん剤感受性予測	221
抗がん剤抵抗性	222
抗原受容体レパトア	179
合成致死	93
国際連携	234, 235
国民医療費	59
個人識別符号	142, 154
個人情報	142
個人情報保護法	154
コンパニオン診断薬	20

さ

鎖間架橋	96
鎖間架橋 (interstrand crosslink : ICL) 修復機構	97
鎖内架橋	96
シーケンス	159
シグナル経路	14
自己抗原	183
次世代シーケンサー	11, 19, 59, 159, 161, 202
次世代シーケンス技術	58
自然言語処理技術	39

質調整生存年…………… 58	代理計算…………… 156	ヒトゲノム・遺伝子解析研究に 関する倫理指針…………… 141, 154
質量分析イメージング…………… 214, 215	畳み込みニューラルネットワーク …………… 209	人を対象とする医学系研究に 関する倫理指針…………… 141
腫瘍オルガノイド…………… 224, 225, 227	知識データベース…………… 22	非負値行列因子分解…………… 50
腫瘍内不均一性…………… 222, 223	知識ベース…………… 36	秘密計算…………… 156
上皮間葉移行…………… 131	中枢神経系病変…………… 65	費用研究…………… 56
上皮間葉移行状態…………… 81	長鎖DNAシークエンシング …………… 184, 186	費用対効果分析…………… 56
シングルセル解析…………… 15	クロシンキナーゼ…………… 73	病的バリエーション…………… 135, 138
シングルセル・シークエンス…………… 181	クロシンホスファターゼ…………… 73	病理診断…………… 26
人工知能…………… 17, 38, 203, 207	データシェアリング…………… 164	病理標本評価…………… 161
人材育成…………… 147	転座…………… 184	ピロリ菌…………… 73, 75
深層学習…………… 207	統合的病理診断…………… 27	フィードバック機構…………… 78
膵臓がん…………… 116	特徴抽出…………… 208	不均一性…………… 188
スーパーエンハンサー…………… 169, 171	匿名化…………… 154	複製タイミング…………… 52
スーパーコンピューター…………… 202	ドライバー遺伝子…………… 11, 225, 226, 227	プライバシー保護…………… 153
制御性T細胞…………… 72	ドライバーがん遺伝子…………… 19, 30	プラチナ製剤…………… 96
静止期追い出し療法…………… 111	ドライバー変異…………… 10	分子イメージング…………… 213, 214
生殖細胞系列ゲノム…………… 22	トランスポゾン挿入…………… 184	分子動力学シミュレーション…………… 34
生殖細胞系列変異…………… 45, 46	二次的遺伝子変異…………… 63	分子標的治療…………… 55
精密医療…………… 11	二次的所見…………… 34, 97, 136, 139, 147, 148, 149, 150, 151	分子標的薬…………… 229, 231
精密がん医療…………… 30	乳酸…………… 116	分子病理学…………… 25, 28
精密がんゲノム医療…………… 31	ニューラルネットワーク…………… 207	ヘパラン硫酸…………… 183
ゼノグラフト…………… 216, 217, 218	ヌクレオソーム…………… 52	ヘルスケア…………… 48
全エクソーム解析…………… 13	は	変異アレレル頻度…………… 162
全ゲノム解析…………… 13, 17	バイオインフォマティクス解析 …………… 161, 162	変異シグネチャー…………… 48
全ゲノムデータの収集プロジェクト …………… 165	バイオインフォマティクス・ パイプライン…………… 193, 194	ポリコム抑制複合体…………… 104
臓器横断の開発…………… 230	バイオインフォマティクス パイプライン…………… 193, 194, 195, 197	ホルマリン固定パラフィン包埋 …………… 159
早期がんスクリーニング…………… 189	ハイスループット機能解析…………… 44	ま・や
臓器特異性…………… 79, 189	パイプライン…………… 193, 194, 195, 197	マイクロ・コストイング…………… 56
相同組換え…………… 92	バスケット型臨床試験…………… 230	マイクロホモロジー媒介末端結合 …………… 95
増分費用効果比…………… 56	白血病幹細胞…………… 104	マウスホスピタル…………… 225
溶剤フロント変異…………… 63	発現プロファイル…………… 227	マウスモデル…………… 224
存在診断…………… 189	バッチエフェクト…………… 176	マクロファージ活性化症候群…………… 129
た・な	ヒストンアセチル化酵素…………… 101	マルチオミクス…………… 117
ターゲットシークエンス…………… 159	ヒストン脱アセチル化酵素…………… 102	マルチプレックス遺伝子パネル [検査] …………… 11, 55
大規模ゲノムスクリーニング…………… 231	ヒストン脱メチル化酵素…………… 102	メチル化…………… 168, 169, 172
体細胞変異…………… 22, 42	ヒストンメチル化酵素…………… 101	メチル化DNA…………… 172
耐性変異…………… 63	ヒストンユビキチン化酵素…………… 101	免疫系細胞…………… 15
大腸がん…………… 117, 118	非同相末端結合…………… 95	免疫ゲノム解析…………… 179
大腸がんドライバー遺伝子 …………… 226, 227	ビッグデータ…………… 202	免疫細胞…………… 115
多遺伝子パネル [検査] …………… 11, 12, 13, 16, 17		
ダイナミック・コンセント…………… 145		

免疫チェックポイント…76, 121, 124
 免疫チェックポイント機構…15
 免疫チェックポイント阻害剤…115
 免疫チェックポイント阻害薬
 ……121, 123
 免疫療法…115
 モダリティ…213, 214
 薬剤イメージング…214
 融合遺伝子…101, 184, 185, 186
 ユビキチン・プロテアソーム系…107
 要配慮個人情報…142

ら・わ

ライブラリー作製…161
 リキッドバイオプシー…17, 22, 188
 硫酸化グリコサミノグリカン…183
 硫酸化糖鎖…183
 領域欠損…184
 量子コンピューター…208
 臨床シーケンス…194, 196
 臨床的解釈付け…36
 類似症例の検索…157
 レジストリーデータベース…12
 レパトア…179
 ワールブルグ効果…115

欧文

A・B

Abl…76
 actionable 変異…30
 ACVR1…70
 AI…17
 Akt…86
 Akt 阻害剤…89
 ALK-2…70
 ALK 阻害薬…62
 ALK 融合遺伝子…62
 B2M…123
 batch effect…176
 betaglycan…70
 BMP…67
 bortezomib…108
 BRACAnalysis 診断システム…97

BRAF non-V600 変異…79
 BRCA…91
 BRCA1・2…93
 BRCA の遺伝学的検査…98
 BRCA Challenge…236
 BRD4…102

C・D

CagA…73, 76
 CAR…127
 carfilzomib…108
 CAR-T細胞療法…127
 C-CAT…12
 CDR (complementarity
 determining Region) 領域…182
 cfDNA…22, 188, 189, 191
 Chromium…174
 cisCall…197
 cisInter…198
 ClinGen…37
 ClinVar…37, 202
 CLIPTAC…111
 COSMIC…37, 202
 CRISPR スクリーニング…82
 CRS…129
 CSC…131, 133, 134
 ctDNA…189, 190, 191
 CTLA-4…124
 dbTMM…156
 DNA 一本鎖切断…92
 DNA 損傷応答…92
 DNA 損傷修復機能…92
 DNA 二本鎖切断…92, 94
 DNA メチル化…168, 169
 DNA メチル基転移酵素…103
 DNMTs…103

E～G

EGFR…14
 EGFR チロシンキナーゼ阻害薬…62
 EGFR 変異…62
 EGFR-TKI…62
 EMT…68, 131, 132, 133, 134
 Erk MAPキナーゼ…74
 ETL…166

EZH2…70
 Ezh2…104
 FFPE…159
 FFPE 検体…161
 FFPE 試料…32
 field cancerization…172
 Foundation Medicine…194, 195
 fresolimumab (GC1008)…71
 GA4GH…156, 237
 galunisertib (LY2157299)…71
 GAP…74
 GARP…72
 GDA…224
 GDC…236
 GEMM…224
 Genomon…203
 genotype-phenotype 相関…226
 GINA…155
 GI-SCREEN-Japan…232
 GPU…208

H・I

HBOC…45, 93
 hereditary breast and ovarian
 cancer…93
 heterogeneity…64, 188, 191
 Hi-C法…187
 Hippo 経路…75
 HLA…123
 HRD (homologous recombination
 deficiency) score…97
 Human Cell Atlas コンソーシアム
 ……177
 ICER…56
 ICGC-ARGO…236
 ICGC/TCGA…235
 IDH…168, 169, 170
 imputation…176
 incidental findings…16
 IF…16
 INPP4B…86
 InSiGHT…236
 in vivo イメージング…212, 213
 ISO-Seq…185

L~N

LC-SCRUM-Japan	232
LGR5 ⁺ 幹細胞	222
liquid biopsy	64
LKB1	86
Lynch 症候群	69, 172, 173
M7824	72
MANO 法	43, 44
MAPK シグナル	78
MET	132, 133, 134
MGeND	37, 237
MLH1	172, 173
MLN4924	109
MSK-IMPACT	195, 196
mTOR	86
mTOR 阻害剤	89
multigene panel 検査	136, 139
Mutographs of Cancer	53
NCC オンコパネル	22, 31, 32, 59
NCC oncopanel	196
NGS	11, 17, 159
Noonan 症候群	75

O~Q

Olaparib	91, 96
OncoKB	37
one-carbon 代謝	115
on-target off-tumor toxicity	129
Oxford Nanopore Technologies	185
Pacific Biosciences	185
Pan-Cancer Atlas プロジェクト	42, 43
Pan-PI3K 阻害剤	87
Pan-PI3K・mTOR 二重阻害剤	87
paradoxical activation	79
Parafibromin	75
PARP 修復酵素活性	95

PARP 阻害剤	91
PARP trapping	95
PCAWG	235
PD-1	73, 76, 124
PD-L1	122
PDX	105, 224
PDX モデル	213
PET イメージング	213
PI3K	84
PRC	104
precision cancer medicine	30
Precision Medicine	11, 181
private clone	182
PRL3	77
PROTAC	111
PTEN	85
PTP4A3	77
<i>PTPN11</i>	73
public clone	182
PubMed	202
QALY	58

R・S

Ras	74
RDF	39
re-biopsy	64
Repertoire	179
replication asymmetry	51
Resource Description Framework	39
RNA-Seq	184
<i>ROS1</i> 融合遺伝子	63
SCRUM-Japan	231, 232
secondary finding	16, 97
SF	16
SH2 ドメイン	74
SHM	180
SHP099	76

SHP2	73
Smad	68
<i>SMAD4</i>	69
SMRT シークエンシング	185
somatic hypermutation	180
SOS	74
Sprouty	74
Src	76

T・U

T790M 変異	63
T細胞リンパ腫	124
TβRI	68
TβRII	68, 69
TET	103
TEW-7197	71
TGF-β	67
TGF-β 1 型受容体	68
thalidomide	111
The 21st Century Cures Act	204
TIL	127
TOP-GEAR	196, 197
TOP-GEAR 1	195
TOP-GEAR 2	198
transcriptional asymmetry	51
ubiquitin-proteasome system	107
UPS	107

V~Y

VAF	162
variants of uncertain significance	139
VICC	236
VUS	23, 41, 42, 46, 139
Watson	203
Watson for Genomics	203
whole slide image	209
xenograft	221
YAP/TAZ	75