

# 索引

## 数字

1細胞解析	125
2型糖尿病	158
3世代	154
8.3KJPN	74, 79

## 和文

### あ

アノテーション	51, 94
アミロイドβ	143
アルツハイマー病	143
安全管理措置	182

### い

医学系指針	60
一塩基多型	109
一研究一審査	178
一般集団バイオバンク	20
遺伝学的検査	114
遺伝性腫瘍	114
遺伝性腫瘍関連遺伝子	30
遺伝的相関	106
いわて東北メディカル・メガバンク 機構	32

### う・え

ウェブサイト	165
英国バイオバンク	13
エピゲノム	125, 162
エピジェネティクス制御	131

### お

横断検索システム	30
オーダーメイド医療	114
オープンイノベーションセンター	149
オミックス解析	138
オンデマンド型バンキング	48

### か

ガイダンス	177
カタログ検索	150
カタログデータベース	42, 146
がんゲノム医療	51
患者由来試料	151
がんの組織型	66
がんバイオバンク	122
がん予防	124

### き

記者説明会	165
希少がん	122
希少疾患	72, 150
急性期疾患	150
行政機関個人情報保護法	181
共同研究契約	56
虚血性心疾患	150

### く

クリニカルグレード	49
クリニカルバイオバンク	47
クローナリティ	131

### け

軽度認知障害	142
契約書	170
血清	28
血清パネル	28
ゲノム医療	122
ゲノム医療の実装とバイオバンク	25
ゲノムコホート調査	33
ゲノム指針	60
ゲノム情報	12
ゲノム網羅的関連解析	30
ゲノムワイド関連解析	103, 109
研究機関の必須機能	17
研究協力機関	178
研究成果の証拠物	16

研究代表者	178
研究により得られた結果等の説明	179
健康関連ビッグデータ	97
検査基準分析	150
健常人（住民）コホート	27
検体	51

### こ

行為別規定	177
広範同意	57
硬膜穿刺後頭痛	136
国際標準化機構	16, 140
国循	146
国内のバイオバンク・ネットワーク	23
国立高度専門医療研究センター 医療研究連携推進本部	147
個人識別性	99
個人情報保護条例	181
個人情報保護法	181
個人到達性	99
骨軟部腫瘍ゲノムコンソーシアム	124
コホート型バイオバンク	48
コミュニケーション	165
コモンバリエント仮説	162

### さ

再現性	140
サステナビリティ	140
三世代コホート調査	33

### し

子宮内環境	154
指針	60
次世代医療基盤法	181
次世代シーケンサー	116
疾患バイオバンク	20, 27
若年成人発症型糖尿病	159
ジャポニカアレイ	35

住民票調査	28	第三者提供規制	182	日本人多層オミックス参照パネル	36, 79
出生前診断	156	胎児期環境	154	乳がん	114
取得規制	182	胎児由来血球	156	認知症	141
循環器疾患	149	台北宣言	180	<b>の</b>	
循環器病	146	多機関共同研究	178	脳梗塞	146
小児がん	124	他人にデータを提供する際の リスク	14	脳脊髄液	135
情報の利用・共有	14	単一遺伝子病	72	脳卒中	146
症例検索システム	30	<b>ち</b>		<b>は</b>	
食道がん	30	地域住民コホート調査	33	バイオバンク	11, 146
試料コレクション	70	知的財産	173	バイオバンク横断検索システム	25, 55, 64, 146
試料等利用審査	31	中央バイオバンク	40	バイオバンク機能	18
試料品質管理情報	65	腸内細菌	144	バイオバンク自己点検票	21
心筋梗塞	146	<b>て</b>		バイオバンク・ジャパン	27, 54, 115
人口動態調査	28	データ共有インターフェース	98	バイオバンク・ネットワーク	23
審査	59	データシェアリング	65, 142	バイオバンクの人的基盤	15
深層学習	105	データビジティン	100	バイオバンク法	22
診療機関併設型バイオバンク	55	電磁的方法によるインフォームド・ コンセント	178	バイオバンク利活用ハンドブック	53, 170
診療施設併設型バイオバンク	47	<b>と</b>		バイオリソース	39
<b>す</b>		同意情報	65	<b>ひ</b>	
スタンダード・プリコーション	139	同意説明書	57	ヒトゲノム・遺伝子解析研究に 関する倫理指針	176
スパースモデリング	112	凍結検体	51	ヒト参照ゲノム	72
スマートウォッチ	125	凍結切片標本	49	ヒト集団を分類	11
<b>せ</b>		統合倫理指針	176	ヒト試料	149
成育疾患	154	東北メディカル・メガバンク機構	32, 78	ヒト白血球抗原	105
成果発信	164	東北メディカル・メガバンク計画	32, 54	人を対象とする医学系研究に 関する倫理指針	176
制限公開データ	86	特定臨床研究	181	人を対象とする生命科学・医学系 研究に関する倫理指針	176, 181
成人T細胞白血病/リンパ腫	127	独立行政法人等個人情報保護法	181	秘密保持義務	173
生体試料管理データベース	51	ドライバー遺伝子	122	表現型	12
製薬会社	139	ドラッグリポジショニング	107	病的バリエーション	114
世界医師会	180	トランスオミックス解析	139	品質管理	31
脊髄小脳変性症	137	トロフォブラスト	155	<b>ふ</b> ・ <b>へ</b>	
セマンティックウェブ	98	<b>な</b>		プレスリリース	164
全エクソーム解析	13	ナショナルセンター	146	プロウイルスロード	128
全ゲノム解析	142	ナショナルセンター・バイオバンク ネットワーク	39, 54, 146	米国疾病予防管理センター	150
全ゲノムシーケンス	27	<b>に</b>		ヘルシンキ宣言	180
全ゲノムシーケンス解析	162	日本国内のバイオバンク	22	変異シグネチャー	123
全ゲノムリファレンスパネル	35	日本人基準ゲノム配列	35, 80	変性疾患	137
<b>そ</b>					
層別解析	161				
測定技術	12				
<b>た</b>					
大規模バイオバンク	13				

**ほ**

- 保管…………… 11  
 ポリジェニックモデル…… 107, 108  
 ポリジェニックリスクスコア  
 …………… 107, 110  
 ホルマリン検体…………… 49

**ま・み**

- マイクロRNA…………… 162  
 前向きコホート研究…………… 78  
 前向きコホート調査…………… 32  
 ミスセンスバリエーション…………… 159  
 民族横断的GWASメタ解析 …… 162

**め**

- メタ解析…………… 160  
 メタゲノム…………… 126  
 メタデータ…………… 98  
 メタボローム…………… 81, 125, 139  
 免疫プロファイリング…………… 125  
 免責条項…………… 173

**ゆ・よ**

- 遊離腫瘍細胞…………… 126  
 由来者…………… 11, 12  
 腰椎穿刺…………… 136

**ら・り**

- 来院調査…………… 28  
 ラボラトリ情報管理システム…………… 34  
 利活用…………… 146  
 利活用審査…………… 60  
 リスク変異…………… 144  
 リッジ回帰…………… 112  
 リファレンスデータ…………… 79  
 利用目的規制…………… 182  
 臨床ゲノム情報統合データベース  
 整備事業…………… 91  
 臨床研究法…………… 181  
 臨床情報…………… 28, 121  
 臨床情報項目…………… 66  
 臨床的意義…………… 91  
 臨床バイオバンク…………… 27  
 倫理指針…………… 139  
 倫理審査…………… 59  
 倫理審査委員会…………… 171, 179

- 倫理・法・社会…………… 30

**れ・ろ**

- レアバリエーション…………… 162  
 レビー小体型認知症…………… 144  
 連鎖不平衡…………… 104, 110  
 ローカルバンク…………… 43

## 欧文

**A**

- A $\beta$ 42…………… 137  
 AGD…………… 86  
 All of Us…………… 21  
 ATL…………… 127

**B**

- BBMRI-ERIC…………… 23, 70  
 BBMRI-ERIC Directory…………… 23  
 BRCA1…………… 114  
 BRCA2…………… 114

**C**

- CADM1…………… 130  
 Charité…………… 17  
 circulating tumor DNA…………… 125  
 ClinVar…………… 75, 88, 90, 115  
 COSMIC…………… 75  
 COVID-19…………… 151  
 cross-trait LD score regression  
 …………… 105  
 ctDNA…………… 125

**D**

- dbGaP…………… 86  
 dbSNP…………… 74  
 deCODE スタディ…………… 54  
 DNA…………… 11  
 DRB1-GB-7-Leu…………… 132  
 DUO…………… 67

**E・F**

- EAGDA…………… 14  
 EBI…………… 98  
 EGA…………… 86  
 EGC…………… 12

- ELSI…………… 30  
 Ethics and Governance Council…………… 12  
 EZH1/2 阻害薬…………… 133  
 fine-mapping…………… 104

**G**

- GA4GH…………… 67, 100  
 GBLUP…………… 110  
 GENCODE…………… 74  
 genetic risk score…………… 162  
 genome-wide association study  
 …………… 103  
 GLP-1 受容体…………… 159  
 gnomAD…………… 74, 87  
 GREP…………… 107  
 GRS…………… 162  
 GWAS…………… 103, 109, 158  
 GWAS Catalog…………… 75

**H**

- HAM/TSP…………… 127  
 HGVD…………… 87  
 HLA…………… 105  
 HLA imputation 法…………… 105  
 HPO…………… 75  
 HTLV-1…………… 127  
 HTLV-1-associated myelopathy/  
 tropical spastic paraparesis…………… 127  
 HTLV-1 ぶどう膜炎…………… 127  
 HU…………… 127

**I**

- ICD10…………… 42  
 IRUD…………… 155  
 ISBER…………… 70  
 ISO 20387:2018…………… 21

**J**

- Japonica Array…………… 80  
 jMorp…………… 36, 79, 87  
 JSPFAD…………… 127

**L**

- LASSO…………… 112  
 LD…………… 104, 110  
 LD score regression…………… 105  
 linkage disequilibrium…………… 104, 110

**M**

material transfer agreement … 171  
 Mayo Clinic …………… 17  
 MGeND …………… 90, 155  
 miR-31 …………… 132  
 MTA …………… 56, 138, 171

**N**

NBDC …………… 98  
 NBDC ヒトデータベース …… 85  
 NCBN …………… 39  
 NCGG バイオバンク …… 141  
 NF- $\kappa$ B …………… 131  
 NIPT …………… 156  
 NMDA 受容体 …………… 137

**O**

OMIM …………… 74

open (dynamic) cohort …… 127  
 Orphanet …………… 74

**P · R**

PFPE …………… 51  
 P>>N 問題 …………… 112  
 polygenic risk score …… 30, 162  
 Polyphen-2 …………… 88  
 PRS …………… 110, **163**  
 PubCaseFinder …… 75  
 Royal Society …………… 14

**S**

Sample Locator …………… 23  
 SIFT …………… 88  
 SNP …………… 109  
 SNP ジェノタイピング …… 142  
 SNP タイピング …………… 27

SPREC …………… 66  
 STMGP …………… 112  
 stratified LD score regression 105

**T**

TMM バイオバンク …… 32  
 TogoVar …………… 86  
 ToMMo …………… 32  
 T細胞受容体のシグナル伝達系  
 …………… 132

**U · V · W**

UK Biobank …………… 21, 54  
 Valemetostat/DS-3201 …… 133  
 VEP …………… 87  
 WGS …………… 27