

索引

数字

1塩基多型	36
1塩基バリエーション	76, 82
1塩基変異	201
1型糖尿病	202
1細胞RNA-seq	117
2SLS	32
5' UTR	112
16S rRNA シークエンス解析	140
1000人ゲノムプロジェクト	111

和文

あ	
アイソフォーム	109
アライメント	190
アレイCGH	77, 78
い	
遺伝子検査	222
遺伝子多型	30
遺伝子調節領域	203
遺伝子変異	68
遺伝的祖先性	19
遺伝的浮動	18, 26
遺伝的リスク	225
遺伝統計学	10, 24
医薬品開発	181
医用画像解析	194
因果推論	30
因果媒介解析	34
インピュテーション	88
インフォームド・コンセント	219
う	
ウイルス	141
後向き研究	56
え	
エキスパートパネル	195
エビスタシス	26

エピトープ	162
エンハンサー	95, 135

お	
横断的オミクス解析	212
オープンクロマチン	103
オミクス	181, 188

か	
“隠れた”プロモーター	111
仮想デスクトップ環境	64
がん	55, 67, 194
がん遺伝子パネル検査	63
環境要因	225
がんゲノム	61
がんゲノム医療	13
がんゲノム解析	61
がんゲノム研究	194
がんゲノム情報管理センター	64
がん検診	59
観察研究	56
関節リウマチ	137, 141, 156, 170
感染症	69
冠動脈疾患	38

き	
記憶免疫	162
機械学習	102, 177, 182, 188, 194, 199
記述統計学	26
希少HLA遺伝子型	202
季節性コロナウイルス	163
機能ゲノムデータベース	96
機微情報	205
逆eQTL効果	119
胸腺	154
共有性	225
キラー細胞免疫グロブリン様受容体	147

く	
偶然誤差	56
クラウド	63, 207

クラス分類問題	200
クローン性造血	13, 67

け	
系統誤差	56
血液腫瘍	67
結核	51
血漿	122
ゲノム	189
ゲノム医療	193, 218, 225
ゲノム創薬	15, 211
ゲノムワイド関連解析	11, 27, 32, 36, 55, 68, 95, 101, 115, 124, 135, 154, 170, 201, 223
ゲノムワイド関連研究	129
現代日本人	44

こ	
抗ウイルス免疫	162
抗原連続変異	163
交差反応性	162
甲状腺刺激抗体	173
甲状腺刺激ホルモン受容体	170, 171
構造異常	61, 82
構造多型	13
構造タンパク質	164
交絡	19, 30, 56
抗リン脂質抗体症候群	172
国際がんゲノムコンソーシアム	61
古人骨	42
個人情報保護法	220
骨粗鬆症	69
古典的HLA遺伝子	149
コピー数異常	61, 68
コピー数多型	215
コピー数バリエーション	76
コピー数変異	13
古墳人	44
個別化医療	218
個別化予防	40
コモンバリエーション	39, 215

コロナ制圧タスクフォース…………… 50
 混血…………… 42

さ

再帰型ニューラルネットワーク
 …………… 190, 200

細菌…………… 140
 サイトメトリー…………… 117
 細胞傷害性T細胞 …………… 162
 細胞性免疫…………… 162
 最尤法…………… 26
 三重構造モデル…………… 47

し

シーケンスキャプチャー法… 149
 自己抗体…………… 169
 自己免疫寛容…………… 169
 自己免疫疾患…………… 135, 154, 169
 疾患アレル…………… 42
 疾患感受性遺伝子…………… 11
 質量分析…………… 123, 130
 自閉スペクトラム症…………… 75
 シャペロン様機能…………… 171
 集団遺伝学…………… 12, 26, 90
 集団構造化…………… 90
 主成分分析…………… 19
 出アフリカ説…………… 18
 主要組織適合遺伝子複合体…………… 147
 腫瘍プロファイリング…………… 194
 小胞体関連分解…………… 171
 情報バイアス…………… 56, 57
 縄文人…………… 44
 症例対照研究…………… 56
 ショートリード…………… 113
 真菌…………… 141
 シングルセルRNA シークエンス
 …………… 14
 シングルセル解析…………… 135
 神経発達症…………… 78
 神経変性疾患…………… 203
 心血管疾患…………… 69
 新興感染症…………… 163
 人工知能…………… 15, 176
 人獣共通感染症…………… 162
 深層学習… 15, 28, 103, 176, 194, 199
 深層ニューラルネットワーク… 189
 浸透率…………… 77, 129

す

推計統計学…………… 26
 スペース配列…………… 144

せ

生活習慣病…………… 225
 制限公開…………… 205
 精神疾患…………… 75
 生物計測学…………… 25
 精密医療…………… 194, 218
 説明可能AI …………… 190
 線形回帰…………… 117
 全ゲノムシーケンス…………… 12, 39
 染色体コピー数異常…………… 68
 全身性エリテマトーデス… 95, 141
 選択バイアス…………… 35, 56, 57

そ

双極性障害…………… 75
 操作変数…………… 31
 創業…………… 211
 測定誤差…………… 35
 祖先組換えグラフ…………… 21

た

ターゲットリポジショニング… 182
 多遺伝子リスクスコア…………… 216
 大陸祖先性…………… 19
 多因子疾患…………… 38
 多次元尺度構成法…………… 118
 多相遺伝…………… 32
 畳み込み層…………… 200
 畳み込みニューラルネットワーク
 …………… 190, 200
 多発性硬化症…………… 144
 タンデム重複…………… 85
 タンパク質シグネチャー…………… 132

ち

中和抗体…………… 162
 腸内細菌…………… 126
 地理的連続創始者モデル…………… 18
 治療標的分子…………… 181

て

ディープラーニング…………… 200
 デイスバイオシス…………… 144
 データ共有…………… 63, 205
 データビジュアリング…………… 207

デジタルトランスフォーメーション
 …………… 220
 転写開始点…………… 103

と

統計のfine-mapping …………… 103
 統計の標本…………… 118
 統合失調症…………… 75
 東北メディカル・メガバンク機構
 …………… 122
 同類交配…………… 14, 89
 渡来人…………… 44
 ドライバー変異…………… 194
 ドラッグ・リポジショニング
 …………… 15, 182, 214
 トランスクリプトーム…………… 182, 189
 トランスポゾン…………… 85

に

二重構造モデル…………… 43
 ニューラルネットワーク…………… 200

ね・の

ネオセルフ…………… 174
 脳梗塞…………… 39

は

ハーディ・ワインバーク平衡…………… 90
 ハーモナイズ…………… 63
 肺NTM症…………… 52
 バイアス…………… 30
 バイオバンク…………… 129
 バイオバンク・ジャパン…………… 92
 バイオマーカー…………… 131
 バイオマーカーシグネチャー… 132
 配偶子相不平衡…………… 91
 バクテリオファージ…………… 143
 バセドウ病…………… 170
 パッセンジャー変異…………… 196
 ハプロタイプ…………… 83, 147
 ハプロ不全…………… 76
 バルクデータ…………… 120
 パレオゲノミクス…………… 13, 42
 パンネガティブ症例…………… 194

ひ

非構造タンパク質…………… 164
 非古典的HLA 遺伝子 …………… 149
 非制限公開…………… 205
 微生物叢…………… 140

微生物叢シーケンス解析…… 140
 ビッグデータ…… 181
 ヒトゲノム…… 147

ふ

ブーリング層…… 200
 不変性…… 225
 プライバシー保全…… 205
 プレシジョンメディスン…… 193
 プロセス型偽遺伝子…… 85
 プロテオーム…… 14, 128, 189
 プロモーター…… 96, 109

へ

ベイズ統計学…… 27
 ベースコーリング…… 190
 ヘテロ接合性の消失…… 71
 変分型自己符号機…… 190

ほ

ポリジェニシティ…… 37
 ポリジェニックスコア…… 77, 89
 ポリジェニックリスクスコア
 …… 12, 22, 36
 ポリジェニックリスクモデル…… 129

ま・み

前向きコホート研究…… 58
 マルチオミクス…… 120, 192
 マルチモーダル AI 技術…… 195
 慢性閉塞性肺疾患…… 69
 ミスフォールドタンパク質…… 171

め

メタゲノムショットガンシーケン
 ス…… 15, 140
 メタゲノムワイド関連解析…… 141
 メタボローム…… 14, 99, 122
 免疫疾患…… 95
 免疫受容体解析…… 135
 メンデルの法則…… 25, 30
 メンデルランダム化…… 12, 30, 90
 メンデルランダム法…… 131

や

薬理遺伝学検査…… 223
 弥生人…… 44

ゆ

優生学…… 26
 尤度…… 26

よ

要約統計量…… 37, 102
 予測性…… 225

ら

ランダム化比較試験…… 30
 ランダム割付変数…… 31

り

リウマトイド因子…… 172
 罹患同胞対解析…… 27
 リスクジェノタイプ…… 98
 リスクハプロタイプ…… 98
 リスクパリアント…… 75
 リスクファクター…… 69
 両アレル異常…… 73

れ

レアバリアント…… 39, 125, 215
 レポジトリ…… 62
 連鎖解析…… 24, 27
 連鎖不平衡
 …… 26, 27, 55, 91, 97, 148, 201

ろ

ロングPCR法…… 149
 ロングリード…… 113
 ロングリードシーケンサー
 …… 80, 152, 190
 ロングリードシーケンス…… 13, 82

欧文

A

AI…… 28, 194
 ANCA 関連血管炎…… 173
 Apptainer…… 63

B

BERT…… 190, 198
 B細胞…… 171

C

CAD…… 38
 causal variant…… 103
 C-CAT…… 64
 CDR…… 155
 central hypothesis…… 156
 cis-eQTL…… 102

CLPP…… 105
 CNA…… 68
 CNN…… 200
 CNV…… 76, 215
 common disease…… 37
 common variant…… 126
 COVID-19…… 49, 162
 CRISPR-Cas…… 144

D

de novo assembly…… 142
de novo アセンブル…… 86
 Docker…… 63
 DTC 遺伝子検査…… 16, 223

E

eGene…… 97
 EHDS…… 219
 ELSI…… 220
 EMS…… 103
 EM アルゴリズム…… 103
 eQTL…… 53, 88, 96, 101, 109, 213
 eQTL 解析…… 14, 116
 ERAD…… 171

F

FIFM…… 103
 fine-mapping…… 201
 FST…… 19
 F statistic…… 32

G

GREP…… 138
 GWAS…… 11, 24, 27, 32, 36, 50,
 56, 68, 91, 95, 101, 115, 124, 129,
 135, 154, 170, 201, 211, 223

H

heritability…… 28
 HLA…… 15, 147, 154, 163, 170, 201
 HLA imputation…… 199, 201
 HLA Nomenclature…… 148
 human knockout 研究…… 215
 Hunan Cell Atlas…… 137

I

imputation 解析…… 208
 Indel…… 61
 invariant chain…… 173
 iPS細胞…… 79

- I 型インターフェロン 98
- K · L**
- KIR 15, 147
- LD 201
- LDSC **212**
- LDSC 解析 **97**
- LoF バリエント 215
- LOH 71
- M**
- MAG 142
- MDS 118
- MGWAS 124
- MHC 15, 148, 169, 201
- modern synthesis 26
- MR 30
- MS 130, 144
- MWAS 141
- N**
- NBDC ヒトデータベース 205
- negative selection 155
- NGS 20
- NK 細胞 147
- NMR 123
- P**
- peripheral hypothesis 156
- PIP 103
- pleiotropy 32
- polygenic score 91
- positive selection 155
- pQTL 113, 131, 213
- proActiv 111
- PRS 22, 36, 58, 216
- puQTL 109
- Q · R**
- QTL 解析 14
- RA 141
- RCT 30
- RNA 速度 **135**
- RNN 200
- ROC 曲線 38
- S**
- SARS-CoV-2 162
- scRNA-seq 14, 135, 191
- SLE 95, 141
- SNP 27, 36, **116**
- SNP アレイ 68
- SNV 61, 76, 82, 201
- soft clip 150
- spatial transcriptome 192
- StringTie2 111
- T**
- tagSNP **55**
- TCR 154, 163
- TCR レパトア 155
- The Human Protein Atlas 137
- Tph 細胞 137
- trans-eQTL **102**, 106
- TWAS 104, 212
- T 細胞受容体 154
- U · W**
- UK バイオバンク 91, **92**
- WES 215
- WGS 12, 39, 207, 215