

## 索引

## 和文

## あ

- アクセスレベル ..... 22  
 アストロサイト ..... 65  
 アノテーション ..... 12  
 アノテーション ..... 69  
 アレル頻度 ..... 69  
 安全性評価 ..... 113  
 アンチセンス核酸 ..... 112

## い

- 異常プライスサイト ..... 89  
 一次データベース ..... 12  
 遺伝子発現データを一覧・利用 ..... 31  
 遺伝子発現量 ..... 47  
 遺伝子パネル ..... 210  
 遺伝性疾患 ..... 209  
 遺伝性疾患と原因遺伝子の関係性 ..... 200  
 インターネット ..... 26  
 インデル ..... 82  
 インフォームド・コンセント ..... 23

## え

- エクスプロソーム ..... 158  
 エクソン・イントロン構造 ..... 47  
 エピゲノム ..... 47  
 エピゲノム地図 ..... 116  
 エピゲノムパターン ..... 116  
 塩基配列の高速検索エンジン ..... 113  
 エンハンサー ..... 108, 118, 122, 125, 195

## お

- オープンアクセス ..... 13  
 オープン教育リソース ..... 13  
 オープンクロマチン ..... 118, 122  
 オープンサイエンス ..... 13  
 オープンソース ..... 13  
 オープンデータ ..... 13  
 オープンピアレビュー ..... 13  
 オープンプロトコル ..... 13

- オフターゲット作用 ..... 112  
 オミクス ..... 10  
 オリゴデンドロサイト ..... 65  
 オリゴデンドロサイト前駆細胞 ..... 65  
 オントロジー ..... 21

## か

- 核酸医薬 ..... 87, 112  
 家系情報 ..... 209  
 画像解析ツール ..... 42  
 画像診断 ..... 55  
 画像データ ..... 42  
 仮名化 ..... 21  
 環境要因 ..... 55

## き

- 機械学習 ..... 13, 26  
 希少疾患 ..... 77, 87, 204, 209  
 機能喪失非許容スコア ..... 69  
 機微性 ..... 21

## く

- 空間トランск립トミクス ..... 175  
 空間変動遺伝子 ..... 177  
 空間変動パスウェイ ..... 177  
 クライオ電子顕微鏡 ..... 132  
 クロマチンアクセシビリティ ..... 116  
 クロマチンのアクセシビリティ ..... 197  
 クロマチンの三次元構造 ..... 197  
 クロマトグラフィー保持時間 ..... 158

## け

- 血管内皮細胞 ..... 65  
 ゲノム ..... 47, 55  
 ゲノムコホート調査 ..... 191  
 ゲノム配列 ..... 47  
 ゲノムワイド関連解析 ..... 59  
 ゲノムワイド有意水準 ..... 72  
 研究寄生虫 ..... 13

## こ

- 構造多型 ..... 51, 82  
 構造ドメイン領域 ..... 153  
 興奮性神経細胞 ..... 65

- 個人識別符号 ..... 22  
 個人情報 ..... 21  
 個人情報の保護に関する法律 ..... 22  
 コホート ..... 55

## さ・し

- 再識別リスク ..... 22  
 自己免疫疾患 ..... 100  
 脂質 ..... 162  
 脂質代謝パスウェイ ..... 162  
 脂質分子構造 ..... 162  
 シスエレメント ..... 125  
 シス調節エレメント ..... 195  
 シス調節領域 ..... 121  
 システマティックレビュー ..... 12  
 自然言語処理 ..... 27  
 疾患原因遺伝子 ..... 209  
 疾患検索 ..... 209  
 実測スペクトル ..... 39  
 質量スペクトル ..... 158  
 種間保存性 ..... 47  
 小児慢性特定疾病 ..... 206  
 症例情報 ..... 209  
 処方歴 ..... 55  
 シングルセル解析 ..... 95  
 人工知能 ..... 13  
 深層学習 ..... 27  
 浸透率 ..... 79  
 診療記録 ..... 55  
 診療録 ..... 209

## す

- スプライシング異常 ..... 87  
 スプライスサイト生成変異 ..... 87

## せ

- 生活習慣 ..... 55  
 全ゲノムシークエンシングデータ ..... 68  
 全ゲノムシークエンス ..... 55  
 染色体微細構造異常 ..... 76  
 先天性糖鎖修飾障害 ..... 167

<b>そ</b>	
双極症	65
相互運用性	21
組織切片	176
組織切片内の遺伝子発現パターン	175
<b>た</b>	
ダートマス会議	25
代謝経路	187
代謝経路図	188
代謝産物	187
代謝物	39, 158
多型情報	47
単一核 ATAC-seq	65
単一核 RNA-seq	64
単一細胞レベルでの遺伝子発現解析	92
タンパク質	140
タンパク質間相互作用	144
蛋白質構造データバンク	132
タンパク質の細胞内局在	128
タンパク質の発現パターン	128
タンパク質配列のファミリーやドメイン構造を調査	140
<b>ち</b>	
知識ベース	12, 26
腸内細菌叢	187
<b>て</b>	
低分子化合物	39
電子カルテ	211
電子カルテデータ	55
転写因子	125
転写因子結合	116
転写因子結合部位	109, 195
転写開始点	104, 197
天然変性タンパク質	153
天然変性領域	153
<b>と</b>	
統合失調症	65
統合データベース dbTMM4	191
糖鎖	167
糖鎖アレイ	167
糖鎖関連遺伝子	167
糖鎖構造	167
<b>東</b>	
東北メディカル・メガバンク計画	191
匿名化	21
<b>な</b>	
生リードデータを一覧・利用	30
難病	204
難病・希少疾患創薬データベース	204
<b>に・の</b>	
二次データベース	12
偽エクソン生成	87
日本人集団	102
ニューラルネットワーク	27
濃度からの化合物検索	160
<b>は</b>	
バイオイメージングデータ	42
バイオバンク	55, 191
バイオマーカー	55
背外側前頭前野	64
パスウェイ	171
パスウェイデータベース	171
ハプロタイプ	82
ハプロ不全	79
バリエント	51, 68
<b>ひ</b>	
非コードRNA	195
ヒト遺伝子と遺伝性疾患のカタログ	200
ヒト遺伝性疾患	200
ヒトエクソーム	68
ヒトゲノムバリエント	51
ヒト細胞アトラス	95
ヒト腸内細菌叢	187
ヒトデータ	34
ヒトデータ審査委員会	34
ヒトのバリエントの臨床的意義	68
ヒト由来データ	13
標準化	21
<b>ふ</b>	
複数遺伝子の組織横断的発現パターンを同時に比較する	91
部分的エクソン欠失	87
プレシジョンメディシン	98
プロダクトイオンスペクトル	39
プロテオーム	55
<b>へ・ほ</b>	
ペーパーミル	13
翻訳語修飾	153
<b>ま</b>	
マイクロアレイ染色体検査	76
マイクロバイオーム	179
マウスゲノム多型情報	82
前向きコホート研究	55
マススペクトル	39
マンハッタンプロット	59
<b>み</b>	
ミクログリア	65
三島バッテリー	83
ミスセンスバリエント	52
<b>め</b>	
メタアナリシス	12
メタゲノム	179
メタデータ	12, 42
メタボローム	55, 158
メタボロミクス	39, 158
免疫細胞	100
<b>や・よ</b>	
山登り手法	26
要配慮個人情報	22
抑制性神経細胞	65
<b>り</b>	
リスクアレル	72
リスクバリエント	191
リスク評価	23
リピドミクス	158, 162
リファレンスゲノム	83
リポジトリ	12
リボソーム	183
リボソームRNA	183
臨床記録	55
臨床症状	209
臨床調査個人票	206
<b>れ</b>	
レクチン	167
レクチンアレイ	167
連鎖不平衡	61, 73, 105

## 欧文

## A

- AI ..... 13, 25  
 AI ブーム ..... 26  
 AlphaFold2 ..... 27, 128, 154  
 ASO ..... 112  
 ATAC-seq ..... 116, 197

## B

- BAC クローン ..... 82  
 BioProject ..... 29  
 BioSample ..... 29  
 Bisulfite-seq ..... 116  
 BLAST ..... 139  
 Brain Single-Cell Omics for PsychENCODE ..... 64  
 brainSCOPE ..... 64

## C

- CAGE ..... 197  
 CAGE 法 ..... 108  
 candidate cis-regulatory elements ..... 121  
 cCRE ..... 121  
 CDG ..... 167  
 China Kadoorie Biobank ..... 59  
 ChIP-Atlas ..... 116, 127  
 ChIP-seq ..... 116, 127, 197  
 cis-eQTL ..... 91  
 cis-regulatory element ..... 125  
 ClinVar ..... 52, 68, 76, 89  
 CNV ..... 76  
 CRE ..... 125, 195

## D

- D3G ..... 112  
 DAC ..... 34  
 Database of Drug Development for Rare Diseases ..... 204  
 Database of Genotypes and Phenotypes ..... 35  
 DAVID ..... 105  
 dbGaP ..... 35, 91  
 dbTMM カタログ ..... 191  
 DDrare ..... 204  
 DECIPIER ..... 76  
 DeepSpaceDB ..... 175  
 DICE ..... 101

- DNase-seq ..... 197  
 DNA メチル化状態 ..... 116

## E

- EGA ..... 35  
 ENCODE ..... 104, 109, 121, 195  
 ENCODE SCREEN ..... 104  
 Encyclopedia of DNA Elements ..... 195  
 Enteropathway ..... 187  
 eQTL ..... 91, 116  
 eQTL 解析 ..... 100  
 European Genome-phenome Archive ..... 35

## F

- fanta.bio ..... 125  
 FANTOM ..... 104, 108, 125  
 FANTOM CAT ..... 110  
 FASTQ ..... 30  
 Fiji ..... 44  
 FinnGen ..... 59  
 Functional Annotation of the Mammalian Genome ..... 108

## G

- GEA ..... 29  
 genome wide association study ..... 72  
 Genomic Expression Archive ..... 29  
 GGGenome ..... 112  
 GlyCosmos ..... 167  
 GlyTouCan ..... 167  
 gnomAD ..... 51, 68  
 GTEx ..... 91, 100  
 GTEx Portal ..... 91  
 GWAS ..... 59, 72  
 GWAS Catalog ..... 52, 59, 72, 192  
 GWAS SNP ..... 116  
 GWAS-LD enrichment ..... 104  
 GWAS 要約統計量 ..... 72

## H

- HCA ..... 95  
 Hi-C ..... 116, 197  
 HMDB ..... 158  
 HPA ..... 128  
 Human Cell Atlas ..... 95  
 Human Protein Atlas ..... 128

## I

- IDEAL ..... 153  
 IDF ..... 31  
 ImageJ ..... 44  
 Immune Cell Gene Expression Atlas from the University of Tokyo ..... 100  
 ImmuNexUT ..... 100  
 INSDC ..... 29, 137  
 InterPro ..... 140

## J

- Japanese Genotype-phenotype Archive ..... 29  
 Japanese Multi Omics Reference Panel ..... 192  
 JFL/Ms ..... 83  
 JGA ..... 29, 34, 51  
 jMorp ..... 192  
 JPDM ..... 150  
 jPOST ..... 149

## L

- LD ..... 61, 73  
 LIPID MAPS ..... 162  
 LIPID MAPS Gene/Proteome Database ..... 163  
 LIPID MAPS structure database ..... 162  
 LIPID Metabolites And Pathways Strategy ..... 162  
 LLM ..... 27  
 LMPD ..... 163  
 LMSD ..... 162  
 lncRNA ..... 109  
 LocusZoom プロット ..... 59

## M

- MAG ..... 179  
 MassBank ..... 39  
 MedGen ..... 201  
 Metagenome Assembled Genome ..... 179  
 Metascape ..... 105  
 MGP REL2021 ..... 86  
 Microbiome Datahub ..... 179  
 Million Veteran Program ..... 59  
 miRNA ..... 109  
 miRNA atlas ..... 109

MoG <sup>+</sup>	52, 82, 125
MONDO	201
MS/MS スペクトル	39
MSM/Ms	83
<b>N</b>	
napari	44
National Biobank of Korea	59
NBDC	103
NBDC ヒトデータベース	34
ncRNA	108
NMR	133
<b>O</b>	
OME-Zarr	44
OMIM	200
Open Targets	59
<b>P</b>	
paper mill	13
Pathway Figure OCR	171
PDB	132
PFOCR	171
PheWAS プロット	59
PheWeb	59
PIR	137
pLI	69
PPA	144
PPI	144
Protein Data Bank	132
ProteomeCentral	150
PSI-MS	151
PsychENCODE	64
PTM	153
PubCaseFinder	209
PXC	149
Python	44
<b>R</b>	
RDF	139
refTSS	104
research parasites	13
risk allele	73
RNA-seq	197
rRNA 遺伝子解析	183
rRNA 遺伝子配列	183
<b>S</b>	
SCREEN	121
SDRF	31
Search Tool for the Retrieval of Interacting Genes/Proteins	144
Sequence Read Archive	29
SIB	137
SILVA	183
siRNA	112
SNP	118
SNV	76, 82
sQTL	91
SRA	29, 87
SSBD	42
SSCV	87
SSCV DB	87
SSTAR	108
STRING	144
SV	51, 82
Swiss-Prot	137
<b>T</b>	
Taiwan Precision Medicine Initiative	59
Tau 値	129
TFBS	109
The Genome Aggregation Database	68
The Genotype-Tissue Expression	91
The UCSC Genome Browser Database	47
TMM プリザーチ	191
TogoVar	51, 125
transcription start site	104
Transformer	27
TSS	104
<b>U</b>	
UCSC Genome Browser	76, 104, 125
UCSC ゲノムプラウザ・データベース	47, 113
UK Biobank	59
UK バイオバンク	55
UniProt	137
UniProtKB	137, 140
<b>W</b>	
WikiPathways	171
WWW	26
<b>X・Z</b>	
X 線結晶構造解析	133
ZENBU	108