

# 索引

- 疾患名など一部の用語には本文中に記載のない欧文を併記しております。
- 太字は本書見返しの用語集に解説がある用語です。あわせてご利用ください。

## 数

13 トリソミー (trisomy 13)	65, 115, 118
18 トリソミー (trisomy 18)	65, 115, 118
1 倍体(n)	3
21 トリソミー (trisomy 21)	65, 99, 102, 115, 118
2 型糖尿病	139
2 倍体(2n)	16
5p 欠失症候群(5p- syndrome)	65

## あ

アドヒアランス	131
アミノ酸	2, 10
ありふれた病気 (common disease)	139
アレル	15
アンドロゲン不応症 (androgen insensitivity syndrome)	45
意義不明バリエント → VUS	80
移行	102, 107
異数性	63, 65
遺伝医療	74, 85, 95, 156
遺伝医療部門	77, 92, 130
遺伝カウンセリング	76, 95, 104, 117, 130, 153, 157, 165
遺伝学的検査	29, 79, 89, 129, 130, 152
遺伝学的再発リスク	155
遺伝型(遺伝子型)	16, 23, 46, 87
遺伝看護専門看護師	77
遺伝形式	27, 46, 126
遺伝差別	165
遺伝子	2
遺伝子関連検査	30, 152
遺伝子研究	78
遺伝子座	15
遺伝子多型	138
遺伝子発現	6
遺伝情報	15, 40, 89, 92, 95, 113, 129, 152, 161, 165

遺伝情報差別禁止法 → GINA	164
遺伝性球状赤血球症 (hereditary spherocytosis)	45
遺伝性QT延長症候群(ロマン・ワード症候群) (hereditary QT prolonged syndrome (Romano - Word syndrome))	45
遺伝性疾患	26, 35, 85, 87
遺伝性腫瘍	28, 148
遺伝性脊髄小脳変性症 (hereditary spinocerebellar degeneration)	45
遺伝性大腸がん (hereditary colon cancer)	45
遺伝性乳がん卵巣がん症候群 → HBOC	45, 150
遺伝性非ポリポーシス大腸がん → HNPCC	151
遺伝的特性	85
遺伝要因	26, 55, 87, 138
易変異性	11
易罹患性	55
易罹患性遺伝学的検査	55
易罹患性遺伝子	55
易罹患性診断	161
医療ソーシャルワーカー	76
医療的ケア	100, 126
医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン	165
医療費支援制度	107
イントロン	8
インフォームド・アセント	108, 164
インフォームド・コンセント	163
エキソン	8
エピジェネティクス	11
エピジェネティクス異常	11, 26
塩基	5
塩基相補性	6
塩基対	6
塩基配列	5
オプトアウト	166

## か

開始コドン	10
核	2
核ゲノム	18, 26
核型	4, 62, 68
核酸	2
核DNA	26, 58
確定診断	30, 87, 108, 153

確定的検査	117
家系図	35, 37, 155
家系内集積	138
家系内集積性サーベイランス	148
家族集積性	35, 55
家族性アミロイドポリニューロパシー (familial amyloid polyneuropathy)	45
家族性高コレステロール血症 (familial hypercholesterolemia)	45
家族性腺腫性ポリポーシス(大腸腺腫症) → FAP	45, 150
家族中心のケア (family-centered care)	101
家族歴	36, 87, 88, 134, 141, 155
鎌状赤血球症 (sickle cell anemia)	45
ガラクトース血症 (galactosemia)	45, 52
がん	26
がん遺伝子	28
がん遺伝子パネル検査	80, 156
がん関連遺伝子	28, 148
環境要因	26, 55, 87, 138
がんゲノム医療	95, 152
がんゲノム医療中核拠点病院	154
患者会	132
患者支援団体	76, 107
鑑別診断	135
がん抑制遺伝子	28
器官形成期	7, 56
希少疾患	91, 99, 144
キメラ	63
球脊髄性筋萎縮症 (spinal and bulbar muscular atrophy)	45
共有性	19, 29, 90, 120, 153, 161
筋強直性ジストロフィー → DM	45, 128
均衡型	66, 67
均衡型染色体構造異常	119
均衡型転座保因者	119
近親婚	36, 49, 51, 116
近親度	36
偶発的所見 → IF	166
組換え	21
クライアント	77, 85, 92, 162
クライアント中心主義	85
クラインフェルター症候群 (Klinefelter syndrome)	65, 116

グリーフケア	117
継承性	29
<b>血縁者</b>	35, 95, 126, 153
血友病A, B (hemophilia A, B)	45, 116
<b>ゲノム</b>	2, 14, 85, 113
ゲノムデータ	14, 92
ゲノム医療	78, 85, 95, 165
ゲノム情報	14, 165
原がん遺伝子	28
<b>減数分裂</b>	17, 20, 23, 115
顕性キャリア	40, 49
抗凝固剤	31
高血圧(hypertension)	140
交叉	20
口唇・口蓋裂(cleft lip and palate cleft)	99, 101, 140
公正原則	161
構造異常	26, 62, 102, 114
酵素補充療法	102
行動変容	143
<b>コーディング領域</b>	10
個人情報保護法	15, 164, 165
骨形成不全症(osteogenesis imperfecta)	45
子どもの権利条約	101
個別化医療	95
ゴルジ装置	2
混数性異常	63
コンパウンド(複合)ヘテロ	48
コンパニオン診断	80, 152

## さ

サーベイランス	157
座位	15
<b>再発率</b>	36, 40, 50
細胞質	2
細胞周期	18
細胞小器官	2, 11
細胞分裂	16
サバイバーズギルト	90
<b>シークエンス/シーケンス</b>	31
支援的	77
色素失調症(pigmentary imbalance)	45
色素性乾皮症(pigmented dry skin disease)	45
死産	114
次世代シークエンサー → NGS	32, 80, 165

自然流産	114
自然歴	35
疾患感受性遺伝子	55, 138
指定難病	74
シトリン欠損症(citrin deficiency)	45, 52
社会資源	132
習慣流産	115, 119
終止コドン	10
絨毛検査	117, 119
受精	2, 19
受精卵	19, 113
<b>出生前診断</b>	30, 87, 105, 161
腫瘍	26
障害者総合支援法	75
症状発現キャリア	40, 49
<b>常染色体</b>	4, 15, 65
常染色体優性遺伝疾患 → AD	47, 50, 90, 126
常染色体劣性遺伝	103
常染色体劣性遺伝疾患 → AR	48, 51, 90, 126
小児慢性特定疾病医療費助成	74, 91, 107
消費者直結型遺伝子検査 → DTC 遺伝子検査	92, 167
知らないでいる権利	163
自律尊重原則	161
知る権利	163
侵襲的検査	117
新生児	114
<b>新生児マス・スクリーニング</b>	49, 58, 100
<b>新生変異</b>	116, 127
診断基準	156
親等	36
<b>浸透率</b>	47, 51, 116, 131
数的異常	26, 62, 63, 65, 102, 114
スティグマ	89, 144
<b>スプライシング</b>	8
生活習慣病(lifestyle disease)	55, 140
正義原則	161
精子	20, 113
正常変異	69
生殖細胞系列	87
<b>生殖細胞</b>	3, 20, 113
<b>生殖細胞系列変異</b>	27
生殖補助医療	117
<b>性染色体</b>	4

性染色体異常	114
精密医療	81
脊髄筋萎縮症(spinal muscular atrophy)	45
絶対保因者	48
全エクソーム解析 → WES	166
全ゲノム解析 → WGS	166
善行原則	161
<b>染色体</b>	2, 26
染色体異常	62, 114
<b>染色体異常症(chromosomal abnormalities)</b>	26, 89, 99, 101
<b>染色体検査</b>	30
<b>染色体不分離</b>	63, 90, 115
染色分体	20
全人的見方	86
先制医療	81, 141, 153
先天奇形(congenital malformation)	101
先天性(感音性)難聴(congenital (sensorineural) deafness)	52, 57
先天性疾患(birth defect)	57, 99, 105, 127, 140
先天性心疾患(congenital heart disease)	99, 101
先天性副腎過形成症(congenital adrenal hyperplasia)	45, 52
先天赤緑色覚異常(congenital red green color vision defect)	45
<b>先天代謝異常症(inborn errors of metabolism)</b>	49, 58, 101
セントラルドグマ	7
セントロメア	69
総合的な臨床遺伝医療	165
創始者	48
双生児研究	139
相同染色体	15, 20
相補性	6

## た

ターナー症候群(Turner syndrome)	65, 116
第一度近親	36
胎芽	56
胎芽病	56, 99
体細胞遺伝子検査	29, 79, 152
体細胞遺伝病	26, 148
体細胞分裂	17
体細胞変異	19, 27

胎児	56
胎児アルコール症候群(fetal alcohol syndrome)	57
体質	85, 138
胎児病	56, 99
対症療法	102
対立遺伝子	15
多因子遺伝疾患(multifactorial inheritance)	26, 55, 86, 99, 101, 103, 138, 167
ダウン症候群(Down syndrome)	65, 102
多型	14
多段階発がん	28, 148
多発性内分泌腫瘍症 → MEN	150
多様性	85, 89
単一遺伝子疾患(single gene disorders)	26, 45, 86, 89, 99, 101, 114, 126, 139, 148, 152
<b>タンパク質</b>	2
着床前診断	87, 115, 119
超音波検査	117
デオキシヌクレオチド	5
デュシェンヌ型筋ジストロフィー(Duchenne muscular dystrophy)	45, 116
<b>テロメア</b>	18, 69
転写	7
転写因子	8
糖	5
統合失調症(schizophrenia)	140
糖尿病	140
逃避的コピーング	143
独立の法則	21
トランジション	102, 107
トランスファー RNA	10
<b>トリソミー</b>	63
トリプルX (triple X syndrome)	65
トリプレット	9, 14
トリプレットリピート	48, 128
<b>トリプレットリピート病</b>	116

## な

軟骨無形成症(achondroplasia)	45, 116
ナンセンス変異	14
難聴(deafness)	99
難病	74, 107
難病医療費助成	74, 91, 132

難病法	74
<b>二次的所見</b> → SF	69, 156, 166
二重らせん構造	6
乳幼児健康診査	100
認定遺伝カウンセラー	77
妊婦健康診査	117
二分脊椎(nural tube defects)	99, 101

## は

配偶子病	56
発がんリスク	152
<b>発症前診断</b> (presymptomatic diagnosis)	30, 87, 108, 130, 153, 161
パネル検査	166
<b>バリエント</b>	14, 27, 87, 126, 166
ハンター病(Hunter disease)	45
反復流産	115
半保存的複製	18
ピアサポート	132, 144
非確定的検査	117
非指示的	77
非侵襲的検査	117
ヒストン	3
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	164
非発症転座保因者	66
非発症保因者	48
<b>表現型</b>	16, 23, 35, 46, 126
<b>表現促進現象</b>	48, 116, 128
<b>病的変異</b>	27, 86, 101, 116, 126, 148
ファーマコゲノミクス → PGx	79, 152
ファブリー病(Fabry disease)	45, 127, 129
不育・不育症	67, 113, 115
フェニルケトン尿症 → PKU	45, 52
不完全浸透	149
不均衡型	66
副腎白質ジストロフィー(adrenoleukodystrophy)	45
複製	18
福山型先天性筋ジストロフィー(Fukuyama type congenital muscular dystrophy)	45
不確かさ(uncertainty)	143
不妊	113
不変性	18, 29, 89, 120, 161
フレームシフト変異	14

プレシジョンメディスン(precision medicine)	81, 153
分化	7, 113
分子標的薬	80, 152
分離の法則	21
分離比	22, 46, 50
ヘテロ	27
<b>ヘテロ接合</b>	16, 47, 116
ペリネイタルロス	121
変異	14
片親性ダイソミー	19
<b>保因者</b>	27, 39, 48, 51, 103, 116
<b>保因者診断</b>	30, 87, 161
<b>母系遺伝</b>	11, 21, 59
母体血清マーカー検査	117
母体胎児染色体(セルフリー DNA)検査 → NIPT	117
母体保護法	164
<b>発端者</b> (proband)	38
ホメオスタシス	87
ホモシスチン尿症(homocystinuria)	52
<b>ホモ接合</b>	16, 116
<b>翻訳</b>	7
<b>翻訳領域</b>	10

## ま

マイクロアレイ染色体検査	70
マルチコピー性	11
マルファン症候群(Marfan syndrome)	45, 116, 127
慢性疾患	138
ミスセンス変異	14
ミトコンドリア	2, 11, 26
<b>ミトコンドリアDNA</b>	11, 26, 58
<b>ミトコンドリア遺伝病</b>	26, 58, 90
ミトコンドリア脳筋症 → MELAS	59
ミトコンドリア病	26, 58
未発症者	40, 47, 51, 89
無危害原則	161
無侵襲的出生前遺伝学的検査 → NIPT	117
メープルシロップ尿症(maple syrup urinary disease)	52
メチル化	26
<b>メッセンジャー RNA</b>	7
<b>メンデルの法則</b>	21, 26, 45
メンデル遺伝形式	141, 148
メンデル遺伝疾患	26, 45

モザイク ..... 63  
モノソミー ..... 63

## や

優性 ..... 23, 46  
優性思想 ..... 165  
優性の法則 ..... 21  
羊水検査 ..... 117, 119  
要配慮個人情報 ..... 165  
予期的ガイダンス(anticipatory guidance) ..... 90, 117  
予見性 ..... 29, 89, 120, 161  
予防的切除 ..... 148

## ら

ライソゾーム ..... 2  
来談者 ..... 77  
卵子 ..... 20, 113  
リキッドバイオプシー ..... 152  
リスク低減術 ..... 148  
リプロダクティブ・ヘルス/ライツ  
..... 113  
リボソーム ..... 2, 7  
流産 ..... 67, 114  
臨床遺伝専門医 ..... 77  
リンチ症候群(Lynch syndrome)  
..... 45, 150  
倫理的・法的・社会的課題  
..... 30, 132, 161  
リン酸 ..... 5  
累積生児獲得率 ..... 115  
劣性 ..... 23, 46  
連鎖 ..... 22

## A

AD (autosomal dominant) ..... 45  
AR (autosomal recessive) ..... 45  
at risk 者 ..... 88, 90, 108, 130, 148

## D

DM (myotonic dystrophy) ..... 128  
DNA ..... 2, 5  
DNA 修復遺伝子 ..... 28, 151  
DNA 修復機構 ..... 19  
DNA 損傷 ..... 19, 87  
DNA ポリメラーゼ ..... 18

DTC (direct to consumer)  
遺伝子検査 ..... 56, 143, 167

## E

ELSI (ethical, legal and social implications (issues))  
..... 30, 132, 161

## F

FAP (familial adenomatous polyposis) ..... 150  
FISH 法(fluorescence in situ hybridization) ..... 70

## G

GINA (genetic information nondiscrimination act) ..... 164  
G 分染法(G-band) ..... 68

## H

HBOC (hereditary breast and ovarian cancer) ..... 150  
HNPCC (hereditary nonpolyposis colorectal cancer) ..... 151

## I

IF (incidental findings) ..... 166

## M

MELAS (mitochondrial encephalomyopathy) ..... 59  
MEN (multiple endocrine neoplasia) ..... 150  
mRNA ..... 7

## N

NGS (next generation sequencer) ..... 32, 80, 165  
NIPT (non invasive prenatal testing) ..... 117

## P

PCR (polymerase chain reaction) ..... 31

PGx (pharmacogenomics) ..... 79  
PKU (phenylketonuria) ..... 111

## R

RNA ..... 8

## S

SF (secondary findings) ..... 166

## T

tRNA ..... 10

## V

VUS (variants of unknown significance) ..... 80, 166

## W

WES (whole exome sequencing)  
..... 166  
WGS (whole genome sequencing)  
..... 166

## X

XLD (X-linked dominant) ..... 45  
XLR (X-linked recessive) ..... 45  
X 染色体 ..... 4, 49  
X 染色体不活性化 ..... 49  
X 連鎖遺伝 ..... 103  
X 連鎖遺伝疾患 ..... 51, 126  
X 連鎖劣性遺伝疾患 → XLR  
..... 49, 51, 90

## Y

Y 染色体 ..... 4