

索引

1倍体 (haploid)	14, 17
2倍体 (diploid)	14, 17
2ヒット説 (two-hit hypothesis)	110
2ヒット変異 (two-hit mutation)	79
3省指針	211
3' 非翻訳領域 (three prime untranslated region : 3' UTR)	22, 41
5' 非翻訳領域 (five prime untranslated region : 5' UTR)	22, 41
8-oxo-dG	44

欧文

A~F

ACCEモデル	162
ASP法	214
ATP	25
AUC	197
BLAST	223
CAGリピート病 (CAG repeat disease)	82
CDCV仮説 (common disease-common variant hypothesis)	103
Cdk (cyclin-dependent kinase)	30
cDNA	35, 120, 136, 174
CDRV仮説 (common disease-rare variant hypothesis)	105
CGHアレイ	141
ClinVar	221
CNV (copy number variation)	57
coding DNA	57
COSMIC	157, 221
CpGアイランド (CpG island)	46
CpGジヌクレオチド (CpG dinucleotide)	43
CpGメチル化	46
CRISPR/Cas9	176
cSNP (coding SNP)	56
C分染法	137
C末端 (C-terminus)	39
DAPI分染法	137
DDBJ	220
DNA (deoxyribonucleic acid)	12, 20
DNA修飾	86
DNA修復 (DNA repair)	44
DNA修復遺伝子 (DNA repair gene)	111
DNA損傷 (DNA damage)	43
DNA二重鎖切断 (DNA double-strand break)	45
DNA複製 (DNA replication)	30
DNAポリメラーゼ (DNA polymerase)	22, 132, 135
DNAメチル化 (DNA methylation)	46, 87

DNAリガーゼ (DNA ligase)	135
DTC 遺伝子検査	160
DTC 検査	156
ELSI (ethical, legal and social issues)	118, 162, 176, 202, 205, 219
EMBL-EBI	220
ENA	220
FFPE (formalin-fixed paraffin embedded)	121
FISH	125, 137

G~N

GC box	36
GenBank	220
GeneReviews	222
gSNP (genomic SNP)	56
GT-AG法則 (GT-AG rule)	37
GWAS (genome-wide association study)	103, 215
GWAS有意水準 (GWAS significance level)	216
G分染法 (G-banding)	107, 137
HGMD	221
HGVS	57
hnRNA	36
home-brew 検査	162
HOX 遺伝子 (HOX gene)	51
ICGC	157
iJVD	221
INSD	220
iPS細胞 (induced pluripotent stem cell)	173
iSNP (intoronic SNP)	56
JRG v1	221
LDブロック	55
LDT (laboratory developed testing)	162
LOH	112
M-FISH (multicolor-FISH)	140
MEDLINE	220
MLPA法	148
mRNA (messenger RNA)	22, 33, 34, 39, 120
mRNA前駆体 (pre-mRNA)	36
N末端 (N-terminus)	39
NCBI	220
NLM	220
NT	153

O~T

OMIM	222
PCR-ASO法	128
PCR-RFLP法	128

PCR法 (polymerase chain reaction)	126, 212
PCR-ダイレクトシーケンシング法	157
PGx 検査 (pharmacogenomics testing)	177, 230
POCT	163
PROSITE	224
PubMed	220
p値 (p-value)	194, 213
QTL解析	63
Q分染法	137
RFLP (restriction fragment length polymorphism)	56
RNA-seq (RNA sequencing)	134, 143
RNA (ribonucleic acid)	22, 120
RNase	121
RNAポリメラーゼII	34
ROC曲線	197
ROC曲線下面積	197
rSNP (regulatory SNP)	56
R分染法	137
S-VAR	224
SKY (spectral karyotyping)	140
SnNout	196
SNP (single nucleotide polymorphism)	56, 103, 215
SNPアレイ	141, 216
SPIKES法	227
SpPin	196
sSNP (silent SNP)	56
TALEN	176
TaqMan法	125, 128
TATA box	22, 35
TCGA	157
tRNA	39

V~Z

VNTR (variable number of tandem repeat)	56
VUS	134
X染色体 (X chromosome)	12
X染色体不活性化 (X inactivation)	48
X連鎖遺伝形式 (X-linked inheritance)	77
X連鎖優性遺伝 (X-linked dominant inheritance)	78
X連鎖劣性遺伝 (X-linked recessive)	73
X連鎖劣性遺伝 (X-linked recessive inheritance)	67, 77
X連鎖劣性遺伝病	69, 184, 188
Y染色体 (Y chromosome)	12, 16, 137
ZFN	176

和文

あ行

アイソダイソミー (isodisomy) ……	94
アクセッション番号 ……	220
アデニン ……	20
アデノウイルスベクター (adenovirus vector) ……	175
アデノ随伴ウイルスベクター (adeno-associated virus vector) ……	175
アニーリング (annealing) ……	124, 126
アノテーション ……	220
アミノ酸 (amino acid) ……	39
ありふれた疾患 (common disease) ……	101, 103
ありふれた多様体 (common variant) ……	101
アレイCGH ……	148
アレル (allele) ……	47, 53, 71
アレル異質性 (allelic heterogeneity) ……	85
アレル相対リスク (allelic relative risk) ……	192
アレル特異的PCR法 ……	130
アレル頻度 (allele frequency) ……	59, 215
アンチコドン (anticodon) ……	39
鋳型 (template) ……	34, 126
鋳型鎖 (template strand) ……	35
意義不明多様体 (variant of uncertain significance : VUS) ……	134, 146, 217
異形成 (dysplasia) ……	107, 138
異数性 (aneuploidy) ……	90, 92
一塩基多型 (single nucleotide polymorphism : SNP) ……	56, 215, 221
一次転写産物 (primary transcript) ……	36
遺伝 ……	65, 232
遺伝カウンセリング (genetic counseling) ……	149, 151, 152, 154, 155, 165, 202, 211, 222, 225, 236
遺伝カウンセリング専門職 ……	228
遺伝学的検査 (genetic testing) ……	116, 120, 145, 148, 150, 152, 153, 156, 165, 179, 206, 225
遺伝学的情報 (genetic information) ……	118
遺伝型 (genotype) ……	53, 63, 71, 75, 86, 148, 179, 192
遺伝型相対リスク (genotype relative risk) ……	191
遺伝型に相関した表現型 (genotype phenotype correlation) ……	148
遺伝型頻度 (genotypic frequency) ……	59, 215
遺伝形式 (inheritance mode) ……	64, 67, 73, 85, 213, 226
遺伝子 (gene) ……	12
遺伝子医療部門 ……	228
遺伝子オントロジー (gene ontology) ……	222
遺伝子型→「遺伝型」	

遺伝子関連検査 (gene related testing) ……	116, 144, 162, 230
遺伝子クローニング (gene cloning) ……	135
遺伝子検査ビジネス (genetic testing business) ……	160
遺伝子多型 ……	215, 221
遺伝子治療 (gene therapy) ……	173, 230
遺伝子発現 (gene expression) ……	14, 33
遺伝子頻度 (gene frequency) ……	59
遺伝子変異 ……	221
遺伝子変異スクリーニング ……	148
遺伝子マッピング (gene mapping) ……	55, 212
遺伝情報 (genetic information) ……	204, 206, 208, 233
遺伝情報差別禁止法 ……	206
遺伝子流動 (gene flow) ……	62
遺伝子量 (gene dosage) ……	96
遺伝子例外主義 (genetic exceptionalism) ……	206
遺伝診療 ……	118
遺伝性疾患 (genetic disorder) ……	64, 168, 228
遺伝性腫瘍 (hereditary tumor) ……	110, 112, 152
遺伝的異質性 (genetic heterogeneity) ……	85, 183, 214
遺伝的多様性 (genetic diversity) ……	15
遺伝的浮動 (genetic drift) ……	61
遺伝病 ……	232
遺伝マーカー ……	55
遺伝要因 (genetic factor) ……	101
遺伝率 (heritability) ……	103, 216
遺伝リテラシー (genetic literacy) ……	202, 232
遺伝力 (heritability) ……	103
いとこ婚 ……	84
易変異性 (hypermutability) ……	26
易罹患性 (susceptibility) ……	101
易罹患性遺伝子 (susceptibility gene) ……	101
易罹患性検査 (susceptibility testing) ……	156
易罹患性診断 (susceptibility diagnosis) ……	231
医療ソーシャルワーカー ……	229
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 ……	229
陰性 ……	196
陰性適中率 (negative predictive value) ……	156, 182, 196, 199
陰性尤度比 (likelihood ratio for a nega- tive finding) ……	197
イントロン (intron) ……	14, 22, 34
インフォームド・アセント (informed assent) ……	206

インフォームド・コンセント (informed consent) ……	149, 206, 208, 210, 211
インフォームド・チョイス ……	149, 206
インフレーム変異 (in-frame mutation) ……	146
ウイルスベクター ……	174
失われた遺伝率 (missing heritability) ……	104
疫学研究 ……	192, 218
エクソーム解析 (exome sequencing) ……	133
エクソン (exon) ……	14, 22, 34
エクソンスキッピング (exon skipping) ……	146
エタノール沈殿 (ethanol precipitation) ……	122
エピゲノム (epigenome) ……	46, 86, 142
エピゲノム異常 ……	95
エピジェネティクス (epigenetics) ……	46, 86
エピジェネティクス異常 (epigenetic abnormality) ……	65, 86
エピジェノタイプ (epigenotype) ……	86
エピスタシス効果 ……	63
塩基 (base) ……	20
塩基除去修復 (base excision repair) ……	44
塩基相補性 (base complementarity) ……	21
塩基置換 (base substitution) ……	56, 145
塩基対 (base pair) ……	14
塩基配列決定法 (nucleotide sequencing) ……	131, 148, 212
エンハンサー (enhancer) ……	34, 43
オーダーメイド医療 ……	177
オープンリーディングフレーム (open reading frame) ……	41
オッズ ……	192
オッズ比 (odds ratio) ……	182, 193, 213, 216
オミクス (omics) ……	142

か行

開示 (disclosure) ……	209, 211
開始コドン (initiation codon/start codon) ……	39
ガイドライン ……	162, 165
核 ([単] nucleus/[複] nuclei) ……	12
核型 (karyotype/karyogram) ……	16
核型記載 ……	138
核型分析 ……	16
核酸 (nucleic acid) ……	20
核酸医薬 (nucleic acid medicine) ……	176
核酸検査 ……	120, 121, 122, 126, 128, 131, 133, 135
核酸抽出 ……	121
確定診断 (definitive diagnosis) ……	144, 148, 150, 197, 199
家系図 (pedigree) ……	67, 65
家系内集積 ……	112
カスタムメイド医療 ……	177

ガスリー法	170	均衡型染色体異常	141	ゲノムリファレンスコンソーシアム (GRC)	217
家族集積	65, 101, 112	均衡型相互転座	184	ゲノムワイド関連解析 (genome wide association study : GWAS)	103, 215
家族性腫瘍 (familial tumor)	112	均衡型転座 (balanced translocation)	96	原がん遺伝子 (proto-oncogene)	109
家族歴 (family history)	65, 67, 225	近交係数 (coefficient of inbreeding)	84	検査	196, 199
片親性ダイソミー (uniparental disomy)	72, 86, 94, 141	近親婚 (consanguineous marriage)	62, 67, 69, 84, 183	検査後確率	199
カットオフ値 (cut-off value)	198	近親度 (degree of relationship)	70, 185	検査前確率	199
カリオグラム	16	グアニン	20	検出限界	130, 157
カリオタイプ	16	偶発的所見 (incidental findings)	134, 138, 211, 217	検出力	195, 216
下流 (downstream)	34	組換え (recombination)	31	減数第一分裂 (meiosis I)	28
カルタヘナ法	136	組換え DNA	172	減数第二分裂 (meiosis II)	28
がん	108, 112	組換え DNA 技術	135	減数分裂 (meiosis)	12, 27, 31, 49, 71, 92
がん遺伝子 (oncogene)	109	組換え価 (recombination value)	31	顕性	71, 73
がん関連遺伝子 (cancer-critical gene)	108	クライエント	225	検定 (statistical testing)	182, 194
間期 (interphase)	29	クラスターリング	224	効果量	195
環境要因 (environmental factor)	101	クリニカルシークエンス	217	抗凝固剤	121, 137
還元分裂	28	クロマチン (chromatin)	18, 46	交叉 (crossing-over)	31, 55
患者支援団体 (patient advocacy group)	229	クロマチンリモデリング (chromatin remodeling)	46	構成異常 (disorganization)	107
感受性遺伝子 (susceptibility gene)	101	ケアテイカー遺伝子	111	構成性ヘテロクロマチン (constitutive heterochromatin)	137
環状染色体 (ring chromosome)	99	経験的再発率 (empirical risk)	183	酵素 (enzyme)	135, 170
完全浸透	183	蛍光 <i>in situ</i> ハイブリダイゼーション (FISH)	140, 148	構造異常 (structural abnormality)	90, 96, 138
感度 (sensitivity)	125, 130, 157, 182, 196, 200	形質 (trait)	63, 71, 212	構造遺伝子 (structural gene)	14, 22, 34
がん抑制遺伝子 (tumor suppressor gene)	110	形質転換	135	酵素補充療法 (enzyme replacement therapy)	172
関連解析 (association study)	213, 215	継承	65	後天的	46
偽遺伝子 (pseudogene)	22	ケースコントロール研究 (case-control study)	215	候補遺伝子アプローチ (candidate gene approach)	212
偽陰性	154	ゲートキーパー遺伝子	111	高メチル化 (hypermethylation)	87
偽陰性率	196	血液型	82	コーディング領域 (coding sequence)	40
器官形成期 (period of organogenesis)	15, 50, 107	血縁係数 (coefficient of relationship)	84	国際ヒトゲノム参照配列 (GRCh)	217
奇形 (malformation)	107	欠失 (deletion)	56, 97	コザック配列 (Kozak sequence)	22, 40
危険率 (risk)	183	欠失・挿入 (in-del)	145	個人識別符号	211
キナクリンマスタード (quinacrine mustard)	137	ゲノミクス (genomics)	142	個人情報保護法	211
機能獲得 (gain of function)	74	ゲノム (genome)	12, 142	コドン (codon)	39
機能獲得型変異	74	ゲノム DNA (genomic DNA)	120, 208	孤発例 (sporadic case)	81
機能喪失 (loss of function)	74	ゲノム医療 (genomic medicine)	230	個別化医療 (personalized medicine)	119, 128, 169, 177, 231
機能喪失型変異	74	ゲノムインプリンティング (genome imprinting)	47, 86	コピー数変化 (copy number variation : CNV)	57
ギムザ液 (Giemsa stain solution)	137	ゲノム研究	192, 194, 204, 208, 210, 212, 215, 217, 218, 220	コホート研究 (cohort study)	211, 218
キメラ (chimera)	90	ゲノムコホート研究 (genome cohort study)	218	混数性異常 (mixoploid)	90
逆位 (inversion)	97	ゲノム再構成 (genomic rearrangement)	148	コンセンサス配列 (consensus sequence)	36
逆バンド (reverse bands)	137	ゲノム指針	211	コンパウンドヘテロ (compound heterozygote)	75
逆行遺伝学	212	ゲノム情報 (genomic information)	53, 56, 204	コンパウンドヘテロ接合 (compound heterozygote)	53
キャップ構造 (cap structure)	37	ゲノム診療	183, 187, 225, 229	コンパニオン診断薬 (companion diagnostics)	181
吸光度 (absorbance)	122	ゲノム刷り込み (genome imprinting)	71, 86, 94		
偽陽性	154	ゲノムデータ (genomic data)	204		
偽陽性率	197	ゲノム編集 (genome editing)	176		
共有性	118, 204	ゲノムリテラシー (genomic literacy)	202, 232		
共優性 (codominant)	72, 82				
近縁係数 (coefficient of relationship)	84				
均衡型異常 (balanced abnormality)	96				
均衡型構造異常	70				

さ行

サーベイランス (surveillance)	113, 152, 228, 231
サーマルサイクラー	127

- 座位 ([単] locus/ [複] loci) 31, 53
 座位異質性 (locus heterogeneity) 85
 サイクリン (cyclin) 30
 サイクルシーケンシング法 (cycle sequencing) 132
 臍帯血検査 155
 サイトメガロウイルス感染 85
 再発率 (recurrence risk) 182, 183, 226
 細胞遺伝学 31
 細胞周期 (cell cycle) 29
 細胞周期エンジン (cell cycle engine) 30
 細胞周期チェックポイント機構 (cell cycle checkpoint) 30
 サイレント変異 (silent mutation) 145
 サザンブロット (Southern blot) 125, 148
 サバイバズギルト 152
 サブテロメア検査 107
 サンガー法 (Sanger method) 131
 残基 (residue) 42
 散発例 (sporadic case) 81
 サンプルサイズ (sample size) 194
 時間特異性 (time specificity) 51
 シグナル配列 (signal sequence/signal peptide) 57
 シクロプタン型ピリミジン二量体 44
 事後 (帰納) 確率 (posterior probability) 187
 シス因子 (cis-acting element) 35
 次世代シーケンサー (next-generation sequencer : NGS) 133, 142, 217, 224
 事前確率 (prior probability) 187
 自然選択 (natural selection) 62
 子孫 (offspring) 31
 次中部着糸型 (submetacentric) 18
 疾患感受性検査 156
 質的形質 (qualitative trait) 63
 質量分析 (mass spectrometry) 143
 指定難病 229
 ジデオキシ法 (dideoxy chain termination method) 131
 ジデオキシリボヌクレオチド三リン酸 (dideoxyribonucleotide triphosphate) 132
 シトクロム P450 (cytochrome P450) 177
 シトシン 20
 姉妹染色分体 (sister chromatid) 18, 28, 29
 社会資源 (social resource) 150, 202, 225, 226, 229
 社会福祉支援 229
 習慣流産 99
 終止コドン (termination codon/stop codon) 39
 集団遺伝学 (学) (population genetics) 59, 61, 63
 絨毛採取 (chorionic villus sampling) 155
 縮重 (degeneracy) 39
 主鎖 (main chain) 41
 受信者動作特性 (receiver operating characteristics : ROC) 197
 受精 (fertilization) 50
 受精卵 (zygote) 14, 49
 受精卵診断 155
 出生前検査 153
 出生前診断 (prenatal diagnosis) 144, 153, 165, 228
 樹木法 187
 循環 DNA/ セルフリー DNA (circulating cell-free DNA) 121
 循環腫瘍 DNA (circulating tumor DNA) 121
 循環セルフフリー胎児 DNA (circulating cell-free fetal DNA) 121
 順行遺伝学 212
 障害者総合支援法 229
 条件確率 (conditional probability) 187
 症候群 (syndrome) 107
 症状発現 (顕性) キャリア (manifesting carrier) 70
 症状発現 (顕性) ヘテロ接合体 (manifesting heterozygote) 77
 常染色体 (autosome) 12, 16
 常染色体遺伝形式 (autosomal inheritance) 75
 常染色体優性 (autosomal dominant) 73
 常染色体優性遺伝 (autosomal dominant inheritance) 75
 常染色体優性遺伝病 67, 70, 152, 183, 187
 常染色体劣性 (autosomal recessive) 73
 常染色体劣性遺伝 (autosomal recessive inheritance) 75
 常染色体劣性遺伝病 67, 69, 183
 小児慢性特定疾病医療費助成制度 229
 消費者直結型 (DTC) 遺伝子検査 (direct-to-consumer genetic testing) 160
 上流 (upstream) 22, 34
 症例 (罹患者) 対照研究 192, 215
 除外診断 196, 199
 自律尊重 205
 真陰性率 196
 新生児マス・スクリーニング (newborn screening) 170
 新生突然変異 (de novo mutation) 62, 80, 96
 伸長反応 (extension) 126
 親等 (degree of consanguinity) 70
 浸透率 (penetrance) 80, 156, 183
 新優生学 207
 真陽性率 196
 信頼区間 (confidence interval) 195
 心理的サポート 152
 診療報酬 163
 水素結合 21
 数的異常 (numerical abnormality) 90, 92, 138
 スプライシング (splicing) 34
 スプライスアクセプター (受容) 部位 (acceptor splice site/splice acceptor site) 36
 スプライスドナー (供与) 部位 (donor splice site/splice donor site) 36
 スプライス部位 224
 スプライス部位変異 (splice mutation) 146
 刷り込み遺伝子 86
 正義・公正 205
 制限酵素 (restriction enzyme) 128, 135
 性差 80
 精子 49
 成熟 mRNA 36
 正常変異 (chromosomal variant) 100, 138
 生殖細胞系列 179
 生殖細胞系列変異 (germline mutation) 65, 112, 118, 120
 生殖適応度 (reproductive fitness) 62, 81
 性染色質 (sex chromatin) 48
 性染色体 (sex chromosome) 12, 16
 性腺モザイク (germinal mosaicism) 83, 183
 精母細胞 50
 精密医療 231
 生命情報科学 220
 生命倫理 (bioethics) 205
 接合子 (zygote) 53
 絶対保因者 (obligate carrier) 75
 セルフリー DNA (circulating cell-free DNA) 154
 全ゲノム解析 (whole genome sequencing) 133
 善行・仁恵 205
 潜在的スプライス部位 (cryptic splice site) 146
 染色体 (chromosome) 12, 16
 染色体異常 (chromosomal abnormality) 90, 92, 94, 96, 118, 138, 184
 染色体異常症 (chromosomal disorder) 64
 染色体検査 116, 137, 140
 染色体転座 155
 染色体不分離 (nondisjunction) 91, 93, 94
 染色分体 (chromatid) 18
 先制医療 (precision medicine) 231
 選択的スプライシング (alternative splicing) 38, 134
 センチモルガン (centimorgan) 32
 先天異常 (congenital disorder) 66, 106, 185

先天奇形 (congenital anomaly)	107
先天奇形症候群 (congenital anomaly syndrome)	107
先天性疾患 (congenital disorder)	66, 106, 155
先天代謝異常症 (inborn error of metabolism)	170, 172
セントラルドグマ (central dogma)	33
セントロメア (centromere)	17
素因検査	156
相加的遺伝子効果	63
相互転座 (reciprocal translocation)	96
創始者効果 (founder effect)	62
増殖 (proliferation)	49
相対危険率 (relative risk)	84, 156, 182, 186, 192
相対リスク比 (relative risk)	182, 192
相同組換え (homologous recombination)	45
相同染色体 (homologous chromosome)	17, 28
挿入 (insertion)	56
相補的DNA (complementary DNA : cDNA)	120
側鎖 (side chain)	41
組織特異性 (tissue specificity)	51
組織特異的転写因子 (tissue-specific transcription factors)	35

た行

ターゲット解析 (target sequencing)	134
第一度近親 (first-degree relative)	70
第一度近親者	67
胎芽 (embryo)	50
体外診断用医薬品 (in vitro diagnostics)	162
胎芽期 (embryo period)	15
胎芽病 (embryopathy)	106
体細胞 (somatic cell)	12, 16
体細胞遺伝子検査 (somatic cell genetic testing)	116, 157, 179
体細胞遺伝病 (somatic cell disease)	64
体細胞分裂 (somatic cell division/mitosis)	13, 27
体細胞変異 (somatic mutation)	65, 108, 112, 118, 120, 157
胎児 (fetus)	50
胎児期 (fetal period)	15
胎児項部透過像 (nuchal translucency : NT)	153
体質検査	156
胎児病 (fetopathy)	107
代謝型 (extensive metabolizer)	178
対立遺伝子→「アレル」	

多因子病 (multifactorial disorder)	63, 64, 101, 103, 119, 156, 169, 185, 213, 230
多型 (polymorphism)	56
多段階発がん (multistage carcinogenesis)	108
脱メチル化 (demethylation)	87
多倍数性 (polyploidy)	92
多様性 (variation)	22, 38, 58, 61
多様体 (variant)	56, 101, 103, 130, 133, 145, 213, 220
単一遺伝子病 (single gene disorder/ monogenic disorder)	57, 63, 64, 71, 73, 75, 77, 79, 80, 84, 85, 88, 101, 106, 118, 128, 155, 162, 165, 168, 176, 179, 213, 230, 231
タンパク質欠損症	172
タンパク質製剤	136
タンパク質補充療法 (protein replacement therapy)	172
端着糸型 (acrocentric)	18
端着糸型染色体 (acrocentric chromosome)	97
短腕 (short arm)	18
チミン	20
着床前診断 (preimplantation genetic diagnosis)	155
中間代謝型 (intermediate metabolizer)	178
中部着糸型 (metacentric)	18
超音波検査 (ultrasonography)	50, 153
超高代謝群 (ultrarapid metabolizer)	178
長腕 (long arm)	18
直接塩基配列決定法	157
対合 (synapsis)	31, 99
ツリーダイアグラム	187
低代謝型 (poor metabolizer)	178
ディプロタイプ	53
低メチル化 (hypomethylation)	87
データ解析ツール	223
データベース	220
テーラーメイド医療	119, 177
デオキシヌクレオシド (deoxynucleoside)	21
デオキシヌクレオチド (deoxynucleotide)	21
デオキシリボース	20
デジタルPCR	127
テロメア (teromere)	18
電気泳動 (electrophoresis)	123
転座 (translocation)	96
転写 (transcription)	14, 33
転写因子 (transcription factor)	34, 35, 51, 86
転写産物 (transcript)	34
点変異 (point mutation)	56

同義置換 (synonymous substitution)	145
統計学 (statistics)	182
統計学的パワー (statistical power)	195
統計的有意差 (statistical significance)	194
動原体 (kinetochore)	17, 30
同胞	67, 214
同腕染色体 (isochromosome)	99
特異度 (specificity)	125, 182, 196, 200
匿名化 (anonymization)	208, 209
独立 (independent assortment)	31
独立の法則 (law of independence)	54, 72
突然変異 (spontaneous mutation)	43, 62, 184, 189
ドミナントネガティブ (dominant negative)	79
ドミナントネガティブ変異	74
ドメイン (domain)	41, 223
ドライバー遺伝子	108
トランジション (transition)	43
トランス因子 (trans-acting element)	35
トランスクリプトーム (transcriptome)	142
トランスバージョン (transversion)	43
トランスファーRNA (transfer RNA : tRNA)	39
トリソミー (trisomy)	91, 92
トリソミーレスキュー	94
トリプレット (triplet)	39
トリプレットリピート病 (triplet repeat disease)	81

な行

ナンセンス変異 (nonsense mutation)	57, 145
ナンセンス変異依存mRNA分解機構 (nonsense-mediated mRNA decay)	82
難病 (intractable disease)	229
難病医療費助成制度	229
難病法	229
二価染色体 (bivalent chromosomes)	28
二次的所見 (secondary finding)	134, 217
二重らせん構造 (double helix)	21
日本DNAデータバンクセンター	220
妊娠	49
妊娠週数 (gestational age)	50
認定遺伝カウンセラー (certified genetic counselor)	228
妊婦健診	153
ヌクレオソーム (nucleosome)	18
ヌクレオチド除去修復 (nucleotide excision repair)	44
熱変性 (denaturation)	126
年齢依存性発病率	80
ノーザンブロット	125

- ノンコーディング RNA
(non-coding RNA : ncRNA) 24
- ノンパラメトリック連鎖解析
(non-parametric linkage analysis) 213
- ## は行
- バー小体 (Barr body) 48
- ハーディー・ワインベルクの法則
(Hardy-Weinberg principle) 59
- ハーディー・ワインベルク平衡
(Hardy-Weinberg equilibrium) 60, 61
- ハーディー・ワインベルク平衡適合度検定 60
- バイオインフォマティクス (bioinformatics) 220
- バイオバンク (biobank) 209
- バイオマーカー (biomarker) 121, 143, 169, 181, 231
- 倍化 17
- 配偶子 (gamete) 12, 17
- 配偶子病 (gametopathy) 106
- 配偶子補填 94
- バイサルファイト処理 46, 142
- 倍数性 (ploidy) 17
- ハイブリダイゼーション (hybridization) 124
- 排卵 49
- パイロシークエンシング法 (pyrosequencing) 132
- ハウスキーピング遺伝子 (housekeeping gene) 36
- 破壊 (disruption) 107
- パスウェイ 220
- 派生染色体 99, 139
- 発現ベクター 136
- 発症前診断 (presymptomatic testing) 144, 152, 165, 228, 231
- 発生 (development) 49
- パッセンジャー遺伝子 108
- ハプロイド (haploid) 14
- ハプロタイプ (haplotype) 31, 53, 103
- ハプロタイプ解析 (haplotype analysis) 103
- ハプロ不全 (haploinsufficiency) 74, 79
- パラメトリック連鎖解析
(parametric linkage analysis) 213
- パリンδροーム (palindrome) 135
- バンド 18
- 半保存的複製
(semiconservative replication) 22
- 非鋳型鎖 (non-template strand) 35
- 非コード RNA
(non-coding RNA : ncRNA) 24
- 久山町研究 218
- 微小残存病変 (minimal residual disease) 157
- 非浸透 (non-penetrance) 80
- ヒストン (histone) 18
- ヒストン修飾 (histon modification) 46, 86
- 非同末端連結
(non-homologous end-joining) 45
- ヒト遺伝学的検査 (genetic test) 144
- ヒト遺伝情報に関する国際宣言 165
- 非同義置換
(nonsynonymous substitution) 145
- ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 210
- ヒトゲノム計画 (Human Genome Project) 217
- ヒト体細胞遺伝子検査
(somatic cell genetic testing) 144
- 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 210
- 非発症転座保因者 96
- 非発症保因者
(non-progressive carrier) 69
- 非翻訳領域 (untranslated region) 41
- 非メンデル遺伝 46
- 表現型 (phenotype) 63, 71, 85, 148, 179
- 表現型異質性
(phenotypic heterogeneity) 85
- 表現型模写 (phenocopy) 85
- 表現促進現象 (anticipation) 81
- 病原体遺伝子検査
(pathogen genetic testing) 116, 144, 159
- 病原体核酸検査
(pathogen nucleic acid testing) 144, 159
- 表現度 (expressivity) 67, 80
- 表現度差異 (variable expressivity) 80
- 表現模写 (phenocopy) 214
- 病的変異 (pathogenic mutation/deleterious mutation) 57, 74, 118, 128, 145, 146, 224
- 非ランダム交配 (non-random mating) 62
- ピリミジン塩基 21
- ファーマコゲノミクス
(pharmacogenomics : PGx) 177
- ファーマコゲノミクス検査
(pharmacogenomics testing) 178
- フォワードジェネティクス 212
- 不活化 77
- 不完全浸透
(incomplete penetrance) 214
- 不完全優性 82
- 不均衡型異常
(unbalanced abnormality) 96
- 不均衡型転座
(unbalanced translocation) 96
- 複合確率 187
- 複合疾患 101
- 複製 13, 22
- 複対立遺伝子
(multiple allelomorphs) 82
- 不顕性 71, 73
- 物質代謝 (metabolism) 170
- 部分トリソミー 96
- 部分モノソミー 96
- 不変性 118, 204
- プライマー (primer) 126
- プラスミド DNA 135
- フラミンガム研究 218
- ブランチ部位 (branch site) 37
- プリン塩基 21
- フレームシフト変異
(frameshift mutation) 57, 82, 145
- プレジジョンメディスン 231
- プローブ (probe) 124
- プロテオーム (proteome) 143
- プロテクティブアレル 54
- プロファイリング 224
- プロモーター (promoter) 22, 34, 43, 46
- 分化 (differentiation) 15, 49
- 文献調査 220
- 分子遺伝学 33, 34, 39, 43
- 分子標的薬 (molecular target drug) 110, 181, 230
- 分析的妥当 156
- 分析的妥当性 (analytical validity) 162
- 分染法 (banding) 18
- 分染法 (chromosome banding) 137
- 分離の法則 (law of segregation) 72, 183
- 分離比 (segregation ratio) 59, 72, 73, 183
- 分裂期 (mitotic phase) 29
- 分裂中期 137
- 平衡選択 (balancing selection) 62
- ベイズ推定 (Bayesian inference) 187
- ベイズの定理 (Bayes' theorem) 182, 187
- ベクター (vector) 135
- ヘテロ核 RNA 36
- ヘテロクロマチン
(heterochromatin) 19, 46
- ヘテロ接合性の消失
(loss of heterozygosity) 110
- ヘテロ接合体 (heterozygote) 53
- ヘテロ接合体優位
(heterozygote advantage) 62
- ヘテロダイソミー (heterodisomy) 94
- ヘテロプラスミー (heteroplasmy) 89
- ヘミ接合 (hemizygote) 53
- ヘミ接合体 (hemizygote) 77
- ヘルシンキ宣言
(Declaration of Helsinki) 210
- 変異 (mutation) 56
- 変異を受け継いでいる可能性がある
(at risk) 152
- 変形 (deformation) 107
- 変性 (denaturation) 124

保因者 (carrier)	57, 59, 69, 183, 184
ポイントオブケア検査 (point of care testing : POCT)	163
紡錘糸 (spindle fiber)	27
紡錘体	29
母系遺伝 (maternal inheritance)	26, 89, 184
保護アレル	54
ポストゲノム (post-genomic)	217
母体血清マーカー検査 (maternal serum screening)	154
母体胎児染色体検査	154
発端者 (proband)	67
ホットスポット (hotspot)	128
ボトルネック効果 (bottleneck effect)	61
ホモ接合	95
ホモ接合体 (homozygote)	53
ホモプラスミー (homoplasmy)	89
ホモロジー (homology)	223
ポリA テール (poly (A) tail)	37
ポリA 付加シグナル (polyadenylation signal)	22, 37
ポリグルタミン病 (polyglutamine disease)	82
翻訳 (translation)	14, 33, 39
翻訳後修飾 (post-translational modification)	42, 46
翻訳領域	40

ま行

マーカー座位	213, 215
マイクロアレイ (microarray)	125, 140, 142, 224
マイクロアレイ染色体検査	107, 140
マイクロサテライト反復配列	111
マイクロサテライト不安定性 (microsatellite instability)	111
マイナーアレル (minor allele)	54
マイナーアレル頻度 (minor allele frequency)	216
マルチコピー性	25
マルチプレックス PCR (multiplex PCR)	127
マルファン症候群	217
稀な多様体	104
ミスセンス変異 (missense mutation)	57, 145
ミスマッチ修復 (mismatch repair)	44
ミスマッチ修復酵素遺伝子 (mismatch repair gene)	111
未成熟終止コドン (premature termination codon)	82
ミトコンドリア ([単] mitochondrion/[複] mitochondria)	12, 25
ミトコンドリア DNA (mitochondrial DNA : mtDNA)	25

ミトコンドリア DNA 異常 (mitochondrial DNA abnormality)	89
ミトコンドリアゲノム (mitochondrial genome)	26
ミトコンドリア病 (mitochondrial disease)	64, 88, 184
未発症者 (non-progressor)	69, 70, 152, 231
未病	231
ミレニアム指針	210
無危害・被害防止	205
無侵襲的出生前遺伝学的検査 (non-invasive prenatal test : NIPT)	154
メジャーアレル (major allele)	54
メタボローム (metabolome)	143
メチル化	48
メディカルコーディネーター	208
メディカルソーシャルワーカー	229
メンデル遺伝病 (Mendelian disorder)	64, 71
メンデルの遺伝形式	213
メンデルの法則 (Mendel's laws)	71, 202
網羅的解析	142
モザイク (mosaic)	90, 140
モノソミー (monosomy)	92
モノソミーレスキュー	94

や行

薬剤応答性	177
薬理遺伝学検査	165
薬理ゲノム学	177
有意水準 (significance level)	194, 216
融解温度 (melting temperature : T _m)	124
ユークロマチン (euchromatin)	19
融合遺伝子	109
有糸分裂 (mitosis)	27
優性 (dominant)	71, 73
優性遺伝病 (dominant disease)	79, 80
優生学 (eugenics)	206
優性効果	63
優性阻害	79
優性の法則 (law of dominance)	71
尤度 (likelihood)	213
尤度比 (likelihood ratio)	197
有病率	185, 200
要因対照研究	218
羊水検査	96, 155
羊水穿刺 (amniocentesis)	155
陽性	196
陽性適中率 (positive predictive value)	156, 182, 197, 199
陽性判定基準	198
陽性尤度比 (likelihood ratio for a positive finding)	195

要配慮個人情報	211
予備的ガイダンス (anticipatory guidance)	152
予防的介入	231
読み枠 (reading frame)	40
四価染色体 (tetravalent chromosome)	99

ろ行

ライオンゼーション (lyonization)	48
来談者 (client)	225
卵子	49
卵母細胞	49
リアルタイム PCR (real-time PCR)	127
罹患同胞対法 (affected sib pair method)	214
リスク (risk)	182, 183, 226
リスクアレル (risk allele)	54, 192
リパースジェネティクス	212
リボース	22
流産 (miscarriage)	91
量的形質 (quantitative trait)	63
量的形質座位 (quantitative trait locus)	63
理論的再発率 (theoretical risk)	183
臨床遺伝専門医 (clinical geneticist)	165, 228
臨床現場即時検査 (point of care testing : POCT)	163
臨床的異質性 (clinical heterogeneity)	85
臨床的妥当性 (clinical validity)	156, 162
臨床的有用性 (clinical utility)	162
隣接遺伝子症候群 (contiguous gene syndrome)	85
倫理的・法的・社会的課題 (ethical, legal and social issues : ELSI)	162, 165, 176, 235
劣性 (recessive)	71, 73
劣性遺伝形式 (recessive inheritance)	94, 170
劣性遺伝病 (recessive disease)	84
レトロウイルスベクター (retrovirus vector)	175
連結可能 (coding)	209
連結不可能 (anonymous)	209
連鎖 (linkage)	31, 54, 72, 107, 213
連鎖解析 (linkage analysis)	213
連鎖不平衡 (linkage disequilibrium)	55, 103, 105, 213, 216
連鎖不平衡ブロック (linkage disequilibrium block)	55
連鎖平衡 (linkage equilibrium)	55
連続する形質 (continuous trait)	63
ロッドスコア (lod score)	213
ロバートソン型転座 (Robertsonian translocation)	96