

# がんゲノムペディア

77のキーワードで理解するゲノム医療とゲノム研究

contents

◆ 序 ..... 柴田龍弘

**概 論**    **がんゲノム研究・医療の現状と展望** ..... 柴田龍弘    16

## 基礎編：がんゲノム研究

### 1章    ゲノム解析の基礎用語

<b>Keyword 1</b>	<b>体細胞バリエント (体細胞変異)</b> .....	森 誠一	22
Sub Keyword	一塩基置換 (SNV), 挿入・欠失 (indel), コピー数バリエント (CNV), 構造バリエント (SV)		
<b>Keyword 2</b>	<b>生殖細胞系列バリエント</b> .....	白石航也	26
Sub Keyword	病的バリエント, コモンバリエント		
<b>Keyword 3</b>	<b>ドライバー遺伝子</b> .....	堀江沙良, 片岡圭亮	28
Sub Keyword	アクショナブル変異		
<b>Keyword 4</b>	<b>正常組織における変異</b> .....	垣内伸之	30
Sub Keyword	クローン拡大, クローン性造血		
<b>Keyword 5</b>	<b>変異シグネチャー</b> .....	吉田健一	32
Sub Keyword	全エクソン・ゲノム解析, 環境要因, 加齢		
<b>Keyword 6</b>	<b>マイクロサテライト不安定性</b> .....	畠山慶一	35
Sub Keyword	TMB (tumor mutational burden)		
<b>Keyword 7</b>	<b>エピゲノム異常</b> .....	山下 聡	38
Sub Keyword	DNA メチル化, ヒストン修飾, クロマチン構造, ヌクレオソーム, エンハンサー		

<b>Keyword 8</b>	<b>染色体不安定性</b> .....	吉岡研一	41
	Sub Keyword	DNA二重鎖切断 (DSB), 相同組換え (HR)	
<b>Keyword 9</b>	<b>がんの多様性</b> .....	新井田厚司	43
	Sub Keyword	腫瘍間不均一性, 腫瘍内不均一性, ゲノム多様性	

## 2章 標的因子と分子経路

<b>Keyword 1</b>	<b>融合遺伝子</b> .....	竹内賢吾	48
	Sub Keyword	ALK, ROS1, RET, FGFR1/2/3, NTRK1/2/3	
<b>Keyword 2</b>	<b>DNA修復経路</b> .....	砂田成章, 三木義男	52
	Sub Keyword	ミスマッチ修復, 相同組換え修復	
<b>Keyword 3</b>	<b>RTK-RAS-RAF-ERK経路 (MAPK経路)</b> .....	矢野聖二	56
	Sub Keyword	EGFR, HER2, KRAS, BRAF, MAPK	
<b>Keyword 4</b>	<b>細胞周期/細胞老化経路</b> .....	須賀原 修, 中山敬一	60
	Sub Keyword	RB1, CCND, CCNE, p16, TERT	
<b>Keyword 5</b>	<b>エピゲノム・クロマチン制御経路</b> .....	藤木亮次, 金田篤志	64
	Sub Keyword	ARID1A/2, PBRM1, TET2	
<b>Keyword 6</b>	<b>RNAスプライシング経路</b> .....	吉見昭秀	69
	Sub Keyword	SF3B	
<b>Keyword 7</b>	<b>Hippo経路</b> .....	前田英仁, 諸石寿朗	71
	Sub Keyword	YAP, TAZ	
<b>Keyword 8</b>	<b>免疫チェックポイント経路</b> .....	劔持直也, 富樫庸介	74
	Sub Keyword	PD-1, PD-L1, CTLA-4	
<b>Keyword 9</b>	<b>PI3K/PTEN/Akt/mTOR経路</b> .....	旦 慎吾	77
	Sub Keyword	受容体チロシンキナーゼ (RTK), B細胞受容体 (BCR), CD19, PIP <sub>3</sub> , PHドメイン, PDK1, TSC1/2, Rheb	
<b>Keyword 10</b>	<b>JAK/STAT経路</b> .....	南谷泰仁	82
	Sub Keyword	JAK, STAT	
<b>Keyword 11</b>	<b>HLA/B2M経路</b> .....	藤田征志	84
	Sub Keyword	ネオアンチゲン提示分子	

<b>Keyword 12</b>	<b>Wnt 経路</b> .....	松本真司	86
Sub Keyword	APC, CTNNB1, Axin1/2, RNF43		
<b>Keyword 13</b>	<b>TP53 経路</b> .....	中野愛里, 大木理恵子	89
Sub Keyword	TP53, MDM2, ATM, p53, Trp53		
<b>Keyword 14</b>	<b>TGF-<math>\beta</math> 経路</b> .....	鯉沼代造	92
Sub Keyword	SMAD4, TGFBR2		
<b>Keyword 15</b>	<b>血管新生経路</b> .....	渡部徹郎, 高橋和樹, 小林美穂	94
Sub Keyword	血管内皮増殖因子 (VEGF), 血管内皮増殖因子受容体 (VEGFR), フォン・ヒッペル・リンドウ (VHL), 血管新生阻害剤		
<b>Keyword 16</b>	<b>抗酸化経路</b> .....	本橋ほづみ	97
Sub Keyword	NRF2, KEAP1		
<b>Keyword 17</b>	<b>抗アポトーシス経路</b> .....	本宮綱記, 後藤典子	100
Sub Keyword	BCL2, MCL1		

### 3章 個別化医療のためのオミクス解析

<b>Keyword 1</b>	<b>エピゲノム解析</b> .....	永江玄太	104
Sub Keyword	メチル化, ATAC-seq, ChIP-seq		
<b>Keyword 2</b>	<b>1細胞解析</b> .....	芳賀泰彦, 善光純子, 鈴木 稔, 鈴木絢子	108
Sub Keyword	scRNA-seq, snRNA-seq, Multiome, 空間トランスクリプトーム解析		
<b>Keyword 3</b>	<b>免疫プロファイリング</b> .....	加藤洋人, 石川俊平	110
Sub Keyword	免疫細胞, がん微小環境, 免疫レパトア		
<b>Keyword 4</b>	<b>メタゲノム (腸内細菌叢) 解析</b> .....	谷内田真一	112
Sub Keyword	16S rRNA 解析, 全ゲノムショットガン・シーケンス解析		
<b>Keyword 5</b>	<b>ネオアンチゲン解析</b> .....	鈴木利宙, 中面哲也	115
Sub Keyword	がん遺伝子変異, がん免疫, 細胞傷害性T細胞 (CTL), 主要組織適合抗原 (MHC)		
<b>Keyword 6</b>	<b>プロテオゲノミクス</b> .....	近藤 格	118
Sub Keyword	プロテオミクス, ゲノミクス, 国際がんプロテオゲノムコンソーシアム (ICPC)		
<b>Keyword 7</b>	<b>マルチオミクス解析</b> .....	三森功士	121
Sub Keyword	RNA-seq, プロテオーム, メタボローム		

## 4章 がんゲノムのデータ解析

<b>Keyword 1</b>	がん全エクソーム・ゲノム情報解析	白石友一	126
Sub Keyword	一塩基置換 (SNV), 挿入・欠失 (indel), 構造異常 (SV), コピー数異常		
<b>Keyword 2</b>	ドライバー遺伝子同定	十時 泰	130
Sub Keyword	がん遺伝子, がん抑制遺伝子, 正の選択		
<b>Keyword 3</b>	融合遺伝子同定	濱 奈津子	133
Sub Keyword	次世代シーケンサー (NGS), RNA-seq, WGS		
<b>Keyword 4</b>	スプライシング解析	吉見昭秀	135
Sub Keyword	RNA スプライシング経路		
<b>Keyword 5</b>	ターゲットシーケンス情報解析	加藤 護	137
Sub Keyword	がんゲノム医療, 変異検出, アルゴリズム		
<b>Keyword 6</b>	長鎖DNA シーケンシング	芳賀泰彦, 善光純子, 鈴木 稔, 鈴木絢子	139
Sub Keyword	構造異常, フェージング解析		
<b>Keyword 7</b>	変異シグネチャー解析	十時 泰	143
Sub Keyword	変異原, 変異パターン, 発がん物質		
<b>Keyword 8</b>	DNA メチル化解析	三浦史仁	145
Sub Keyword	ターゲットメチル化解析, WGBS		
<b>Keyword 9</b>	Germline 解析	鎌谷洋一郎	148
Sub Keyword	生殖細胞系列バリエーション, 生命倫理, 遺伝性がん		
<b>Keyword 10</b>	1細胞情報解析	島村徹平	151
Sub Keyword	t-SNE, scRNA-seq, 次元削減, UMAP		

# 臨床編：がんゲノム医療

## 1章 ゲノム医療の基礎用語

<b>Keyword 1</b>	<b>精密がんゲノム医療</b> .....	勝屋友幾	156
Sub Keyword	がんバイオマーカー		
<b>Keyword 2</b>	<b>がん遺伝子パネル検査</b> .....	角南久仁子	158
Sub Keyword	がんゲノムプロファイリング検査, アンプリコンシークエンス法, ハイブリッドキャプチャー法, エキスパートパネル		
<b>Keyword 3</b>	<b>リキッドバイオプシー</b> .....	中村能章	161
Sub Keyword	血中循環腫瘍DNA (ctDNA), がん遺伝子パネル検査 (CGP), 残存病変 (MRD), MCED		
<b>Keyword 4</b>	<b>変異アノテーション</b> .....	古川英作, 加藤 護	164
Sub Keyword	一塩基変異, コピー数変異, 遺伝子再構成		
<b>Keyword 5</b>	<b>変異アレル頻度</b> .....	高阪真路	166
Sub Keyword	リキッドバイオプシー, 分子バーコード (UMI)		
<b>Keyword 6</b>	<b>TMBと免疫療法</b> .....	團野哲也, 垣見和宏	169
Sub Keyword	マイクロサテライト不安定性 (MSI-H), ネオアンチゲン, ICI 効果予測		
<b>Keyword 7</b>	<b>ポリジェニックリスクスコア</b> .....	難波真一, 岡田随象	172
Sub Keyword	生殖細胞系列多型, ゲノムワイド関連解析 (GWAS)		
<b>Keyword 8</b>	<b>遺伝性腫瘍</b> .....	石岡千加史	174
Sub Keyword	遺伝要因, がん抑制遺伝子, がん遺伝子		
<b>Keyword 9</b>	<b>コンパニオン診断薬</b> .....	藤澤孝夫	176
Sub Keyword	体外診断用医薬品, マルチコンパニオン診断薬, 包括的ゲノムプロファイリング検査		
<b>Keyword 10</b>	<b>エキスパートパネルと患者還元</b> .....	吉岡正博, 武藤 学	179
Sub Keyword	患者申出療養, NCCH1901		
<b>Keyword 11</b>	<b>がんゲノム医療中核拠点病院</b> .....	土原一哉	182
Sub Keyword	がんゲノム医療拠点病院, がんゲノム医療連携病院		

## 2章 創薬と臨床試験

<b>Keyword 1</b>	<b>機能獲得型変異と治療薬開発</b> .....	清宮啓之	186
Sub Keyword	ドライバー変異, 分子標的治療, oncogene addiction, ドラッグビリティ		
<b>Keyword 2</b>	<b>機能喪失型変異と治療薬開発 (合成致死性)</b> .....	荻原秀明	189
Sub Keyword	がん抑制遺伝子, PARP 阻害剤, EZH2 阻害剤		
<b>Keyword 3</b>	<b>耐性変異</b> .....	片山量平	191
Sub Keyword	ゲートキーパー変異, ソルベントフロント変異		
<b>Keyword 4</b>	<b>エピゲノム創薬</b> .....	新城恵子, 近藤 豊	194
Sub Keyword	DNA メチル化, ヒストン修飾, スーパーエンハンサー, RNA スプライシング, 非翻訳RNA		
<b>Keyword 5</b>	<b>CRISPR スクリーニング</b> .....	青木一成, 遊佐宏介	197
Sub Keyword	CRISPR, 順遺伝学, スクリーニング		
<b>Keyword 6</b>	<b>ゲノムスクリーニングネットワーク</b> .....	澁木太郎, 坂東英明	200
Sub Keyword	SCRUM-Japan, GI/MONSTAR-SCREEN, LC-SCRUM-Asia		
<b>Keyword 7</b>	<b>患者由来がんモデル</b> .....	関根圭輔	203
Sub Keyword	細胞株 (CCLE, etc), オルガノイド, PDX		
<b>Keyword 8</b>	<b>リアルワールドデータ (RWD)</b> .....	青柳吉博	205
Sub Keyword	病院情報システム, 構造化・非構造化データ		
<b>Keyword 9</b>	<b>ゲノム情報を活用した臨床試験</b> .....	大熊ひとみ	208
Sub Keyword	ゲノム診療, バイオマーカー, マスタープロトコール試験		
<b>Keyword 10</b>	<b>病理診断分類と臨床開発</b> .....	藤井誠志	211
Sub Keyword	病理形態像, ゲノム異常, AI, 治療病理学, virtual sequencing		
<b>Keyword 11</b>	<b>AI 創薬</b> .....	浜本隆二	214
Sub Keyword	機械学習, 深層学習, ビッグデータ		
<b>Keyword 12</b>	<b>レギュラトリーサイエンス</b> .....	中村健一	217
Sub Keyword	臨床評価, データ保護, オンライン治験 (DCT)		

### 3章 データ利活用とそのための倫理, 法基盤

<b>Keyword 1</b>	<b>バイオバンク</b> .....	松田浩一	222
	Sub Keyword	ゲノムワイド関連解析 (GWAS)	
<b>Keyword 2</b>	<b>C-CAT (がんゲノム情報管理センター)</b> .....	小芦尚人, 河野隆志	224
	Sub Keyword	がんゲノム医療, がん遺伝子パネル検査 (CGP 検査), RWD, データ利活用	
<b>Keyword 3</b>	<b>TCGA/ICGC/GENIE (海外のがんゲノムデータ)</b> .....	斎藤優樹	227
	Sub Keyword	PCAWG, マルチオミクス, がんゲノムプロジェクト	
<b>Keyword 4</b>	<b>アノテーションデータベース: COSMIC</b> .....	三嶋博之	230
	Sub Keyword	体細胞変異, キュレーション	
<b>Keyword 5</b>	<b>アノテーションデータベース: ClinVar</b> .....	符 莉, 松本直通	232
	Sub Keyword	病原性評価, データベース	
<b>Keyword 6</b>	<b>ゲノム共有プラットフォーム: GA4GH</b> .....	荻島創一	235
	Sub Keyword	ゲノムデータの共有, 表現型データの標準化, データ発見, データ利用条件	
<b>Keyword 7</b>	<b>インフォームドコンセント</b> .....	中田はる佳	237
	Sub Keyword	説明と同意, 同意の撤回	
<b>Keyword 8</b>	<b>個人情報保護法</b> .....	山本奈津子	239
	Sub Keyword	倫理指針, 個人識別符号, DNA	
<b>Keyword 9</b>	<b>遺伝情報差別禁止法</b> .....	瀬戸山晃一	241
	Sub Keyword	遺伝情報のプライバシー, 情報の非対称性, 逆選択	
<b>Keyword 10</b>	<b>ゲノム医療推進法</b> .....	瀬戸山晃一	243
	Sub Keyword	不当な差別の禁止, ban on unjustified genetic discrimination	
<b>Keyword 11</b>	<b>人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針</b> .....	横野 恵	245
	Sub Keyword	生命科学指針, 倫理指針, 個人情報保護法	
<b>◆ 索引</b> .....			248