

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

Keyword 1	体細胞バリアント (体細胞変異)	森 誠一	22
Sub Keyword	一塩基置換 (SNV), 挿入・欠失 (indel), コピー数バリアント (CNV), 構造バリアント (SV)		
Keyword 2	生殖細胞系列バリアント	白石航也	26
Sub Keyword	病的バリアント, コモンバリアント		
Keyword 3	ドライバー遺伝子	堀江沙良, 片岡圭亮	28
Sub Keyword	アクショナブル変異		
Keyword 4	正常組織における変異	垣内伸之	30
Sub Keyword	クローン拡大, クローン性造血		
Keyword 5	変異シグネチャー	吉田健一	32
Sub Keyword	全エキソン・ゲノム解析, 環境要因, 加齢		
Keyword 6	マイクロサテライト不安定性	畠山慶一	35
Sub Keyword	TMB (tumor mutational burden)		
Keyword 7	エピゲノム異常	山下 聰	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		

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

2章 標的因子と分子経路

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

Keyword 12	Wnt 経路	松本真司	86
Sub Keyword	APC, CTNNB1, Axin1/2, RNF43			
Keyword 13	TP53 経路	中野愛里, 大木理恵子	89
Sub Keyword	TP53, MDM2, ATM, p53, Trp53			
Keyword 14	TGF-β 経路	鯉沼代造	92
Sub Keyword	SMAD4, TGFBR2			
Keyword 15	血管新生経路	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			
Keyword 16	抗酸化経路	本橋ほづみ	97
Sub Keyword	NRF2, KEAP1			
Keyword 17	抗アポトーシス経路	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

Keyword 1	エピゲノム解析	永江玄太	104
Sub Keyword	メチル化, ATAC-seq, ChIP-seq			
Keyword 2	1細胞解析	芳賀泰彦, 善光純子, 鈴木 穂, 鈴木絢子	108
Sub Keyword	scRNA-seq, snRNA-seq, Multiome, 空間トランскriプトーム解析			
Keyword 3	免疫プロファイリング	加藤洋人, 石川俊平	110
Sub Keyword	免疫細胞, がん微小環境, 免疫レパートア			
Keyword 4	メタゲノム(腸内細菌叢) 解析	谷内田真一	112
Sub Keyword	16S rRNA 解析, 全ゲノムショットガン・シークエンス解析			
Keyword 5	ネオアンチゲン解析	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)			
Keyword 6	プロテオゲノミクス	近藤 格	118
Sub Keyword	プロテオミクス, ゲノミクス, 國際がんプロテオゲノムコンソーシアム (ICPC)			
Keyword 7	マルチオミクス解析	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

Keyword 1	がん全エキソーム・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		
Keyword 2	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		
Keyword 3	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		
Keyword 4	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		
Keyword 5	ターゲットシーケンス情報解析	加藤 譲	137
Sub Keyword	がんゲノム医療, 変異検出, アルゴリズム		
Keyword 6	長鎖DNAシーケンシング	芳賀泰彦, 善光純子, 鈴木 穂, 鈴木絢子	139
Sub Keyword	構造異常, フェージング解析		
Keyword 7	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		
Keyword 8	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		
Keyword 9	Germline 解析	鎌谷洋一郎	148
Sub Keyword	生殖細胞系列バリエント, 生命倫理, 遺伝性がん		
Keyword 10	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

Keyword 1	精密がんゲノム医療	勝屋友幾	156
Sub Keyword	がんバイオマーカー		
Keyword 2	がん遺伝子パネル検査	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		
Keyword 3	リキッドバイオプシー	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		
Keyword 4	変異アノテーション	古川英作, 加藤 譲	164
Sub Keyword	一塩基変異, コピー数変異, 遺伝子再構成		
Keyword 5	変異アレル頻度	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)		
Keyword 6	TMBと免疫療法	園野哲也, 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		
Keyword 7	ポリジェニックリスクスコア	難波真一, 岡田隨象	172
Sub Keyword	生殖細胞系列多型, ゲノムワイド関連解析 (GWAS)		
Keyword 8	遺伝性腫瘍	石岡千加史	174
Sub Keyword	遺伝要因, がん抑制遺伝子, がん遺伝子		
Keyword 9	コンパニオン診断薬	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		
Keyword 10	エキスパートパネルと患者還元	吉岡正博, 武藤 学	179
Sub Keyword	患者申出療養, NCCH1901		
Keyword 11	がんゲノム医療中核拠点病院	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

Keyword 1	機能獲得型変異と治療薬開発	清宮啓之	186
Sub Keyword	ドライバー変異, 分子標的治療, oncogene addiction, ドラッグアビリティ		
Keyword 2	機能喪失型変異と治療薬開発(合成致死性)	荻原秀明	189
Sub Keyword	がん抑制遺伝子, PARP 阻害剤, EZH2 阻害剤		
Keyword 3	耐性変異	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		
Keyword 4	エピゲノム創薬	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		
Keyword 5	CRISPRスクリーニング	青木一成, 遊佐宏介	197
Sub Keyword	CRISPR, 順遺伝学, スクリーニング		
Keyword 6	ゲノムスクリーニングネットワーク	瀧木太郎, 坂東英明	200
Sub Keyword	SCRUM-Japan, GI/MONSTAR-SCREEN, LC-SCRUM-Asia		
Keyword 7	患者由来がんモデル	関根圭輔	203
Sub Keyword	細胞株 (CCLE, etc), オルガノイド, PDX		
Keyword 8	リアルワールドデータ(RWD)	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		
Keyword 9	ゲノム情報を活用した臨床試験	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		
Keyword 10	病理診断分類と臨床開発	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		
Keyword 11	AI創薬	浜本隆二	214
Sub Keyword	機械学習, 深層学習, ビッグデータ		
Keyword 12	レギュラトリーサイエンス	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

Keyword 1	バイオバンク	松田浩一	222
Sub Keyword	ゲノムワイド関連解析 (GWAS)		
Keyword 2	C-CAT (がんゲノム情報管理センター)	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		
Keyword 3	TCGA/ICGC/GENIE (海外のがんゲノムデータ)	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		
Keyword 4	アノテーションデータベース : COSMIC	三嶋博之	230
Sub Keyword	体細胞変異, キュレーション		
Keyword 5	アノテーションデータベース : ClinVar	符 莉, 松本直通	232
Sub Keyword	病原性評価, データベース		
Keyword 6	ゲノム共有プラットフォーム : GA4GH	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		
Keyword 7	インフォームドコンセント	中田はる佳	237
Sub Keyword	説明と同意, 同意の撤回		
Keyword 8	個人情報保護法	山本奈津子	239
Sub Keyword	倫理指針, 個人識別符号, DNA		
Keyword 9	遺伝情報差別禁止法	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		
Keyword 10	ゲノム医療推進法	瀬戸山晃一	243
Sub Keyword	不当な差別の禁止, ban on unjustified genetic discrimination		
Keyword 11	人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針	横野 恵	245
Sub Keyword	生命科学指針, 倫理指針, 個人情報保護法		
◆ 索引			248