

## 数字

- 1 細胞解析……19, 108  
 1 細胞情報解析……151  
 1 分子シーケンサー……145  
 16S rRNA 遺伝子……112  
 16S rRNA 解析……112

## 欧文

## A

- ABL……46, 58, 186, 191  
 Actionability……231  
 ActiveDriverWGS……132  
 adaptive sampling……139  
 adverse selection……242  
 AI……205, 211, 214  
 AI 創薬……214  
 Akt……80  
 ALK……48, 152, 192  
 APC……86, 175  
 ARID1A……66  
 ARID1A/2……64  
 ARID2……66  
 asymmetry of information  
 ……242  
 ATAC-seq……104  
 ATM……89  
 Axin1/2……86

## B

- B2M……84  
 BAK……89, 100  
 ban on unjustified genetic  
 discrimination……243  
 BAX……100  
 BCL2……100  
 $\beta$ カテニン……86  
 BMP-9/10 (bone morphogenetic  
 protein-9/10)……96  
 BRAF……28, 56, 58  
 BRAF V600E 変異……58, 186,  
 213  
 B 細胞受容体 (BCR)……77, 110

## C

- Cancer Moonshot……119  
 C-CAT……182, 224, 228  
 CCLE (Cancer Cell Line  
 Encyclopedia)……203  
 CCND……60  
 CCNE……60  
 CD19……77  
 CD80……74  
 CD86……74  
 CDK4/6 阻害剤……61  
 CDK (cyclin-dependent kinase)  
 ……60  
 CDx (Companion Diagnostics)  
 ……176  
 CKI (CDK inhibitor)……61  
 cfDNA……18, 138  
 CGP 検査 (comprehensive  
 genomic profiling)……158,  
 161, 177, 182, 224  
 CHIP (clonal hematopoiesis of  
 indeterminate potential)  
 ……168  
 ChIP-seq……104  
 CITE-seq……108  
 CIViC……165  
 clinical evaluation……217  
 ClinVar……165, 231, 232  
 CNV (copy number variant)  
 ……22, 234  
 COSMIC……32, 65, 143, 165, 230  
 CosMX……109  
 CpG アイランド……38, 66  
 CRISPR……197  
 CRISPR-Cas9 システム……197  
 CRISPR スクリーニング……197  
 CSS (circular consensus  
 sequencing)……140  
 CTC (circulating tumor cell)  
 ……161  
 ctDNA (circulating tumor DNA)  
 ……158, 161, 166, 200  
 CTL (cytotoxic T lymphocytes)  
 ……115  
 CTLA-4 (cytotoxic T-lympho-  
 cyte-associated protein 4)  
 ……74  
 CTNNB1……86

cyclin……60

## D

- DCT (decentralized clinical  
 trial)……218  
 Dig……132  
 DMR (differentially methylated  
 region)……146  
 DNA……239  
 DNA 修復……52, 90  
 DNA 修復経路……22, 52, 67, 175  
 DNA 損傷……22, 52, 62  
 DNA 二重鎖切断 (DSB)……41, 52,  
 62  
 DNA 付加体……143  
 DNA メチル化……38, 65, 145, 194  
 DNA メチル化解析……104, 141, 145  
 dN/dS……28, 130, 231  
 dNdScv……131  
 DNMT……67, 194  
 DOT1L……194  
 DriverPower……132  
 druggable……187  
 DSB (double strand break)……41,  
 52, 62  
 DTC (direct to consumer)……241  
 DUO (data use ontology)……235

## E・F

- E3 ユビキチンリガーゼ……86, 89  
 EBCall……128  
 EGFR……29, 56, 156, 186, 191  
 ELSI……241  
 ENCODE……65  
 end-to-end 学習……216  
 ERBB2……212  
 ERK……59  
 EZH2……67  
 EZH2 阻害剤……189  
 FGFR1/2/3……48  
 FISH……41, 50, 211  
 Frizzled……86  
 fusion assay……50

## G

- GA4GH……235

GDPR (general data protection regulation) ……217  
 genetic privacy ……241  
 GENIE ……227  
 Germline 解析 ……148  
 GINA (the genetic information nondiscrimination act) ……242  
 GI-SCREEN ……200  
 GTR ……76  
 GOF (Gain-of-function) 型変異 ……91  
 GPX4 ……97  
 GRIDSS ……128  
 GSK-3  $\beta$  ……87  
 guppy ……141

## H

Hardy-Weinberg 平衡検定 ……148  
 HBOC (hereditary breast and ovarian cancer) ……27, 52  
 H & E 染色標本 ……212  
 HER (human EGF receptor) ……57  
 HER2 ……56, 57, 211  
 Hi-C ……104  
 HIF-1  $\alpha$  (hypoxia inducible factor-1  $\alpha$ ) ……94  
 HiFi (high-fidelity) リード ……140  
 Hippo 経路 ……71, 227  
 HLA ……84, 115, 169  
 HLA/B2M 経路 ……84  
 HSP ……90  
 hub and spoke 型 ……183  
 Human Pangenome Reference Consortium ……129  
 HUPO (Human Proteome Organization) ……119

## I

ICGC ……44, 227, 230  
 ICGC-ARGO ……200, 228  
 ICH-GCP ……218  
 ICI 効果予測 ……169  
 ICOS ……76  
 ICPC (International Cancer Proteome Consortium) ……118

Ig (immuno globulin) ……110  
 IHC (immuno histochemistry) ……212  
 indel (insertional deletion) ……22, 32, 126, 138, 158

## J・K・L

JAK ……82  
 JAK2 遺伝子 ……83  
 JAK/STAT 経路 ……82  
 JAK 阻害剤 ……83  
 jRCT ……165  
 KEAP1 ……97  
 Knudson 分類 ……174  
 KRAS ……56, 192  
 LAG-3 (lymphocyte activation gene-3) ……76  
 LC-SCRUM-Asia ……200  
 Li-Fraumeni 症候群 ……27, 89, 175  
 LOH (loss of heterozygosity) ……85, 166  
 LRP6 ……86

## M

MAG (metagenome assembled genome) ……112  
 Manta ……128  
 MAPK (mitogen-activated protein kinase) ……56, 92, 94  
 MAPK 経路 ……56  
 MCD (multi-cancer early detection) ……161  
 MCL1 ……100  
 MDM2 ……89  
 MEK ……59  
 MERSCOPE ……109  
 MET ……29, 57, 175  
 MHC (major histocompatibility complex) ……74, 84, 115  
 MHC リガンドーム解析 ……117  
 MONSTAR-SCREEN ……200  
 mRNA ワクチン ……117  
 MSI (microsatellite instability) ……35, 138, 158, 165, 169, 209, 213  
 mTOR ……80, 122  
 Multiome ……108  
 Mutational signatures ……230

mutect2 ……127  
 MutSigCV ……131  
 MutSig2CV ……131

## N・O

NADPH ……98  
 Nanopolish ……141  
 NCCH1901 ……179  
 NGS (next generation sequencer) ……35, 133, 158  
 NRF2 ……97  
 NTRK1/2/3 ……29, 48  
 OncodriveFML ……131  
 OncodriveMUT ……131  
 oncogene addiction ……186  
 OncoKB ……165

## P

p16 ……60  
 p53 ……89  
 PanCan Atlas ……227  
 PARP 阻害剤 ……34, 54, 189  
 PBRM1 ……64  
 PCAWG (pan-cancer analysis of whole genome) ……32, 227  
 PD-1 (programmed cell death protein 1) ……74  
 PDK1 ……77  
 PD-L1 ……74, 156  
 PDX (patient-derived xenograft) ……203  
 PHドメイン ……77  
 PI3K (phosphatidyl inositol-3 kinase) ……77, 90, 94  
 PI3K/PTEN/Akt/mTOR 経路 ……77  
 PIP<sub>3</sub> ……77  
 PPC (personal information protection commission) ……240  
 precision oncology ……156, 200  
 proof-of-concept ……187  
 PSI (percent-spliced-in) ……136  
 PTEN ……79, 175

## R

RAF ……58

RAS ..... 58  
RB1 ..... 60, 175  
RET ..... 29, 48, 156, 175, 209  
Rheb ..... 77  
RNA シークエンス (RNA-seq) .....  
121, 133, 135, 228  
RNA スプライシング ..... 69, 135, 194  
RNA スプライシング経路 ..... 69, 135  
RNF43 ..... 86  
ROS1 ..... 29, 48  
R-spondin ..... 87  
RTK-RAS-RAF-ERK 経路 ..... 56

## S

scMultiome ..... 108  
scRNA-seq ..... 108, 151  
SCRUM-Japan ..... 161, 200, 208  
SF3B ..... 69  
SF3B1 ..... 69  
SMAD4 ..... 92  
SMRT (Single Molecule Real  
Time) ..... 140  
SNP (single nucleotide polymor-  
phism) ..... 166, 232, 241  
SNP アレイ ..... 148, 222, 228  
SNP アレイ解析 ..... 223  
snRNA-seq ..... 69, 108  
SNV (small nucleotide variant)  
..... 22, 42, 126, 164  
split (break-apart) assay ..... 50  
SRSF2 ..... 69  
STAT ..... 82  
STAT3 ..... 82  
STOmics ..... 109  
strelka2 ..... 127  
SV (structural variant) ..... 22,  
41, 126, 165

SvABA ..... 128

## T

T2T (Telomere-to-Telomere)  
Consortium ..... 142  
TAZ ..... 71  
tBID (truncated BID) ..... 100  
TCGA (The Cancer Genome  
Atlas) ..... 44, 227, 230  
TCR (T cell receptor) ..... 110  
TCR レパトア解析 ..... 111  
TERT ..... 60, 186  
TET (ten-eleven translocation)  
..... 67, 194  
TET2 ..... 64, 66  
TGF- $\beta$  (transforming growth  
factor- $\beta$ ) ..... 92  
TGF- $\beta$ 経路 ..... 92  
TGFBR2 ..... 92  
TIGIT (T cell immunoreceptor  
with immunoglobulin and  
ITIM domains) ..... 76  
TIM-3 (T cell immunoglobulin  
and mucin-domain  
containing-3) ..... 75  
TKI (tyrosine kinase inhibitor)  
..... 95  
TMB (tumor mutation burden)  
..... 17, 35, 138, 158, 169, 209  
TMB-H ..... 35, 169  
TMB-L ..... 170  
tough target ..... 122  
TP53 ..... 27, 32, 89, 130, 175  
*TP53*経路 ..... 89  
TPM (transcripts per kilobase  
million) ..... 135  
trogocytosis ..... 75  
Trp53 ..... 89

TSC1/2 ..... 77, 175  
t-SNE ..... 151

## U・V

U2AF1 ..... 69  
U2snRNP ..... 69  
UK Biobank ..... 222  
UMAP ..... 151  
undruggable ..... 122, 187  
V600E ..... 58, 186, 209, 213  
V (D) J recombination ..... 110  
VEGF (vascular endothelial  
growth factor) ..... 94  
VEGFR (VEGF receptor) ..... 94  
VHL (von Hippel-Lindau)  
..... 26, 94, 175  
virtual sequencing ..... 211  
Visium ..... 109

## W~Z

WES (workflow execution  
service) ..... 236  
WES (whole exome sequencing)  
..... 148, 169  
WGBS (whole genome bisulfite  
sequencing) ..... 104, 145, 172,  
222  
WGS (whole genome  
sequencing) ..... 121, 133, 148,  
169  
Wnt ..... 72, 86  
Wnt 経路 ..... 86  
Xenium ..... 109  
YAP ..... 71  
ZMW (zero-mode waveguides)  
..... 140  
ZRSR2 ..... 69

## 和文

## あ

アクションナブル変異……28  
 悪性腫瘍……174  
 アノテーションデータベース……230, 232  
 アフリベルセプト……95  
 アポトーシス……67, 89, 100, 161  
 アラインメント……126, 137  
 アルゴリズム……137  
 アレル……166  
 アンブリコンシーケンス法……158  
 アンブレラ試験……209

## い

一塩基多型……166, 241  
 一塩基置換……22, 32, 42, 126  
 一塩基変異……164  
 一本鎖切断……52  
 遺伝子再構成……28, 164  
 遺伝子変異……115  
 遺伝情報差別禁止法……241  
 遺伝情報のプライバシー……241  
 遺伝性がん……148  
 遺伝性腫瘍……26, 157, 174  
 遺伝要因……174  
 医薬品設計支援ツール……215  
 医薬品抵抗性……230  
 医療保険の携行性と責任に関する法律……241  
 イントロン……69  
 インフォームドコンセント……237, 245

## う～お

ウイルス抗原……115  
 ウェアラブルデバイス……206  
 エキスパートパネル……158, 179, 182  
 エキソームシーケンス……126  
 エキソン……69  
 エクソソーム……161  
 エピゲノム……38, 108, 151, 194, 211  
 エピゲノム異常……38  
 エピゲノム解析……104  
 エピゲノム・クロマチン制御経路……64

エピゲノム情報……19, 64, 108, 227  
 エピゲノム創薬……194  
 塩基損傷……52  
 エンハンサー……38, 165, 195  
 オミクス解析……112, 214, 222  
 オルガノイド……203  
 オンライン治験……218

## か

開示……240  
 学術研究機関……239  
 学術例外規定……246  
 過酸化脂質……97  
 カスパーゼ8……100  
 家族性腫瘍……174  
 家族性大腸ポリポーシス……27  
 加齢……32  
 がん遺伝子……28, 130, 174  
 がん遺伝子パネル検査……16, 36, 137, 158, 161, 179, 224  
 がん遺伝子変異……115  
 環境要因……22, 32, 112, 174, 222  
 がんゲノム医療……137, 224  
 がんゲノム医療拠点病院……182, 183  
 がんゲノム医療中核拠点病院……182  
 がんゲノム医療連携病院……182, 183  
 がんゲノム情報管理センター……182  
 がんゲノム情報レポジトリ……225  
 がんゲノムプロジェクト……227  
 がんゲノムプロファイリング検査……158  
 がん抗原……115  
 患者腫瘍組織移植モデル……203  
 患者申出療養……179  
 患者由来がんモデル……119, 203  
 肝内胆管がん (ICC) ……121  
 がんバイオマーカー……156  
 がん微小環境……94, 110  
 がん免疫……115  
 がん抑制遺伝子……28, 89, 130, 174, 189

## き

機械学習……205, 214  
 希少フラクション化……208  
 規制科学……217

機能獲得型変異……41, 78, 186  
 機能喪失型変異……41, 79, 189  
 逆選択……241  
 逆相タンパク質アレイン……228  
 キュレーション……230  
 競合阻害……191  
 共通がん抗原……115  
 共有結合……192

## く

空間的不均一性……161  
 空間トランスクリプトーム解析……108  
 クローン拡大……30, 44  
 クローン性造血……16, 30, 168  
 クロマチン構造……38, 66, 105  
 クロマチン制御……64  
 クロマチンリモデリング複合体……64  
 クロモドメイン……67

## け

ゲートキーパー変異……191  
 血管新生経路……94  
 血管新生阻害剤……94  
 血管内皮細胞……94  
 血管内皮増殖因子……94  
 血管内皮増殖因子受容体……94  
 欠損型遺伝子異常……189  
 血中循環腫瘍 DNA ……161  
 血中循環腫瘍細胞……161  
 血中遊離 DNA ……158  
 ゲノミクス……118  
 ゲノム……118  
 ゲノム異常……211  
 ゲノム医療施策……243  
 ゲノム医療推進法……243  
 ゲノム医療当事者団体連合会……243  
 ゲノム情報……208, 244  
 ゲノム診療……208  
 ゲノムスクリーニングネットワーク……200  
 ゲノム多様性……43  
 ゲノムデータ……235, 239  
 ゲノム不安定性……41  
 ゲノムワイド関連解析……172, 222

## こ

抗アボトーシス……100  
抗アボトーシス経路……100  
効果予測バイオマーカー……187  
抗酸化経路……97  
抗腫瘍免疫……75, 85, 169  
合成致死性……189  
合成致死治療法……53, 189  
構造異常……32, 126, 139  
構造化データ……205  
構造バリエント……22  
国際がんプロテオゲノムコンソーシアム……118  
個人識別符号……217, 239  
個人情報……239  
個人情報の保護に関する法律……239  
個人情報保護……217  
個人情報保護委員会……240  
個人情報保護法……239, 245  
骨形成因子……96  
骨髄増殖性腫瘍……83  
コピー数異常……126  
コピー数バリエント……22  
コピー数変異……164, 234  
個別化医療……29, 156, 227, 241  
コモンバリエント……26  
コンパニオン診断……159, 176, 182, 211  
コンパニオン診断薬……35, 176

## さ

サイクリン……60  
サイクリンD……60  
サイクリンE……60  
細胞外小胞……161  
細胞株……203, 231  
細胞間相互作用……72, 203  
細胞競合……72  
細胞周期……60, 90  
細胞周期/細胞老化経路……60  
細胞傷害性T細胞(CTL)……115  
細胞増殖……71  
細胞分化……71  
細胞老化……61  
差別……243

残存病変(MRD)……161

## し

時間的不均一性……161  
次元削減……151  
次世代シーケンサー……104, 133, 177  
次世代シーケンシング技術……115  
質量分析……118  
社会的不利益……243  
手術検体……203  
腫瘍間不均一性……43  
腫瘍血管新生……94  
腫瘍促進因子……72  
主要組織適合抗原……115  
主要組織適合性複合体……84  
受容体チロシンキナーゼ(RTK)……47, 56, 77, 186  
腫瘍内不均一性……43  
腫瘍抑制因子……72  
順遺伝学……197  
障害を持つアメリカ人法……241  
情報の非対称性……241  
ショートリード……135  
シングルセル解析……151  
人工知能……201, 205, 214  
深層学習……214

## す

スーパーエンハンサー……194  
スクリーニング……197  
ストレス応答性のキナーゼ……89  
スニチニブ……95  
スプライシング異常……18, 69, 136, 196  
スプライシング解析……135  
スプライシング変異……164

## せ

生殖細胞系列多型……172  
生殖細胞系列バリエント……26, 148, 166  
生殖細胞系列変異……16, 172, 174  
正の選択……130  
精密医療……16, 156, 200  
精密がんゲノム医療……156

生命科学指針……245  
生命倫理……148  
説明と同意……237  
全エクソーム・ゲノム情報解析……126  
全エクソームシーケンシング……148, 228  
全エクソン・ゲノム解析……32  
全ゲノムシーケンシング……126, 148, 228  
全ゲノムショットガン・シーケンシング解析……112  
全国がん患者団体連合会……243  
染色体核型解析……48  
染色体構造異常……41  
染色体不安定性……41  
専門家会議……179

## そ

相同組換え(HR)……41  
相同組換え修復(HRR)……52, 53  
挿入・欠失……22, 32, 126, 138, 158, 197  
阻害剤……186  
組織分類……230  
ソラフェニブ……95  
ソルベントフロント変異……191

## た

ターゲットキャプチャー法……126  
ターゲットシーケンシング……148, 228  
ターゲットシーケンシング情報解析……137  
ターゲットメチル化解析……145  
体外診断用医薬品……176  
体細胞バリエント……22, 166  
体細胞変異……16, 22, 32, 230  
第三者提供……240  
耐性変異……191  
対立遺伝子……166  
多領域シーケンシング……44  
タンパク質切断型変異……130  
チオレドキシニン……97  
長鎖DNAシーケンシング……19, 139  
腸内細菌……112  
腸内細菌叢……112  
重複変異……192  
治療病理学……211

## ち〜と

チロシンキナーゼ阻害剤……95, 192  
 低酸素誘導因子……94  
 低分子化合物……230  
 データ共有……235  
 データ発見……235  
 データベース……157, 232  
 データ保護……217  
 データ利活用……224  
 データ利用条件……235  
 テロメア……62  
 テロメラゼ……63  
 同意能力……237  
 同意の撤回……237  
 東北メディカル・メガバンク……222  
 匿名化……239  
 ドライバー遺伝子……16, 28, 118, 130  
 ドライバー遺伝子同定……130  
 ドライバー変異……32, 186  
 ドラッグビリティ……186  
 トリソラックス群 (TrxG) ……64

## な〜の

ナショナルセンターバイオバンクネットワーク……222  
 ナノボアシークエンサー……139  
 二塩基置換変異……32  
 二本鎖切断……52  
 スクレオソーム……38  
 ネオアンチゲン……85, 115, 169  
 ネオアンチゲン解析……115  
 ネオアンチゲン提示分子……84  
 ノックアウト……197

## は

バーコード配列……138  
 バイオバンク……222  
 バイオバンク横断検索システム……223  
 バイオバンク・ジャパン……222  
 バイオプシー……203  
 バイオマーカー……17, 156, 158, 176, 208  
 バイサルファイトシークエンシング……145  
 バイサルファイト処理……145

ハイブリッドキャプチャー法……158  
 バスケット試験……209  
 発がん物質……143  
 発がん要因……143  
 パッセンジャー変異……28, 32  
 パネルシークエンズ……126  
 ハプロタイプフェージング……141  
 バリエント……166, 232

## ひ

非構造化データ……205  
 ヒストンアセチル化……38, 64, 194  
 ヒストンコード……38, 65  
 ヒストン修飾……38, 194  
 ヒストンメチル化……194  
 ビッグデータ……214, 240  
 ヒトゲノム……26, 43, 106, 241  
 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針……247  
 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針……239, 245  
 非負値行列因子分解……143  
 非翻訳 RNA……194  
 病院情報システム……205  
 表現型データの標準化……235  
 病原性評価……232  
 病的バリエント……26, 232  
 病理学的分類……230  
 病理形態像……211  
 病理診断分類……211

## ふ

フェージング解析……139  
 フェロトーシス……97  
 フォン・ヒッペル・リンドウ……94  
 不当な差別の禁止……243  
 プラットフォーム試験……209  
 ブレイクポイント……100, 133  
 プロテオーム……108, 118, 121, 201, 222  
 プロテオゲノミクス……118  
 プロテオミクス……118, 121  
 プロモーター……38, 165  
 プロモドメイン……66  
 分岐鎖アミノ酸 (Val Leu Ile: BCAA) ……122

分子バーコード (UMI) ……166  
 分子標的治療……158, 186

## へ・ほ

ペアエンドリード……133  
 ベイズ統計学……172  
 ベバシズマブ……95  
 変異アノテーション……164  
 変異アレレル頻度……44, 164, 166  
 変異原……143  
 変異検出……137  
 変異シグネチャー……19, 32  
 変異シグネチャー解析……143  
 変異蓄積速度……30  
 変異パターン……130, 143  
 変異プロセス……143  
 包括的ゲノムプロファイリング……137, 161, 176, 200  
 ホットスポット変異……23, 32, 78, 130  
 ポリコム群 (PcG) ……64  
 ポリジェニックリスクスコア……27, 172, 241

## ま・み

マイクロサテライト不安定性……17, 29, 35, 158, 169, 208  
 マスタープロトコール試験……208  
 マルチオミクス……227  
 マルチオミクス解析……121, 200  
 マルチコンパニオン診断薬……176  
 マルチタスク学習……214  
 マルチモーダル学習……214  
 ミスマッチ塩基対……52  
 ミスマッチ修復 (MMR) ……52  
 ミトコンドリア……100

## め・も

メカノシグナル……71  
 メタゲノム解析……112  
 メタボローム……121  
 メチル化……38, 64, 85, 104, 140, 194  
 メチル化アレイル……228  
 免疫グロブリン……111  
 免疫細胞……75, 85, 108, 110  
 免疫シナプス……74

免疫チェックポイント阻害剤……17,  
29, 67, 85, 115, 158, 211  
免疫プロファイリング……110  
免疫療法……169  
免疫レプトア……110  
免疫チェックポイント経路……74  
網膜芽細胞腫タンパク質……60  
網羅的解析……133  
モダリティ情報……151

## ゆ

融合遺伝子……16, 24, 48, 133, 138,  
230  
融合遺伝子同定……133

融合タンパク質……58  
ユビキチン化……86, 98  
ユビキチン・プロテアソーム系……89

## ら～ろ

ラムシルマブ……95  
リアルワールドデータ (RWD)  
……205, 224  
リキッドバイオプシー……16, 158, 161,  
166  
利用目的……240  
リン酸化……71  
臨床開発……211  
臨床ゲノムデータベース……200

臨床研究中核病院……182  
臨床試験……208  
臨床評価……217  
リンチ症候群……27  
倫理指針……239, 245  
倫理審査……245  
倫理審査委員会……246  
倫理的・法制度的・社会的課題  
……241  
レギュラトリーサイエンス……217  
レジストリデータ……205  
ロングリードシーケンサー……235