

INDEX

数字

1000 Genomes..... 16, 23
4.7KJPN 111, 152, 164

A

ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) ガイドライン 36
AGD 108
AJACS 129
ALFA 13
Alias symbols 110
Allele Frequency Aggregator 13
Allie 101
AMED ゲノム制限共有データベース 108
AMED 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 45
AMELIE 97
AMP (Association of Molecular Pathology) ... 36
Amplification 202
ANNOVAR 29, 42

B

BAM ファイル 108, 138
Beacon (Beacon Network) 52, 53
Beacon 検索 55, 149
bona fide researcher 54

C

C-CAT (Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics) 194
Cancer Gene Census 186, 217
cBioPortal 200
CIViC (Clinical Interpretations of Variants in Cancer) 182, 191, 194, 226
CIViC Knowledge Model 192
CKDB (Cancer Knowledge DataBase) 194
ClinGen 37
Clinical Significance 15, 36, 44, 111
ClinVar 35, 111, 113, 154, 194
ClinVar のアノテーションとダウンロード 42, 43
CNV (Copy Number Variation) 8, 219
CNV の頻度 (遺伝子ごと) 221
CNV をもつ患者比率 224
Colil 103, 120
Controlled Access 53

COSMIC (Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer) 182, 194, 217, 226
COSMIC-3D 182, 188
CpG サイト 168
crypt4gh 149
CWL (Common Workflow Language) 178
cwltool 179

D

DAC (Data Access Committee) 54, 148
Data Use Ontology 149
DBCLS データベース RDF 化ガイドライン 133
dbGaP (database of Genotypes and Phenotypes) 12, 53, 112, 137, 148, 226
dbSNP 12, 112, 226
dbVar 12, 14
ddbj/human-reseq ワークフロー 178
DDBJ 137
DDBJ のアカウント 58, 139
DDBJ の統合検索サービス 140
de novo アセンブリ 164
DECIPHER 96
Deletion 111, 202
DGVa (Database of Genomic Variants archive) 14
Disease Ontology 49
DNA メチル化 168, 171, 174
Driver Project 52
Druggability 188
DU 番号 65, 142

E

EGA (European Genome-phenome Archive) 53, 137, 149
EMBL-EBI (European Bioinformatics Institute) 70, 111
Ensembl Genome Browser 33
eQTL (expression Quantitative Trait Loci) 168, 171
eQTM (expression Quantitative Trait Methylation) 169, 174
eRA アカウント 55
EVA (European Variation Archive) 12, 32
EWAS (Epigenome-Wide Association Study) 169
ExAC 23, 108, 111

Excel を用いたデータ解析 205
Exome Aggregation Project 23

F

FAIR 原則 52
FASTQ ファイル 108, 138
FATHMM アルゴリズム 187
fpocket 190
Fusion 202

G

GA4GH (Global Alliance for Genomics and Health) 51, 149
GATK 24
GCST 73
GDC-DP (Genomic Data Commons Data Portal) 215
GDS (Genomic Data Sharing) ポリシー 149
GEM-J (Genome Medical alliance Japan) 52
GEM-J WGA (GEM-J Whole Genome Aggregation) 108, 111
Gene Aliases 202
gnomAD (The Genome Aggregation Database) 22, 108, 154
GTEx 129, 176
GTR (Genetic Testing Registry) 36
GWAS (Genome Wide Association Study) 68, 162, 167
GWAS catalog 68, 70, 129
GWAS ID 73
GWAS の有意水準 87
GWAS ポリシー 148

H

Hail Table 28
HGMD (Human Gene Mutation Database) ... 187
HGNC 110
HGVD (Human Genetic Variation Database) 107, 111, 176
HGVs (Human Genome Variation Society) 39
HPO (Human Phenotype Ontology) 89
HPO への変換 91
HPO を 3D モデルから探す 92
HPO を自動抽出 92
HUGO (HUMAN Genome Organization) 202

HUGO Gene Nomenclature Committee
..... 110, 202
HUGO Gene Symbols..... 202

I

ICD-10..... 49
ICGC..... 230
iMETHYL..... 169
indel..... 8, 22, 111, 177, 221
inMeXes..... 102
Insertion..... 111
Integbio データベースカタログ..... 123

J

Japonica Array..... 152
JG1..... 152, 164
JGA (Japanese Genotype-phenotype Archive)
..... 53, 135
JGA-NGS..... 106, 111
JGA-SNP..... 106, 111
JGA の利用申請..... 58
jMorp (Japanese Multi-Omics Reference Panel)
..... 108, 151, 165
JSON (JavaScript Object Notation) 形式..... 20

L

LD (Linkage Disequilibrium)..... 79
LiftOver..... 109
LitVar..... 17, 120, 128
LOD (Linked Open Data)..... 133
LoF (Loss of Function)..... 25

M

MAF (Mutation Annotation Format) ファイル
..... 229
maftools..... 232
MedGen..... 36, 50
MeSH..... 148
MGeND (Medical Genomics Japan Variant
Database)..... 45
mQTL (methylation Quantitative Trait Loci)
..... 168, 174, 176
Mutation..... 202
MyGene2..... 96

N

N-of-1..... 97
NBDC RDF ポータル..... 133
NBDC データ共有ガイドライン..... 137
NBDC のデータ利用申請..... 141

NBDC ヒト DB (NBDC ヒトデータベース)..... 53, 107
NBDC ヒトデータ共有ガイドライン..... 57
NBDC ヒトデータ審査委員会..... 65
NBDC ヒトデータ取扱いセキュリティガイドライン
(データ利用者向け)..... 57
NBDC ヒトデータベースに関するガイドライン..... 107
NCBI (Genetics & Medicine)..... 50
NCC データベース..... 194
NHGRI (National Human Genome Research
Institute)..... 70
NHLBI GO ESP..... 23
NHLBI TOPMed..... 23

O

Omics DI..... 147
OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
..... 36
OMIM の記号 (#・%)..... 48
OMIM の ID..... 48
OncoKB..... 191
OQL (Onco Query Language)..... 202
OSS..... 131

P

Pathogenic/Pathogenicity (疾患への関係性)
..... 44, 182, 192
Pathogenic なバリエーションの検索..... 38
PDB (Protein Data Bank)..... 204
Phenolyzer..... 97
PhenoMatcher..... 97
PhenoTips Cloud..... 98
Picard Tools..... 24
Polyphen-2..... 111
PubCaseFinder..... 90
PubMed..... 102
PubTator Central..... 120, 127
pysam..... 198
Python..... 198

R

RCV (Reference ClinVar record) アクセション
番号..... 37
RDF (Resource Description Framework)..... 132
RefSNP ID..... 13
Registered Access..... 53
RNA-Seq..... 152, 169
rs 番号..... 13, 109, 153, 172
rs 番号が不明な時..... 109
rs 番号で検索..... 27, 109, 126

S

scp..... 140
SCV (Submitted record in ClinVar) アクセション
番号..... 37
SIFT..... 111
Singularity..... 179
SNP (Single Nucleotide Polymorphism)
..... 8, 68, 77, 177
SnpEff..... 44
SnpSift..... 29
SNP アレイ..... 152
SNP と形質間の関連..... 87
SNP の LD 状態..... 87
SNP の位置情報..... 73
SNP 頻度と人種..... 148
SNP 名..... 73
SNV..... 8, 23, 111, 221
SPARQL 言語..... 133
splice acceptor/donor バリエーション..... 26
SRA (Sequence Read Archive)..... 137
ssm (simple somatic mutation)..... 218
ssv (supporting structural variant)..... 14
ss 番号..... 12
Substitution..... 111
summary statistics (要約統計量)..... 84
SV (Structural Variant)..... 8, 14, 23, 177
SVTK..... 24
SV の検索..... 28

T

tabix..... 195
TCGA (The Cancer Genome Atlas)..... 200, 215
TCGA Pan-Cancer Atlas..... 200
TCGA Study Abbreviations..... 208
TCGAbiolinks..... 232
TCGA のがん種 (34 種類)..... 216
TCGA のがん種表記のリスト..... 208
tgv 番号..... 110
tgv 番号で検索..... 109
TogoVar..... 106
toil..... 179
ToMMo..... 151
ToMMo 4.7KJPN..... 108
TPM (Transcripts Per Million) 値..... 171
Track Hubs..... 33
TWAS (Transcriptome-Wide Association Study)
..... 168

U

UCSC Genome Browser..... 32
UDN..... 96
Unrestricted Access..... 53

URI (Uniform Resource Identifier)	132
UTR.....	26

V

Variant Call	14
Variant Region.....	14
VCF (Variant Call Format) ファイル	20, 28, 42, 89, 108, 133, 138
VCF ファイルからバリエーションを検索.....	93
VCV (Variation ClinVar record) アクセション 番号.....	37
VEP (Variant Effect Predictor)	44, 111, 122

W

wANNOVAR.....	93, 122
WDL.....	24
WES (Whole Exome Sequence)	107
WGBS (Whole-Genome Bisulfite Sequence)	152, 169
WGS (Whole Genome Sequencing)	108, 152

あ

アイソフォーム.....	26, 126
アクセス制限データベース.....	137, 148
アノテーション情報の一括取得.....	121
アノテーションツール.....	44
アノテーションデータのダウンロード.....	29, 45
アミノ酸位置による検索.....	40
アミノ酸置換.....	111, 189, 220
アライメントデータ.....	138
アレル.....	8
アレル頻度.....	16, 26, 106
アレル頻度比較ツール.....	154
医学系倫理指針.....	57
一塩基多型.....	12, 68, 111, 177
一塩基多型データベース.....	226
一塩基バリエーション.....	23
一塩基変異.....	8, 53
位置領域でのバリエーション検索.....	26, 110
遺伝型.....	8
遺伝研スーパーコンピュータ個人ゲノム解析環境.....	146
遺伝子間領域.....	168
遺伝子検査情報.....	36
遺伝子の機能と位置.....	193
遺伝子発現.....	168, 175
遺伝子パネル検査.....	40, 194
遺伝子名からの GWAS 検索.....	81
遺伝子名からのバリエーション検索.....	25, 110, 153, 184
遺伝病の生殖細胞系列変異.....	187
いわて東北メディカル・メガバンク機構.....	169
イントロン.....	26, 168
インフォームドコンセント.....	137

引用情報検索サービス.....	103
英語表現検索サービス.....	102
エピジェネティック修飾.....	168
エビデンス.....	41
塩基置換.....	220
エンハンサー.....	168
オッズ比.....	70, 73
オルタナティブアレル.....	26, 110

か

回帰係数.....	73
化学物質.....	17
家系図.....	99
がん遺伝子.....	186, 217
がん化への影響.....	182
環境要因.....	168
がんゲノムデータベース.....	215
がん種ごとのバリエーションの頻度の違い.....	199
がん種ごとの変異箇所の違い.....	199
がん種特異的バリエーションの検索.....	218
感染症.....	45
がんのバリエーション.....	182
がん抑制遺伝子.....	217
関連論文の確認.....	103, 127
機械学習モデル.....	44
機関外サーバー.....	57, 63
希少疾患.....	45, 89
機能喪失.....	25
機微情報・機微データ.....	51, 53, 178
逆位.....	14
キュレーション.....	37, 70, 182
グラフ作成.....	232
クロモソリプシス.....	19
形質からの GWAS 検索.....	71
欠失.....	12, 14, 18, 111, 220
ゲノム・メタボローム統合解析.....	162
ゲノム医療.....	194
ゲノムコホート研究.....	51
ゲノム指針.....	57
ゲノムブラウザ.....	119, 165
ゲノムワイド関連研究 / 解析 (GWAS)	68, 167
ゲノムワイド有意水準.....	87
検体ごとの CNV と変異の頻度.....	221
検体数.....	185
公開鍵.....	59, 136, 140
交互作用.....	74
構造多型.....	8, 14, 177
構造多型の検索.....	177
構造変異.....	53
コーディング領域.....	26
国際がんゲノムコンソーシアム.....	230
国際基準ゲノム配列.....	164
個人ゲノム解析区画 (国立遺伝学研究所のスーパーコン ピューター)	179

個人ゲノム・バリエーションデータ.....	135
個人情報の保護に関する法律.....	57
コピー数減少.....	18, 221
コピー数増加.....	18, 221
コホート調査.....	151
コマンドラインを用いたバリエーション検索.....	195

さ

参照ゲノム配列のバージョン.....	108
サンプル数.....	75
ジェノタイプ (の頻度)	8, 106
疾患アノテーション.....	154
疾患感受性多型.....	168
疾患感受性変異.....	106
疾患ゲノム研究.....	51
疾患原因候補遺伝子をランキング.....	94
疾患の体系.....	49
疾患名でのバリエーション検索.....	39, 111
集団の頻度情報と比較.....	119, 121
腫瘍由来の培養細胞株の変異情報.....	217
小分子との結合予測.....	188, 190
症例情報.....	36
所属機関外利用可能サーバ.....	57, 146
審査結果通知書.....	58
人種.....	75
診断支援ツール.....	100
数塩基多型 (の検索)	12, 15
ストップコドン.....	111
スプライシング.....	168
スプライシング異常.....	26
スプライシングバリエーション.....	174
制限公開.....	53
制限公開データセットの利用申請.....	57
生殖系列変異.....	187
生存曲線.....	219, 231
生物医学用語オントロジー MeSH.....	148
生物学的意味付け.....	193
生物学的解釈.....	172
生物学的単位.....	157
セキュリティ環境.....	57
絶対 LD.....	79
全エクソームシークエンス.....	107
全ゲノムシークエンス.....	108
染色体上の位置.....	153
全生存期間.....	219, 231
前臨床段階.....	228
挿入.....	12, 14, 111, 220
挿入欠失.....	87, 177

た

体細胞構造変異.....	53
体細胞変異.....	217
代謝物相関ネットワークビューワー.....	159

多因子遺伝疾患	24
多型のポジション	19
多剤併用療法	228
他民族集団との頻度情報の比較	163
タンパク質-DNA複合体	188
タンパク質機能への影響	220
タンパク質構造への影響	191
タンパク質構造変化予測	227
タンパク質構造マッピング	155, 188
タンパク質の変化からバリエントを検索	40
治験	228
知識データベース	182, 194
重複	14, 18
地理的勾配	127
治療への影響	182, 193
データアクセス審査委員会	148
データ共有	132
データ数を増やしたい	135
データ利用期間延長申請	65
データ利用期間中に別の機関へ異動	66
データ利用終了申請	65
データ利用申請	57
データ利用申請グループ	59, 140
データ利用申請手続き担当者	60, 139
データ利用申請の際の代表者	60, 139
データ利用報告申請	65
転座	14
転写産物への影響	111
統合TV	20, 24, 45, 49, 90, 129, 163, 184, 188, 202, 213, 230, 231
東北大学東北メディカル・メガバンク機構	108, 151
東北メディカル・メガバンク計画	151, 169
登録者限定公開	53
トランスクリプトーム	163
トランスポン	12

な

生データ	138
ナンセンス変異	8, 223
難聴	45
日本人基準ゲノム配列	164
日本人参照配列	152
日本人集団	30
日本人集団でのアレル頻度	128
日本人多層オミクス参照パネル	151
日本人特異的な疾患感受性	128
日本人と他の民族集団の比較	154
日本人におけるバリエント頻度	109, 152
日本人のがんゲノム情報	194
日本人のゲノム、バリエントデータや表現型情報	135
日本人のマルチオミクスデータ	151
認知症	45
年齢層	230

は

発症リスク予測モデル	85
ハプロタイプ	8
バリエント	8
バリエント記述形式	133
バリエント検出ワークフロー	177
バリエントデータのダウンロード	40, 44, 120
バリエントのアノテーション	111, 171
バリエントの一覧を確認	112
バリエントの検索の自動化	195
バリエントのさまざまな表記	127
バリエントの種類	111
バリエントの登録数	185
バリエントの文献情報	120
バリエントの臨床的意義	191
バリエント表現	39
バリエント分布(組織)	226
バリエントをRNA配列、アミノ酸配列に変換	156
非がん群	23
非制限公開	53
非精神疾患群	23
非対称単位	157
ヒト以外のバリエント情報	32
ヒト遺伝子の慣用名	202
ヒト遺伝子の正式略称	202
非同義置換	8, 113, 190
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	57
ヒトゲノム解析	177
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針	57
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針	57
秘密鍵	136, 140
病因性スコア	187
表現型情報	36, 138
非リファレンス	26
頻度情報	117
復号	143
フレームシフト	8, 111, 223
プロテオーム情報	151
プロモーター	168
分子標的薬	188
変異	8
変異解析プログラム	231
変異検索の入力記法	203
変異情報データベース	217
変異データのダウンロード	204
変異の影響する経路	188
変異の出現回数(組織ごと)	188
変異の頻度(遺伝子ごと)	221
変異の頻度(がん種ごと)	210
変異プロファイル	223
変異をもつ患者比率(がん種ごと)	224
変異をもつサンプルのカウン	208

ま

マイクロサテライト	12
マイナーアレル頻度	117
マルチオミクス解析	170
慢性疾患	24
未診断症例の検索	96
ミスセンス変異	8, 168, 223
未知バリエントの評価	89
民族集団ごとのアレル頻度	154
無再発生存期間	231
メタ解析	69
メタボローム情報	151
メチローム	163
免疫染色像	219
メンデル遺伝病	36
モバイルエレメント	14

や

薬剤感受性・抵抗性	36, 186, 228
融合遺伝子	186, 217
要約統計量	84

ら

リージョナルプロット	76
リシークエンシング	164
リスクアレル	73
立体構造と配列情報	189
リファレンスアレル	110
リファレンスアレルがわからない時は	55
リファレンスゲノム	15
リフトオーバー(基準配列の)	109
略語検索サービス	101
利用期限切れ	65
利用者要件	57
利用データセット追加申請	65
利用報告未提出	65
臨床検体の遺伝子変異情報	217
臨床試験の結果	194
臨床情報	15, 53
臨床的意義	18, 45, 113
臨床的意味付け	193
臨床的解釈	36, 44
倫理審査委員会・申請書	57, 58
連鎖不平衡	79, 127
連鎖不平衡地図	152
ロリポップチャート	223
ロングリード	18
論文内で共起されている疾患	17

わ

ワークフロー	24
--------	----