

INDEX

記号・数字

Δ Δ G..... 220, 233
 100,000ゲノムプロジェクト 151
 1000 Genome..... 136
 1000人ゲノムプロジェクト 84
 1KGP..... 155
 1SMR..... 213
 2SLS..... 211
 2SMR..... 213

A

A64FX..... 257
 ACAT..... 133
 ACAT-O..... 133
 ACMG..... 83
 AGE..... 23
 aggregation test..... 133
 Airlock process..... 152
 Allelic data..... 86
 AlphaFold DB..... 218
 ambiguous SNPs..... 166
 Anaconda..... 11, 177
 ANNOVAR..... 106, 136
 AR..... 189
 ARC..... 159
 ASA..... 232
 ASIC..... 245
 AUC..... 169, 200
 AW..... 152

B

BAMファイル 63
 BayesDel..... 85
 BBJ..... 213
 bcftools 56, 71
 bcftools csq..... 106

bcftools filter..... 76
 bcftools norm..... 78
 bcftools query..... 80
 bcftools sort..... 80
 bcftools view..... 74
 BeviMed 120
 bgzip..... 56
 bioconda..... 12
 BOADICEA 197
 BPC3..... 194
 BQSR..... 33, 43
 burden test 120, 131, 133
 BWA-MEM2 36

C

CADD..... 85, 121, 136
 CADDスコア 134
 Canvas..... 155
 central processing unit..... 27
 CHIMERA 219
 ClinVar 84, 122, 136, 221
 CloudRE..... 152
 clumping..... 168
 CNV..... 62
 coding 領域..... 134
 conda 11
 CPU 27
 CRAM形式 25
 C + T法 168, 170, 180
 C統計量 200

D

Data Access Agreement..... 159
 dbNSFP 88
 dbSNP..... 84
 de Bruijn..... 16
de novo data..... 86
de novo シークエンシング 15
de novo 突然変異..... 102
de novo バリエント 103, 156
 DECIPHER 84

deleteriousness 85
 depth 17
 Deviance 残差 198
 Discovery Forum..... 159
 Docker 56, 137
 DSL..... 101
 duphold..... 56

E

Eigen 85
 EM..... 218
 Encode..... 136
 Ensembl..... 106
 EVE..... 85
 evolutionary conservation score
 84
 Exomiser..... 109
 ExpansionHunter..... 155
 expressivity 85

F

FASTA ファイル 65
 FastQC 20
 FASTQ ファイル 24, 30
 FATHMM 85
 FAVOR..... 136
 FoldX..... 220, 233
 FORMAT タグ..... 59
 FPGA..... 245
 Functional data..... 86

G

GATK..... 37
 GATK HaplotypeCaller 54
 GATK-gCNV コーラー 63
 gCNV..... 63
 GC 含量 19, 63
 GDS 136, 138
 GECIP..... 158
 GEL..... 151
 gene based test..... 134

- gene-centric 解析 136
 GENECODE 136
 GenoCanyon 85
 Genomic Medicine Service 151
 Genomics England 150
 Genomics England Research
 Environment 151
 Genomics England Limited 151
 GERP 85
 GIAB 37, 104
 GMS 151
 GND 198
 gnomAD 71, 84, 103, 136
 GNOTATION 104
 GPU 22
 graphics processing unit 22
 GRCh37 32
 GRCh38 32
 Greenwood-Nam-D'Agostino
 統計量 198
 gsort 56
 GVCF 形式 33
 GWAS 161, 209
 GWAS ATLAS 213
 GWAS Catalog 213
- H**
 HAPGEN2 259
 hard filtering 51
 hg19 32
 hg38 32
 HGVSp 221
 HP 152
 HPO 110, 153
 Human Phenotype Ontology 153
 HWE 165
- I**
 IDI 202
 IGV 34, 80
 Illumina Complete Long Read
 Prep 16
 IMPACT 121
 imputation 165
 indel 54, 63, 130
 individual 解析 136
 INFO タグ 59
 IPW 196
 IQR 17
 Isaac 155
 IV 208
 IVW 211
- J**
 J-CGE 214
 Java 35
 JG2.1 32
 jMorp 38, 71, 73, 213
 Jカーブ現象 208
- L**
 LabKey 153
 Lassosum 174, 178, 185
 LD 163, 168
 LDpred2 172, 178, 183
 Loss Of Function スコア 134
 LUMPY 55, 56
 lumpyexpress 55
- M**
 MAF 165
 Manhattan plot 147
 Manta 155
 MarkDuplicates 32
 MCMC 法 173
 MENDEL 198
 microdeletion syndrome 62
 microduplication syndrome 62
 Miniconda 11, 177
 missense 156
 missing heritability 161
 mosdepth 56
 MPI 259
 MPO 110
 MR 208
 MR-Base 213
 MR-Egger 212
 MR-PRESSO 212
 MultiQC 20
 Mutation Taster 85
- N**
 $n < p$ 問題 167
 NA 130
 NanbyoData 93
 National Genomic Research
 Library 151
 National Health Service 151
 NB 204
 NCI 194
 NDB 93
 ndel 33
 NGRL 151
 NGRL データ 158
 NGS 29
 NHS 151
 NIG スーパーコンピュータ 22
 NMR 218
 non-coding 領域 134
 NRI 201
 null モデル 136
- O**
 OMIM 84
 optical duplicates 32
 Orphan 93
 OTP 252
- P**
 PanelApp 155
 Participant Explorer 153
 pathogenicity 83

PCA	166
PCR duplicates	32
PDB	218
penetrance	85
Pfeiffer 症候群	112
PGS	162
PhastCons	85
PheWeb	213
Picard	20
Platypus	155
pLDDT	226
PLINK	177, 180
PolyPhen	85
protein-truncating バリエーション ...	156
PRS	162, 189
PRS-CS	173, 178, 182
PRSice	178, 180
PRSice-2	170
PTV	122
Public Health England	152
PyMOL	219
Python	255
Q	
QC	138, 165
QQ plot	147, 198
Q 値	19
R	
R	120
R ²	169
RCT	207
RE	151
regionbase test	134
REVEL	85
ROC 曲線	199
RStudio	120
S	
samtools	36, 56
Schoenfeld 残差	198
SEER	194
Segregation data	86
SeqArray	138
shard	67
SIFT	85
SIMD	248
Singularity	11, 56, 258
SKAT	120, 133
SKAT-O	120, 133
slivar	102, 109
SLURM	23
smoove	54
SNP	162, 208
SnEff	83, 106, 136
SNPID	76
SnSift	83, 92
SNP 遺伝率	166
SNV	33, 62
SO	121
Society 5.0	257
Spack	258
spline 関数	197
STAARpipeline	134
STAARpipelineSummary	147
Starling	155
STMGP	175, 178, 186, 255
structure-based score	85
supervised machine learning score	85
survAUC	200
survMarkerTwoPhase	200
SV	54
SVTools	56
SVYyper	56
SV コーラー	54
SV リファレンスパネル	54
T	
T2T-CHM13	32
tabix	56
target-seq	14
thresholding	168
tidyverse	120
tiering	155
TMM	213
Togo TV	34, 84
TogoVar	84
TOML 形式	96
ToMMo	73, 84
ToMMo スーパーコンピュータ ...	22
TOPMed	134
trio	153
U	
Ubuntu	25
UniProt	223
unsupervised machine learning score	85
V	
vcf.gz	71
vcfanno	95, 103
vcfR	120
VCF ファイル	59, 73, 82, 95, 103, 122
VEP	106
VEST	85
VMD	219
VQSR	34, 49, 76
VUS	84
W	
WES	14, 29
WGS	14, 24, 29
WGS データ	54
Windows Subsystem for Linux ...	25
WM	211
WSL2	10, 25
X	
X 線結晶解析	218

Y

YAML ファイル 112
 Youden 指標 203

Z

ZPO 110

あ

アセンブリ言語 246
 アノテーション 34, 83, 95, 103
 アノテーション付与 148
 アライメント 15, 31, 40
 顕性遺伝統計モデル 126
 アレイジョブ 23
 アレル頻度 76, 133
 暗号鍵 250
 アンサンブル 85

い

意思決定曲線 204
 一塩基多型 162, 208
 一次処理 71, 74
 一般化 Ridge 回帰 175
 遺伝カウンセリング 150
 遺伝型データ 121
 遺伝子型 162
 遺伝率 172
 インデックスファイル 40, 65

う

失われた遺伝率 161
 打ち切り 191

え

疫学 119
 疫学研究 207
 演算器 245

お

横断研究 207
 オントロジー 110

か

解析環境 22
 介入研究 207
 過学習 167
 鍵共有 251
 核磁気共鳴分析 218
 家系解析 119
 家系データ 102, 153
 仮想デスクトップ 152
 カットオフ値 85
 カバレッジ 17
 カバレッジ増加 244
 仮名化 151
 観察研究 207
 関連解析 119

き

偽陰性 203
 疑似決定係数 169
 基準ゲノム 56
 希少疾患 150
 機微性 250
 逆位 55
 競合リスク 191
 偽陽性 203
 共変量補正 141
 局所縮小パラメータ 174
 曲線下面積 169

く

クオリティ 76
 クオリティスコア 30
 クライオ電子顕微鏡 218
 クラウド 22, 27

け

計算ノード 22
 ケースコントロール研究 195
 ゲートウェイノード 23
 欠失 62
 決定係数 169

ゲノム解析専用 LSI 245
 ゲノムグラフ 32
 ゲノムワイド関連解析 209
 原因遺伝子 102, 150
 原因バリエント 102

こ

効果アレル 165
 効果サイズの推定 162
 効果量 133
 較正 198
 構造多型の同一性 54
 交絡因子 207
 個人情報 151
 コスト 15
 コピー数バリエント 62
 コホート研究 207
 コホートモード 63
 コンセンサス 15
 コンティグ 15

さ

残差プロット 198

し

時系列医療データ 153
 次元の呪い 167
 事後確率 126
 次世代シーケンサー 29
 事前確率 63
 自然言語 110
 疾患原因バリエント 30
 指定難病 93
 シャード 67
 縦断研究 207
 集団構造化 166
 周辺効果 174
 縮小事前分布 173
 主成分分析 166
 ジョイントコール 33
 常染色体劣性遺伝形式 107

小児慢性特定疾病	93
症例対照研究	119
ショートリード	16, 244
除外問題	167
ジョブ	23
ジョブ管理システム	23
シングルエンド法	16
深層学習	22
深度	17, 55, 62
浸透率	85, 197
真の疾患原因バリエーション	102

す

水平多面発現	212
スキファールド	15
スパース性	168
スパコン	22, 255
スプリットリード	55

せ

生活習慣病	189
生存時間モデル	189, 191
精度評価	169
生物学的アノテーション	134
絶対リスク	189
セミパラメトリックモデル	192
全エクソーム解析	29
全エクソームシーケンシング	14
全ゲノム解析	29
全ゲノムシーケンシング	14
センサー	191
潜性遺伝統計モデル	126

そ

操作変数	208
相対リスク	193
双方向MR	210
ソート	42

た

ターゲットシーケンシング	14, 102
大域縮小パラメータ	174
第一主成分	134
タンパク質相互作用	109

ち

中隔欠損	110
重複	62

つ

通信距離	251
------------	-----

て

データQC	19
データ取得量	17
適応度	85
テキストファイル	71
デスクトップ型PC	27
テスト	169
デュプリケート率	19
てんかん発作	110
天然変性領域	226

と

東北メディカル・メガバンク機構	73
東北メディカル・メガバンク計画	213
トリアレリック	77
トリオ解析	30

な

内部対照	102
------------	-----

に

二段階最小二乗法	211
二値形質	141
日本分子疫学コンソーシアム	214

ね

ネステッド・ケースコホート研究	195
ネステッド・ケースコントロール研究	195
ネット再分類改善	201

の

ノード	23
ノートPC	22

は

ハーディ・ワインバーグ平衡	165
ハードフィルタリング	34
バイオバンク・ジャパン	213
ハイパーパラメータの最適化	169
パイプ	74
ハイブリッドアセンブリ	16
発症率	191
発生割合	191
罰則付き回帰	168
パネルシーケンシング解析	102
バリエーションアレル	76
バリエーションコーラー	54
バリエーションコール	33, 82, 244
バリエーションの接合様式	127
バリデーション用データ	169
判別精度	199
汎用ワークステーション用PCI-e ボード型アクセラレーターボード	245

ひ

光ファイバー	250
非線形効果	197
ヒトゲノム計画	161, 250
秘密分散	253
表現型	109
表現型データ	121
表現型モデル	174
病原性	83

表現度.....	85
病的バリエント.....	82
品質管理.....	165
品質評価値.....	30

ふ

フィルタリング.....	34, 49, 76
富岳.....	22, 256
負の二項分布.....	63
プラットフォーム.....	16
プロバンド.....	30, 114, 154

へ

ペアエンドシーケンシング法	16, 55
ペアエンドリード.....	38
平均カバレッジ.....	18
平均深度.....	18
平均判別改善.....	202
ベイズ回帰分析.....	173
ベイズ推定.....	120
並列実行.....	141
並列分散処理.....	260
ベースラインハザード関数.....	192
ベクトル.....	248

ほ

ポアソン分布.....	62
包含問題.....	167
発端者.....	30, 114, 153
ポリジェニック仮説.....	161

ま

マイナーアレル.....	163
マイナーアレル頻度.....	165
前向きコホート研究.....	195
膜貫通ドメイン.....	218
マッピング.....	15
マッピングアラインメント.....	244
マルチアレリック.....	77
マンハッタンプロット.....	167

み

ミスセンスバリエント.....	217
-----------------	-----

む

無作為化比較試験.....	207
---------------	-----

め

メイトペア法.....	16
メタゲノム解析.....	15
メンデル性希少難病.....	102
メンデル無作為化解析.....	208

ゆ

有害性.....	85
----------	----

よ

予測精度.....	162
-----------	-----

ら

ラップトップ.....	22
-------------	----

り

リード数.....	19
リード長.....	19
リシーケンシング.....	15
リスク.....	191
リスクアレル.....	165
立体構造.....	217
リピート配列.....	63
リファレンスアレル.....	76
量子暗号通信.....	250
量子暗号プロトコル.....	251

る

類似度.....	110
----------	-----

れ

レアバリエント.....	119
レアバリエント解析.....	133
レアバリエント関連解析.....	120
レジスタ.....	245

連鎖不平衡.....	163, 168
------------	----------

連鎖不平衡係数.....	169
--------------	-----

ろ

ログインノード.....	23
ロングリード.....	16

わ

ワークステーション.....	27
ワнтаイムパッド.....	252