

はじめに	1045
------------	------

巻頭付録 カスケード図と分子標的治療薬 [赤羽 俊章] ...	1046
---------------------------------	------

1. がんゲノム医療の全体像 [柳田 絵美衣]	1055
-------------------------------	------

- 現在の個別化医療
- 国策としてのがんゲノム医療
- がん遺伝子関連検査の種類
- がんゲノム医療の実際
- がん遺伝子検査後の治療選択
- 次世代のがんゲノム医療を目的とした臨床研究
- genotype matched therapy
- インフォームドコンセント(IC)の重要性
- 医学研究における IC とヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針
- がんゲノム医療における課題

2. がんゲノム医療全体に関する用語 [柿島 裕樹]	1085
----------------------------------	------

- がんゲノム医療中核拠点病院, がんゲノム医療拠点病院, がんゲノム医療連携病院
- がんゲノム専門外来
- がん遺伝子パネル検査
- 個別化医療, 精密医療(プレジジョン・メディシン)
- cfDNA/ctDNA/miRNA
- リキッドバイオプシー
- 全ゲノム解析, 全エクソーム解析
- バイオバンク
- 先進医療, 保険診療
- 承認薬/未承認薬
- FoundationOne[®] CDx がんゲノムプロファイル
- OncoGuide[™] NCC オンコパネルシステム
- ISO 15189 —検査の品質保証
- がんゲノム情報管理センター(C-CAT)

3. がんゲノム自体に関する用語 [柳田 絵美衣]	1109
---------------------------------	------

- 生殖細胞系列遺伝子変異(germline mutation), 体細胞遺伝子変異(somatic mutation)
- がん関連遺伝子(がん遺伝子, がん抑制遺伝子)
- 多段階発がん
- ドライバー遺伝子, パッセンジャー遺伝子
- 突然変異

- 2 ヒット発がん
- 腫瘍内不均一性 (heterogeneity)

4. 検査(検体処理, 標本作製: 病理検査)に関する用語 [井上 博文] 1123

- DNA 断片化
- 架橋
- UNG 処理
- 10%中性緩衝ホルマリン
- 腫瘍細胞含有率
- レーザーマイクロダイセクション(LMD)
- トリミング
- プレアナリシス段階, アナリシス段階(固定)

5. 検査(核酸抽出, 核酸取り扱い, 核酸品質管理: 遺伝子検査)に関する用語 [井上 博文] 1133

- QC (quality check)
- ΔC_t (リアルタイム PCR)
- 電気泳動 (DIN)
- A260/A280

6. 検査(ライブラリー作製, 次世代シーケンサー)に関する用語 [赤羽 俊章] 1139

- ターゲットシーケンス (ターゲットエンリッチメント)
- アンブリコンシーケンス法
- キャプチャーシーケンス法
- アンブリコンシーケンス/分子バーコード法
- 融合遺伝子・RNA シーケンス
- ビーズ精製 (磁気ビーズ)
- ライブラリー
- マルチプレックス PCR
- 次世代シーケンサー (NGS) ・SBS 法
- A 付加, アダプターライゲーション, インデックス
- リファレンス配列

7. 解析(バイオインフォマティクス)に関する用語 [谷嶋 成樹] 1161

- バイオインフォマティクス
- バイオインフォマティシャン
- likely pathogenic/pathogenic
- likely benign/benign
- uncertain significance
- ホットスポット
- VNTR
- RFLP
- ベースコール (basecall)
- マッピング/アライメント
- 変異コール
- アノテーション
- キュレーション
- FASTQ 形式
- SAM/BAM 形式
- エラー率
- quality score
- read depth
- coverage (平均 read depth)
- SNV
- SNP
- VUS
- CNV
- CNA
- データベース (CIViC, ClinVar, COSMIC)
- CIViC
- OncoKB
- JAX CKB
- CANCER GENOME INTERPRETER
- ClinVar
- COSMIC
- UniProtKB
- MGeND
- アリル頻度 (LOH)
- マイクロサテライト不安定性 (MSI-H)
- mutation rate
- somatic UPD

8. エキスパートパネルと治療, 治験, 薬剤に関する用語 [須賀 淳子] 1191

- 標準治療
- 殺細胞性抗がん薬

- 分子標的治療薬
- 免疫チェックポイント阻害薬 (ICI)
- 免疫関連有害事象 (irAEs)
- コンパニオン診断薬
- actionable (druggable) 変異
- 治験
- 先進医療
- アンブレラ試験
- バスケット試験
- 患者申出療養
- エキスパートパネル (EP)
- 治験コーディネーター (CRC)
- がんゲノム医療コーディネーター (CGMC)

9. 二次的所見に関する用語 [浦川 優作] 1215

- 遺伝学的検査
- 開示希望
- 非発症保因者
- インフォームドコンセント
- 二次的所見 (germline findings)
- 遺伝カウンセリング
- ACMG
- 遺伝性腫瘍
- 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)
- Lynch 症候群
- 家族性大腸腺腫症
- Li-Fraumeni 症候群
- 多発性内分泌腫瘍症 (MEN)
- Cowden 症候群
- 網膜芽細胞腫
- VHL
- 臨床遺伝専門医, 認定遺伝カウンセラー[®]
- 家族歴聴取, 家系図作成

巻末付録 やなさんのがんゲノム医療 よもやま講座 [柳田 絵美衣]

一目瞭然! がんゲノム医療のフローと担当一覧表	1242
医療面接, 私はこれを伝えている!	1244
検査データ精度が上がる! 検査作業の注意点とコツ	1250
ISO 15189 重要チェック項目, これだけは!	1252