

# ゲノム機能学用語集

## ABC 順索引

(ABC 順で ABC 順索引

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [P](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [W](#) にリンクしています。)

(あいうえお順であいうえお順索引

[あ](#) [い](#) [え](#) [お](#) [か](#) [き](#) [く](#) [け](#) [こ](#) [さ](#) [し](#) [せ](#) [そ](#) [た](#) [て](#) [と](#) [に](#) [ぬ](#) [の](#) [は](#) [ひ](#) [ふ](#) [へ](#) [ほ](#) [ま](#)  
[み](#) [め](#) [ゆ](#) にリンクしています。)

A B C 順	語句 (英語)	語句 (日本語)	読み	説明
A	<a href="#">ABC 順</a>			
	auto-loading system, Autoloader	オートローダー、オートローディングシステム	おーとろーだー	多数の微量サンプルを正確に注入するシステムでハイスループット化に不可欠な技術である。
	auto-loading system, autoloader	自動注入装置(オートローディングシステム、オートローダー)	じどうちゅうにゅうそうち	多数の微量サンプルを正確に注入するシステムでハイスループット化に不可欠な技術である。
B	<a href="#">ABC 順</a>			
	bar-coded oligonucleotide	バーコード化オリゴヌクレオチド	ばーこーどかおりごぬくれおちど	オリゴヌクレオチドに蛍光標識をつける場合に、蛍光標識の種類と強度により、例えば多数の異なるビーズをバーコードと同じ概念で識別可能にする我国独自の技術をいう。
	base pairs	塩基対	えんきつい	塩基対は、DNA ではアデニンとチミン、グアニンとシトシンが、RNA ではアデニンとウラシル、グアニンとシトシンが水素結合により対合し、形成したものをいう。
	bases	塩基	えんき	塩基は、核酸を構成する化合物の一つ。複素環式化合物(ピリミジン、プリン)でアデニン、グアニン、チミン、シトシン、ウラシルがあり水素結合により相補の塩基と対合する。
	BioBank concept	バイオバンク構想	ばいおばんくこうそう	対応する臨床情報を正確に有した遺伝子DNAが「ゲノム機能学」の推進に不可欠である。世界でいわゆる連結可能匿名化の状況で、バイオバンクのシステムを用いて万単位の患者さんから得られたDNAを解析することが行われている。具体的には、イギリスでは五十万人、アイスランドでは二十八万人、ノルウェーでは三万人のバイオバンクのシステムが構築されている。
	bioinformatics	バイオインフォマティクス	ばいおいんぷおーまていくす	生物情報科学とも訳され、広く生物学、物理学や数学までを含む生物学的データに関する総合科学。生物情報科学とも訳され、DNAの塩基配列に基づいた蛋白質のアミノ酸配列、立体構造と機能との関連などの情報を収容するデータベースをもとに生命を解き明かそうとする学問分野。ヒトゲノムの解読が進むに伴い、転写と翻訳を介して生成される機能として発現する蛋白質が注目されている。特に、蛋白質の三次元構造の解析が進みそれらをデータベース化することによって、遺伝病の原因究明や抗体の働きなどに広く応用できるものと期待されている。
	biological scientific evidence	生物科学的証拠	せいぶつかがくてきしょうこ	ゲノムの多型と表現型との関連は必ず mRNA と蛋白を介して連絡している。ゲノムの多型がなぜある表現型をとるかゲノムの多型に応じて変化する一群の mRNA と蛋白を同定することにより明らかにできる。これにより得られる証拠を生物科学的証拠とよぶ。
C	<a href="#">ABC 順</a>			
	candidate gene	候補遺伝子	こうはいでんし	疾患の原因や感受性、あるいは薬剤に対する反応性を決める可能性のある遺伝子を候補遺伝子とよぶ。候補遺伝子は遺伝統計学的方法や代謝経路の情報などを総合して同定される。
	cataloguing	カタログ化	かたるぐか	cDNA や蛋白質の種類や特徴を一括してまとめる作業をカタログ化とよぶ。辞書と同じようにこれらを参照してそれぞれの情報を得るために有用である。

	cDNA	cDNA	しいでいーえぬえー	cDNA は、mRNA から逆転写酵素を用いて合成された相補的 DNA のこと。
	cDNA library	cDNA ライブラリー	しいでいーえぬえー らいぶらりー	cDNA ライブラリーは、細胞から抽出した mRNA から合成した cDNA 群で、細胞で発現している相補的 DNA の集合体である。
	cDNA project	cDNA プロジェクト	しいでいーえぬえー ぶるじえくと	異なる組織で発現する mRNA から逆転写酵素の働きでつくられた cDNA の配列を DNA シーケンサーで決定することにより、それぞれの組織・細胞に特異的に発現している cDNA を明らかにするプロジェクトを cDNA プロジェクトとよぶ。
	cloning	クローニング	くるーにんぐ	クローニングは、単一遺伝子を分離し、複製させて大量に生産すること。細胞のクローニングは単一細胞からなる遺伝的に同一な細胞集団をつくること。
	codon	コドン	こどん	コドンは、アミノ酸を規定する 3 個の塩基 (トリプレット) で 64 種の組み合わせの内 61 種が 20 種のアミノ酸 (1 つが開始コドン)、三つが終始コドンを規定している。
	common diseases	「ありふれた病気」	ありふれたびょうき	糖尿病、痛風、慢性関節リウマチ、高血圧、精神分裂病等の頻度の高い病気をさす。これらの疾患は多因子疾患で、それぞれ複数の遺伝因子と環境因子が関与し、生活習慣病とも呼ばれている。これらの疾患の疾患感受性を決める遺伝子が SNP を用いる関連解析等の方法により同定できることが示された。
	constitutional predisposition	遺伝素因	いでんそいん	疾患に罹りやすい遺伝素因は体質 (素因) とよばれ、「疾患に対する遺伝的な感受性の程度の差」をあらわしている。遺伝素因は複数の遺伝子の型により決定される。大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質 (素因) に環境が作用して発症する。多遺伝子性疾患の遺伝素因は、複数の遺伝子の多型の組み合わせにより決定される。
D	<a href="#">ABC 版</a>			
	disease susceptibility genes	疾患感受性遺伝子	しっかんかんじゅ せいいでんし	多遺伝子性疾患の疾患に罹りやすい体質を決める複数の遺伝子のことを疾患感受性遺伝子とよぶ。
	diseased-targeted proteomics	疾患プロテオミクス	しっかんぶろてお みくす	「疾患プロテオミクス」は、病態や治療に応じて変化する一群の蛋白の量とリン酸化などの質の変化を、微量蛋白を同定できる質量分析 (マスペクトロメトリー) の方法で解析する。
	disease-model animals	疾患 (病態) モデル動物	しっかん(びょうたい) もでるどうぶつ	1 型糖尿病を自然発症する NOD マウス、2 型糖尿病を自然発症する db/db マウス等が、病態モデル動物の例である。これらの病態モデルマウスの病因遺伝子を単離することにより、対応するヒトの病気の原因遺伝子が同定できる。この原理をさらに押し進めることにより、遺伝子を負荷した実験動物で疾患の発症を決める疾患原因遺伝子や疾患修飾遺伝子を同定することができる。
	disease-relating genes	疾患関連遺伝子	しっかんかんれん いでんし	単一遺伝子性疾患の疾患原因遺伝子と多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子をあわせて疾患関連遺伝子とよぶ。
	disease-targeted transcriptomics	疾患トランスクリプトミクス	しっかんとらんす くりぶとみくす	「疾患トランスクリプトミクス」は、病態や治療に応じて変化する一群の mRNA を、その動態に応じてグループ化 (クラスタリング) して解析する。
	dissociation of peptide linkage	ペプチドの開裂	ペプチドのかいれつ	<p>タンデムマスペクト解析では、ペプチド結合を開裂させることにより、アミノ酸配列やリン酸化等の蛋白修飾を明らかにすることができる。主として、ペプチド結合の中央の C-N 結合が開裂し、N 末端側には「b 系列」の断片が生成され、C 末端側には「y 系列」の断片が生成される。「b 系列」と「y 系列」の断片の質量値の差から構成アミノ酸が同定され、これを順次行うことによりアミノ酸配列が決定される。衝突エネルギーをあげることで、ペプチド結合の中央から N 末端側の C-C 結合が開裂すると、N 末端側には「a 系列」の断片が生成され、C 末端側には「x 系列」の断片が生成される。ペプチド結合の中央から C 末端側の N-C 結合が開裂すると、N 末端側には「c 系列」の断片が生成され、C 末端側には「z 系列」の断片が生成される。従来は、これらの系列の断片の質量スペクトルを目視で探したが、最近の質量分析計では、この解析がソフトウェアにより行われることとなった。</p>

dissociation or fragmentation of protein samples for mass spectrometry	蛋白質試料分子の開裂(タンデムマス解析に用いる)	たんぱくしりょうぶんのかいれつ(たんでむますかいせきにもちいる)	衝突誘起解離 (collision-induced dissociation; CID)の原理が用いられるが、ポストソース分解 (post-source decay; PSD)と インソース分解 (in-source fragmentation)の二つの方法がある。いずれの場合にも、プリカーサーイオン (precursor ion、前駆イオンまたはベアレントイオン=親イオン)が開裂し、断片イオン(フラグメントイオン、プロダクト product イオン、ドーターイオン=娘イオン)を生じる。
diversity of mRNA and protein	mRNA と蛋白質の多様性	めっせんじゃーあーえぬえーとたんぱくのたようせい	ヒトゲノム上の多様性を有する3万から4万個の遺伝子は、約20万個の多様性を有する mRNA に反映され、さらに約30万から50万個の多様性を有する蛋白質に反映され、結果として異なる表現型を示すことになる。個人がそれぞれ有する種々の型の遺伝子の組み合わせは、ヒトゲノム上に存在する約600万から1000万個のシングルヌクレオチドポリモルフィズム(SNP)と呼ばれる多型による。このような「ゲノムの多様性」に基づく遺伝子の多様性は、mRNAと蛋白質の多様性を介して、結果的に人種の差や疾患に罹りやすい感受性の差や個人の差をもたらすと考えられる。
DNA (Deoxyribonucleic acid)	DNA(デオキシリボ核酸)	でいーえぬえー(でおきしりぼかくさん)	遺伝子の本体をなす核酸には DNA と RNA の2種がある。DNAは細胞の核に局在するが、ミトコンドリアや葉緑体などの細胞小器官も独自のDNAをもつ。核酸は塩基と糖とリン酸が結合したヌクレオチドを構成成分とするが、DNAでは糖はデオキシリボース、塩基はアデニン、グアニン、チミン、シトシンの4種類からなる。ヌクレオチドの糖とリン酸が結合することによって長い鎖状の分子となるが、ふつう2本鎖が絡み合い、アデニンとチミン、グアニンとシトシンが水素結合によって繋がるため、二重らせんという構造をとる。(ワトソン クリック・モデル) また、ウイルスには1本鎖のDNAを持つものがある。複製の際には2本の鎖がほどけそれぞれの鎖を鋳型にして新しい鎖ができる。
DNA chip	DNA チップ	でいーえぬえーちっぴ	DNA マイクロアレイと同じ。数千から数万種類の DNA をスライドガラスやメンブレン上にスポットし、これに蛍光標識 DNA (または RNA) プローブが相補的に結合(ハイブリダイズ: hybridize)するかどうかを検出する技術を DNA チップ技術とよぶ。スポットする DNA として cDNA を用いて、ある細胞の mRNA を蛍光標識 RNA プローブとして用いると、その細胞における多数の遺伝子の発現パターンが一挙に検出できる。一方、スポットする DNA を 15-20 個の長さの DNA (オリゴデオキシヌクレオチド)とすると、この配列と相補的な配列の有無が検出できるので、これを利用して、多数のシングルヌクレオチドポリモルフィズム (SNP)、遺伝子変異 (点突然変異) が検出できる。この理論を拡大することにより、DNA チップ技術を用いて DNA 塩基配列の決定 (DNA シーケンス) を行う方法が開発されている。
DNA microarray	DNA マイクロアレイ	でいーえぬえーまいくろあれい	DNA チップと同じ。数千から数万種類の DNA をスライドガラスやメンブレン上にスポットし、これに蛍光標識 DNA (または RNA) プローブが相補的に結合(ハイブリダイズ: hybridize)するかどうかを検出する技術を DNA チップ技術とよぶ。スポットする DNA として cDNA を用いて、ある細胞の mRNA を蛍光標識 RNA プローブとして用いると、その細胞における多数の遺伝子の発現パターンが一挙に検出できる。一方、スポットする DNA を 15-20 個の長さの DNA (オリゴデオキシヌクレオチド)とすると、この配列と相補的な配列の有無が検出できるので、これを利用して、多数のシングルヌクレオチドポリモルフィズム (SNP)、遺伝子変異 (点突然変異) が検出できる。この理論を拡大することにより、DNA チップ技術を用いて DNA 塩基配列の決定 (DNA シーケンス) を行う方法が開発されている。
drosophila, fruit fly	ショウジョウバエ	しょうじょうばえ	ショウジョウバエは、果物などにつく小バエをさすが、古くから遺伝の実験に用いられてきた。1995年度のノーベル医学・生理学賞は、ショウジョウバエの体節を決めるホメオボックスとよばれる一群の遺伝子の存在を証明した研究者達に与えられた。これは、彼らが報告したショウジョウバエの体節の構造を決める遺伝子の仕組みが、その後の研究によりヒトなどの哺乳動物でも同様に用いられていることが明らかになったからである。酵母やショウジョウバエにおける遺伝子の機能を参考にすることがいかに大切であることを示している。

	drug development targets	創薬標的	そうやくひょうてき	ゲノム情報を利用して、医薬品を開発する考え方をゲノム創薬とよぶ。ゲノム創薬を行うためには、どの遺伝子を創薬標的として医薬品を開発することが有効であるかを決定する必要がある。創薬標的遺伝子とは、その遺伝子の障害が疾患を起こす遺伝子と考えることが可能で、疾患原因遺伝子をゲノム創薬の標的遺伝子として創薬を行う考え方が大切である。この考え方に基づき、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子をゲノム創薬の標的にするための研究競争が世界で熾烈に展開されている。
E	<a href="#">ABC 履</a>			
	EB Virus	EB ウイルス	いーびーういるす	エプスタイン・バー ウイルス(Epstein-Barr virus, EBV)ともいう。最初、ヒトがんウイルスとしてアフリカパーキットリンパ腫の培養細胞で発見された。ヘルペスウイルス科に属しゲノム DNA は約 172 キロ塩基対から成る。伝染性単核球症の病因ウイルスであり、ヒトに広く不顕性持続感染する。細胞の不死化の遺伝子機能をもつが、感染細胞は免疫機構により通常は個体から排除される。
	electrospray ionization; ESI	エレクトロスプレーイオン化	えれくとろすぶれーいおんか	蛋白の質量分析のため、大気中で連続的にイオン化するイオン源で、多数のプロトンが結合した多荷イオンを産生する。ナノエレクトロスプレーによる高感度化が行われている。
	embryonic stem cells	ES 細胞	いーえすさいぼう	(Embryonic Stem Cell) を訳して ES 細胞とよぶ。胚盤胞という発生初期の胚の一部から得られる細胞であらゆる種類の細胞に分化する万能性を有している。このことを利用して ES 細胞に遺伝子操作を加えた後に、これから個体をつくり遺伝子の機能を解析する研究、および不足している臓器細胞を ES 細胞から人工的につくる研究などが行われている。
	environmental factors	環境因子	かんきょういんし	大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質(素因)に環境因子が作用して発症する。しかし、たとえ複数の遺伝子の多型の組み合わせにより決定される疾患に罹りやすい遺伝素因を持っていても、環境因子が働かなければ、疾患に罹る確率は低下する。肥満・過食・運動不足(糖尿病)、肉食(痛風)、感染(慢性関節リウマチ)、塩分摂取(高血圧)、精神的ストレス(精神分裂病)などの種々の環境因子が、遺伝因子の外に「ありふれた病気」の発症に関与すると考えられている。さらに、過食に伴う肥満という一見明らかな環境因子も、過大な食欲やエネルギーを体に蓄積する遺伝的な性質に依存する場合がある。このことは、環境因子と遺伝因子が相互に作用しあって「ありふれた病気」が発症することを意味している。
	etiologic genes for diseases	疾患の原因遺伝子	しっかんのげんいんいでんし	多くの疾患は遺伝因子と環境因子の二つが関与して発症する。単一の遺伝子のみで発症が決まる疾患を単一遺伝子性疾患とよぶ。大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質(素因)に環境が作用して発症するので、多遺伝子性疾患とよばれる。単一遺伝子性疾患の疾患原因となる遺伝子のことを疾患原因遺伝子とよび、多遺伝子性疾患の疾患に罹りやすい体質を決める複数の遺伝子のことを疾患感受性遺伝子とよぶ。
	etiology of diseases	疾患の原因	しっかんのげんいん	多くの疾患は遺伝因子と環境因子の二つが関与して発症する。単一の遺伝子のみで発症が決まる疾患を単一遺伝子性疾患とよぶ。大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質(素因)に環境が作用して発症するので、多遺伝子性疾患とよばれる。単一遺伝子性疾患の疾患原因となる遺伝子のことを疾患原因遺伝子とよび、多遺伝子性疾患の疾患に罹りやすい体質を決める複数の遺伝子のことを疾患感受性遺伝子とよぶ。
	exons	エクソン	えくそん	エクソンは、真核生物で DNA から転写された pre-mRNA からスプライシングにより mRNA が構成される時につなぎ合わされ mRNA を構成する部分をいい、ここから蛋白が合成される。
	expression profile, transcriptome	発現プロファイル	はつげんぷろふぁいる	ゲノム情報の発現は、DNA 上の遺伝情報が mRNA に転写され、さらに蛋白に翻訳されることで達成される。したがって、mRNA 発現調節機構の解析は、生物の DNA 情報が転写される際の時期および臓器特異的発現の調節機序の根幹にせまるものである。多数の mRNA の発現の動態を一括して検討する場合に発現プロファイルまたはトランスクリプトームを検討するという。
F	<a href="#">ABC 履</a>			
	familial juvenile hyperuricemic (gouty) nephropathy	家族性若年性高尿酸血症性(痛風性)腎症	かぞくせいじゃくねんせいこうじょうようさんけっしょうせいじんしょう	常染色体優性で高い浸透率を示す疾患で、思春期以降男女の差なく、高尿酸血症と高血圧と腎不全を来す。16p12 領域に原因遺伝子の座位が存在することが申請者らにより明らかにされた。

	FMR1	FMR1	えふえむあーるわん	脆弱X症候群は、家族性の精神遅滞症の中で最も頻度の高い遺伝性疾患で、X染色体の脆弱部位の発現と密接に関連している。本症はX連鎖遺伝性疾患の中でも特異的で、正常伝達男性保因者、軽度知的障害女性保因者、表現促進などの非典型的な遺伝様式をとる疾患である。最近、脆弱部位領域に原因遺伝子(FMR1)が同定され、その非翻訳領域に存在する遺伝子に不安定な三塩基反復配列(CCG) <sub>n</sub> の動的突然変異が原因であることが判明した。
	fragile portions of chromosome	脆弱部位	ぜいじゃくぶい	染色体上の脆弱部位は、葉酸、BrdUなどでギャップを起こしやすい染色体の部分さを。
	fragile X syndrome	脆弱 X 症候群	ぜいじゃくえっくすしょうこうぐん	染色体上の脆弱部位とは、葉酸、BrdUなどでギャップを起こしやすい染色体の部分さを。脆弱X症候群は、家族性の精神遅滞症の中で最も頻度の高い遺伝性疾患でX染色体の脆弱部位の発現と密接に関連している。本症はX連鎖遺伝性疾患の中でも特異的で、正常伝達男性保因者、軽度知的障害女性保因者、表現促進などの非典型的な遺伝様式をとる疾患である。最近、脆弱部位領域に原因遺伝子(FMR1)が同定され、その非翻訳領域に存在する遺伝子に不安定な三塩基反復配列(CCG) <sub>n</sub> の動的突然変異が原因であることが判明した。
	functional genomics	ゲノム機能学	げのむきのうがく	蛋白を網羅的に解析するプロテオミクスの内、疾患関連分子を対象として微量蛋白を解析する「機能プロテオミクス」を「構造プロテオミクス」と対比して用いる。「機能プロテオミクス」は、疾患関連蛋白、すなわち疾患や治療で変動する蛋白を、ゲノム多様性と対比して解析する「疾患プロテオミクス」や mRNA の総体(トランスクリプトーム)を解析する「疾患トランスクリプトミクス」等をさす。このような機能プロテオミクスを推進することによりゲノム創薬の標的遺伝子の同定、および遺伝素因の診断が可能となる。
	functional proteomics	機能プロテオミクス	きのうぶるておみくす	蛋白を網羅的に解析するプロテオミクスの内、疾患関連分子を対象として微量蛋白を解析する「機能プロテオミクス」を「構造プロテオミクス」と対比して用いる。「機能プロテオミクス」は、疾患関連蛋白、すなわち疾患や治療で変動する蛋白を、ゲノム多様性と対比して解析する「疾患プロテオミクス」や mRNA の総体(トランスクリプトーム)を解析する「疾患トランスクリプトミクス」等をさす。
G	<a href="#">ABC 順</a>			
	gene-modified animals	遺伝子改変動物	いでんしかいへんどうぶつ	トランスジェニック動物、すなわち外来遺伝子や変化させた特定の遺伝子を受精卵に導入する等の遺伝子操作された動物やノックアウト動物、あるいは相同遺伝子組換えにより機能を破壊した遺伝子を持つ動物で、生体での遺伝子機能の解析に用いる。
	genetic diagnosis	遺伝子診断	いでんしんだん	遺伝子のどの変異やどの多型が疾患の発症の有無や疾患の表現型が現れる確率を決めることが明らかになると、疾患を発症する前に遺伝子の変異と型を決定することにより疾患の有無と表現型を予測することができる。これにより、疾患発症を予防的に防ぐことが可能となる。このような考えに基づいて遺伝子の変異と多型を明らかにすることを遺伝子診断とよぶ。
	genetic locus or loci	遺伝子座	いでんしざ	遺伝子座は、遺伝子の染色体上に占める位置。locus = ラテン語で場所、複数型は loci。
	genetic statistical evidence	遺伝統計学的証拠	いでんとうけいがかくてきしょうこ	染色体上で近傍に存在する遺伝子とマーカーは、減数分裂の際に一緒に胚細胞に移動するという連鎖不平衡の概念を家系や集団に応用して、疾患の原因となる遺伝子または多型と表現型との関連を統計学的に推定する学問を遺伝統計学とよぶ。この方法で得られる証拠が遺伝統計学的証拠である。
	genetical statistics	遺伝統計学	いでんとうけいがかく	「連鎖」の概念を用いて連鎖解析を行い、確率的に疾患に遺伝子が関わる確率を明らかにする学問である。連鎖は、二つ以上の遺伝子が同じ染色体上で近傍に存在すること。子孫に同時に伝えられるためメンデルの独立の法則に従わない。メンデルの独立の法則は、2対の対立遺伝子がまったく無関係に生殖細胞に分配されるという法則。連鎖解析は、同じ染色体上にある二つ以上の遺伝子が同時に子孫に伝わる確率を調べること。
	genome	ゲノム	げのむ	生物が持つ遺伝情報の総体をゲノムとよぶ。ヒトの場合には22対 + XY 染色体の染色体にコードされた遺伝情報とミトコンドリア遺伝子にコードされた遺伝情報の総体をさす。

	genome diversity	ゲノムの多様性	げのむのたようせい	個人個人の違いや疾患発症の感受性の違いはゲノムの多様性によって規定されている。各個人のゲノムはそれぞれ約1キロベースに1箇所程度異なると考えられている。ヒトゲノムの「物理学的地図」の完成を目的とするゲノム計画と平行して、ゲノムの多様性を明らかにする研究が進められている。人種や進化過程のゲノムの変化もゲノムの多様性として認識されている。
	genome diversity analysis	ゲノム多様性解析	げのむたようせいかいせき	人種、個人、および疾患の有無に伴って異なるヒトゲノム上の差異をゲノムの多様性 (genome diversity) とよぶ。ゲノムの多様性には、マイクロサテライトマーカーに代表される VNTR (variable number of tandem repeat) と単一ヌクレオチド多型が含まれる。
	genome diversity analysis	ゲノム多様性解析	げのむたようせいかいせきかいせき	表現系と対比するために主としてマイクロサテライトマーカーとシングルヌクレオチドポリモルフィズム (SNP) のゲノム多型を用いて行う解析
	genome-informtion-based drug development	ゲノム創薬	げのむそうやく	ゲノム情報に基づく創薬。標的となる遺伝子が決まれば、これを修飾する新しい機能性物質の発見すなわち医薬品の開発が可能となる。このことから、ゲノム情報に基づく医薬品の開発は、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子を同定し、疾患感受性遺伝子の機能を補強する新しい機能性物質の発見を目的とするにより、推進できる。この観点から、欧米では製薬企業が莫大な投資を行って、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子を同定する研究を進めている。
H	<a href="#">ABC 履</a>			
	high throughput	ハイスループット (高速処理化)	はいするーぶつと (こうそくしょりか)	多数のサンプルを高速で処理することが、ゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム解析に欠かすことができない。ロボットやコンピューター技術の導入によりこれが可能となり、同時に大量データの高速処理化が求められている。
	homologous genes	相同遺伝子	そうどういでんし	二つの異なる生物、例えばヒトとマウスで同じ祖先遺伝子から進化し、共通の機能を有する遺伝子をお互いに相同遺伝子とよぶ。
	human genome project	ヒトゲノムプロジェクト	ひとげのむぶるじえくと	ヒトゲノムプロジェクトは、ヒトの全遺伝子情報の30億塩基のDNA配列を決定する日米欧の協力プロジェクトで、2000年6月にはドラフト(90%)シーケンスが終了し、2003年には完了する予定。
	hybridization	ハイブリダイゼーション	はいぶりだいぜーしょん	ハイブリダイゼーションは、DNA、RNAが相補的結合により二本鎖を形成することで、標識したDNA、RNA (プローブ) により2本鎖を形成して目的遺伝子を検出するサザンやノーザン解析に利用されている。
I	<a href="#">ABC 履</a>			
	immortalized cell lines	不死化細胞株	ふしかさいぼうかぶ	培養細胞が永久増殖能を獲得すること。分化した動物細胞は、神経細胞などのように細胞分裂能を失ったり、線維芽細胞のように分裂可能回数が制限される。例外的に、骨格筋の筋芽細胞や種々の幹細胞のように正常細胞で株化できるものもあるが、一般的には無限に増殖しないので、培養を続けられない細胞が多い。EBウイルスの外に、c-myc, c-fos, c-myb, N-mycなどの原がん遺伝子やDNAがんウイルスのがん遺伝子であるT抗原やアデノウイルスのE1Aなどで不死化することが知られている。
	immune deficiency	免疫不全	めんえきふぜん	自己以外の物質を認識して、不必要なものを排除する機構が免疫機構である。免疫機構は主としてリンパ球等を中心とする免疫担当細胞により担われている。リンパ球のうち、胸腺を経由することで細胞性免疫という免疫機能を担う能力を獲得したリンパ球をTリンパ球とよび、胸腺を経由せずに抗体産生に関わる液性免疫という免疫機能を獲得したリンパ球をBリンパ球とよぶ。それぞれ異なる臨床症状を呈するTリンパ球とBリンパ球それぞれの免疫不全の外、Tリンパ球とBリンパ球の両方の機能が障害される複合性免疫不全、マクロファージ等の他の免疫担当細胞の機能不全等が知られている。さらに、Tリンパ球とBリンパ球のそれぞれの働きが過剰になる場合には、1型の糖尿病や慢性関節リウマチ等の自己免疫疾患が生じる。このような自己免疫疾患も免疫不全の中に含まれる。
	in-gel digestion	ゲル消化	げるしょうか	ゲルの中に存在する蛋白を特定のアミノ酸配列を認識する蛋白分解酵素で消化し、出てきたペプチド断片を質量分析することにより微量蛋白を同定することが可能である。
	inhibitors	阻害剤	そがいざい	標的遺伝子産物の機能を抑えることで治療効果が期待できる場合に薬剤となるのが阻害剤である。標的遺伝子が決まると同時に阻害剤の開発が始まる。
	intercrosses	交配系	こうはいけい	遺伝的に純化されたマウスの異なる系統を交配させ、その結果生じる表現型を詳細に検討することにより、遺伝子のどのような型がどのような表現型を与えるかを解析することができる。ヒトでは不可能で、疾患モデル生物の交配系を用いてはじめて可能になる研究系である。

	inter-protein network	蛋白質分子間ネットワーク	たんぱくぶんしかんねつとわーく	蛋白質、蛋白質、RNA、DNAなどの異なる分子間のネットワークが生体の機能を調節している。したがってゲノム多型と表現型多型の繋がりを理解するためには分子間ネットワークを解明することが必要である。
	introns	イントロン	いんとろん	イントロンは、真核生物でDNAから転写によりmRNAが構成される時に捨てられる部分をいう。介在配列ともいう。
	ionization	イオン化	いおんか	蛋白質の質量分析のためのイオン化の方法としては、最も広く用いられている電子衝撃イオン化(EI, electron ionization)法のほかに、反応ガスから生成した反応イオンを介して試料をイオン化する化学イオン化(CI, chemical ionization)法や、電子線を使用しないフィールドイオン化(FI, field ionization)法、フィールドディソープション(FD, field desorption)法なども用いられている。
K	<a href="#">ABC 履</a>			
	knock-out fluit fly (drosophila melanogaster) and transgenic fluit fly (drosophila melanogaster)	ノックアウトショウジョウバエおよびトランスジェニックショウジョウバエ	のつくあうとしょうじょうばえおよびとらんすじえにつくしょうじょうばえ	ノックアウトマウスやトランスジェニックマウスと同様にショウジョウバエを対象として標的遺伝子の過剰発現や欠失を起こすことをいう。
	knock-out mice	ノックアウトマウス	のつくあうとまうす	マウスの受精卵の培養で得られた胚盤胞から採取した細胞で、マウスの体に成長する可能性を有する胚幹細胞 (Embryonic Stem Cell; ES細胞)を用いる。消去しようとする標的遺伝子によく似ているが遺伝子の配列中に他の配列を挿入することにより変異を導入しておいた組換え用の遺伝子をES細胞に導入する。ES細胞内で相同組み換えが起こった結果、標的とする遺伝子が破壊されたES細胞を獲得する。このES細胞を、別途受精卵から培養することにより分化させた胚盤胞の内腔に注入する。この胚盤胞を子宮内に導入すると、ある確率で標的遺伝子が破壊された細胞が生殖細胞に入るキメラマウスが得られる。キメラマウス同志を掛け合わせることで標的遺伝子が消滅したノックアウトマウスが得られる。標的とした遺伝子を消滅させた場合にどのような形態や代謝の異常が生じるかを、哺乳動物の体内で解析することにより、生体内における遺伝子機能が解析できる。
L	<a href="#">ABC 履</a>			
	LC-MASS, liquid chromatography-mass spectrometry	LC-マス	えるしーます	液体クロマトグラフィーから溶出されたペプチドをイオン化させて質量スペクトルを検出する質量分析法のひとつ。
	locus or loci	座位	ざい	遺伝子座は、遺伝子の染色体上に占める位置。locus = ラテン語で場所、複数型は loci。
M	<a href="#">ABC 履</a>			
	magnetic beads	磁気ビーズ	じきびーず	内部に磁性体を含んだビーズをいう。外部から磁場を働かせることにより容易に液相を交換できることなどから自動化に最も適した性質を有している。
	MALDI-TOF (matrix-assisted laser desorption ionization - time of flight)	マルディトフ	まるでいとふ	マトリックスに置いたペプチドの質量スペクトルを飛行時間の差から検出する質量分析法のひとつ。
	mass change due to protein modification	翻訳後修飾に伴う質量変化	ほんやくごしゅうしょくにともなうしつりょうへんか	翻訳後修飾による質量変化を計測することにより、翻訳後修飾を明らかにすることができる。主要な翻訳後修飾に伴う質量の変化は、以下の通りである。S-S結合形成 -2.02、酸化(メチオン側鎖の酸化など) 15.99、フォルミル化 28.01、アセチル化 42.04、リン酸化 79.98、糖鎖付加(ヘキソースの場合) 162.14、ミリスチル化 210.36

mass of amino acid residues	アミノ酸残基の質量	あみのさんざんきのしつりょう	ペプチドを開裂させて、生成される断片イオンの質量スペクトラムからアミノ酸残基を決める場合にそれぞれのアミノ酸残基の質量が必要となる。それぞれのアミノ酸残基の質量は、以下に示す通りである。グリソン(Gly, G) 57.02147、アラニン(Ala, A) 71.03712、セリン(Ser, S) 87.03203、プロリン(Pro, P) 97.05277、バリン(Val, V) 99.06842、スレオニン(Thr, T) 101.04768、システイン(Cys, C) 103.00917、イソロイシン(Ile, I) 113.08407、ロイシン(Leu, L) 113.08407、アスパラギン(Asn, N) 114.04293、アスパラギン酸(Asp, D) 115.02695、グルタミン(Gln, Q) 128.05858、リジン(Lys, K) 128.09497、グルタミン酸(Glu, E) 129.04260、メチオニン(Met, M) 131.04049、ヒスチジン(His, H) 137.05891、フェニルアラニン(Phe, F) 147.06842、アルギニン(Arg, R) 156.10112、チロシン(Tyr, Y) 163.06333、トリプトファン(Trp, W) 186.07932
mass spectrometer	質量分析計	しつりょうぶんせきけい	横軸に質量電荷比(m/z)、縦軸に相対強度(%)で示す質量スペクトラムを計測・表示する計機のことを質量分析計とよぶ。試料導入部、イオン化室、分析部、検出部および記録部からなっている。試料導入部は固体や気体の直接導入も行われるが、生化学の領域ではガスクロマトグラフを通して行うガスクロマトグラフ/質量分析計が広く用いられている。
mass spectrometry	質量分析(マスペクトロメトリー)	しつりょうぶんせき	イオン化した有機化合物はそれぞれ固有の質量スペクトルを与えるので、物質の構造解析や同定に役立つ。血液や尿のような生体試料中の微量成分の定量にも応用することができる。試料導入部、イオン化室、分析部、検出部および記録部からなっている。試料導入部は固体や気体の直接導入も行われるが、生化学の領域ではガスクロマトグラフを通して行うガスクロマトグラフ/質量分析計が広く用いられている。一群の微量蛋白を対象としてマスペクトロメトリー(質量分析)に基づいて蛋白を同定する概念を導入することにより蛋白の量と質に関する多様性を解析することが可能になった。
mass spectrometry	マスペクトロメトリー	ますすべくとろめとりー	質量分析機とも言う。一般にガス状の試料を電子衝撃などによってイオン化してから、このイオンを質量数/電荷数(m/z)に従って分離し、各イオンの強度を記録して m/z の順序に並べたものを質量スペクトルというが、この分析を行う機械を質量分析計という。有機化合物はそれぞれ固有のスペクトルを与えるので、物質の構造解析や同定に役立つ。血液や尿のような生体試料中の微量成分の定量にも応用することができる。試料導入部、イオン化室、分析部、検出部および記録部からなっている。試料導入部は固体や気体の直接導入も行われるが、生化学の領域ではガスクロマトグラフを通して行うガスクロマトグラフ/質量分析計が広く用いられている。イオン化の方法としては最も広く用いられている電子衝撃イオン化(EI, electron ionization)法のほかに、反応ガスから生成した反応イオンを介して試料をイオン化する化学イオン化(CI, chemical ionization)法や、電子線を使用しないフィールドイオン化(FI, field ionization)法、フィールドディソープション(FD, field desorption)法なども用いられている。一群の微量蛋白を対象としてマスペクトロメトリー(質量分析)に基づいて蛋白を同定する概念を導入することにより蛋白の量と質に関する多様性を解析することが可能になった。
mass spectrum	質量スペクトル	しつりょうすべくとろ	微量の試料を真空中で電子衝撃などによって分解すると、電荷を帯びたフラグメントイオン(fragmentation)が生成する。一般にガス状の試料を電子衝撃などによってイオン化してから、このイオンを質量数/電荷数(m/z)に従って分離し、各イオンの相対強度を記録して m/z (質量電荷比) の順序に従って分離し並べたものを質量スペクトルとよぶ。
MASS-MASS	マスマス	ますます	質量スペクトルをより正確に且つ連続的に分解するために二つの質量分析計を連結して解析する質量分析法のひとつ。
matrix-assisted laser desorption ionization; MALDI	マトリックス支援レーザー脱離イオン化	まとりつくすしえんれーざーだつりいおんか	蛋白の質量分析のためのマトリックス支援レーザー脱離イオン化(matrix-assisted laser desorption ionization; MALDI)は、真空中でパルス状にイオン化するイオン源でほとんど1個のイオンを産生する。
microsatellite marker	マイクロサテライトマーカー	まいくめさてらいとまーかー	ゲノムの多様性を示す遺伝子マーカーとして、例えばCAの2塩基が繰り返して存在する場合の繰り返しの数が個体ごとに異なる特徴を利用する場合が多い。このような2塩基が繰り返しの数の差により同定されるマーカーをマイクロサテライトマーカーとよび、数十キロベースに一つの割合で存在する。

	mitochondrial DNA	ミトコンドリア DNA	みとこんどりあでいーえぬえー	ミトコンドリア DNA は、細胞内小器官のミトコンドリアに存在する遺伝子で、エネルギー産生に関与する遺伝子群をコードしている。レーベル病、CMT 病、糖尿病等が解析されている。精子にはミトコンドリアは含まれず、卵子にミトコンドリアが含まれるため、母系遺伝の形式をとる。
	molecular targets	分子標的	ぶんしひょうてき	診断と創薬の標的となる分子のことを分子標的という。ゲノム情報に基づく医薬品の開発は、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子を同定し、この遺伝子を分子標的として、診断とこの遺伝子の機能を補強する新しい機能性物質の発見、すなわち医薬品の開発を目指すことにより推進できる。
	monogenic diseases	単一遺伝子性疾患	たんいついでんしせいしっかん	単一遺伝子の変異が疾患の発症という表現型を例外なく来たす場合をいう。多数の遺伝子の相加的作用によって発症する多遺伝子性疾患と対比して用いられる。正確には、単一遺伝子性疾患でもこれ以外の遺伝子の影響によって表現型が異なるので、たとえ単一遺伝子性疾患でも他の遺伝子の影響を受けることに注意する必要がある。
	mRNA	メッセンジャーRNA	めっせんじゃあーるえたえー	mRNA (メッセンジャーRNA) は、DNA からプロモーターと RNA ポリメラーゼの働きで合成される。DNA から mRNA が合成される過程を転写とよぶ。mRNA の配列に基づいてリボソーム上で、蛋白が合成される。mRNA から蛋白が合成される課程を翻訳とよぶ。哺乳動物の一つの細胞はおよそ 10,000 種類の mRNA を発現していると考えられている。
	mRNA analysis	mRNA 解析	めっせんじゃあーるえぬえーかいせき	3 万から 4 万個と考えられているヒトの全遺伝子の数と比較して、細胞の核内で DNA のもつ遺伝情報を写し取り (転写)、蛋白質合成の場であるリボソームへ伝える役割をする物質である mRNA (メッセンジャーRNA) は、全遺伝子数の 5 倍の約 20 万個程度の多様性を有する。mRNA の多様性は「転写調節」と「翻訳調節」の両者とその中間に存在する「プレ mRNA から mRNA を切り出す mRNA のスプライシングの調節」に依存する。さらに RNA と蛋白の相互作用は、遺伝子の発現機構をより複雑・精緻に調節している。これらのゲノムと蛋白の間を繋ぐ mRNA の分子調節機序を明らかにする解析を mRNA 解析とよぶ。
	MS/MS tandem analysis	タンデムマス解析	たんでむますかいせき	N <sub>2</sub> または Argon gas の存在下で高エネルギーで標的するプリカーサーイオンを移動させ、標的分子と gas の衝突 (Collision) により、ペプチド結合を分子開裂させ断片化する。これらの断片の Mass Spectrum を計測し、アミノ酸残基や翻訳後修飾を同定する。したがって、タンデムマス解析 (MS/MS 解析) により、アミノ酸配列情報と翻訳後修飾に関する情報が得られる。蛋白の質量分析のため、目的の試料分子を選び出す三連四重極 (QqQ) (マスフィルター; 交流電圧のみをかけた四重極を用いることが多い) を用いて、分析計として TOF を用いるハイブリッド型 (QqTOF) (TOF/TOF) が検討されている。イオントラップ型質量分析計で、選択、開裂、分析を繰り返して行う MS <sup>n</sup> 解析が可能である。
	multiple fluorescence-based PCR-single strand conformation polymorphism, MF-PCR-SSCP	多蛍光標識 PCR 一本鎖高次構造多型	たけいひょうしきぴーしーあーるいっばんさこうじこうぞうかいせき	PCR-SSCP (一本鎖高次構造多型) は、PCR (polymerase chain reaction: ポリメラーゼ連鎖反応) により、試験管内で対象遺伝子断片を増幅後、熱変性により一本鎖とし非変性ゲルで電気泳動を行う。塩基変異の有無により立体構造が異なるので、塩基変異の有無が泳動距離の差として検出される。この方法により、塩基変異および SNP が効率よく検出される。
	mutation	変異	へんい	ゲノムの塩基配列の中に存在する希な配列の種類を変異とよぶ。変異は多型と区別する上で、集団の中で 1% 以下の頻度で存在する場合をさす。大部分の変異は単一のヌクレオチドが置換、挿入、または欠失したものである。
N	<a href="#">ABC 履</a>			
	nucleoside	ヌクレオシド	ぬくれおしど	ヌクレオシドは、DNA、RNA の基本単位で糖、塩基が結合したものである。リン酸が結合するとヌクレオチドになる。ヌクレオチドは、DNA、RNA の基本単位で糖、塩基、リン酸が結合したものである。
	nucleotides	ヌクレオチド	ぬくれおちど	ヌクレオシドにリン酸が結合するとヌクレオチドになる。ヌクレオチドは、DNA、RNA の基本単位で糖、塩基、リン酸が結合したものである。
P	<a href="#">ABC 履</a>			

PCR-single strand conformation polymorphism, MF-PCR-SSCP	PCR 一本鎖高次構造多型	びーしーあーるいっばんさこうじこうぞうかいせき	PCR-SSCP(一本鎖高次構造多型)は、PCR(polymerase chain reaction: ポリメラーゼ連鎖反応)により、試験管内で対象遺伝子断片を増幅後、熱変性により一本鎖とし非変性ゲルで電気泳動を行う。塩基変異の有無により立体構造が異なるので、塩基変異の有無が泳動距離の差として検出される。この方法により、塩基変異および SNP が効率よく検出される。
peptide	ペプチド	ぺぷちど	2個以上のアミノ酸がペプチド結合によって縮合してできた化合物の総称。多数のアミノ酸からなるものはポリペプチドといいタンパク質はまたは数個のポリペプチドからなる。加水分解によりもとのアミノ酸が生成される。
peptide mapping	ペプチドマッピング	ぺぷちどまっぴんぐ	蛋白をペプチド断片に部分消化し、二次元電気泳動や液体クロマトグラフィーなどの方法で分離する。分離されたペプチドを質量分析の方法で単一電荷あたりの質量(質量電荷比)をその大きさの順に表示した質量スペクトラムから質量を求めることをペプチドマッピングとよぶ。
peripheral blood lymphocytes, peripheral B lymphocytes	末梢血 B リンパ球	まっしょうけつびーりんぱきゅう	末梢血から比重遠心法で白血球の分画を得ることができる。この末梢血白血球の中に存在するリンパ球には胸腺由来の T リンパ球と抗体を産生する B リンパ球が存在する。
personalized medicine	個人化医療	こじんかいいりょう	個人個人の体質や薬剤感受性、あるいは病態などに応じて投薬、治療を行う医療でヒトゲノム解析の進展によって可能性が高まってきた。個人化医療は、ポストシーケンスの主要研究テーマである SNP 解析やトランスクリプトーム解析などによって得られる個人個人の遺伝子情報に基づいて行われる。SNP 解析によって多くの SNP がわかると、その遺伝的タイプ分けが行われ、それによってさまざまな病気の遺伝的背景が明らかになると同時に、薬剤の効果や副作用の違いについてのデータが得られ、それに対応した薬剤の開発や投薬法などがはかれることになる。
phenotype	表現型	ひょうげんけい	身長、皮膚の色、病気の有無等の生物が示す生理的・形態的性質のことを表現型とよぶ。
phenotypic polymorphisms	表現多型	ひょうげんたけい	ゲノムの多型に応じて生じる表現系の多型をいう。どのようなゲノムの多型がどのような機序で異なる表現系を与えるかを解析することがゲノム機能学の主要課題である。
polygenic diseases	多遺伝子性疾患	たいでんしせいしっかん	多数の遺伝子により決定される遺伝子因子と環境因子の相互作用により発症する疾患を多遺伝子性疾患とよぶ。ほとんどすべての疾患は、多遺伝子性疾患で、その代表的な疾患として、糖尿病、慢性関節リウマチ、痛風等が挙げられる。
polymorphism	多型	たけい	ゲノムの塩基配列の中に存在する頻度の高い配列の種類を多型とよぶ。多型は変異と区別する上で、集団の中で 1%以上の頻度で存在する場合をさす。大部分の多型は単一のヌクレオチドが置換、挿入、または欠失したもので、単一ヌクレオチド多型(Single Nucleotide Polymorphisms: SNPs、スニップスとよばれる)である。従来は、制限酵素で DNA を消化し多くの断片長サイズがあることに基づいて多型が解析されていた。
polymorphisms	ゲノム多型	げのむたけい	主としてマイクロサテライトマーカーとシングルヌクレオチドポリモルフィズム(SNP)をさす。
primary genome sequence	ゲノム一次配列	げのむいちじはいれつ	ヒトの染色体(22 対+XY 染色体)に含まれるゲノム配列は約 30 億塩基対からなる。これらは、4 種類の塩基(アデニン、グアニン、シトシン、チミン)を含むヌクレオチド(塩基と五炭糖であるデオキシリボースとリン酸が結合した物質)が直線上に連なって存在する。この配列をゲノム一次配列とよぶ。ヒトの体細胞は 2 セットの染色体ゲノム配列を有し、生殖細胞は 1 セットの染色体ゲノムを有している。
principles of mass spectrometer	質量分析計の原理	しつりょうぶんせきけいのげんり	質量分析計の原理として、主として以下の 1 と 2 があげられるが、全体では 4 種類程度の方法が用いられている。1. 飛行時間型質量分析計(分解能、感度、精度とも四重極型を遙かに凌駕している)、2. 四重極型質量分析計、3. (四重極)イオントラップ質量分析計、4. フーリエ変換型イオンサイクロトロン型の質量分析計があげられる。高分解能の質量分析計では、従来は 1 マス程度の差であったが、最近では 0.1 マス程度の差を持つ同位体ピークが分離できる能力に改良されてきている。
promoter	プロモーター	ぷろもーたー	遺伝子が発現する細胞の種類と発現時期と発現量を決める働きをもつ部分をプロモーターとよぶ。プロモーターは塩基配列からなるもので転写を調節する因子の結合によりその機能が発揮される。
promoter sequence	プロモーター配列	ぷろもーたーはいれつ	生物のすべての細胞は同一のゲノム、すなわち遺伝子のセットを持っている。しかし、それぞれの細胞の種類と発現時期に従って異なる



				は、4つの塩基（アデニン Adenine、シトシン Cytosine、グアニン Guanine、チミン Thymine）から構成される遺伝子 DNA の塩基配列を決定することをさす。従来は、放射性同位元素を用いて塩基配列が決定されていたが、最近では、蛍光色素標識とキャピラリー電気泳動を用いる自動 DNA シーケンサーで読みとる方式に移行している。
	single nucleotide polymorphisms : SNPs	単一ヌクレオチド多型	たんいつぬくれおちどたけい	ゲノムの多様性を示すマーカーとして、一個の塩基が異なる場合、これをシングルヌクレオチドポリモルフィズム（Single Nucleotide Polymorphism: SNP）とよぶ。人類の進化の課程のある時点で、変異が生じこれが世代を越えて保存されるので、シングルヌクレオチドポリモルフィズムの場合には2つの対立遺伝子の型が生じ、これを別名 biallelic polymorphism（2対立遺伝子多型）とよぶ。
	somatic cell gene introduction	体細胞遺伝子導入法	たいさいいほういでんしどうにゅうほう	リンパ球、および皮膚の細胞など体の一部を形成する細胞に遺伝子を導入する方法を体細胞遺伝子導入法とよぶ。親から受け継いだ遺伝子以外の外来遺伝子を導入して発現させることにより遺伝子治療を行う場合に用いられる基本的な方法である。
	structure proteomics	構造プロテオミクス	こうぞうぷるておみくす	蛋白を網羅的に解析するプロテオミクスの内、蛋白の三次元構造を明らかにする網羅的「構造プロテオミクス」を「機能プロテオミクス」と対比して用いる。「構造プロテオミクス」は物理化学的に蛋白の立体構造を明らかにするもので、現在700万個にも到達したcDNA プロジェクトになぞらえることができる。「カタログ化」に相当する。保存されたモチーフからその機能を予測したり、場合によっては阻害剤の開発などに有益と考えられる。これに対し疾患との関連を明らかにするプロテオミクス、すなわち疾患プロテオミクスが不可欠であり、両者は補完する関係にある。
	susceptibility genes for diabetes	糖尿病疾患感受性遺伝子	とうにようびょうしつかんかんじゅせいいでんし	糖尿病にかかりやすい体質を決める遺伝子はおそらく20個以上存在すると考えられている。新たな診断とゲノム創薬の標的分子の獲得の為に糖尿病の疾患感受性遺伝子の同定は激しい競争で進められている。
	susceptibility to diseases	疾患の感受性	しつかんのかんじゅせい	疾患に罹りやすい体質を「疾患の感受性」とよび、これは複数の遺伝子の型により決定されている。
T	<a href="#">ABC 版</a>			
	technology to handle mouse embryos	マウス胚操作技術	まうすはいそうさぎじゅつ	マウスの精子と卵子が受精した後の発生初期の細胞塊をマウス胚とよぶ。マウス胚に人工的に外来遺伝子を導入することにより遺伝子機能を消滅させる技術、マウス胚から個体をつくる技術等をマウス胚操作技術とよぶ。
	throughput	処理速度、スループット	しよりそくど、するーぶつと	大多数のサンプルを高速で処理することが、ゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム解析に欠かすことができない。ロボットやコンピューター技術の導入によりこれが可能となり、同時大量データの高速処理が求められている。
	T-lymphocytes	Tリンパ球	ていーりんぱきゅう	リンパ球のうち、胸腺を経由することで細胞性免疫という免疫機能を担う能力を獲得したリンパ球をTリンパ球とよび、胸腺を経由せずに抗体産生に関わる液性免疫という免疫機能を獲得したBリンパ球と対比して用いられる。
	transcription	転写	てんしゃ	転写は、DNA から mRNA が合成されること。蛋白が合成されるために DNA 上の遺伝情報が mRNA に写しとられ、次に翻訳により蛋白が合成される。
	Transcriptome, expression profile	トランスクリプトーム	とらんすくりぷとーむ	細胞や組織で発現する mRNA の総体をトランスクリプトームとよび、これを対象とする研究をトランスクリプトミクスとよぶ。ゲノム情報の発現は、DNA 上の遺伝情報が mRNA に転写され、さらに蛋白に翻訳されることで達成される。したがって、mRNA 発現調節機構の解析は、生物の DNA 情報が転写される際の時期および臓器特異的発現の調節機序の根幹にせまるものである。多数の mRNA の発現の動態を一括して検討する場合に発現プロファイルまたはトランスクリプトームを検討するという。
	transgene Construct	導入遺伝子配列	どうにゅういでんしはいれつ	トランスジェニックマウスを作製するために受精卵に注入する導入遺伝子配列をトランスジーンコンストラクトとよぶ。発現する臓器と時期を決めるプロモーター配列の下流に発現させる遺伝子を融合させた配列をさす。コンストラクトという用語自体は、種々の目的で作られた遺伝子配列をさす用語として用いられる。
	transgene construct	トランスジーンコンストラクト	とらんすじーんこんすとらくと	トランスジェニックマウスを作製するために受精卵に注入する導入遺伝子配列をトランスジーンコンストラクトとよぶ。発現する臓器と時期を決めるプロモーター配列の下流に発現させる遺伝子を融合させた配列をさす。コンストラクトという用語自体は、種々の目的で作られた遺伝子配列をさす用語として用いられる。
	transgenic	トランスジェニック	とらんすじえにっ	トランスジェニックマウスやノックアウトマウスと同様にショウジ

fruit fly (drosophila melanogaster), knock-out fruit fly (drosophila melanogaster)	エニックスヨウジョウバエおよびノックアウトショウジョウバエ	くしょうじょうばえ	ヨウバエを対象として標的遺伝子の過剰発現や、欠失を起こすことをいう。
transgenic mice	トランスジェニックマウス	とらんすじえにくまうす	マウスの受精卵に目的とする遺伝子を微量注入した後、外来遺伝子を注入した受精卵を偽妊娠マウスの卵管内に導入することにより、ある確率で導入した外来遺伝子を発現するマウスが得られる。このマウスをトランスジェニックマウスとよび、遺伝子を過剰に発現した場合に何が起こるかを、哺乳動物の体内で解析できる。
translation	翻訳	ほんやく	翻訳は、mRNA の遺伝情報に従ってペプチド鎖を合成すること。
triplet repeat diseases	トリプレットリピート病(トリプレット反復病)	とりふれっとりびーとびょう	3塩基を単位とする縦列反復配列が繰り返し数の増加によって伸長し、そのために発症する一群の遺伝性疾患。これらの疾患では、世代を経るごとに若年性発症化し重篤化するという表現促進効果(genetic anticipation)が認められ、それは伸長した反復配列の一層の伸長による。伸長する反復配列には CAG, CTG, CCG があり、ハンチントン病、筋強直性ジストロフィー、脆弱X症候群で代表され、発症の分子機構はそれぞれ異なる。
two-dimensional electrophoresis, two-dimensional electrophoresis, 2-D electrophoresis, 2-D gel electrophoresis	二次元電気泳動	にじげんでんきえいどう	一次元目に蛋白の等電点に従って蛋白群を分画し、二次元目は蛋白のサイズに応じて分画する方法を二次元電気泳動という。この方法は質量分析の方法が加わることによりプロテオーム解析の新しい分野が展開している。
U	<a href="#">ABC順</a>		
useful genes	有用遺伝子	ゆうよういでんし	ヒトの3万から4万個の遺伝子の中で、診断と創薬標的として意味のある遺伝子のことを有用遺伝子とよぶ。ゲノム情報を利用して、医薬品を開発する考え方をゲノム創薬とよぶ。ゲノム創薬を目指すためには、創薬標的としてどの遺伝子が有用であるかを決定する必要がある。創薬標的遺伝子とは、その遺伝子の障害が疾患を起こす遺伝子で、その遺伝子機能を修飾する医薬品を開発することが受動的な遺伝子という考えることができる。疾患関連遺伝子は診断に重要な遺伝子であると同時に、ゲノム創薬の標的遺伝子であるので、これらの遺伝子を有用遺伝子とよぶことができる。
W	<a href="#">ABC順</a>		
whole body level	個体レベル	こたいれべる	遺伝子の機能を蛋白発現や培養細胞等を用いて試験管内で観察する方法に対して、遺伝子を生体で発現させたり、遺伝子の機能を生体で消滅させた時に、その生体がどのような表現型が生じるかを明らかにする研究を、以下の研究を含めて、個体レベルの研究とよぶ。ある表現型をもつ個体(またはその系統)を他の個体(またはその系統)と交配することにより、どのような表現型を示すかを検討することも個体レベルの研究とよぶ。また、ある疾患の家系やある疾患を呈する患者群を対象として、疾患関連遺伝子(疾患原因遺伝子と疾患感受性遺伝子を含む)を明らかにする研究も個体レベルの研究と位置づけられる。遺伝子とゲノムの研究は、分子生物学という遺伝子そのものを対象とする研究から、個体レベルで遺伝子とゲノムの機能を明らかにする研究へと移行してきている。

## ゲノム機能学用語集

([ABC順](#)で [ABC順索引](#))

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [P](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [W](#) にリンクしています。)

([あいうえお順](#)で [あいうえお順索引](#))

[あ](#) [い](#) [え](#) [お](#) [か](#) [き](#) [く](#) [け](#) [こ](#) [さ](#) [し](#) [せ](#) [そ](#) [た](#) [て](#) [と](#) [に](#) [ぬ](#) [の](#) [は](#) [ひ](#) [ふ](#) [へ](#) [ほ](#) [ま](#) [み](#) [め](#) [ゆ](#) にリンクしています。)

# ゲノム機能学用語集

## あいうえお順索引

([あいうえお順](#)で [あいうえお順索引](#)

[あ](#) [い](#) [え](#) [お](#) [か](#) [き](#) [く](#) [け](#) [こ](#) [さ](#) [し](#) [せ](#) [そ](#) [た](#) [て](#) [と](#) [に](#) [ぬ](#) [の](#) [は](#) [ひ](#) [ふ](#) [へ](#) [ほ](#) [ま](#)  
[み](#) [め](#) [ゆ](#) にリンクしています。)

([ABC順](#)で [ABC順索引](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [P](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [W](#) にリンクしています。)

あ い う え お 順	語句 (日本語)	語句 (英語)	読み	説明
あ	<a href="#">あいうえお順</a>		あ	
	RNA	RNA	あーるえぬえー	RNA は、DNA を鋳型に転写されて蛋白の生合成に関連する mRNA の外、r RNA、t RNA などからなる。これらの RNA はリボース(糖)、塩基、リン酸により構成される核酸で蛋白の生合成の異なる部分に関与している。
	アミノ酸残基の質量	mass of amino acid residues	あみのさんざんきのしつりょう	ペプチドを開裂させて、生成される断片イオンの質量スペクトラムからアミノ酸残基を決める場合にそれぞれのアミノ酸残基の質量が必要となる。それぞれのアミノ酸残基の質量は、以下に示す通りである。グリソン(Gly, G) 57.02147、アラニン(Ala, A) 71.03712、セリン(Ser, S) 87.03203、プロリン(Pro, P) 97.05277、バリン(Val, V) 99.06842、スレオニン(Thr, T) 101.04768、システイン(Cys, C) 103.00917、イソロイシン(Ile, I) 113.08407、ロイシン(Leu, L) 113.08407、アスパラギン(Asn, N) 114.04293、アスパラギン酸(Asp, D) 115.02695、グルタミン(Gln, Q) 128.05858、リジン(Lys, K) 128.09497、グルタミン酸(Glu, E) 129.04260、メチオニン(Met, M) 131.04049、ヒスチジン(His, H) 137.05891、フェニルアラニン(Phe, F) 147.06842、アルギニン(Arg, R) 156.10112、チロシン(Tyr, Y) 163.06333、トリプトファン(Trp, W) 186.07932
	「ありふれた病気」	common diseases	ありふれたびょうき	糖尿病、痛風、慢性関節リウマチ、高血圧、精神分裂病等の頻度の高い病気をさす。これらの疾患は多因子疾患で、それぞれ複数の遺伝因子と環境因子が関与し、生活習慣病とも呼ばれている。これらの疾患の疾患感受性を決める遺伝子が SNP を用いる関連解析等の方法により同定できることが示された。
い	<a href="#">あいうえお順</a>		い	
	ES細胞	embryonic stem cells	いーえすさいぼう	(Embryonic Stem Cell) を訳して ES 細胞とよぶ。胚盤胞という発生初期の胚の一部から得られる細胞であらゆる種類の細胞に分化する万能性を有している。このことを利用して ES 細胞に遺伝子操作を加えた後に、これから個体をつくり遺伝子の機能を解析する研究、および不足している臓器細胞を ES 細胞から人工的につくる研究などが行われている。
	EB ウイルス	EB Virus	いーびーういるす	エプスタイン・バー ウイルス(Epstein-Barr virus, EBV)ともいう。最初、ヒトがんウイルスとしてアフリカバーキットリンバ腫の培養細胞で発見された。ヘルペスウイルス科に属しゲノム DNA は約 172 キロ塩基対から成る。伝染性単核球症の病因ウイルスであり、ヒトに広く不顕性持続感染する。細胞の不死化の遺伝子機能をもつが、感染細胞は免疫機構により通常は個体から排除される。
	イオン化	ionization	いおんか	蛋白の質量分析のためのイオン化の方法としては、最も広く用いられている電子衝撃イオン化(EI, electron ionization)法のほかに、反応ガスから生成した反応イオンを介して試料をイオン化する化学イオン化(CI, chemical ionization)法や、電子線を使用しないフィールドイオン化(FI, field ionization)法、フィールドディソープション(FD, field desorption)法なども用いられている。

	遺伝子改変動物	gene-modified animals	いでんしかいへんどうぶつ	トランスジェニック動物、すなわち外来遺伝子や変化させた特定の遺伝子を受精卵に導入する等の遺伝子操作された動物やノックアウト動物、あるいは相同遺伝子組換えにより機能を破壊した遺伝子を持つ動物で、生体での遺伝子機能の解析に用いる。
	遺伝子座	genetic locus or loci	いでんしざ	遺伝子座は、遺伝子の染色体上に占める位置。locus = ラテン語で場所、複数型は loci。
	遺伝子診断	genetic diagnosis	いでんししんだん	遺伝子のどの変異やどの多型が疾患の発症の有無や疾患の表現型が現れる確率を決めることが明らかになると、疾患を発症する前に遺伝子の変異と型を決定することにより疾患の有無と表現型を予測することができる。これにより、疾患発症を予防的に防ぐことが可能となる。このような考えに基づいて遺伝子の変異と多型を明らかにすることを遺伝子診断とよぶ。
	遺伝素因	constitutional predisposition	いでんそいん	疾患に罹りやすい遺伝素因は体質（素因）とよばれ、「疾患に対する遺伝的な感受性の程度の差」をあらわしている。遺伝素因は複数の遺伝子の型により決定される。大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質（素因）に環境が作用して発症する。多遺伝子性疾患の遺伝素因は、複数の遺伝子の多型の組み合わせにより決定される。
	遺伝統計学	genetical statistics	いでんとうけいかく	「連鎖」の概念を用いて連鎖解析を行い、確率的に疾患に遺伝子に関わる確率を明らかにする学問である。連鎖は、二つ以上の遺伝子が同じ染色体上で近傍に存在すること。子孫に同時に伝えられるためメンデルの独立の法則に従わない。メンデルの独立の法則は、2対の対立遺伝子がまったく無関係に生殖細胞に分配されるという法則。連鎖解析は、同じ染色体上にある二つ以上の遺伝子が同時に子孫に伝わる確率を調べること。
	遺伝統計学的証拠	genetic statistical evidence	いでんとうけいかくてきしょうこ	染色体上で近傍に存在する遺伝子とマーカーは、減数分裂の際に一緒に胚細胞に移動するという連鎖不平衡の概念を家系や集団に応用して、疾患の原因となる遺伝子または多型と表現型との関連を統計学的に推定する学問を遺伝統計学とよぶ。この方法で得られる証拠が遺伝統計学的証拠である。
	イントロン	introns	いんとろん	イントロンは、真核生物で DNA から転写により mRNA が構成される時に捨てられる部分をいう。介在配列ともいう。
え	<a href="#">あいうえお順</a>		え	
	エクソン	exons	えくそん	エクソンは、真核生物で DNA から転写された pre-mRNA からスプライシングにより mRNA が構成される時につなぎ合わされ mRNA を構成する部分をいい、ここから蛋白が合成される。
	FMR1	FMR1	えふえむあーるわん	脆弱X症候群は、家族性の精神遅滞症の中で最も頻度の高い遺伝性疾患で、X染色体の脆弱部位の発現と密接に関連している。本症はX連鎖遺伝性疾患の中でも特異的で、正常伝達男性保因者、軽度知的障害女性保因者、表現促進などの非典型的な遺伝様式をとる疾患である。最近、脆弱部位領域に原因遺伝子(FMR1)が同定され、その非翻訳領域に存在する遺伝子に不安定な三塩基反復配列(CCG) <sub>n</sub> の動的突然変異が原因であることが判明した。
	LC-マス	LC-MASS, liquid chromatography-mass spectrometry	えるしーます	液体クロマトグラフィーから溶出されたペプチドをイオン化させて質量スペクトルを検出する質量分析法のひとつ。
	エレクトロスプレーイオン化	electrospray ionization; ESI	えれくとろすづれーいおんか	蛋白の質量分析のため、大気中で連続的にイオン化するイオン源で、多数のプロトンが結合した多荷イオンを産生する。ナノエレクトロスプレーによる高感度化が行われている。
	塩基	bases	えんき	塩基は、核酸を構成する化合物の一つ。複素環式化合物（ピリミジン、プリン）でアデニン、グアニン、チミン、シトシン、ウラシルがあり水素結合により相補の塩基と対合する。
	塩基対	base pairs	えんきつい	塩基対は、DNA ではアデニンとチミン、グアニンとシトシンが、RNA ではアデニンとウラシル、グアニンとシトシンが水素結合により対合し、形成したものをいう。
お	<a href="#">あいうえお順</a>		お	
	オートローダー、オートローディングシステム	auto-loading system, Autoloader	おーとろーだー	多数の微量サンプルを正確に注入するシステムでハイスルーブット化に不可欠な技術である。
か	<a href="#">あいうえお順</a>		か	

	家族性若年性高尿酸血症性(痛風性)腎症	familial juvenile hyperuricemic (gouty) nephropathy	かぞくせいじゃくねんせいこうにょうさんけっしょうせいじんしょう	常染色体優性で高い浸透率を示す疾患で、思春期以降男女の差なく、高尿酸血症と高血圧と腎不全を来す。16p12 領域に原因遺伝子の座位が存在することが申請者らにより明らかにされた。
	カタログ化	cataloguing	かたるぐか	cDNA や蛋白の種類や特徴を一括してまとめる作業をカタログ化とよぶ。辞書と同じようにこれらを参照してそれぞれの情報を得るために有用である。
	環境因子	environmental factors	かんきょういんし	大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質(素因)に環境因子が作用して発症する。しかし、たとえ複数の遺伝子の多型の組み合わせにより決定される疾患に罹りやすい遺伝素因を持っていても、環境因子が働かなければ、疾患に罹る確率は低下する。肥満・過食・運動不足(糖尿病)、肉食(痛風)、感染(慢性関節リウマチ)、塩分摂取(高血圧)、精神的ストレス(精神分裂病)などの種々の環境因子が、遺伝因子の外に「ありふれた病気」の発症に関与すると考えられている。さらに、過食に伴う肥満という一見明らかな環境因子も、過大な食欲やエネルギーを体に蓄積する遺伝的な性質に依存する場合がある。このことは、環境因子と遺伝因子が相互に作用しあって「ありふれた病気」が発症することを意味している。
き	<a href="#">あいうえお順</a>		き	
	機能プロテオミクス	functional proteomics	きのうぶるておみくす	蛋白を網羅的に解析するプロテオミクスの内、疾患関連分子を対象として微量蛋白を解析する「機能プロテオミクス」を「構造プロテオミクス」と対比して用いる。「機能プロテオミクス」は、疾患関連蛋白、すなわち疾患や治療で変動する蛋白を、ゲノム多様性と対比して解析する「疾患プロテオミクス」や mRNA の総体(トランスクリプトーム)を解析する「疾患トランスクリプトミクス」等をさす。このような機能プロテオミクスを推進することによりゲノム創薬の標的遺伝子の同定、および遺伝素因の診断が可能となる。
	逆転写	reverse transcription	ぎゃくてんしゃ	逆転写は、mRNA から DNA を合成すること。その反対の DNA から RNA を合成することを転写という。逆転写酵素は、mRNA から DNA を合成する酵素でレトロウイルスから酵素が発見された。cDNA 合成に利用される。
	逆転写酵素	reverse transcriptase	ぎゃくてんしゃこうそ	逆転写を触媒する酵素。
く	<a href="#">あいうえお順</a>		く	
	クローニング	cloning	くろーにんぐ	クローニングは、単一遺伝子を分離し、複製させて大量に生産すること。細胞のクローニングは単一細胞からなる遺伝的に同一な細胞集団をつくること。
け	<a href="#">あいうえお順</a>		け	
	ゲノム	genome	げのむ	生物が持つ遺伝情報の総体をゲノムとよぶ。ヒトの場合には22対+XY 染色体の染色体にコードされた遺伝情報とミトコンドリア遺伝子にコードされた遺伝情報の総体をさす。
	ゲノム一次配列	primary genome sequence	げのむいちじはいれつ	ヒトの染色体(22対+XY染色体)に含まれるゲノム配列は約30億塩基対からなる。これらは、4種類の塩基(アデニン、グアニン、シトシン、チミン)を含むヌクレオチド(塩基と五炭糖であるデオキシリボースとリン酸が結合した物質)が直線上に連なって存在する。この配列をゲノム一次配列とよぶ。ヒトの体細胞は2セットの染色体ゲノム配列を有し、生殖細胞は1セットの染色体ゲノムを有している。
	ゲノム機能学	functional genomics	げのむきのうがく	ヒトのゲノムの全塩基配列が決定され、その約1%が蛋白をコードする配列であるとされている。ゲノム上の遺伝子の機能と遺伝子の発現調節機能を明らかにすることをゲノム機能学とよび、これがゲノム科学(ゲノム構造学とゲノム機能学を含む)の最大の目標である。さらに具体的には「ゲノム一次配列の多様性と表現型の多様性との対比」を明らかにすることにより、疾患の病因と病態を分子レベルで理解することを「ゲノム機能学」とよぶ。
	ゲノム創薬	genome-informtion-based drug development	げのむそうやく	ゲノム情報に基づく創薬。標的となる遺伝子が決まれば、これを修飾する新しい機能性物質の発見すなわち医薬品の開発が可能となる。このことから、ゲノム情報に基づく医薬品の開発は、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子を同定し、疾患感受性遺伝子の機能を補強する新しい機能性物質の発見を旨とすることにより、推進できる。この観点から、欧米では製薬企業が莫大な投資を行って、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子を同定する研究を進めている。

	ゲノム多型	polymorphisms	げのむたけい	主としてマイクロサテライトマーカーとシングルヌクレオチドポリモルフィズム(SNP)をさす。
	ゲノム多様性解析	genome diversity analysis	げのむたようせいかいせき	人種、個人、および疾患の有無に伴って異なるヒトゲノム上の差異をゲノムの多様性 (genome diversity) とよぶ。ゲノムの多様性には、マイクロサテライトマーカーに代表される VNTR (variable number of tandem repeat) と単一ヌクレオチド多型が含まれる。
	ゲノム多様性解析	genome diversity analysis	げのむたようせいかいせき	表現系と対比するために主としてマイクロサテライトマーカーとシングルヌクレオチドポリモルフィズム(SNP)のゲノム多型を用いて行う解析
	ゲノムの多様性	genome diversity	げのむのたようせい	個人個人の違いや疾患発症の感受性の違いはゲノムの多様性によって規定されている。各個人のゲノムはそれぞれ約 1 キロベースに 1 箇所程度異なると考えられている。ヒトゲノムの「物理学的地図」の完成を旨とするゲノム計画と平行して、ゲノムの多様性を明らかにする研究が進められている。人種や進化過程のゲノムの変化もゲノムの多様性として認識されている。
	ゲル消化	in-gel digestion	げるしょうか	ゲルの中に存在する蛋白を特定のアミノ酸配列を認識する蛋白分解酵素で消化し、出てきたペプチド断片を質量分析することにより微量蛋白を同定することが可能である。
こ	<a href="#">あいうえお</a> <a href="#">順</a>		こ	
	構造プロテオミクス	structure proteomics	こうぞうぶろておみくす	蛋白を網羅的に解析するプロテオミクスの内、蛋白の三次元構造を明らかにする網羅的「構造プロテオミクス」を「機能プロテオミクス」と対比して用いる。「構造プロテオミクス」は物理化学的に蛋白の立体構造を明らかにするもので、現在 700 万個にも到達した cDNA プロジェクトになぞらえることができる。「カタログ化」に相当する。保存されたモチーフからその機能を予測したり、場合によっては阻害剤の開発などに有益と考えられる。これに対し疾患との関連を明らかにするプロテオミクス、すなわち疾患プロテオミクスが不可欠であり、両者は補完する関係にある。
	交配系	intercrosses	こうはいけい	遺伝的に純化されたマウスの異なる系統を交配させ、その結果生じる表現型を詳細に検討することにより、遺伝子のどのような型がどのような表現型を与えるかを解析することができる。ヒトでは不可能で、疾患モデル生物の交配系を用いてはじめて可能になる研究系である。
	候補遺伝子	candidate gene	こうほいでんし	疾患の原因や感受性、あるいは薬剤に対する反応性を決める可能性のある遺伝子を候補遺伝子とよぶ。候補遺伝子は遺伝統計学的方法や代謝経路の情報などを総合して同定される。
	個人化医療	personalized medicine	こじんかいいりょう	個人個人の体質や薬剤感受性、あるいは病態などに応じて投薬、治療を行う医療でヒトゲノム解析の進展によって可能性が高まってきた。個人化医療は、ポストシーケンスの主要研究テーマである SNP 解析やトランスクリプトーム解析などによって得られる個人個人の遺伝子情報に基づいて行われる。SNP 解析によって多くの SNP がわかると、その遺伝的タイプ分けが行われ、それによってさまざまな病気の遺伝的背景が明らかになると同時に、薬剤の効果や副作用の違いについてのデータが得られ、それに対応した薬剤の開発や投薬法などがはかれることになる。
	個体レベル	whole body level	こたいれべる	遺伝子の機能を蛋白発現や培養細胞等を用いて試験管内で観察する方法に対して、遺伝子を生体で発現させたり、遺伝子の機能を生体で消滅させた時に、その生体がどのような表現型が生じるかを明らかにする研究を、以下の研究を含めて、個体レベルの研究とよぶ。ある表現型をもつ個体 (またはその系統) を他の個体 (またはその系統) と交配することにより、どのような表現型を示すかを検討することも個体レベルの研究とよぶ。また、ある疾患の家系やある疾患を呈する患者群を対象として、疾患関連遺伝子 (疾患原因遺伝子と疾患感受性遺伝子を含む) を明らかにする研究も個体レベルの研究と位置づけられる。遺伝子とゲノムの研究は、分子生物学という遺伝子そのものを対象とする研究から、個体レベルで遺伝子とゲノムの機能を明らかにする研究へと移行してきている。
	コドン	codon	こどん	コドンは、アミノ酸を規定する 3 個の塩基 (トリプレット) で 64 種の組み合わせの内 61 種が 20 種のアミノ酸 (1 つが開始コドン)、三つが終始コドンを規定している。
さ	<a href="#">あいうえお</a> <a href="#">順</a>		さ	
	座位	locus or loci	ざい	遺伝子座は、遺伝子の染色体上に占める位置。locus = ラテン語で場所、複数型は loci。

し	<u>あいうえお</u> 順		し	
	シーケンス	sequence	しーけんす	シーケンスは、DNA 塩基配列やアミノ酸配列そのもの、あるいはその配列を決定すること。遺伝子の塩基配列の決定（シーケンス）とは、4 つの塩基（アデニン Adenine、シトシン Cytosine、グアニン Guanine、チミン Thymine）から構成される遺伝子 DNA の塩基配列を決定することをさす。従来は、放射性同位元素を用いて塩基配列が決定されていたが、最近では、蛍光色素標識とキャピラリー電気泳動を用いる自動 DNA シーケンサーで読みとる方式に移行している。
	cDNA	cDNA	しいでいーえぬえー	cDNA は、mRNA から逆転写酵素を用いて合成された相補的 DNA のこと。
	cDNA プロジェクト	cDNA project	しいでいーえぬえー ぶるじえくと	異なる組織で発現する mRNA から逆転写酵素の働きでつくられた cDNA の配列を DNA シーケンサーで決定することにより、それぞれの組織・細胞に特異的に発現している cDNA を明らかにするプロジェクトを cDNA プロジェクトとよぶ。
	cDNA ライブラリー	cDNA library	しいでいーえぬえー らいぶらりー	cDNA ライブラリーは、細胞から抽出した mRNA から合成した cDNA 群で、細胞で発現している相補的 DNA の集合体である。
	磁気ビーズ	magnetic beads	じきびーず	内部に磁性体を含んだビーズをいう。外部から磁場を働かせることにより容易に液相を交換できることなどから自動化に最も適した性質を有している。
	疾患感受性遺伝子	disease susceptibility genes	しっかんかんじゅ せいでんし	多遺伝子性疾患の疾患に罹りやすい体質を決める複数の遺伝子のことを疾患感受性遺伝子とよぶ。
	疾患関連遺伝子	disease-related genes	しっかんかんれん いでんし	単一遺伝子性疾患の疾患原因遺伝子と多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子をあわせて疾患関連遺伝子とよぶ。
	疾患トランスクリプトミクス	disease-targeted transcriptomics	しっかんとらんす くりぶとみくす	「疾患トランスクリプトミクス」は、病態や治療に応じて変化する一群の mRNA を、その動態に応じてグループ化（クラスタリング）して解析する。
	疾患の感受性	susceptibility to diseases	しっかんのかんじ ゅせい	疾患に罹りやすい体質を「疾患の感受性」とよび、これは複数の遺伝子の型により決定されている。
	疾患の原因	etiology of diseases	しっかんのげんい ん	多くの疾患は遺伝因子と環境因子の二つが関与して発症する。単一の遺伝因子のみで発症が決まる疾患を単一遺伝子性疾患とよぶ。大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質（素因）に環境が作用して発症するので、多遺伝子性疾患とよばれる。単一遺伝子性疾患の疾患原因となる遺伝子のことを疾患原因遺伝子とよび、多遺伝子性疾患の疾患に罹りやすい体質を決める複数の遺伝子のことを疾患感受性遺伝子とよぶ。
	疾患の原因遺伝子	etiologic genes for diseases	しっかんのげんい んでんし	多くの疾患は遺伝因子と環境因子の二つが関与して発症する。単一の遺伝因子のみで発症が決まる疾患を単一遺伝子性疾患とよぶ。大部分の疾患は、複数の遺伝子が決める体質（素因）に環境が作用して発症するので、多遺伝子性疾患とよばれる。単一遺伝子性疾患の疾患原因となる遺伝子のことを疾患原因遺伝子とよび、多遺伝子性疾患の疾患に罹りやすい体質を決める複数の遺伝子のことを疾患感受性遺伝子とよぶ。
	疾患プロテオミクス	disease-targeted proteomics	しっかんぶるてお みくす	「疾患プロテオミクス」は、病態や治療に応じて変化する一群の蛋白の量とリン酸化などの質の変化を、微量蛋白を同定できる質量分析（マスペクトロメトリー）の方法で解析する。
	疾患（病態）モデル動物	disease-model animals	しっかん(びょうた い)もでるどうぶこ	1 型糖尿病を自然発症する NOD マウス、2 型糖尿病を自然発症する db/db マウス等が、病態モデル動物の例である。これらの病態モデルマウスの病因遺伝子を単離することにより、対応するヒトの病気の原因遺伝子が同定できる。この原理をさらに押し進めることにより、遺伝子を負荷した実験動物で疾患の発症を決める疾患原因遺伝子や疾患修飾遺伝子を同定することができる。
	質量スペクトル	mass spectrum	しつりょうすべ くとる	微量の試料を真空中で電子衝撃などによって分解すると、電荷を帯びたフラグメントイオン(fragmentation)が生成する。一般にガス状の試料を電子衝撃などによってイオン化してから、このイオンを質量数/電荷数(m/z)に従って分離し、各イオンの相対強度を記録して m/z (質量電荷比)の順序に従って分離し並べたものを質量スペクトルとよぶ。

	質量分析(マスペクトロメトリー)	mass spectrometry	しつりょうぶんせき	イオン化した有機化合物はそれぞれ固有の質量スペクトルを与えるので、物質の構造解析や同定に役立つ。血液や尿のような生体試料中の微量成分の定量にも応用することができる。試料導入部、イオン化室、分析部、検出部および記録部からなっている。試料導入部は固体や気体の直接導入も行われるが、生化学の領域ではガスクロマトグラフを通して行うガスクロマトグラフ/質量分析計が広く用いられている。一群の微量蛋白を対象としてマスペクトロメトリー(質量分析)に基づいて蛋白を同定する概念を導入することにより蛋白の量と質に関する多様性を解析することが可能になった。
	質量分析計	mass spectrometer	しつりょうぶんせきけい	横軸に質量電荷比(m/z)、縦軸に相対強度(%)で示す質量スペクトラムを計測・表示する計機のことを質量分析計とよぶ。試料導入部、イオン化室、分析部、検出部および記録部からなっている。試料導入部は固体や気体の直接導入も行われるが、生化学の領域ではガスクロマトグラフを通して行うガスクロマトグラフ/質量分析計が広く用いられている。
	質量分析計の原理	principles of mass spectrometer	しつりょうぶんせきけいのげんり	質量分析計の原理として、主として以下の1と2があげられるが、全体では4種類程度の方法が用いられている。1. 飛行時間型質量分析計(分解能、感度、精度とも四重極型を遙かに凌駕している)、2. 四重極型質量分析計、3. (四重極)イオントラップ質量分析計、4. フーリエ変換型イオンサイクロトロン型の質量分析計があげられる。高分解能の質量分析計では、従来は1マス程度の差であったが、最近では0.1マス程度の差を持つ同位体ピークが分離できる能力に改良されてきている。
	自動注入装置(オートローディングシステム、オートローダー)	auto-loading system, autoloader	じどうちゅうにゅうそうち	多数の微量サンプルを正確に注入するシステムでハイスルーブット化に不可欠な技術である。
	ショウジョウバエ	drosophila, fruit fly	しょうじょうばえ	ショウジョウバエは、果物などにつく小バエをさすが、古くから遺伝の実験に用いられてきた。1995年度のノーベル医学・生理学賞は、ショウジョウバエの体節を決めるホメオボックスとよばれる一群の遺伝子の存在を証明した研究者達に与えられた。これは、彼らが報告したショウジョウバエの体節の構造を決める遺伝子の仕組みが、その後の研究によりヒトなどの哺乳動物でも同様に用いられていることが明らかになったからである。酵母やショウジョウバエにおける遺伝子の機能を参考にすることがいかに大切であることを示している。
	処理速度、スルーブット	throughput	しよりそくど、するーぶっと	大多数のサンプルを高速で処理することが、ゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム解析に欠かすことができない。ロボットやコンピューター技術の導入によりこれが可能となり、同時大量データの高速処理が求められている。
せ	<a href="#">あいうえお順</a>		せ	
	脆弱 X 症候群	fragile X syndrome	ぜいじゃくえつくすしょうこうぐん	染色体上の脆弱部位とは、葉酸、BrdUなどでギャップを起こしやすい染色体の部分を目指す。脆弱 X 症候群は、家族性の精神遅滞症の中で最も頻度の高い遺伝性疾患で X 染色体の脆弱部位の発現と密接に関連している。本症は X 連鎖遺伝性疾患の中でも特異的で、正常伝達男性保因者、軽度知的障害女性保因者、表現促進などの非典型的な遺伝様式をとる疾患である。最近、脆弱部位領域に原因遺伝子(FMR1)が同定され、その非翻訳領域に存在する遺伝子に不安定な三塩基反復配列(CCG) <sub>n</sub> の動的突然変異が原因であることが判明した。
	脆弱部位	fragile portions of chromosome	ぜいじゃくぶい	染色体上の脆弱部位は、葉酸、BrdUなどでギャップを起こしやすい染色体の部分を目指す。
	生物科学的証拠	biological scientific evidence	せいぶつかがくてきしょうこ	ゲノムの多型と表現型との関連は必ず mRNA と蛋白を介して連絡している。ゲノムの多型がなぜある表現型をとるかをゲノムの多型に応じて変化する一群の mRNA と蛋白を同定することにより明らかにできる。これにより得られる証拠を生物科学的証拠とよぶ。
そ	<a href="#">あいうえお順</a>		そ	
	相同遺伝子	homologous genes	そうどういでんし	二つの異なる生物、例えばヒトとマウスで同じ祖先遺伝子から進化し、共通の機能を有する遺伝子をお互いに相同遺伝子とよぶ。

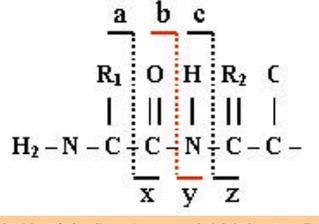
	創薬標的	drug development targets	そうやくひょうてき	ゲノム情報を利用して、医薬品を開発する考え方をゲノム創薬とよぶ。ゲノム創薬を行うためには、どの遺伝子を創薬標的として医薬品を開発することが有効であるかを決定する必要がある。創薬標的遺伝子とは、その遺伝子の障害が疾患を起こす遺伝子と考えることが可能で、疾患原因遺伝子をゲノム創薬の標的遺伝子として創薬を行う考え方が大切である。この考え方に基づき、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子をゲノム創薬の標的にするための研究競争が世界で熾烈に展開されている。
	阻害剤	inhibitors	そがいざい	標的遺伝子産物の機能を抑えることで治療効果が期待できる場合に薬剤となるのが阻害剤である。標的遺伝子が決まると同時に阻害剤の開発が始まる。
た	<a href="#">あいうえお順</a>		た	
	体細胞遺伝子導入法	somatic cell gene introduction	たいさいぼうういでんしどうにゅうほう	リンパ球、および皮膚の細胞など体の一部を形成する細胞に遺伝子を導入する方法を体細胞遺伝子導入法とよぶ。親から受け継いだ遺伝子以外の外来遺伝子を導入して発現させることにより遺伝子治療を行う場合に用いられる基本的な方法である。
	多遺伝子性疾患	polygenic diseases	たいでんしせいしっかん	多数の遺伝子により決定される遺伝子因子と環境因子の相互作用により発症する疾患を多遺伝子性疾患とよぶ。ほとんどすべての疾患は、多遺伝子性疾患で、その代表的な疾患として、糖尿病、慢性関節リウマチ、痛風等が挙げられる。
	多型	polymorphism	たけい	ゲノムの塩基配列の中に存在する頻度の高い配列の種類を多型とよぶ。多型は変異と区別する上で、集団の中で1%以上の頻度で存在する場合をさす。大部分の多型は単一のヌクレオチドが置換、挿入、または欠失したもので、単一ヌクレオチド多型 (Single Nucleotide Polymorphisms: SNPs、スニップスとよばれる) である。従来は、制限酵素で DNA を消化し多くの断片長サイズがあることに基づいて多型が解析されていた。
	多蛍光標識 PCR 一本鎖高次構造多型	multiple fluorescence-based PCR-single strand conformation polymorphism, MF-PCR-SSCP	たけいひょうしきぴーしーあーるいっばんさこうじこうぞうかいせき	PCR-SSCP (一本鎖高次構造多型) は、PCR (polymerase chain reaction: ポリメラーゼ連鎖反応) により、試験管内で対象遺伝子断片を増幅後、熱変性により一本鎖とし非変性ゲルで電気泳動を行う。塩基変異の有無により立体構造が異なるので、塩基変異の有無が泳動距離の差として検出される。この方法により、塩基変異および SNP が効率よく検出される。
	単一遺伝子性疾患	monogenic diseases	たんにいついでんしせいしっかん	単一遺伝子の変異が疾患の発症という表現型を例外なく来す場合をいう。多数の遺伝子の相対的作用によって発症する多遺伝子性疾患と対比して用いられる。正確には、単一遺伝子性疾患でもこれ以外の遺伝子の影響によって表現型が異なるので、たとえ単一遺伝子性疾患でも他の遺伝子の影響を受けることに注意する必要がある。
	単一ヌクレオチド多型	single nucleotide polymorphisms: SNPs	たんにいつめくれおちどたけい	ゲノムの多様性を示すマーカーとして、一個の塩基が異なる場合、これをシングルヌクレオチドポリモルフィズム (Single Nucleotide Polymorphism: SNP) とよぶ。人類の進化の課程のある時点で、変異が生じこれが世代を越えて保存されるので、シングルヌクレオチドポリモルフィズムの場合には2つの対立遺伝子の型が生じ、これを別名 biallelic polymorphism (2対立遺伝子多型) とよぶ。
	タンデムマス解析	MS/MS tandem analysis	たんでむますかいせき	N <sub>2</sub> または Argon gas の存在下で高エネルギーで標的するプリカーサーイオンを移動させ、標的分子と gas の衝突 (Collision) により、ペプチド結合を分子開裂させ断片化する。これらの断片の Mass Spectrum を計測し、アミノ酸残基や翻訳後修飾を同定する。したがって、タンデムマス解析 (MS/MS 解析) により、アミノ酸配列情報と翻訳後修飾に関する情報が得られる。蛋白の質量分析のため、目的の試料分子を選び出す三連四重極 (QqQ) (マスフィルター; 交流電圧のみをかけた四重極を用いることが多い) を用いて、分析計として TOF を用いるハイブリッド型 (QqTOF) (TOF/TOF) が検討されている。イオントラップ型質量分析計で、選択、開裂、分析を繰り返して行う MS <sup>n</sup> 解析が可能である。
	蛋白試料分子の開裂 (タンデムマス解析に用いる)	dissociation or fragmentation of protein samples for mass spectrometry	たんぱくしりょうぶんしかいれこ (たんでむますかいせき) にもちいる	衝突誘起解離 (collision-induced dissociation; CID) の原理が用いられるが、ポストソース分解 (post-source decay; PSD) と インソース分解 (in-source fragmentation) の二つの方法がある。いずれの場合にも、プリカーサーイオン (precursor ion、前駆イオンまたはペアレントイオン=親イオン) が開裂し、断片イオン (フラグメントイオン、プロダクト product イオン、ドーターイオン=娘イオン) を生じる。

	蛋白精製	protein purification	たんぱくせいせい	細胞に発現する多数の蛋白を解析するためには、細胞内の分画や蛋白の性質に従って部分精製をした後にマスマスペクトロメトリーにかけなければならない。したがって、疾患プロテオミクスの実施に当たっては蛋白精製概念と質量分析の技術の導入が必要である。
	蛋白と蛋白相互作用	protein and protein-protein interaction	たんぱくとたんぱくたんぱくそうごさよう	蛋白は、ヒトの設計図であるゲノムから読みとられて最終的に機能を発揮する物質であり、約30万から50万個の多様性を有すると考えられている。さらに、蛋白-蛋白、蛋白-RNA、蛋白-DNAなどの異なる分子間のネットワークが生体の機能を調節している。したがってゲノム多型と表現型多型の繋がりを理解するためには、標的蛋白が絞り込まれている場合と網羅的に蛋白の総体を解析する場合を含めて、蛋白・プロテオーム解析を行うのみならず、蛋白とその他の分子との分子間ネットワークを解明することが必要である。
	蛋白プロテオーム	protein and proteome	たんぱくぶろておーむ	細胞や組織で発現している蛋白の総体をプロテオームとよび、これを網羅的に解析することをプロテオーム解析とよぶ。発現する蛋白の種類と病態や治療に応じて変化する一群の蛋白の量とリン酸化などの質の変化を、微量蛋白を同定できる質量分析の方法で解析する場合、標的蛋白が絞り込まれている場合と網羅的に蛋白の総体を解析する場合を含めて、蛋白・プロテオーム解析とよぶ。さらに、蛋白-蛋白、蛋白-RNA、蛋白-DNAなどの異なる分子間のネットワークが生体の機能を調節している。したがってゲノム多型と表現型多型の繋がりを理解するためには、蛋白・プロテオーム解析に加えて、分子間ネットワークを解明することが必要である。
	蛋白・プロテオーム解析	protein and proteome analysis	たんぱくぶろておーむかいせき	細胞や組織で発現している蛋白の総体をプロテオームとよび、この解析をプロテオーム解析とよぶ。発現する蛋白の種類と病態や治療に応じて変化する一群の蛋白の量とリン酸化などの質の変化を、微量蛋白を同定できる質量分析の方法で解析することを蛋白・プロテオーム解析とよぶ。
	蛋白分子間ネットワーク	inter-protein network	たんぱくぶんしかんねつとわーく	蛋白-蛋白、蛋白-RNA、蛋白-DNAなどの異なる分子間のネットワークが生体の機能を調節している。したがってゲノム多型と表現型多型の繋がりを理解するためには分子間ネットワークを解明することが必要である。
て	<a href="#">あいうえお順</a>		て	
	DNA(デオキシリボ核酸)	DNA (Deoxyribonucleic acid)	でいーえぬえー(で おきしりばかくさん)	遺伝子の本体をなす核酸には DNA と RNA の 2 種がある。DNA は細胞の核に局在するが、ミトコンドリアや葉緑体などの細胞小器官も独自の DNA をもつ。核酸は塩基と糖とリン酸が結合したヌクレオチドを構成成分とするが、DNA では糖はデオキシリボース、塩基はアデニン、グアニン、チミン、シトシンの 4 種類からなる。ヌクレオチドの糖とリン酸が結合することによって長い鎖状の分子となるが、ふつう 2 本鎖が絡み合い、アデニンとチミン、グアニンとシトシンが水素結合によって繋がるため、二重らせんという構造をとる。(ワトソン クリック・モデル) また、ウイルスには 1 本鎖の DNA を持つものがある。複製の際には 2 本の鎖がほどけそれぞれの鎖を鋳型にして新しい鎖ができる。
	DNA チップ	DNA chip	でいーえぬえーちっぷ	DNA マイクロアレイと同じ。数千から数万種類の DNA をスライドガラスやメンブレン上にスポットし、これに蛍光標識 DNA (または RNA) プローブが相補的に結合 (ハイブリダイズ: hybridize) するかどうかを検出する技術を DNA チップ技術とよぶ。スポットする DNA として cDNA を用いて、ある細胞の mRNA を蛍光標識 RNA プローブとして用いると、その細胞における多数の遺伝子の発現パターンが一挙に検出できる。一方、スポットする DNA を 15-20 個の長さの DNA (オリゴデオキシヌクレオチド) とすると、この配列と相補的な配列の有無が検出できるので、これを利用して、多数のシングルヌクレオチドポリモルフィズム (SNP)、遺伝子変異 (点突然変異) が検出できる。この理論を拡大することにより、DNA チップ技術を用いて DNA 塩基配列の決定 (DNA シーケンス) を行う方法が開発されている。

	DNA マイクロアレイ	DNA microarray	でいーえぬえーま いくろあれい	DNA チップと同じ。数千から数万種類の DNA をスライドグラスやメンブレン上にスポットし、これに蛍光標識 DNA (または RNA) ブローブが相補的に結合 (ハイブリダイズ: hybridize) するかどうかを検出する技術を DNA チップ技術とよぶ。スポットする DNA として cDNA を用いて、ある細胞の mRNA を蛍光標識 RNA ブローブとして用いると、その細胞における多数の遺伝子の発現パターンが一挙に検出できる。一方、スポットする DNA を 15-20 個の長さの DNA (オリゴデオキシヌクレオチド) とすると、この配列と相補的な配列の有無が検出できるので、これを利用して、多数のシングルヌクレオチドポリモルフィズム (SNP)、遺伝子変異 (点突然変異) が検出できる。この理論を拡大することにより、DNA チップ技術を用いて DNA 塩基配列の決定 (DNA シーケンス) を行う方法が開発されている。
	Tリンパ球	T-lymphocytes	ていーりんぱきゅう	リンパ球のうち、胸腺を経由することで細胞性免疫という免疫機能を担う能力を獲得したリンパ球を Tリンパ球とよび、胸腺を経由せずに抗体産生に関わる液性免疫という免疫機能を獲得した Bリンパ球と対比して用いられる。
	転写	transcription	てんしゃ	転写は、DNA から mRNA が合成されること。蛋白が合成されるために DNA 上の遺伝情報が mRNA に写しとられ、次に翻訳により蛋白が合成される。
と	<a href="#">あいうえお順</a>		と	
	導入遺伝子配列	transgene Construct	どうにゆういでん しはいれつ	トランスジェニックマウスを作製するために受精卵に注入する導入遺伝子配列をトランスジーンコンストラクトとよぶ。発現する臓器と時期を決めるプロモーター配列の下流に発現させる遺伝子を融合させた配列をさす。コンストラクトという用語自体は、種々の目的で作られた遺伝子配列をさす用語として用いられる。
	糖尿病疾患感受性遺伝子	susceptibility genes for diabetes	どうにようびょう しつかんかんじゅ せいいでんし	糖尿病にかかりやすい体質を決める遺伝子はおそらく 20 個以上存在すると考えられている。新たな診断とゲノム創薬の標的分子の獲得の為に糖尿病の疾患感受性遺伝子の同定は激しい競争が進められている。
	トランスクリプトーム	Transcriptome, expression profile	とらんすくりぷと ーむ	細胞や組織で発現する mRNA の総体をトランスクリプトームとよび、これを対象とする研究をトランスクリプトミクスとよぶ。ゲノム情報の発現は、DNA 上の遺伝情報が mRNA に転写され、さらに蛋白に翻訳されることで達成される。したがって、mRNA 発現調節機構の解析は、生物の DNA 情報が転写される際の時期および臓器特異的発現の調節機序の根幹にせまるものである。多数の mRNA の発現の動態を一括して検討する場合に発現プロファイルまたはトランスクリプトームを検討するという。
	トランスジーンコンストラクト	transgene construct	とらんすじーんこ んすとらくと	トランスジェニックマウスを作製するために受精卵に注入する導入遺伝子配列をトランスジーンコンストラクトとよぶ。発現する臓器と時期を決めるプロモーター配列の下流に発現させる遺伝子を融合させた配列をさす。コンストラクトという用語自体は、種々の目的で作られた遺伝子配列をさす用語として用いられる。
	トランスジェニックショウジョウバエおよびノックアウトショウジョウバエ	transgenic fruit fly (drosophila melanogaster), knock-out fruit fly (drosophila melanogaster)	とらんすじえにっ くしょうじょうは え	トランスジェニックマウスやノックアウトマウスと同様にショウジョウバエを対象として標的遺伝子の過剰発現や、欠失を起こすことをいう。
	トランスジェニックマウス	transgenic mice	とらんすじえにっ くまうす	マウスの受精卵に目的とする遺伝子を微量注入した後、外来遺伝子を注入した受精卵を偽妊娠マウスの卵管内に導入することにより、ある確率で導入した外来遺伝子を発現するマウスが得られる。このマウスをトランスジェニックマウスとよび、遺伝子を過剰に発現した場合に何が起るかを、哺乳動物の体内で解析できる。
	トリプレットリピート病 (トリプレット反復病)	triplet repeat diseases	とりぶれっとりひ ーとびょう	3 塩基を単位とする縦列反復配列が繰り返し数の増加によって伸長し、そのために発症する一群の遺伝性疾患。これらの疾患では、世代を経るごとに若年性発症化し重篤化するという表現促進効果 (genetic anticipation) が認められ、それは伸長した反復配列の一層の伸長による。伸長する反復配列には CAG、CTG、CCG があり、ハンチントン病、筋強直性ジストロフィー、脆弱 X 症候群で代表され、発症の分子機構はそれぞれ異なる。
に	<a href="#">あいうえお順</a>		に	

	二次元電気泳動	two-dimensional electrophoresis, two-dimensional electrophoresis, 2-D electrophoresis, 2-D gel electrophoresis	にじげんでんきえいどう	一次元目に蛋白の等電点に従って蛋白群を分画し、二次元目は蛋白のサイズに応じて分画する方法を二次元電気泳動という。この方法は質量分析の方法が加わることによりプロテオーム解析の新しい分野が展開している。
ぬ	<a href="#">あいうえお順</a>		ぬ	
	ヌクレオシド	nucleoside	ぬくれおしど	ヌクレオシドは、DNA、RNA の基本単位で糖、塩基が結合したものである。リン酸が結合するとヌクレオチドになる。ヌクレオチドは、DNA、RNA の基本単位で糖、塩基、リン酸が結合したものである。
	ヌクレオチド	nucleotides	ぬくれおちど	ヌクレオチドにリン酸が結合するとヌクレオチドになる。ヌクレオチドは、DNA、RNA の基本単位で糖、塩基、リン酸が結合したものである。
の	<a href="#">あいうえお順</a>		の	
	ノックアウトショウジョウバエおよびトランスジェニックショウジョウバエ	knock-out fruit fly (drosophila melanogaster) and transgenic fruit fly (drosophila melanogaster)	のつくあうとしょうじょうばえおよびとらんすじえにつくしょうじょうばえ	ノックアウトマウスやトランスジェニックマウスと同様にショウジョウバエを対象として標的遺伝子の過剰発現や欠失を起こすことをいう。
	ノックアウトマウス	knock-out mice	のつくあうとまうす	マウスの受精卵の培養で得られた胚盤胞から採取した細胞で、マウスの体に成長する可能性を有する胚幹細胞 (Embryonic Stem Cell; ES 細胞) を用いる。消去しようとする標的遺伝子によく似ているが遺伝子の配列中に他の配列を挿入することにより変異を導入しておいた組換え用の遺伝子を ES 細胞に導入する。ES 細胞内で相同組み換えが起こった結果、標的とする遺伝子が破壊された ES 細胞を獲得する。この ES 細胞を、別途受精卵から培養することにより分化させた胚盤胞の内腔に注入する。この胚盤胞を子宮内に導入すると、ある確率で標的遺伝子が破壊された細胞が生殖細胞に入るキメラマウスが得られる。キメラマウス同志を掛け合わせることで標的遺伝子が消滅したノックアウトマウスが得られる。標的とした遺伝子を消滅させた場合にどのような形態や代謝の異常が生じるかを、哺乳動物の体内で解析することにより、生体内における遺伝子機能が解析できる。
は	<a href="#">あいうえお順</a>		は	
	バーコード化オリゴヌクレオチド	bar-coded oligonucleotide	ばーこーどかおりごぬくれおちど	オリゴヌクレオチドに蛍光標識をつける場合に、蛍光標識の種類と強度により、例えば多数の異なるピーズをバーコードと同じ概念で識別可能にする我国独自の技術をいう。
	バイオインフォマティクス	bioinformatics	ばいおいんぷおーまていくす	生物情報科学とも訳され、広く生物学、物理学や数学までを含む生物学的データに関する総合科学。生物情報科学とも訳され、DNA の塩基配列に基づいた蛋白質のアミノ酸配列、立体構造と機能との関連などの情報を収容するデータベースをもとに生命を解き明かそうとする学問分野。ヒトゲノムの解読が進むに伴い、転写と翻訳を介して生成される機能として発現する蛋白質が注目されている。特に、蛋白質の三次元構造の解析が進みそれらをデータベース化することによって、遺伝病の原因究明や抗体の働きなどに広く応用できるものと期待されている。
	バイオバンク構想	BioBank concept	ばいおばんくこうそう	対応する臨床情報を正確に有した遺伝子DNAが「ゲノム機能学」の推進に不可欠である。世界でいわゆる連結可能匿名化の状況で、バイオバンクのシステムを用いて万単位の患者さんから得られたDNAを解析することが行われている。具体的には、イギリスでは五十万人、アイスランドでは二十八万人、ノルウエーでは三万人のバイオバンクのシステムが構築されている。
	ハイスループット(高速処理化)	high throughput	はいするーぷと(こうそくしゅりか)	多数のサンプルを高速で処理することが、ゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム解析に欠かすことができない。ロボットやコンピューター技術の導入によりこれが可能となり、同時に大量データの高速度処理化が求められている。
	ハイブリダ	hybridization	はいぶりだいぜー	ハイブリダイゼーションは、DNA、RNA が相補的結合により二本鎖

	イゼーション		しょん	を形成することで、標識した DNA、RNA (プローブ) により 2 本鎖を形成して目的遺伝子を検出するサザンノーザン解析に利用されている。
	発現プロファイル	expression profile, transcriptome	はつげんぷろふぁいる	ゲノム情報の発現は、DNA 上の遺伝情報が mRNA に転写され、さらに蛋白に翻訳されることで達成される。したがって、mRNA 発現調節機構の解析は、生物の DNA 情報が転写される際の時期および臓器特異的発現の調節機序の根幹にせまるものである。多数の mRNA の発現の動態を一括して検討する場合に発現プロファイルまたはトランスクリプトームを検討するという。
ひ	<a href="#">あいうえお順</a>		ひ	
	PCR 一本鎖高次構造多型	PCR-single strand conformation polymorphism, MF-PCR-SSCP	ひーしーあーるいっぽんさこうじこうぞうかいせき	PCR-SSCP (一本鎖高次構造多型) は、PCR (polymerase chain reaction: ポリメラーゼ連鎖反応) により、試験管内で対象遺伝子断片を増幅後、熱変性により一本鎖とし非変性ゲルで電気泳動を行う。塩基変異の有無により立体構造が異なるので、塩基変異の有無が泳動距離の差として検出される。この方法により、塩基変異および SNP が効率よく検出される。
	ヒトゲノムプロジェクト	human genome project	ひとげのむぶるじえくと	ヒトゲノムプロジェクトは、ヒトの全遺伝子情報の 30 億塩基の DNA 配列を決定する日米欧の協力プロジェクトで、2000 年 6 月にはドラフト (90%) シーケンスが終了し、2003 年には完了する予定。
	表現型	phenotype	ひょうげんけい	身長、皮膚の色、病気の有無等の生物が示す生理的・形態的性質のことを表現型とよぶ。
	表現多型	phenotypic polymorphisms	ひょうげんたけい	ゲノムの多型に応じて生じる表現系の多型をいう。どのようなゲノムの多型がどのような機序で異なる表現系を与えるかを解析することがゲノム機能学の主要課題である。
ふ	<a href="#">あいうえお順</a>		ふ	
	不死化細胞株	immortalized cell lines	ふしかさいぼうがふ	培養細胞が永久増殖能を獲得すること。分化した動物細胞は、神経細胞のように細胞分裂を失ったり、線維芽細胞のように分裂可能回数が制限される。例外的に、骨格筋の筋芽細胞や種々の幹細胞のように正常細胞で株化できるものもあるが、一般的には無限に増殖しないので、培養を続けられない細胞が多い。EB ウイルスの外に、c-myc, c-fos, c-myc, N-myc などの原がん遺伝子や DNA がんウイルスのがん遺伝子である T 抗原やアデノウイルスの E1A などでも不死化することが知られている。
	プロテオーム解析	proteome analysis	ぷろておーむかいせき	細胞や組織で発現している蛋白の総体をプロテオームとよび、この解析をプロテオーム解析とよぶ。発現する蛋白の種類とリン酸化などの翻訳後修飾を含めて蛋白の量と質に関する解析が行われる。
	プロテオミクス	proteomics	ぷろておみくす	ゲノムの多型と表現型の対比により、遺伝統計学的にこれらの相互関連を明らかにした後、網羅的に蛋白レベルの解析を行うことをプロテオミクスとよぶ。ゲノムの多様性が mRNA の多様性を介して、蛋白の多様性を産み出している。蛋白の多様性を解析するプロテオミクスはゲノム機能学の軸である。特に、網羅的プロテオーム解析に対し、疾患との関連を明らかにする機能プロテオミクス (疾患プロテオミクス、または Focused Proteome とも呼ばれる) がその中心で、高分子や低分子化合物の解析に用いられてきた質量分析技術を、蛋白のイオン化の成功を受けプロテオーム解析に改良・適応することにより初めて可能となってきた研究分野である。
	プロテオミクスデータベース	proteomics database	ぷろておみくすデータベース	プロテオミクスを行う場合に参照できるデータベースが多数存在する。以下に代表的なものをあげる。Protein prospector (UCSF) <a href="http://prospector.ucsf.edu/">http://prospector.ucsf.edu/</a> : ロックフェラー大学 : Prowl 検索エンジン Prowl <a href="http://prowl1.rockefeller.edu/prowl/">http://prowl1.rockefeller.edu/prowl/</a> : Mascot <a href="http://www.matrix-science.com/">http://www.matrix-science.com/</a> : PeptideSearch <a href="http://www.mann.embl-heidelberg.de/GroupPages/PageLink/peptidesearchpage.html">http://www.mann.embl-heidelberg.de/GroupPages/PageLink/peptidesearchpage.html</a> : ExPaSy (Expert Protein Analysis System) <a href="http://www.expasy.ch/tools/">http://www.expasy.ch/tools/</a> : Entrez <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/</a> : Swiss-Prot <a href="http://www.expasy.ch/sprot/sprot-top.html">http://www.expasy.ch/sprot/sprot-top.html</a> : Danish Centre for Human Genome Research <a href="http://biobase.dk/cgi-bin/celis">http://biobase.dk/cgi-bin/celis</a> YPD (Protome Inc.) <a href="http://www.proteome.com/">http://www.proteome.com/</a>
	プロモーター	promoter	ぷろもーたー	遺伝子が発現する細胞の種類と発現時期と発現量を決める働きをもつ部分をプロモーターとよぶ。プロモーターは塩基配列からなるもので転写を調節する因子の結合によりその機能が発揮される。
	プロモーター配列	promoter sequence	ぷろもーたーはいれつ	生物のすべての細胞は同一のゲノム、すなわち遺伝子のセットを持っている。しかし、それぞれの細胞の種類と発現時期に従って異なる遺伝子群が発現している。このように遺伝子の発現の時期と場所、および発現量を決める遺伝子上の配列をプロモーター配列とよぶ。
	分子標的	molecular	ぶんしひょうてき	診断と創薬の標的となる分子のことを分子標的という。ゲノム情報

		targets		に基づく医薬品の開発は、多遺伝子性疾患の疾患感受性遺伝子を同定し、この遺伝子を分子標的として、診断とこの遺伝子の機能を補強する新しい機能性物質の発見、すなわち医薬品の開発を目指すことにより推進できる。
へ	<a href="#">あいうえお順</a>		へ	
	ペプチド	peptide	ペプチド	2個以上のアミノ酸がペプチド結合によって縮合してできた化合物の総称。多数のアミノ酸からなるものはポリペプチドといいタンパク質はまたは数個のポリペプチドからなる。加水分解によりもとのアミノ酸が生成される。
	ペプチドの開裂	dissociation of peptide linkage	ペプチドのかいれつ	<p>タンデムマス解析では、ペプチド結合を開裂させることにより、アミノ酸配列やリン酸化等の蛋白修飾を明らかにすることができる。主として、ペプチド結合の中央の C-N 結合が開裂し、N 末端側には「b 系列」の断片が生成され、C 末端側には「y 系列」の断片が生成される。「b 系列」と「y 系列」の断片のマス値の差から構成アミノ酸が同定され、これを順次行うことによりアミノ酸配列が決定される。衝突エネルギーをあげることで、ペプチド結合の中央から N 末端側の C-C 結合が開裂すると、N 末端側には「a 系列」の断片が生成され、C 末端側には「x 系列」の断片が生成される。ペプチド結合の中央から C 末端側の N-C 結合が開裂すると、N 末端側には「c 系列」の断片が生成され、C 末端側には「z 系列」の断片が生成される。従来は、これらの系列の断片の質量スペクトルを目視で探したが、最近の質量分析計では、この解析がソフトウェアにより行われることとなった。</p> 
	ペプチドマッピング	peptide mapping	ペプチドまっぴんぐ	蛋白をペプチド断片に部分消化し、二次元電気泳動や液体クロマトグラフィーなどの方法で分離する。分離されたペプチドを質量分析の方法で単一電荷あたりの質量（質量電荷比）をその大きさの順に表示した質量スペクトラムから質量を求めることをペプチドマッピングとよぶ。
	変異	mutation	へんい	ゲノムの塩基配列の中に存在する希な配列の種類を変異とよぶ。変異は多型と区別する上で、集団の中で 1% 以下の頻度で存在する場合をさす。大部分の変異は単一のヌクレオチドが置換、挿入、または欠失したものである。
ほ	<a href="#">あいうえお順</a>		ほ	
	翻訳	translation	ほんやく	翻訳は、mRNA の遺伝情報に従ってペプチド鎖を合成すること。
	翻訳後修飾に伴う質量変化	mass change due to protein modification	ほんやくごしゅうしょくにとともなうしつりょうへんか	翻訳後修飾による質量変化を計測することにより、翻訳後修飾を明らかにすることができる。主要な翻訳後修飾に伴う質量の変化は、以下の通りである。S-S 結合形成 -2.02、酸化（メチオニン側鎖の酸化など） 15.99、フォルミル化 28.01、アセチル化 42.04、リン酸化 79.98、糖鎖付加（ヘキサースの場合） 162.14、ミスチル化 210.36
ま	<a href="#">あいうえお順</a>		ま	
	マイクロサテライトマーカー	microsatellite marker	まいくめさてらいとまーかー	ゲノムの多様性を示す遺伝子マーカーとして、例えば CA の 2 塩基が繰り返して存在する場合の繰り返しの数が個体ごとに異なる特徴を利用する場合が多い。このような 2 塩基が繰り返しの数の差により同定されるマーカーをマイクロサテライトマーカーとよび、数十キロベースに一つの割合で存在する。
	マウス胚操作技術	technology to handle mouse embryos	まうすはいそうさぎじゅつ	マウスの精子と卵子が受精した後の発生初期の細胞塊をマウス胚とよぶ。マウス胚に人工的に外来遺伝子を導入することにより遺伝子機能を消滅させる技術、マウス胚から個体をつくる技術等をマウス胚操作技術とよぶ。
	マススペクトロメトリ	mass spectrometry	ますすべくとろめとりー	質量分析機とも言う。一般にガス状の試料を電子衝撃などによってイオン化してから、このイオンを質量数/電荷数(m/z)に従って分離し、各イオンの強度を記録して m/z の順序に並べたものを質量スペクトルというが、この分析を行う機械を質量分析計という。有機化合物はそれぞれ固有のスペクトルを与えるので、物質の構造解析や同定に役立つ。血液や尿のような生体試料中の微量成分の定量にも応用することができる。試料導入部、イオン化室、分析部、検出部および記録部からなっている。試料導入部は固体や気体の直接導入も行われるが、生化学の領域ではガスクロマトグラフを通して行う

				<p>ガスクロマトグラフ/質量分析計が広く用いられている。イオン化の方法としては最も広く用いられている電子衝撃イオン化(EI, electron ionization)法のほかに、反応ガスから生成した反応イオンを介して試料をイオン化する化学イオン化(CI, chemical ionization)法や、電子線を使用しないフィールドイオン化(FI, field ionization)法、フィールドディソープション(FD, field desorption)法なども用いられている。一群の微量蛋白を対象としてマスペクトロメトリー(質量分析)に基づいて蛋白を同定する概念を導入することにより蛋白の量と質に関する多様性を解析することが可能になった。</p>
	マスマス	MASS-MASS	ますます	<p>質量スペクトルをより正確に且つ連続的に分解するために二つの質量分析計を連結して解析する質量分析法のひとつ。</p>
	末梢血 B リンパ球	peripheral blood B lymphocytes, peripheral B lymphocytes	まっしょうけつひーりんぱきゅう	<p>末梢血から比重遠心法で白血球の分画を得ることができる。この末梢血白血球の中に存在するリンパ球には胸腺由来のTリンパ球と抗体を産生するBリンパ球が存在する。</p>
	マトリックス支援レーザー脱離イオン化	matrix-assisted laser desorption ionization; MALDI	まとりつくすしえんれーざーだつりいおんか	<p>蛋白の質量分析のためのマトリックス支援レーザー脱離イオン化(matrix-assisted laser desorption ionization; MALDI)は、真空中でパルス状にイオン化するイオン源でほとんど1個のイオンを産生する。</p>
	マルディトフ	MALDI-TOF (matrix-assisted laser desorption ionization - time of flight)	まるでいとふ	<p>マトリックスに置いたペプチドの質量スペクトルを飛行時間の差から検出する質量分析法のひとつ。</p>
み	<a href="#">あいうえお</a> <a href="#">順</a>		み	
	ミトコンドリア DNA	mitochondrial DNA	みとこんどりあでいーえぬえー	<p>ミトコンドリア DNA は、細胞内小器官のミトコンドリアに存在する遺伝子で、エネルギー産生に関与する遺伝子群をコードしている。レーベル病、CMT 病、糖尿病等が解析されている。精子にはミトコンドリアは含まれず、卵子にミトコンドリアが含まれるため、母系遺伝の形式をとる。</p>
め	<a href="#">あいうえお</a> <a href="#">順</a>		め	
	mRNA 解析	mRNA analysis	めっせんじゃーあーえぬえーかいせき	<p>3万から4万個と考えられているヒトの全遺伝子の数と比較して、細胞の核内でDNAのもつ遺伝情報を写し取り(転写)、蛋白質合成の場であるリボソームへ伝える役割をする物質である mRNA (メッセンジャーRNA) は、全遺伝子数の5倍の約20万個程度の多様性を有する。mRNA の多様性は「転写調節」と「翻訳調節」の両者とその中間に存在する「プレ mRNA から mRNA を切り出す mRNA のスプライシングの調節」に依存する。さらに RNA と蛋白の相互作用は、遺伝子の発現機構をより複雑・精緻に調節している。これらのゲノムと蛋白の間を繋ぐ mRNA の分子調節機構を明らかにする解析を mRNA 解析とよぶ。</p>
	mRNA と蛋白の多様性	diversity of mRNA and protein	めっせんじゃーあーえぬえーとたんぱくのたようせい	<p>ヒトゲノム上の多様性を有する3万から4万個の遺伝子は、約20万個の多様性を有する mRNA に反映され、さらに約30万から50万個の多様性を有する蛋白に反映され、結果として異なる表現型を示すことになる。個人がそれぞれ有する種々の型の遺伝子の組み合わせは、ヒトゲノム上に存在する約600万から1000万個のシングルヌクレオチドポリモルフィズム(SNP)と呼ばれる多型による。このような「ゲノムの多様性」に基づく遺伝子の多様性は、mRNA と蛋白の多様性を介して、結果的に人種の差や疾患に罹りやすい感受性の差や個人の差をもたらすと考えられる。</p>
	メッセンジャーRNA	mRNA	めっせんじゃあーえたえー	<p>mRNA (メッセンジャーRNA) は、DNA からプロモーターと RNA ポリメラーゼの働きで合成される。DNA から mRNA が合成される過程を転写とよぶ。mRNA の配列に基づいてリボソーム上で、蛋白が合成される。mRNA から蛋白が合成される課程を翻訳とよぶ。哺乳動物の一つの細胞はおよそ10,000種類の mRNA を発現していると考えられている。</p>
	免疫不全	immune deficiency	めんえきふぜん	<p>自己以外の物質を認識して、不必要なものを排除する機構が免疫機構である。免疫機構は主としてリンパ球等を中心とする免疫担当細胞により担われている。リンパ球のうち、胸腺を経由することで細胞性免疫という免疫機能を担う能力を獲得したリンパ球をTリンパ球とよび、胸腺を経由せずに抗体産生に関わる液性免疫という免疫機能を獲得したリンパ球をBリンパ球とよぶ。それぞれ異なる臨床症状を呈するTリンパ球とBリンパ球それぞれの免疫不全の外、T</p>

				リンパ球とBリンパ球の両方の機能が障害される複合性免疫不全、マクロファージ等の他の免疫担当細胞の機能不全等が知られている。さらに、Tリンパ球とBリンパ球のそれぞれの働きが過剰になる場合には、1型の糖尿病や慢性関節リウマチ等の自己免疫疾患が生じる。このような自己免疫疾患も免疫不全の中に含まれる。
ゆ	<a href="#">あいうえお順</a>		ゆ	
	有用遺伝子	useful genes	ゆうよういでんし	ヒトの3万から4万個の遺伝子の中で、診断と創薬標的として意味のある遺伝子のことを有用遺伝子とよぶ。ゲノム情報を利用して、医薬品を開発する考え方をゲノム創薬とよぶ。ゲノム創薬を目指すためには、創薬標的としてどの遺伝子が有用であるかを決定する必要がある。創薬標的遺伝子とは、その遺伝子の障害が疾患を起こす遺伝子で、その遺伝子機能を修飾する医薬品を開発することが妥当な遺伝子という考えることができる。疾患関連遺伝子は診断に重要な遺伝子であると同時に、ゲノム創薬の標的遺伝子であるので、これらの遺伝子を有用遺伝子とよぶことができる。

## ゲノム機能学用語集

([ABC順](#)で[ABC順索引](#))

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [P](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [W](#) にリンクしています。)

([あいうえお順](#)で[あいうえお順索引](#))

[あ](#) [い](#) [え](#) [お](#) [か](#) [き](#) [く](#) [け](#) [こ](#) [さ](#) [し](#) [せ](#) [そ](#) [た](#) [て](#) [と](#) [に](#) [ぬ](#) [の](#) [は](#) [ひ](#) [ふ](#) [へ](#) [ほ](#) [ま](#)  
[み](#) [め](#) [ゆ](#) にリンクしています。)