

遺伝子分析科学

目次

発刊にあたって 巻頭

1. 遺伝子検査の基礎知識

A. 遺伝子分析科学認定士制度	1
B. 遺伝子検査総論	4
a. 遺伝子検査の歴史と現状	4
b. EBM	5
C. 遺伝子の基礎	7
a. 遺伝子の構造と機能	7
b. 遺伝子の発現と制御	9
c. 蛋白質プロセッシング	10
d. 遺伝子変異	11
e. 修復・多型	11
f. エピジェネティクス	12
g. microRNA	12
h. siRNA	13
D. 染色体の基礎	14
a. 染色体の構造	14
b. 遺伝子と染色体	15
c. 細胞周期	16
d. 細胞分裂	17

2. 遺伝子検査前の基礎技術

A. 検体の取扱い	20
a. サンプルング	20
b. 保存と運搬	21
B. 検査試薬・機器の取扱い	22
a. 遺伝子検査に用いる酵素	22
C. 品質保証	24
a. 検体の品質保証	24
b. 核酸の品質保証	24
c. 測定に関わる品質保証	26

3. 核酸抽出

A. 検体の前処理	27
-----------	----

B. DNA・RNA抽出(動物・植物・ヒト)29

a. ゲノム DNA の抽出と精製	30
b. プラスミド DNA の抽出と精製	31
c. 培養細胞からの RNA 抽出法	32
d. 核酸の保存方法	33
e. DNA・RNA の酵素処理法	33

4. 核酸増幅法

A. PCR 法	35
a. PCR 法	35
b. コロニーダイレクト PCR 法	35
c. ロング PCR 法	37
d. RT-PCR 法	38
e. 競合 PCR 法	39
f. Real-time PCR 法	39
B. その他の核酸増幅技術	42
a. LAMP 法	42
b. NASBA 法	44
c. TMA 法	44
d. LCR 法	45
e. TRC 法	46
f. PALSAR 法	47
g. SDA 法	48
h. ICAN 法	49
i. インベーター法	50
j. OSNA 法	50

5. 検出技術

A. DNA・RNA 解析	51
a. DNA プローブ法	51
b. サザンブロット法	52
c. DNA マイクロアレイ法	53
d. CGH 法	54
e. マイクロサテライト法	55

f. ノザンプロット法	56
B. その他の検出技術	58
a. 一塩基多型 (SNP)	58
b. バイオチップ	59
c. 変異スクリーニング法 (SSCP 法, HD 法)	61
d. シークエンス解析	63
e. 蛋白質解析法	65
f. パルスフィールドゲル電気泳動	65
g. rep-PCR	66
h. 遺伝子検査自動化技術	66

6. 先端技術

A. ゲノミクス	67
B. 疾患プロテオミクス	70
C. 再生医療	73
a. 臓器・組織の機能再生	73
b. リコンビナント製剤	73
c. 体性幹細胞	73
d. 胚性幹細胞	74
e. クローン技術	74
f. iPS	75
D. バイオインフォマティクス	76
a. データベース	76
b. 遺伝子多型情報	76
c. 統計解析	78
d. 遺伝子発現データ解析	79
e. 遺伝子ネットワーク解析	80
f. 比較ゲノミクス	80

7. その他の遺伝子検査の技術

A. 動物の遺伝子解析	82
a. 検体の採取	82
b. 実験動物の遺伝的コントロール	83
c. トランスジェニック動物	84
d. ノックアウトマウス	85
B. 植物の遺伝子解析	87
a. 検体の採取	87

b. 機能解析	88
---------	----

8. 遺伝子検査に基づく診療の実践

A. 遺伝子異常と疾患	89
a. 遺伝子異常の種類	89
B. 遺伝子診断	92
a. データ解析と評価	92
b. 統計的処理	92
c. 発症前診断	93
d. 保因者診断	94
e. 出生前診断	95
C. 遺伝子治療	97
a. 細胞への遺伝子導入	97
b. ウイルスベクターによる遺伝子導入	97
c. オーダーメイド医療	99
D. 遺伝カウンセリング	100
a. 遺伝カウンセリングにおける コミュニケーションの重要性	100
b. クライアント	100
c. カウンセリングマインド	101
E. 遺伝情報	102
a. 施設間連携	102
b. 国内外の情報ソースとネットワーク	102
c. 統合データベース	104
d. 解析ツールの種類と利用法	105
F. 倫理	107
a. 遺伝子検査の目的	107
b. 遺伝倫理	107
c. インフォームド・コンセント	109
d. 遺伝情報とその管理	110

9. 遺伝子検査結果の評価

A. 感染症	112
a. 結核症	112
b. 抗菌剤耐性細菌感染症	113
c. インフルエンザ	114
d. 食品媒介感染症	115
e. 血流感染症	116

f. HIV 感染症	117	c. 法医学	156
g. C 型, B 型肝炎ウイルス感染症	118	d. 親子鑑定	157
h. ヘルペス属感染症	119	G. ファーマコゲノミクス	159
i. 性行為感染症 (STD)	120	a. 薬物代謝酵素	159
B. 血液疾患	122	b. 薬物トランスポーター	159
a. 白血病	122	c. 薬物応答性	160
b. 悪性リンパ腫	123	d. ゲノム薬理学と薬理遺伝学	161
c. 先天性溶血性疾患	124	e. ゲノムバイオマーカー	162
d. 血小板機能異常症	125	f. 遺伝子タイピング	163
e. 先天性血液凝固異常症	126	g. オーダーメイド医療	164
f. 先天性血栓性疾患	127		
C. 固形腫瘍	128		
a. 家族性腫瘍	128	10. 染色体検査の実践	
b. 大腸がん	128	A. 細胞培養法	166
c. 乳がん	129	a. 培養準備	166
d. 肝細胞がん	131	b. 末梢血リンパ球培養	166
e. 胃がん	132	c. 皮膚線維芽細胞培養	167
f. 膵臓がん	133	d. 骨髄細胞培養	168
g. 肺がん	134	e. リンパ芽球細胞株の樹立	168
h. 悪性黒色腫	135	f. 羊水細胞培養	169
D. 遺伝性疾患	137	g. 絨毛細胞培養	169
a. 神経疾患	137	h. 固形腫瘍細胞培養	169
b. 代謝内分泌疾患	138	i. 高精度分染用の培養	169
c. 循環器・呼吸器疾患	139	B. 標本作製	171
d. 腎疾患	140	a. 低張処理	171
e. 眼疾患	141	b. 固定	172
f. 難聴	142	c. 展開	172
g. ミトコンドリア病	143	d. 保存	173
h. 自己免疫疾患	144	C. 分染法	175
i. アルツハイマー病	146	a. Q 染色法	175
j. 精神疾患	146	b. G 染色法	175
E. 生活習慣病	148	c. R 染色法	176
a. 高血圧	148	d. C 染色法	177
b. 糖尿病	149	e. NOR 染色法	177
c. 骨粗鬆症	150	f. 性染色体の染色法	177
d. 脂質異常症	151	g. 姉妹染色分体分染法	178
e. 肥満	153	h. 高精度染色体分染法	179
F. 個人識別	155	D. 核型分析	180
a. 血液型	155	a. 顕微鏡観察	180
b. 臓器移植	155	b. 写真撮影	180

- c. 核型分析 181
- d. 染色体異常の記載方法 182
- e. 自動解析装置 184
- E. 蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション (FISH) 法** 185
 - a. FISH 法 185
 - b. 染色体ペインティング法 185
 - c. 染色体特異的領域の DNA プローブを用いた FISH 法 186
 - d. RNA-FISH 法 187

11. 染色体検査結果の評価

- A. 染色体異常の種類** 188
 - a. 常染色体異常 188
 - b. 性染色体異常 188
 - c. 片親性ダイソミー 189
 - d. 隣接遺伝子症候群 190
 - e. 染色体不安定症候群 192
 - f. 数的異常 193
 - g. 構造異常 194
 - h. モザイクとキメラ 195
 - i. 一時的構造異常 (gap, breakage, interchange, fragile site) 196
- B. がんの分子・細胞遺伝学 (腫瘍と染色体異常)** 198
 - a. 白血病・リンパ腫 198
 - b. 固形がん 200
- C. 環境変異原と染色体異常** 201
 - a. 放射線 201
 - b. 化学物質 202
 - c. ウイルス 203
- D. 倫理** 205
 - a. 染色体検査の目的 205
 - b. 染色体検査の倫理 205
 - c. インフォームド・コンセント 206
 - d. 情報管理 207

12. 遺伝子・染色体検査業務

- A. 業務管理** 209
 - a. 遺伝子検査室の設計・設備 209
 - b. 人材配置 211
- B. コンサルテーション** 212
- C. 教育とトレーニング** 214
 - a. コミュニケーション力 214
 - b. 研究能力 215
 - c. プレゼンテーション能力 215
- D. マネジメント** 217
 - a. リーダーシップ 217
 - b. 問題解決力 218
 - c. チームワーク 219
- E. 安全管理** 221
 - a. トラブルとその対策 221
 - b. バイオ安全管理 223
 - c. バイオハザード 224
 - d. 感染性物質曝露後の対応 225
 - e. 施設内ガイドライン 226
 - f. 廃棄物・実験廃液 227
 - g. 災害時の対応 228
- F. 精度管理** 230
 - a. 内部精度管理 230
 - b. 外部精度管理 231
 - c. 遺伝子検査の精度保証 231
- G. 遺伝子検査ビジネス** 233
 - a. 事業分野における指針など 234
 - b. 「NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会」の設立など 234
 - c. 「出生前親子鑑定について」(2006 年) 日本産科婦人科学会及び「DTC 遺伝学的検査に関する見解」(2008 年) 日本人類遺伝学会について 235
 - d. 今後の課題 236
- H. 臨床試験** 237
 - a. I - III phase study 237
- I. 遺伝子検査診断薬の開発** 241

J. ガイドライン	245	f. 臨床検査を終了した検体の業務, 教育, 研究のための使用について	253
a. ヒトゲノム・遺伝子解析研究に 関する倫理指針	245	g. ゲノム薬理学を利用した治験に ついて	254
b. 医療・介護関係事業者における 個人情報の適切な取扱いのための ガイドライン	246	h. 分子遺伝学的検査における質保証 に関する OECD ガイドライン	255
c. 遺伝学的検査に関するガイドライン (平成 15 年 8 月) 遺伝医学関連学会	248	i. ファーマコゲノミクス検査の 運用指針	256
d. ヒト遺伝子検査受託に関する 倫理指針	250	j. 遺伝子関連検査の検体品質管理 マニュアル	257
e. 遺伝子治療研究に関する指針	252		
		用語解説, 主要略語一覧, 索引	巻末