

用語集

cDNA (Complementary DNA)

逆転写酵素を用い、mRNAを鋳型として逆転写により生成されたDNA。

DICOM規格 (Digital Imaging and Communications in Medicine Standard)

医療画像における保存と通信に関する規格。静止画や動画に患者情報や検査日記録等を添付したファイルとして保存される。近年電子カルテの普及に伴い、DICOM規格の需要が急速に高まっている。これにより閲覧のほかに研究にも容易に流用できるが、患者の個人情報保護に関してはこの規格では言及されていない。

EBM (Evidence Based Medicine)

従来、医師や医療従事者の“勘と経験”に委ねられていた医療を改めた、科学的・客観的基盤に根ざした「科学的根拠に基づいた医療」のこと。近年、EBMに基づき、公平・公正かつ最新の情報をもとに個々の患者に適した医療を提供することにより、医療サービスの質を高めていこうとする取り組みがなされている。

in situ hybridization

目的とする遺伝子のmRNAに、蛍光あるいは可視光で検出できる化合物で標識した遺伝子プローブをハイブリッド形成することにより、特定遺伝子の染色体上での位置やmRNAの細胞・組織内局在を決定する方法。

mRNA (messenger RNA)

リボ核酸RNAの一種であり、タンパク質の合成過程においてその遺伝情報を写しとって伝える役割を持つ。伝令RNAとも呼ばれる。

ORF (Open Reading Frame)

ゲノム上でタンパク質がコード化されている領域（遺伝子領域）であり、アミノ酸合成が始まる開始コドンから終了する終止コドンの1つ手前のコドンまでの読み取り枠のこと。

PDGF遺伝子 (Platelet Derived Growth Factor)

PDGF（ヒト血小板由来増殖因子）の遺伝子。PDGFは血管の新生・増殖因子として機能する。炎症や糖尿病

性網膜症などがPDGFを活性化させることが知られている。

rRNA (ribosome RNA)

リボ核酸RNAの一種であり、数十のタンパク質とともにタンパク質合成を行う細胞内小器官(リボゾーム)を構成する。リボソームRNAとも呼ばれる。

SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms)

DNA配列中に見られる遺伝子多型のうち最もよく見られる一塩基多型のこと。この違いによって疾患の感受性に個人差が出てくる可能性が指摘されており、各施設で研究が進んでいる。（遺伝子多型も参照）

SVM (Support Vector Machine)

サンプルを分離する超平面のうち一番近いサンプル点までの距離（マージン）が最も大きいものを選ぶことによりパターン識別を行う方法。

two-hybrid 法

酵母のタンパク質発現系を利用し、相互作用するタンパク質を酵母内で検出する方法。

v-sis 遺伝子

サル肉腫ウイルスの発癌遺伝子の1つ。

Werner 遺伝子 (WRN 遺伝子)

Werner症候群（臨床的に正常の加齢とがん易罹患性を伴い、早老徴候が出現する疾患）の原因となる遺伝子。

イオンチャネル (Ion Channel)

生体膜（たとえば細胞膜）を介して存在するイオンの電気化学ポテンシャル差に応じたイオン輸送を制御している膜貫通構造を持つタンパク質。神経細胞の興奮等をコントロールしている。

遺伝子制御ネットワーク (Gene Regulatory Network)

細胞の中に存在する約30,000個の遺伝子群は、相互作用を行いながら組織的に働くことにより種々の複雑な反応を実現している。このような遺伝子群の組織的な制御のことをいう。

遺伝子多型 (Genetic Polymorphism)

同じ遺伝子でもヒト各々によって塩基配列が異なり (遺伝子多型), その結果できる構造タンパクや酵素が個人個人で異なる場合がある (遺伝子変異). (SNPsも参照)

遺伝子ノックアウト (Gene Knock-out)

発現させたくない特定の内在遺伝子の中に導入遺伝子を入れたり置換したりすることにより, その遺伝子が発現できない状態 (ノックアウト状態) にすること.

遺伝子発現 (Gene Expression)

遺伝子に保持されている情報がタンパク質に転写→翻訳されることによりその機能を現すこと. 実験では, 遺伝子発現はDNA→mRNAの発現としてとらえられることにより証明し得る.

遺伝子プローブ (Gene Probe)

遺伝子発現を検出するための短い塩基配列. 互いに相補的な配列が結合することによって二本鎖構造を作るというDNA鎖の性質を利用し, 結合する相手方のDNAを探すため (ハイブリダイゼーション) に用いる.

遺伝子マーカ (Genetic Marker)

生物に実際に現れた性質 (表現型) によって特定の生物種や系統を容易に識別できる遺伝子であり, その遺伝子を持つ細胞, 染色体, 個体のマーカ (標識) として使用できるもの.

遺伝子予測 (Gene Prediction)

遺伝子の構造上の特徴や遺伝子配列の統計的性質, すでにアミノ酸配列が知られている類似のタンパク質配列の情報等を利用することにより, A, T, G, Cの並びであるゲノムの塩基配列から遺伝子として機能する領域 (翻訳されてタンパク質が合成される部分) を予測すること.

オーダーリングシステム・レセプト発行システム

オンライン上で医師が検査項目を指定したり, 処方箋を発行したりするシステムをオーダーリングシステム, 医療会計を行い保険請求書 (レセプト) を発行するためのシステムをレセプト発行システムと呼ぶ. 日本においてはこれらが一体となって販売されていることが多いが, 他の医療情報システム (検査システムや臨床疫学データベース等) とは連携がまったく考慮されておらず, すなわちオーダーリングシステムとレセプト発行

システムの医療情報は医学研究に流用することはできない. そのため, 世界各国でさまざまな医療に関するデータベース同士の連携の規格化が提唱されている.

オリゴヌクレオチド (Oligonucleotide)

3~10個の短いヌクレオチド (プリンまたはピリミジン塩基, 糖, リン酸からなる化合物であり, DNAやRNAの基本単位) の重合体.

カーネル法 (Kernel Method)

2つの対象間 (グラフや画像等) の類似度を測る方法の1つであり, カーネル関数を用いて2つのデータの類似度のみを高速に計算することにより, すべての部分構造を数え上げた場合と同等の結果を得られる.

キメラ (Chimera)

複数の受精卵に基づく組織が単一個体内で隣り合って存在する現象.

キャピラリー電気泳動法 (Capillary Electrophoresis)

毛细管の両端に高電圧をかけることにより, 溶液中の各種イオンや有機酸等の荷電粒子が分離・移動する原理を応用した分析方法.

クリプトスポリジウム (Cryptosporidium)

腸管寄生原虫の一種. 後天性免疫不全症候群 (AIDS) における致死性下痢症の病原体であるとともに, 健康者においても水様下痢症の原因となる.

クロマチン免疫沈降 (Chromatin Immunoprecipitation)

クロマチンとは真核生物の細胞核内に存在するDNAと塩基性核タンパク質を含む構造であり, 転写因子などのDNAと相互作用するタンパク質がクロマチンなどの特定な領域と結合しているかを解析する方法. 転写因子に対する抗体で免疫沈降してDNAを増幅・検出することにより, ゲノムからタンパク質結合領域を高精度に同定する.

蛍光相関法 (Fluorescent Correlation Spectroscopy)

分光分析方法の1つ. 蛍光標識したナノモル濃度の生体物質についてフェムトリットルの領域で観察を行うと, 主にブラウン運動による蛍光強度変化を観察することができる. この蛍光強度変化の自己相関関数を調べることにより, 分子数および分子の大きさの変化についての情報が得られる. 分子の見かけの大きさの変化は分子間相互作用により変わるため, 溶液中および細胞内での分子間相互作用解析に用いられる.

ケモインフォマティクス (Cheminformatics)

化学構造等の情報処理により物性や薬理活性の予測、合成経路の設計等を行う研究領域であり、標的分子結合薬剤デザイン等への応用が期待されている。

コドン (Codon)

mRNA上に存在する遺伝暗号の単位であり、アミノ酸に対応する3個1組の塩基配列。20種のアミノ酸を規定する61通りとアミノ酸配列の終了を指定する3通りの、計64通りがある。

サブ解析

医学研究では、大きな研究の解析である結果が得られてもさらに細かい解析が必要な場合が多く、これをサブ解析と呼ぶ。たとえば心疾患の原因となる高血圧症を例にとると、ある降圧薬を用いて血圧が下がった結果が得られても、実際には心疾患や脳血管障害になりやすいかどうかを別に検討しなければならない。実際に、ある種の降圧薬は血圧を下げて心疾患が増えるという矛盾した結果も、サブ解析で実証されている。

シーケンサー (Sequencer)

配列決定装置。

シグナルトランスダクション (Signal Transduction)

細胞表面のレセプターと呼ばれるタンパク質によって受容された後、一連の分子相互作用によって細胞内部へ信号(シグナル)が渡され、リレーの鎖に沿って次々に分子が変化していく仕組みのこと。“信号受容”ともいう。

疾患感受性 (Disease Susceptibility)

ある病気(疾患)へのかかりやすさのこと。

真核生物 (Eukaryota)

真核細胞(内部に核を有する)からなる生物のことをいい、細胞内に細胞核と呼ばれる構造を持ち、細胞のそれ以外の部分からは核膜によって区切られているという特徴を有する。

シンテニー (Synteny)

ゲノム、染色体あるいは遺伝子の構造における、共通の祖先を持つことを表す性質。

スプライス部位 (Splice Junction)

真核生物の細胞における遺伝情報のアミノ酸配列への翻訳において、mRNAがいくつかの部分に切断され、

そのある部分は除去され、残りの部分のみが再結合して新しいmRNAが形成される。この過程をスプライシングと称するが、その時の再結合される部分のこと。

セカンドメッセンジャー (Second Messenger)

細胞内の情報伝達系は、これを作動させるホルモンなどの一次情報伝達分子、それを受け取る受容体、ホルモンなどが受容体に結合したことを伝える二次情報伝達分子、二次情報伝達分子の受容体への結合によって働き出す種々のタンパク質リン酸化酵素やイオンチャネルなどによって構成されている。このうち、二次情報伝達分子のことを“セカンドメッセンジャー”と称する。

全ゲノムショットガン法 (Whole-Genome Shotgun Sequencing)

多種類の制限酵素(DNAを切断する酵素)を同時に用いてDNAを適当な断片に切断して各断片の塩基配列を読み、わずかな塩基配列の重なりをもとにコンピュータでつなぎ合わせるによりDNAの塩基配列を決定する方法。

セントラルドグマ (Central Dogma)

すべての生物において、DNAの情報はRNAに転写された後にタンパク質に翻訳される、すなわち、DNAからRNAそしてタンパク質の順に情報が伝達されるという原理。これを、二重らせんの発見で有名なFrancis H. Crickが「分子生物学のセントラルドグマ(中心教義)」と名付けた。

データマネージャ (Data Manager)

医学的なデータをデータベースに入力する際には、データの質の確保と標準化が必要となる。こうしたデータの管理を行う専門家として、米国ではすでにデータマネージャという職種が確立している。日本ではデータマネージャの育成は非常に遅れており、そのため医療の根幹を成すEBMの研究が遅々として進まず、問題となっている。

転写 (Transcription)

遺伝子の遺伝情報に基づくタンパク質合成反応の第1段階であり、DNAの塩基配列(タンパク質の設計図)をRNAに写し取ること。

転写因子 (Transcription Factor)

DNAからRNAを合成する転写過程において転写酵素(RNAポリメラーゼ)以外に必要な低分子量のタンパク質(サイトカイン)の総称であり、合成の誘

型となるDNAの特異的塩基に結合して転写の調節を行う。

ドライバイオ・ウェットバイオ (Dry-Bio, Wet-Bio)

生命現象を解析する方法のうち、実際に細胞や動物を用いた実験を行わずに、コンピュータ・シミュレーションによって研究を進めることを“ドライバイオ”と称する。これに対し、実際に動物実験を行って研究・開発することを“ウェットバイオ”と称する。

パスウェイ (Pathway)

遺伝子やタンパク質が相互に複雑に制御する生体反応機構を構成する、一連のネットワーク的な制御構造のことをいう。特に、生体内の種々の物質がどのような反応や物質を経て分解・合成されるかを表す経路を“代謝パスウェイ”という。

パッチクランプ法 (Patch-clamp Method)

顕微鏡下で肉薄ガラス電極を細胞膜に密着させ、その部分の膜上のイオンチャネルを周囲から絶縁し、このチャネルを通過するイオンの流れを微弱な電流信号として計測する電気生理学的な実験技術。イオンチャネル機能を一分子レベルでリアルタイムに計測できる。

ファンクショナルMRI (Functional Magnetic Resonance Imaging; fMRI)

磁気共鳴画像装置 (MRI) を用いて計測部位の機能について検査する方法。たとえば、還元ヘモグロビンが磁化することを利用すると血中の酸素濃度のわずかな変化を計測することが可能となり、ある課題を実行している時に脳のどの領域が用いられているのかを画像として捉えることができる。

フィジオーム (Physiome)

Physio (身体) と ome (ラテン語で全体を意味する) から合成された造語であり、分子から細胞、組織、臓器、生体に至る、複雑に相互作用する階層の機能全体のこと。各遺伝子の役割を機能全体の中で見直そうという

考え方から生まれた。

プロテオミクス (Proteomics)

プロテオーム (proteome) とは、1つの細胞に発現しているタンパク質の全体を指す。Protein (タンパク質) と ome から合成された造語。プロテオミクスはそのプロテオームに関して研究する学問分野を指す。

プロモータ (Promoter)

遺伝子の転写をするために一義的に必要な機能を持つDNA上の領域であり、その遺伝子が体のどの部分でどのような時に発現するかという重要な情報を保持する。

保護基 (Protecting Group)

複数の官能基 (炭化水素に付く原子集団のこと) を持っている有機化合物のうち、ある官能基にのみ選択的に反応させるために、残りの官能基を保護するもの。

マイクロアレイ (Microarray)

ガラスやシリコンなどの基盤上にオリゴヌクレオチドやcDNA断片などのDNA分子を高密度に配置したものであり、標識したRNA分子をハイブリダイゼーションすることにより、数千から数万種という規模の遺伝子発現を同時に観察することができる。“DNAチップ”とも呼ばれる。

マトリックスメタロプロテナーゼ (Matrix MetalloProteinase; MMP)

コラーゲンなどの線維間基質を分解する酵素であり、MMP-1やMMP-3など、いくつかの種類がある。細胞外マトリックス分解酵素。

モデル生物 (Model Organism)

生物学、特に分子生物学とその関連分野において、普遍的な生命現象の研究に用いられる生物。哺乳類では、ヒト、マウス、ラットが代表的。

