

[用語の解説]

全ゲノムシーケンス (Whole Genome Sequencing; WGS)

説明: 全ゲノムシーケンスとは、生物の全ての DNA 配列を決定する手法です。人間の場合、これには約 30 億の塩基対が含まれます。この手法により、個人のゲノムの全体像を把握でき、遺伝的な特徴や疾患のリスク要因を詳細に調べることが可能になります。

重要性: 疾患の原因遺伝子の同定、個人の薬物反応性の予測、遺伝的リスク評価など、医学研究や臨床医学において非常に有用な情報を提供します。個別化医療の発展にも寄与しています。

de novo

説明: **de novo** はラテン語で「新たに」を意味し、遺伝学においては、親から受け継がれない新たな変異 (突然変異) を指します。これらは通常、生殖細胞の形成過程や早期胚発生の間に起こります。

重要性: **de novo** 変異は、自閉症スペクトラム障害やいくつかの遺伝的疾患の原因となることがあります。これらの変異を理解することは、これらの疾患のメカニズムの解明や診断、治療法の開発に役立ちます。

レアバリエント (Rare Variant)

説明: レアバリエントは、人口のごく一部にしか存在しない遺伝的変異を指します。これらの変異はしばしば頻度が 1% 以下であり、多くの場合、特定の集団や家系に特有のものです。

重要性: これらのレアバリエントは、特定の遺伝的疾患の原因となることがあります。レアバリエントの研究は、これまで解明されていなかった疾患の原因を理解するのに役立ちます。また、個別化医療において、患者特有の治療戦略を立てる際の重要な情報となります。