



Kazusa DNA Res. Inst.

遺伝学的検査結果報告書

医療機関名 :

担当医氏名 :

検体ID : TEST0001

検体種別 : 血液

検体受領日 :

結果報告日 :

検査名 : がん関連遺伝子のシングルサイト解析

遺伝学的検査コード番号 : CAN_SIN_v1

検査方法 : 下記のゲノムポジションの前後2塩基を含む領域について、ハイブリキャプチャー法によるターゲット次世代シークエンス解析(NGS)法を用いてゲノム遺伝子配列を解析しました。得られた塩基配列を公開されているヒトゲノムリファレンス配列(GRCh38/hg38)と比較し、低出現頻度の塩基置換、短い塩基配列の欠失・挿入の有無をコンピュータにより解析しました。

解析遺伝子名 : No1. MEN1 chr11:64806348

その結果、次のバリアントが検出されました。

バリアントNo.	Gene_Name	Feature_ID	Genotype	Annotation	HGVS.c	HGVS.p	Position
1	MEN1	NM_000244.3	heterozygous	frameshift_v	c.948delC	p.Tyr317fs	chr11:64806347

<実施施設>

遺伝子解析 : (公財) かずさDNA研究所遺伝子検査室