



## 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： 2018年8月10日  
結果報告日： 2018年9月1日  
検査名： ○○遺伝子検査  
遺伝学的検査コード番号： TEST\_TEST\_v1

検査方法： 下記遺伝子のたんぱく質コード領域exonならびにそのintronとの境界領域（intron内部、10塩基まで）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ケンシング解析(NGS)法を用いてゲノム遺伝子配列を解析し、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。データベースに記載のないバリエーションおよび出現頻度が1%以下のバリエーションが検出された場合はキャピラリーDNAシーケンサーでの確認作業を行います。

解析遺伝子名： gene1, gene2, gene3

その結果、次のバリエーションが検出されました。

バリエーションNo.	Gene_Name	Feature_ID	Genotype	Annotation	HGVS.c	HGVS.p	Position
1	gene1	NM_000000.0	heterozygous	miss_sense	c. XXXC>T	p. ArgYYY. Trp	chrZ:1234567

検査結果： バリエーションNo1について  
ClinVarのデータベースでは「Pathogenic」とされています（rs00000000）。  
ExACのデータベースには登録がありません。  
HGMDには記載ありません。

コメント：

参考： 用いたバリエーション頻度情報データベース：ExAc, Exac03 release 1, Nature 536, 285-291 (18 August 2016)。 <http://exac.broadinstitute.org/>; CLINSIG, Clinvar\_20180225の疾患情報;HGMD, The Human Gene Mutation Database (Professional), <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>。

〈実施施設〉

遺伝子解析： (公財) かずさDNA研究所遺伝子検査室



## 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： 2018年8月10日

結果報告日： 2018年9月1日

検査名： ○○遺伝子検査

遺伝学的検査コード番号： TEST\_TEST\_v1

検査方法： 下記遺伝子のたんぱく質コード領域exonならびにそのintronとの境界領域（intron内部、10塩基まで）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ケンス解析（NGS）法を用いてゲノム遺伝子配列を解析し、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。データベースに記載のないバリエーションおよび出現頻度が1%以下のバリエーションが検出された場合は下記に記載いたします。また、今回の検査は次世代シーケンサー（NGS）による解析のみで実施しました。

解析遺伝子名： gene1, gene2, gene3

今回のシーケンス解析で得られた結果には、検査方法で述べたリファレンス配列との違いは検出されませんでした。

検査結果： 今回の遺伝子構造解析では、ExAcデータベースに無記載、あるいは1%以下と出現頻度表示されているバリエーションは検出されませんでした。しかし、この結果は本検査で用いた短鎖DNAシーケンス解析系では検出困難なバリエーションの存在までも否定するものではありません。また、確定診断には臨床症状と他の検査結果、今回の検査結果を統合的にご判断いただく必要があります。

コメント：

参考： 用いたバリエーション頻度情報データベース：ExAc, Exac03 release 1, Nature 536, 285-291 (18 August 2016)。 <http://exac.broadinstitute.org/> ; CLINSIG, Clinvar\_20180225の疾患情報;HGMD, The Human Gene Mutation Database (Professional), <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>.

〈実施施設〉

遺伝子解析： (公財) かずさDNA研究所遺伝子検査室