



遺伝学的検査結果報告書

医療機関名： XXX病院
担当医氏名： XX XX 様
検体ID： ABCDEF GH
検体種別： 血液
検体受領日： YYYY/MM/DD
結果報告日： YYYY/MM/DD
検査名： XXX遺伝子検査
遺伝学的検査コード番号： TEST_TEST_v1

検査方法：

下記遺伝子のたんばく質コード領域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。

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、gnomAD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。

その他特記事項： 特にありません。

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：
・gnomAD_vX.X, <https://gnomad.broadinstitute.org/>
・iJGVD_38k_jpn, <https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp/ijgvd/>
・CLINSIG, Clinvar_YYYYMMDD
・HGMD, _YYYY.M, <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

報告書作成支援：