



Kazusa DNA Res. Inst.

## 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 : ABCDEFGH  
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アントおよび出現頻度が0.1%以下のバリアント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

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      | Ref/Alt(genome) |
|----------|-----------|-------------|--------------|------------------|-----------|-------------|---------------|-----------------|
| 1        | GENE1     | NM_000000.0 | heterozygous | missense_variant | c. XXXC>T | p. AlaXXGly | chrZ:12345678 | C/T             |

検査結果 :

バリアントNo1について  
ClinVarのデータベースでは「XXX」とされています。  
(dbSNP:rsXXXXX、MAF記載なし、ToMMo記載なし)  
gnomADのデータベースには登録がありません。HGMDには以下の記載があります。

1. XXXXX

その他特記事項 :

特にありません。

コメント :

参考 :

用いたバリアント頻度情報データベース：  
・gnomAD\_vX.X, <https://gnomad.broadinstitute.org/>  
・iJGVD\_38kjpn, <https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp/ijgvd/>  
・CLINSIG, Clinvar\_YYYYMMDD  
・HGMD,\_YYYY.M, <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>

&lt;実施施設&gt;

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: