



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0.1%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

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

検査結果：

バリエーション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：