

バリエントNo.	Gene_Name	Feature_ID	Genotype	Annotation	HGVS.c	HGVS.p	Position
	A	B	C	D	E	F	G

- A. 遺伝子名です。HGNCに登録されている**official gene symbol**で表記しています。
- B. 遺伝子によってはスプライシングによって複数のmRNAが存在することがあります。解析には代表的な一つのバリエーションを用いています。このバリエーションをNCBIに登録されているRefSeq IDで表記しています。
- C. 1対ある染色体のうち、バリエントが1本のみ認められる場合はheterozygous, 2本ともに認められる場合はhomozygousと表します。X染色体あるいはY染色体の場合は解釈に注意が必要です。
- D. バリエントの注釈です。
- E. cDNA配列におけるバリエントの表記です。(例) c.123G>T はcDNA配列の123番目の塩基がreferenceがGであるのに対し、Tに置換されていることを表します。詳細は<https://www.hgvs.org/mutnomen/recs.html>をご参照ください。
- F. アミノ酸配列におけるバリエントの表記です。(例) p.Ala45Val はアミノ酸配列の45番目のアミノ酸がreferenceがAlaであるのに対し、Valに置換されていることを表します。詳細は<https://www.hgvs.org/mutnomen/recs.html>をご参照ください。
- G. ゲノム上 (referenceはhg38を用いています) のどこにバリエントが存在しているかを表しています。

検査結果内の用語に関して

1. **ClinVar** : NCBIによって提供されているバリエーションとその表現型のデータベースです。詳細は<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>をご参照ください。
2. **ExAC** : Exome Aggregation Consortium (ExAC)プロジェクトでまとめられたアレル頻度情報が登録されているデータベースです。
3. **rs番号** : NCBIのdbSNPに登録されているアレルIDです。MAFはdbSNPにおける minor allele frequencyです。詳細はhttps://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/docs/rs_attributes.htmlをご参照ください。
4. **HGMD** : バリエーションが記載されている論文のデータベースです。HGMDの記載がある場合には病原性の重要な判断根拠になりますので論文原本をご参照下さい。