

OncoGuide™ NCCオンコパネル システム

シーケンシングレポート

検査会社受付ID: _____

■ サンプル情報

サンプル	検体識別番号 : (T08, N08)
がん種	Biliary Tract (BILIARY_TRACT)_胆道

■ コンパニオン診断項目

コンパニオン診断項目である下記の遺伝子変異が検出されました。(詳細は下記体細胞変異一覧をご確認ください)

遺伝子名	変異種類	対応する医薬品
FGFR2	fusion	フチバチニブ

本コンパニオン診断項目は、コンパニオン診断対象である遺伝子変異が適用がん種で検出された場合に、医薬品の適応判定の補助としてご使用いただけます。ご使用の際には、本品の最新の添付文書及び、医薬品の最新の添付文書をご確認ください。

■ 体細胞変異一覧

■ 一塩基変異 / 挿入・欠失情報

No	遺伝子名	腫瘍アレル頻度[%]	変異種類	CDS変化	アミノ酸変化	公共データベース情報 COSMIC(登録数)
1	● EGFR	26.1(618/2,364)	nonsynonymous SNV	exon15:c.1787C>T	P596L	21689(9)

■ 遺伝子コピー数異常情報

No	遺伝子名	変異種類	遺伝子コピー数比
2	● ERBB2	amplification	6.42

■ 遺伝子再構成情報

No	遺伝子名	変異種類	融合様式	切断領域	exon結合予測(リーディングフレーム予測)
3	● FGFR2 EML4	fusion	5'-3' 5'-3'	intron17 intron7	exon17-exon8(Out-of-frame)
4	● ETV6 NTRK3	rearrangement	5'-3' 3'-5'	intron5 intron14	-(Unknown)
5	● CTNNB1	long deletion	-	intron2 exon3	-(-)

※Noの右側に●表記がある変異は、サマリーレポートに掲載されている変異となります。

■ マイクロサテライト不安定性 (MSI)

ステータス(スコア)	MSI-HIGH(54.41)
------------	-----------------

■ 体細胞変異数

領域区分		SNV		InDel		合計	
		変異出現数	変異出現率*	変異出現数	変異出現率*2	変異出現数	変異出現率*
コーディング領域	nonsyn	7	19.7 /Mb	6	16.8 /Mb	16	44.9 /Mb
	syn	3	8.4 /Mb				
非コーディング領域		21	22.5 /Mb	34	36.4 /Mb	55	58.9 /Mb
領域全体		31	24.0 /Mb	40	31.0 /Mb	71	55.0 /Mb

※変異出現率 = 1Mbpあたりの変異数

■ 生殖細胞系列バリエーション一覧

No	遺伝子名	開示 推奨度	腫瘍 アレル頻度(%)	非腫瘍 アレル頻度(%)	変異種 類	CDS変 化	アミノ酸変化	公共データベース情報		
								ClinVar Var ID	Significance	SNP データベース[%]
6	● BRCA1	AAA	56.4 (413/732)	46.7 (194/415)	stopgain SNV	exon12:c. 4327C> T	R1443*	17675	Pathogenic	1000g[-] ExAC[0.00] ESP[-] HGVD[-]
7	● PMS2	AAA	51.3 (532/1,038)	49.3 (237/481)	nonsyno nymous SNV	exon9:c. 917T>A	V306E	237933	Likey_path ogenic	1000g[-] ExAC[-] ESP[-] HGVD[-]
8	- ATM	AA	48.2 (591/1,226)	48.0 (225/469)	nonsyno nymous SNV	exon48 :c.6995 T>C	L2332P	133631	Benign	1000g[0.72] ExAC[-] ESP[0.85] HGVD[-]
9	- CDK12	-	50.7 (777/1,533)	52.6 (340/646)	nonsyno nymous SNV	exon14 :c.3839 C>T	P1280L	-	-	1000g[0.14] ExAC[0.00] ESP[0.15] HGVD[-]

※Noの右側に●表記があるバリエーションは、サマリーレポートに掲載されているバリエーションとなります。

※開示推奨度は、がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト (Ver4.2_20231003) にもとづいた、二次的所見が明らかになった際の開示推奨度となります。

開示推奨度	説明
AAA	・我国で変異キャリアに対する診療方針のガイドラインが存在する。
AA	・ACMG73遺伝子 (ACMG SFv3) で遺伝性腫瘍原因遺伝子。 ・NCCNガイドラインのうち、主要論文で一致して開示推奨されているもの。
A	・NCCNガイドラインのうち、主要論文* で一致して開示推奨されていないもの。 ・主要論文* で一致して強い開示推奨のあるもの。 ・ACMG73遺伝子 (ACMG SFv3) で遺伝性腫瘍以外の原因遺伝子。
B	・一論文でのみ開示推奨のあるもの。
-	・がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト (Ver4.2_20231003) で定義されていない遺伝子。

※主要論文については、がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト (Ver4.2_20231003) を参照してください。

■ 遺伝子変異情報

1	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	EGFR(Regular, ENST00000275493.7)
	変異由来	somatic
	変異種類	nonsynonymous SNV
	物理位置 (染色体:塩基番号)	7:55,233,037
	遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	0.89
	腫瘍アレル頻度 (%)	26.1 (618/2,364)
	CDS変化	exon15:c.1787C>T
	アミノ酸変化	P596L
	COSMIC/ClinVar登録ID	21689 Variation ID:- AlleleID:-
	COSMIC登録数 ClinVar Status	9 -
	COSMIC Status ClinVar Significance	Confirmed_somatic_variant (-)
	SNPデータベース	-
	検出方法	matched
	2	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)
変異由来		somatic
変異種類		amplification
物理位置 (染色体:塩基番号)		17:37,844,347-37,884,911
遺伝子コピー数比 (補正リード数比)		6.42
腫瘍アレル頻度 (%)		-
CDS変化		-
アミノ酸変化		-
COSMIC/ClinVar登録ID		- Variation ID:- AlleleID:-
COSMIC登録数 ClinVar Status		- -
COSMIC Status ClinVar Significance		- (-)
SNPデータベース		-
検出方法		matched
3		遺伝子名 (Ensemble Expression ID)
	変異由来	somatic
	変異種類	fusion
	物理位置 (染色体:塩基番号)	10:123,241,134-242,506,807
	融合様式	5'-3' 5'-3'
	遺伝子1切断領域 遺伝子2切断領域	intron17 intron7
	exon結合予測 (リーディングフレーム予測)	exon17-exon8(Out-of-frame)
	再構成リード数/遺伝子1リード数 遺伝子2リード数	525/903 527
	腫瘍アレル頻度 (%)	58.14
	CDS変化	-
	アミノ酸変化	-
	COSMIC/ClinVar登録ID	- Variation ID:- AlleleID:-
	COSMIC登録数 ClinVar Status	- -
	COSMIC Status ClinVar Significance	- (-)
SNPデータベース	-	
検出方法	wgenome	
4	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	ETV6 NTRK3
	変異由来	somatic
	変異種類	rearrangement
	物理位置 (染色体:塩基番号)	12:12,034,340-15,88,572,319
	融合様式	5'-3' 3'-5'
	遺伝子1切断領域 遺伝子2切断領域	intron5 intron14
	exon結合予測 (リーディングフレーム予測)	-(Unknown)
	再構成リード数/遺伝子1リード数 遺伝子2リード数	442/453 454
	腫瘍アレル頻度 (%)	97.36
	CDS変化	-
	アミノ酸変化	-
	COSMIC/ClinVar登録ID	- Variation ID:- AlleleID:-
	COSMIC登録数 ClinVar Status	- -
	COSMIC Status ClinVar Significance	- (-)
SNPデータベース	-	
検出方法	wgenome	
5	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	CTNNB1(Regular, ENST00000349496.11)
	変異由来	somatic
	変異種類	long deletion
	物理位置 (染色体:塩基番号)	3:41,266,002-3:41,266,094
	融合様式	-
	遺伝子1切断領域 遺伝子2切断領域	intron2 exon3
	exon結合予測 (リーディングフレーム予測)	-(-)
	再構成リード数/遺伝子1リード数 遺伝子2リード数	134/813 838
	腫瘍アレル頻度 (%)	15.99
	CDS変化	exon3:c.14-15_91del
	アミノ酸変化	A5_L31delinsV
	COSMIC/ClinVar登録ID	- Variation ID:- AlleleID:-
	COSMIC登録数 ClinVar Status	- -
	COSMIC Status ClinVar Significance	- (-)
SNPデータベース	-	
検出方法	wgenome	
6	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	BRCA1(Regular, ENST00000357654.9)
	変異由来	germline
	変異種類	stopgain SNV
	物理位置 (染色体:塩基番号)	17:41,234,451
	遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	1.16
	腫瘍アレル頻度 (%)	56.4(413/732)
	非腫瘍アレル頻度 (%)	46.7(194/415)
	CDS変化	exon12:c.4327C>T
	アミノ酸変化	R1443*
	COSMIC/ClinVar登録ID	979730 Variation ID:17675 AlleleID:32714
	COSMIC登録数 ClinVar Status	4 reviewed_by_expert_panel
	COSMIC Status ClinVar Significance	Confirmed_somatic_variant Pathogenic(Pathogenic)
	SNPデータベース	ExAC
	検出方法	gatk
7	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	PMS2(Regular, ENST00000265849.12)
	変異由来	germline
	変異種類	nonsynonymous SNV
	物理位置 (染色体:塩基番号)	7:6,031,675
	遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	1.04
	腫瘍アレル頻度 (%)	51.3 (532/1,038)
	非腫瘍アレル頻度 (%)	49.3 (237/481)
	CDS変化	exon9:c.9171T>A
	アミノ酸変化	V306E
	COSMIC/ClinVar登録ID	979730 Variation ID:237933 AlleleID:240130
	COSMIC登録数 ClinVar Status	- criteria_provided_single_submitter
	COSMIC Status ClinVar Significance	- Likely_pathogenic(Likely_pathogenic)
	SNPデータベース	-
	検出方法	gatk

■ 遺伝子別コピー数比

各遺伝子のコピー数比の一覧になります。コピー数異常（増幅もしくは欠失）と判定された場合には、遺伝子内で増幅もしくは欠失となる領域から求めた値が下線付きで掲載されます。コピー数異常でない遺伝子は、遺伝子内で増幅もしくは欠失していない領域から求めた値が掲載されます。本レポートの末尾に掲載しているコピー数比分布図も併せてご確認ください。

ABL1	0.93	ACTN4	0.82	AKT1	0.92	AKT2	1.00
AKT3	0.85	ALK	1.01	APC	0.92	ARAF	0.99
ARID1A	0.93	ARID2	1.01	ATM	1.04	AXIN1	1.09
AXL	1.08	B2M	0.77	BAP1	0.81	BARD1	0.95
BCL2L11	0.99	BRAF	0.98	BRCA1	1.03	BRCA2	0.97
CCND1	0.84	CCNE1	1.03	CD274	0.84	CDK12	1.09
CDK4	0.71	CDK6	0.94	CDKN2A	1.26	CHEK2	1.03
CREBBP	1.02	CRKL	1.20	CTNNB1	0.96	CUL3	0.89
DDR2	0.97	EGFR	0.89	ENO1	0.86	EP300	1.09
ERBB2	6.42	ERBB3	0.89	ERBB4	1.01	ESR1	1.12
EZH2	1.02	FBXW7	0.90	FGFR1	0.97	FGFR2	0.91
FGFR3	1.02	FGFR4	0.99	FLT3	1.05	GNA11	1.04
GNAQ	1.04	GNAS	1.00	HRAS	0.93	IDH1	0.94
IDH2	0.96	IGF1R	0.86	IGF2	1.09	IL7R	0.95
JAK1	0.92	JAK2	0.96	JAK3	1.11	KDM6A	0.96
KEAP1	1.12	KIT	1.02	KRAS	0.87	MAP2K1	0.95
MAP2K2	1.18	MAP2K4	0.97	MAP3K1	0.97	MAP3K4	0.96
MDM2	1.05	MDM4	0.95	MEN1	0.86	MET	0.91
MLH1	1.00	MSH2	1.09	MSH6	1.20	MTAP	0.93
MTOR	1.00	MYC	0.84	MYCN	1.08	NF1	0.98
NF2	1.04	NFE2L2	0.86	NOTCH1	0.94	NOTCH2	0.96
NOTCH3	1.19	NRAS	1.02	NRG1	1.07	NT5C2	0.87
NTRK1	1.10	NTRK2	0.96	NTRK3	1.01	PALB2	1.04
PBRM1	1.01	PDGFRA	1.01	PDGFRB	0.93	PIK3CA	0.91
PIK3R1	0.87	PIK3R2	0.91	PMS2	1.19	POLD1	1.27
POLE	1.06	PRKCI	1.13	PTCH1	0.90	PTEN	0.90
RAC1	0.88	RAC2	0.98	RAD51C	1.08	RAF1	1.00
RB1	0.93	RET	1.02	RHOA	1.07	ROS1	0.98
SETBP1	0.97	SETD2	1.07	SMAD4	0.93	SMARCA4	1.02
SMARCB1	0.97	SMO	1.15	STAT3	0.97	STK11	0.84
TP53	1.07	TSC1	0.98	TSC2	1.01	VHL	1.08

■ がん種別変異頻度

本検査において検出された遺伝子変異について、COSMICに登録されている組織別の変異頻度を遺伝子ごとに集計しています。
※変異頻度は、COSMICの登録情報から独自の方法で集計しているため、ウェブサイト上の値と乖離している場合がございます。

1 遺伝子名	EGFR
placenta	100.00 (7/7)
lung	90.71 (45,729/50,411)
soft_tissue	74.06 (1,610/2,174)
meninges	70.04 (2,672/3,815)
central_nervous_system	54.06 (3,034/5,612)
thymus	48.15 (26/54)
skin	47.33 (1,444/3,051)
biliary_tract	43.09 (571/1,325)
breast	42.68 (1,898/4,447)
large_intestine	40.31 (1,755/4,354)
stomach	37.10 (820/2,210)
pancreas	36.13 (914/2,530)
prostate	35.94 (1,293/3,598)
endometrium	35.70 (377/1,056)
liver	35.64 (1,414/3,967)
ovary	35.53 (491/1,382)
oesophagus	34.39 (719/2,091)
penis	33.33 (9/27)
upper_aerodigestive_tract	30.99 (596/1,923)
testis	27.50 (33/120)
urinary_tract	25.79 (245/950)
salivary_gland	24.52 (38/155)
haematopoietic_and_lymphoid_tissue	19.90 (1,202/6,041)
cervix	20.00 (79/395)
haematopoietic_and_lymphoid_tissue	19.90 (1,202/6,041)
small_intestine	18.24 (27/148)
pleura	16.04 (34/212)
eye	15.69 (8/51)
genital_tract	15.66 (13/83)
kidney	12.17 (291/2,391)
adrenal_gland	10.12 (42/415)
thyroid	9.25 (106/1,146)
bone	6.40 (29/453)
autonomic_ganglia	3.60 (26/722)
parathyroid	0.00 (0/36)

■ 使用代表転写ID

報告された変異について、本転写IDが用いられていない場合がございます。実際に使用された転写産物は「遺伝子変異情報」のEnsembl Expression IDにてご確認ください。

ABL1	ENST00000318560.6	ACTN4	ENST00000252699.7
AKT1	ENST00000349310.7	AKT2	ENST00000392038.7
AKT3	ENST00000263826.11	ALK	ENST00000389048.8
APC	ENST00000257430.9	ARAF	ENST00000377045.9
ARID1A	ENST00000324856.13	ARID2	ENST00000334344.11
ATM	ENST00000278616.8	AXIN1	ENST00000262320.8
AXL	ENST00000359092.7	B2M	ENST00000648006.3
BAP1	ENST00000460680.6	BARD1	ENST00000260947.9
BCL2L11	ENST00000393256.8	BRAF	ENST00000646891.1
BRCA1	ENST00000357654.9	BRCA2	ENST00000380152.8
CCND1	ENST00000227507.3	CCNE1	ENST00000262643.8
CD274	ENST00000381577.4	CDK4	ENST00000257904.11
CDK6	ENST00000265734.8	CDK12	ENST00000447079.6
CDKN2A	ENST00000304494.10	CHEK2	ENST00000404276.6
CREBBP	ENST00000262367.10	CRKL	ENST00000354336.8
CTNNB1	ENST00000349496.11	CUL3	ENST00000264414.9
DDR2	ENST00000367922.7	EGFR	ENST00000275493.7
ENO1	ENST00000234590.10	EP300	ENST00000263253.9
ERBB2	ENST00000269571.10	ERBB3	ENST00000267101.8
ERBB4	ENST00000342788.9	ESR1	ENST00000440973.5
EZH2	ENST00000460911.5	FBXW7	ENST00000281708.10
FGFR1	ENST00000447712.7	FGFR2	ENST00000358487.10
FGFR3	ENST00000440486.8	FGFR4	ENST00000292408.9
FLT3	ENST00000241453.12	GNA11	ENST00000078429.9
GNAQ	ENST00000286548.9	GNAS	ENST00000371085.7
HRAS	ENST00000397596.6	IDH1	ENST00000345146.7
IDH2	ENST00000330062.8	IGF1R	ENST00000650285.1
IGF2	ENST00000381395.5	IL7R	ENST00000303115.8
JAK1	ENST00000342505.5	JAK2	ENST00000381652.4
JAK3	ENST00000458235.7	KDM6A	NM_021140.4
KEAP1	ENST00000393623.6	KIT	ENST00000288135.6
KRAS	ENST00000311936.8	MAP2K1	ENST00000307102.10
MAP2K2	ENST00000262948.10	MAP2K4	ENST00000353533.10
MAP3K1	ENST00000399503.4	MAP3K4	ENST00000392142.9
MDM2	ENST00000258149.10	MDM4	ENST00000367182.8
MEN1	ENST00000337652.5	MET	ENST00000397752.8
MLH1	ENST00000231790.8	MSH2	ENST00000233146.7
MSH6	ENST00000234420.11	MTAP	ENST00000644715.2
MTOR	ENST00000361445.9	MYC	NM_002467.6
MYCN	ENST00000281043.4	NF1	ENST00000358273.9
NF2	ENST00000338641.10	NFE2L2	ENST00000397062.8
NOTCH1	ENST00000651671.1	NOTCH2	ENST00000256646.7
NOTCH3	ENST00000263388.7	NRAS	ENST00000369535.5
NRG1	ENST00000287842.7	NT5C2	ENST00000343289.9
NTRK1	ENST00000524377.6	NTRK2	ENST00000277120.8
NTRK3	ENST00000394480.6	PALB2	ENST00000261584.9
PBRM1	ENST00000337303.8	PDGFRA	ENST00000257290.10
PDGFRB	ENST00000261799.9	PIK3CA	NM_006218.4
PIK3R1	ENST00000521381.6	PIK3R2	ENST0000022254.13
PMS2	ENST00000265849.12	POLD1	ENST00000440232.7
POLE	ENST00000320574.10	PRKCI	ENST00000295797.5
PTCH1	ENST00000331920.11	PTEN	ENST00000371953.8
RAC1	ENST00000348035.9	RAC2	ENST00000249071.11
RAD51C	ENST00000337432.9	RAF1	ENST00000251849.9
RB1	ENST00000267163.6	RET	ENST00000355710.8
RHOA	ENST00000418115.6	ROS1	ENST00000368508.7
SETBP1	ENST00000649279.2	SETD2	ENST00000409792.4
SMAD4	ENST00000342988.8	SMARCA4	ENST00000429416.8
SMARCB1	ENST00000644036.2	SMO	ENST00000249373.8
STAT3	ENST00000264657.10	STK11	ENST00000326873.12
TP53	ENST00000269305.9	TSC1	ENST00000298552.9
TSC2	ENST00000219476.9	VHL	ENST00000256474.3

■ 腫瘍組織シーケンシング解析情報

パネル	NCC oncopanel
試薬	OncoGuide NCC オンコパネル キット
解析プログラム実行日	2023/05/23
リードデータ名	T08
総リード数	38,078,582
リードマッピング率 (%)	94.38
デュPLICATION率 (%)	50.71
Discordance率 (%)	0.35
Mismatch率 (%)	0.33
Deletion率 (%)	0.02
Insertion率 (%)	0.00
読取深度平均値	1399.6
読取深度中央値	1300.0
インサートサイズ平均値	174.4
インサートサイズ中央値	162.0

■ 非腫瘍細胞シーケンシング解析情報

パネル	NCC oncopanel
試薬	OncoGuide NCC オンコパネル キット
解析プログラム実行日	2023/05/23
リードデータ名	N08
総リード数	11,057,824
リードマッピング率 (%)	94.26
デュPLICATION率 (%)	34.22
Discordance率 (%)	0.34
Mismatch率 (%)	0.32
Deletion率 (%)	0.01
Insertion率 (%)	0.00
読取深度平均値	553.4
読取深度中央値	511.0
インサートサイズ平均値	185.2
インサートサイズ中央値	173.0

■ データ解析

ゲノムバージョン	GRCh3
モジュール	cisCall-v7.3.3, cisGermline-2.0.1, cisAnnotate-3.0.3, cisReport-3.0.3
データセット	Dataset-3.03-240315
遺伝子異常選択条件 (SNV, InDel)	Exon/Splicing,-Syn,-SNP(+COSMIC),VAF>=0.05
遺伝子異常選択条件 (CNV)	CNR>=4.0
遺伝子異常選択条件 (Fusion)	wgenome

■ コンパニオン診断項目レポート出力条件

遺伝子変異等	がん種	薬剤	条件
FGFR2遺伝子再構成 (融合遺伝子を含む)	胆道がん	フチバチニブ	以下の条件を全て満たす場合に、シーケンシングレポート及びサマリーレポートのコンパニオン診断項目に出力されます。 ・がん種が、「Biliary Tract (BILIARY_TRACT)_胆道」、または「Ampulla of Vater (AMPULLA_OF_VATER)_ファーター膨大部 (ファーター乳頭部)」である ・遺伝子再構成を示す配列の一方がFGFR2である ・FGFR2遺伝子領域のイントロン17もしくはエクソン18に切断点を有する ・フィルター※1を適用し偽陽性変異でない

※1本解析プログラムに実装されている偽陽性を除外するためのフィルターを適用 (非公開)

■ 体細胞変異レポート出力条件

シーケンシングレポート		サマリーレポート (シーケンシングレポートの出力条件に加えて以下の条件)
一塩基変異 挿入・欠失	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 ・対象の124遺伝子である ・既知変異データベース※1に登録がある変異、もしくはエキソン領域の変異 (サイレント変異を除く)、もしくはスプライシング変異※2である ・検出された遺伝子変異を示す配列のアレル頻度 $\geq 5\%$ であること ・フィルター※3を適用し偽陽性変異でない	以下条件のいずれかに該当する場合に出力されます。 ・EPDB※5に登録がある変異である ・スプライシング変異であり、スプライシング変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている ・短縮型変異 (フレームシフト、ナンセンス変異) であり、短縮型変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている ・スプライシング変異もしくは短縮型変異以外で、COSMICに登録のある変異で、COSMIC変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている
遺伝子 コピー数 異常	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 ・対象の124遺伝子である ・検出された遺伝子コピー数異常を示す領域のコピー数比 ≥ 4 または ≤ 0.25 である	以下の条件に該当する場合に出力されます。 ・遺伝子コピー数異常を示す領域のコピー数比 ≥ 4 (遺伝子 増幅) であり、増幅対象遺伝子としてEPDBに定義されている
遺伝子再構成	【Fusion,Rearrangement】 ・遺伝子融合を示す配列の一方が対象の13遺伝子※4である ・遺伝子融合を示す配列のもう一方のパートナー遺伝子が対象の13遺伝子※6であるか、パートナー遺伝子の転写の向きが融合元の遺伝子の転写の向きと等しい ・フィルター※3を適用し偽陽性変異でない 【Long Deletion / Inversion / Tandem Duplication】 ・対象の124遺伝子である ・フィルター※3を適用し偽陽性変異でない	以下条件のいずれかに該当する場合に出力されます。 【Fusion,Rearrangement】 ・EPDBに登録がある変異である ・遺伝子融合を示すもう一方のパートナー遺伝子が対象の13遺伝子※6である 【Long Deletion / Inversion / Tandem Duplication】 ・Long Deletionであり、欠失変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている※7

※1 特定の既知変異検出機能が対象とするInDelやホットスポット変異の取りこぼしを防ぐために整備されているデータベース (非公開)

※2 エクソン-イントロンの境界から、イントロン側の2bpをスプライシング変異の対象としている

※3 本解析プログラムに実装されている偽陽性を除外するためのフィルターを適用 (非公開)

※4 融合対象遺伝子: AKT2, ALK, BRAF, ERBB4, FGFR2, FGFR3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, RET, ROS1

※5 対象遺伝子について、コンパニオン診断薬の承認情報や論文の情報から、各遺伝子についての情報や変異情報についてとりまとめたデータベース (非公開)

※6 パートナー遺伝子: AHCYL1, BICC1, CCDC6, CD74, EML4, ETV6, EZR, KIAA1549, KIF5B, SDC4, SLC34A2, TACC3, TPM3

※7 InversionおよびTandem Duplicationは、現時点ではサマリーレポートの出力対象遺伝子はありません。

■ 生殖細胞系列バリエーション出力条件

シーケンシングレポート		サマリーレポート (シーケンシングレポートの出力条件に加えて以下の条件)
一塩基変異 挿入・欠失	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 ・対象の124遺伝子である ・既知変異データベースに登録がある変異、もしくはエキソン領域の変異 (サイレント変異を除く)、もしくはスプライシング変異である ・SNPデータベース※1で1%未満の頻度である (既知変異データベースに登録がある変異は除く) ・がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示推奨度別リスト※2の開示推奨度がAA以上ではない (A以下の) 遺伝子については、以下のアレル頻度の条件を満たすこと $35\% \leq \text{アレル頻度} \leq 60\%$ 、 $95\% \leq \text{アレル頻度}$	がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト※2の開示推奨度がAA以上の遺伝子であり、以下条件のいずれかに該当する場合に出力されます。 ・EPDBに登録がある変異である ・スプライシング変異であり、スプライシング変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている※3 ・短縮型変異 (フレームシフト、ナンセンス変異) であり、短縮型変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている※3 ・スプライシング変異もしくは短縮型変異以外で、ClinVarのSignificanceが、「Pathogenic」もしくは「Likely Pathogenic」である

※1 1000ゲノム、ESP6500、ExAC、HGVDを利用している

※2 対象124遺伝子の中で、がん遺伝子パネル検査 二次的所見患者開示推奨度別リスト (Ver4.2_20231003)でAA以上に該当する遺伝子は以下の27遺伝子である

APC, ATM, BAP1, BARD1, BRCA1, BRCA2, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RB1, RET, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL

※3 スプライシング変異および短縮型変異に関しては、ClinVar SignificanceがBenign/Likely_Benignの場合、出力しない

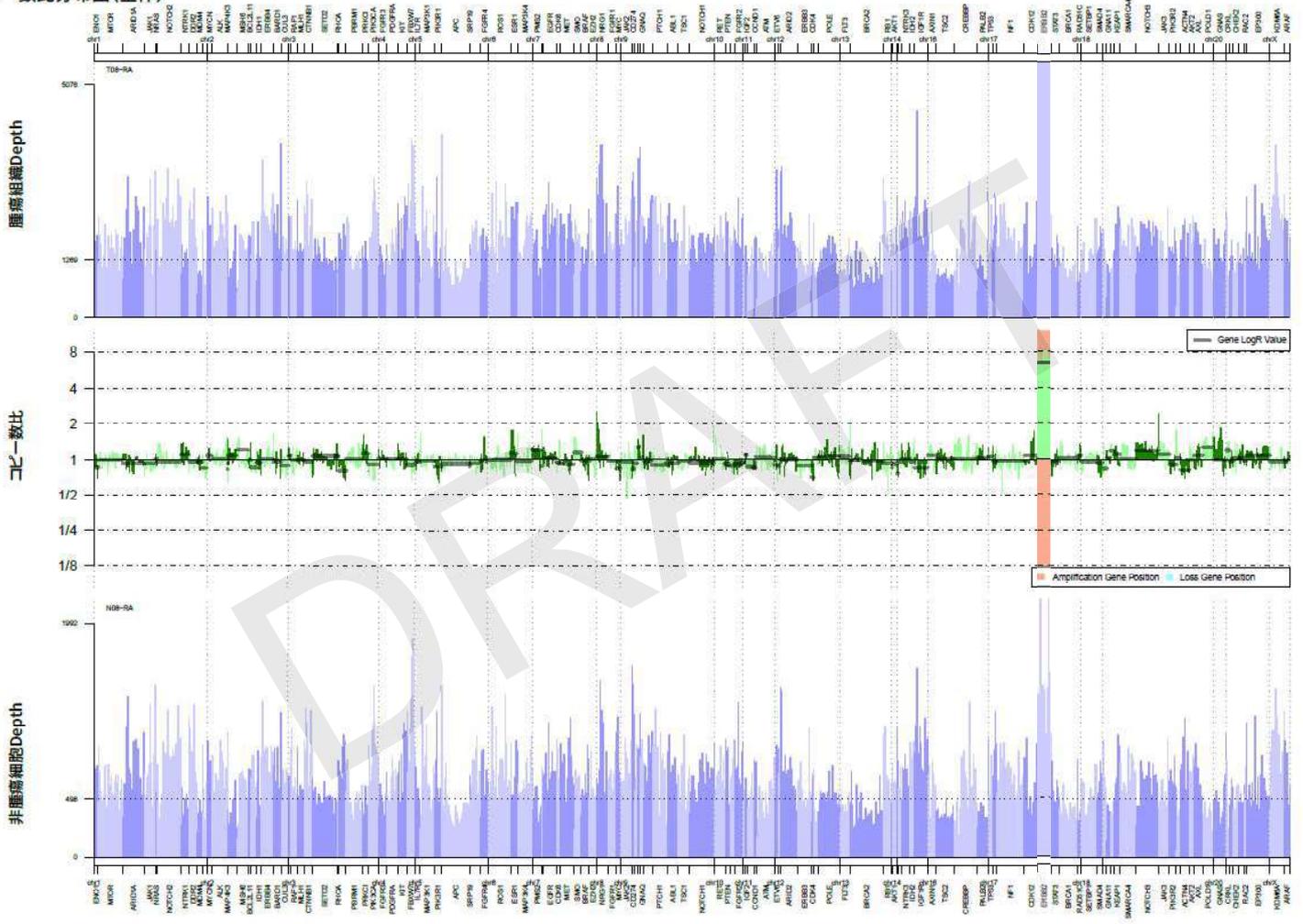
シスメックス株式会社

神戸市中央区脇浜海岸通1-5-1 〒651-0073

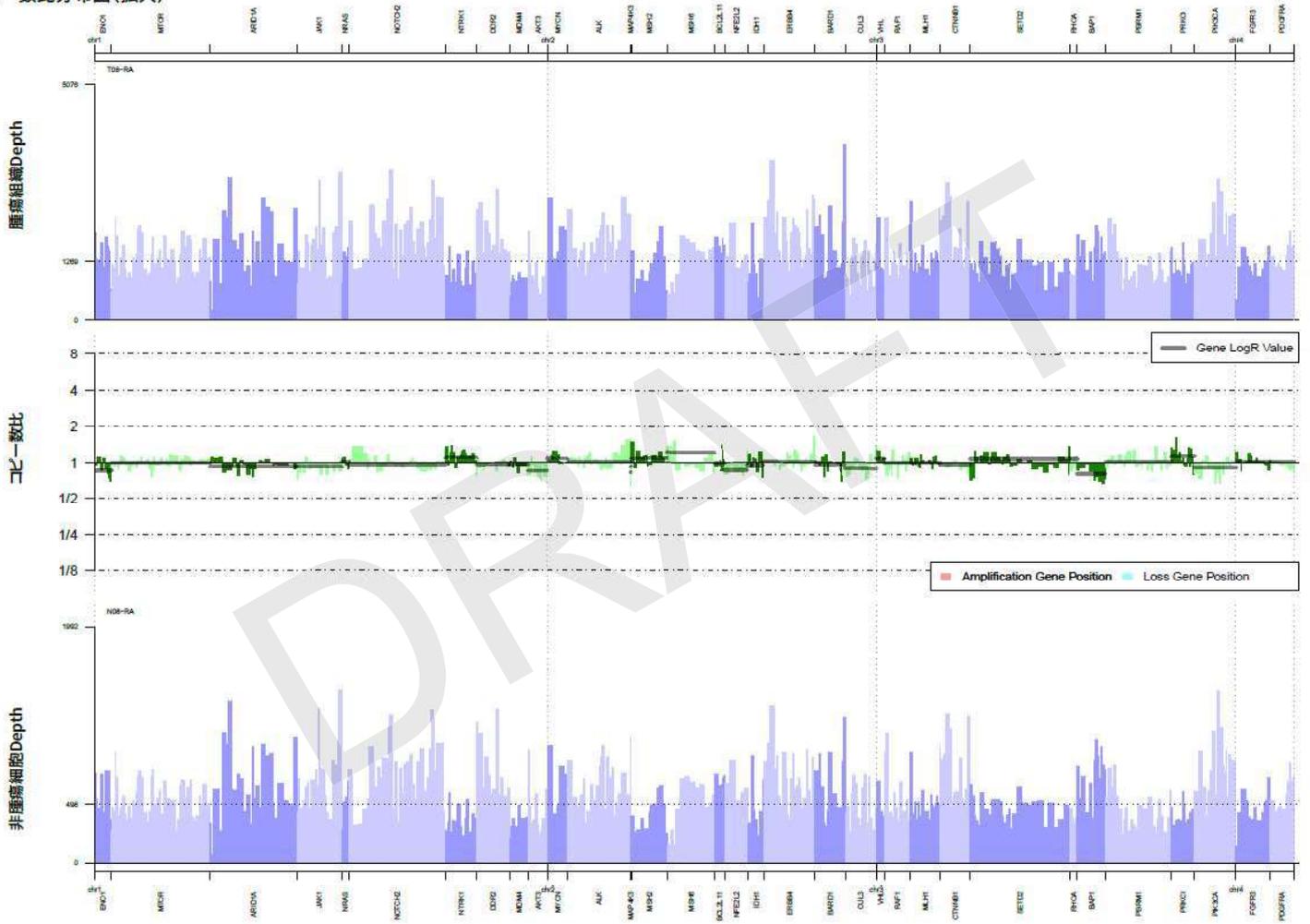
シスメックス株式会社 OncoGuide™ NCCオンコパネル システム 専用窓口 : 0120-035-802

受付時間 : 月曜日～金曜日 9:30～17:00 (祝日・お盆・年末年始・その他休日は除く)

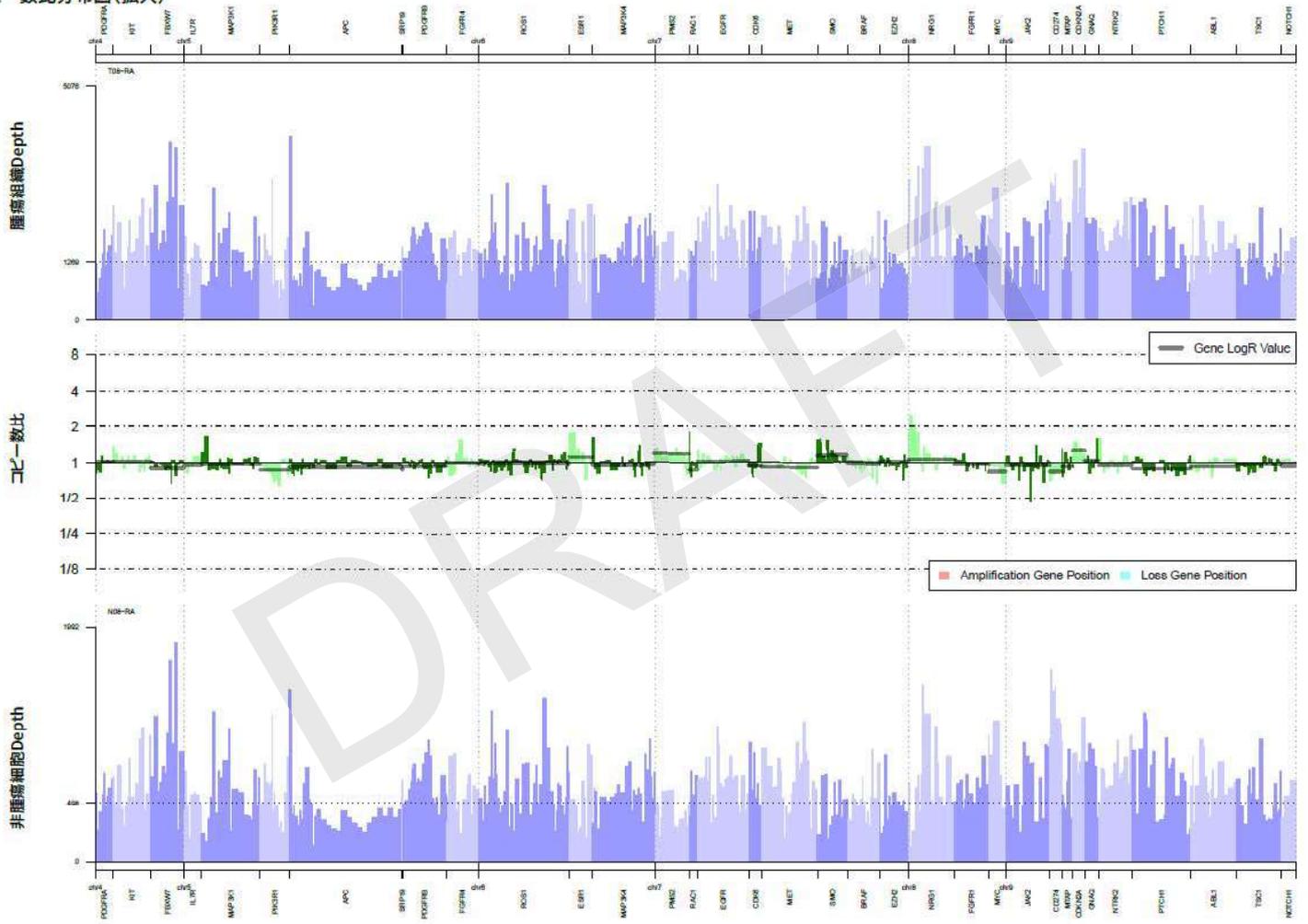
■コピー数比分布図(全体)



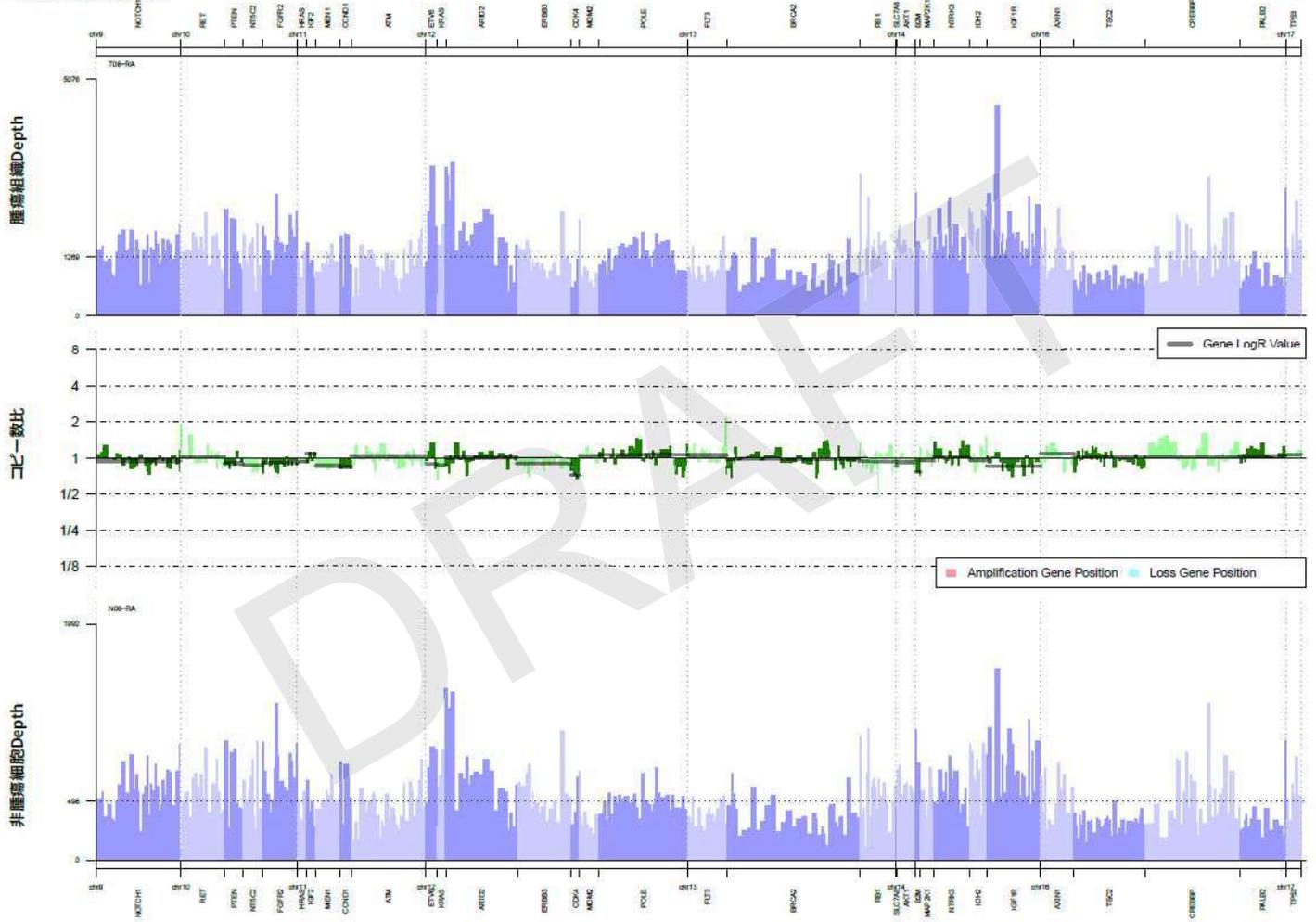
■ コピー数比分布図(拡大)



■ コピー数比分布図(拡大)



■コピー数比分布図(拡大)



■コピー数比分布図(拡大)

