

OncoGuide™ NCCオンコパネル システム

サマリーレポート原案

検査会社受付ID: _____

Expert Panel予定日: _____

■ サンプル情報

サンプル	検体識別番号 : (T08, N08)
------	---------------------

■ 遺伝子変異情報

遺伝子名	変異アレル頻度[%]	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)
EGFR	26.1(618/2,364)	nonsynonymous SNV	exon21:c.2573T>G	L858R	6224(2,566)
BRCA1	56.4(413/732)	stopgain SNV	exon12:c.4327C>T	R1443*	979730(4)
PMS2	51.3(532/1,038)	nonsynonymous SNV	exon9:c.917T>A	V306E	-

■ 遺伝子増幅・欠失情報

遺伝子名	変異種類	遺伝子コピー数比
ERBB2	amplification	6.42

■ 遺伝子再構成情報

遺伝子名	変異種類	物理位置 (染色体:塩基番号)
ETV6 NTRK3	fusion	12:12,034,344-15:88,572,323
CTNNB1	long deletion	3:41,266,002-3:41,266,096

■ マイクロサテライト不安定性 (MSI)

ステータス	MSI-HIGH
-------	----------

■ 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	3.1 /Mb	71	55.0 /Mb

* 変異出現率=1Mbpあたりの変異数

解析レポート:

- ・EGFR:L858R: 既知の活性化変異である。
- ・BRCA1:R1443*: 短縮型変異のため機能欠失変異と考えられる。
- ・PMS2:V306E: 機能欠失変異である可能性がある。
- ・ERBB2:amplification: 増幅あり。
- ・ETV6|NTRK3: 遺伝子の再構成が認められる。
- ・CTNNB1: 短縮型変異のため活性化変異と考えられる。

報告書原案作成日: 2021/2/4

確認サイン: _____

■ 使用データベースバージョン

EPDB	20210125_v6.2
refGene	20201026_exc
ensGene	20201130_exc
1000人ゲノム	Phase_3(20130502)
ESP6500	V2-SSA137
ExAC	r0.3.1(20160316)
HGVD	v2.10(20170202)
COSMIC	v92(20200827)
ClinVar	20201219
Known	20210107
Except	v2.01(20210126)
Exceptcna	v2.00(20190517)
Exceptsv	v2.00(20191220)

■ 注意事項

下記のとおり、本品の特性を十分に理解した上で使用してください。

- ・一塩基変異および挿入・欠失の検出について、124遺伝子のエキソン領域およびスプライシング領域を対象としています。それ以外の領域は、既知変異データベースに登録されている一部の変異を除き、検出およびレポートされません。
- ・本品はDNAシーケンスの解析に基づき遺伝子再構成を判定するため、FISH法や免疫染色と比較して偽陰性の結果を生じる可能性があります。
- ・HER2以外の遺伝子のコピー数異常の検出については、他のバリデートされた検査法との同等性は評価されておりません。
- ・本品で得られた結果は特定の医薬品に対する適応判定を目的とするものではありません。
- ・本品により出力された体細胞変異数欄の変異出現率（SNV、InDelごとの変異出現率、およびそれらを合わせた合計変異出現率）は、算出に用いる領域における検出された遺伝子変異（SNV、InDel）の個数を、100万塩基あたり（/Mb）で表記しています。本品による変異出現率に基づいたTMB判定の手法は、臨床的には確立されておりません。なお、体細胞変異数欄の算出は全ての領域を対象としておらず、そのため体細胞変異数欄に掲載される変異出現数とレポートされる変異数が一致しない場合があります。
- ・本品によるMSI-HIGH/MSS 判定は、広く使用されているベセスダパネル（5又は7のMSI 遺伝子座）に基づくものではありません。MSIスコアが30.0以上の場合にMSI-HIGH、30.0未満の場合にMSSとしています。MSI-HIGH/MSS の閾値は、FFPE 組織を用いた対照アッセイ（PCR 法）との分析的同等性試験により決定されており、本品によるMSI 判定の手法は、臨床的にはまだ確立されておりません。
- ・本サマリーレポートは、検出された変異の中からサマリーレポート出力条件に従い出力しています。シーケンシングレポートに記載されている遺伝子変異情報も併せてご確認ください。

■ 免責事項

本検査に基づく解析レポートに関して、医療機関が自己の責任で適応性、妥当性、適時性などを判断の上、活用するものとする。

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）

OncoGuide™ NCCオンコパネル システム

サマリーレポート原案（生殖細胞系列バリエーション情報）

検査会社受付ID: _____

Expert Panel予定日: _____

本検査は固形がん患者を対象とした腫瘍組織の包括的なゲノムプロファイリング検査であり、遺伝性の疾患の診断を目的とするものではありません。本検査で検出された生殖細胞系列バリエーション情報に関する患者への結果開示の判断は、施設のエキスパートパネルと、施設の明文化された規定に基づき行ってください。

■ サンプル情報

サンプル	検体識別番号 : (T08, N08)
------	---------------------

■ 生殖細胞系列バリエーション情報

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		SNP データベース[%]
							ClinVar Var ID	Significance	
BRCA1	AAA	56.4 (413/732)	46.7 (194/415)	stopgain SNV	exon12:c.4327 C>T	R1443*	17675	Pathogenic	1000g[-] ExAC[0.00] ESP[-] HGVD[1]
PMS2	AAA	51.3 (532/1,038)	49.3 (237/481)	nonsynonymous SNV	exon9:c.917T> A	V306E	237933	Likey_pathogenic	1000g[-] ExAC[-] ESP[-] HGVD[1]

解析レポート:

- ・BRCA1:R1443*: 短縮型変異のため機能欠失変異と考えられる。
- ・PMS2:V306E: 機能欠失変異である可能性がある。

報告書原案作成日: 2021/2/4

確認サイン: _____

■ 使用データベースバージョン

EPDB	20210125_v6.2
refGene	20201026_exc
ensGene	20201130_exc
1000人ゲノム	Phase_3(20130502)
ESP6500	V2-SSA137
ExAC	r0.3.1(20160316)
HGVD	v2.10(20170202)
COSMIC	v92(20200827)
ClinVar	20201219
Known	20210107
Except	v2.01(20210126)
Exceptcna	v2.00(20190517)
Exceptsv	v2.00(20191220)

■ 注意事項

本レポートでは、サマリーレポート内で報告しているバリエーションのうち、生殖細胞系列バリエーションのみが掲載されています。シーケンシングレポートに掲載されている生殖細胞系列遺伝子バリエーション情報も併せてご確認ください。

■ 免責事項

本検査に基づく解析レポートに関して、医療機関が自己の責任で適応性、妥当性、適時性などを判断の上、活用するものとする。

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)