ふじのくにHOPEオンコパネル®

報告書活用ガイド

高度管理医療機器プログラム 1 疾病診断用プログラム
遺伝子変異解析プログラム（がんゲノムプロファイリング検査用）
承認番号：30800BZX00090000



FUJIREBIO

& SRL

エスアールエル・静岡がんセンター
共同検査機構株式会社

目次 CONTENTS

報告書の構成 …… 3

解析結果レポート …… 4

二次的所見 …… 6

参考情報

検体情報、解析結果サマリー、TMB、MSI …… 8

生殖細胞系列バリアント（変異） …… 10

体細胞遺伝子変化　塩基置換・挿入・欠失 …… 12

体細胞遺伝子変化　コピー数変化、融合遺伝子 …… 14

シグナル伝達経路 …… 16

薬物代謝酵素関連遺伝子多型 …… 17

品質基準、データベース …… 18

分類、報告基準および注意事項 …… 20

遺伝子変化の種類と表記方法 …… 21

検査対象遺伝子（410遺伝子）とその内訳 …… 22

監修　静岡県立静岡がんセンター病院

副院長・消化器内科　安井　博史 先生

副院長・呼吸器内科　高橋　利明 先生

呼吸器内科部長　鈗持　広知 先生

静岡県立静岡がんセンター研究所

副所長・診断技術研究部長　浦上　研一 先生

報告書の構成

※報告書各部に記載される条件および検査対象となる遺伝子については、p.20（分類、報告基準および注意事項）およびp.22～23（検査対象遺伝子（410遺伝子）とその内訳）をご確認ください。

ふじのくにHOPEオンコパネルの報告書は、解析結果レポート、二次的所見、参考情報の三部構成となっています。また、解析結果は、全て日本語でお返しします。



解析結果レポート　承認範囲内

■検体情報および解析結果のサマリーが記載されます。
■解析結果サマリーには、以下の項目が含まれます。
- 腫瘍遺伝子変異総量（TMB）
- マイクロサテライト不安定性（MSI）
- 体細胞遺伝子変化（塩基置換・挿入・欠失、コピー数変化、融合遺伝子）

  ※塩基置換・挿入・欠失については、OncoKBおよびClinVarにおける病的意義に関する情報が記載されます。
- 薬物代謝酵素関連遺伝子多型（*UGT1A1*、*CYP2C19*）



二次的所見　承認範囲内

■生殖細胞系列バリアント（変異）が記載されます。
■あわせて、以下の情報も記載されます。
- 「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」における開示推奨度
- OncoKBおよびClinVarにおける病的意義に関する情報

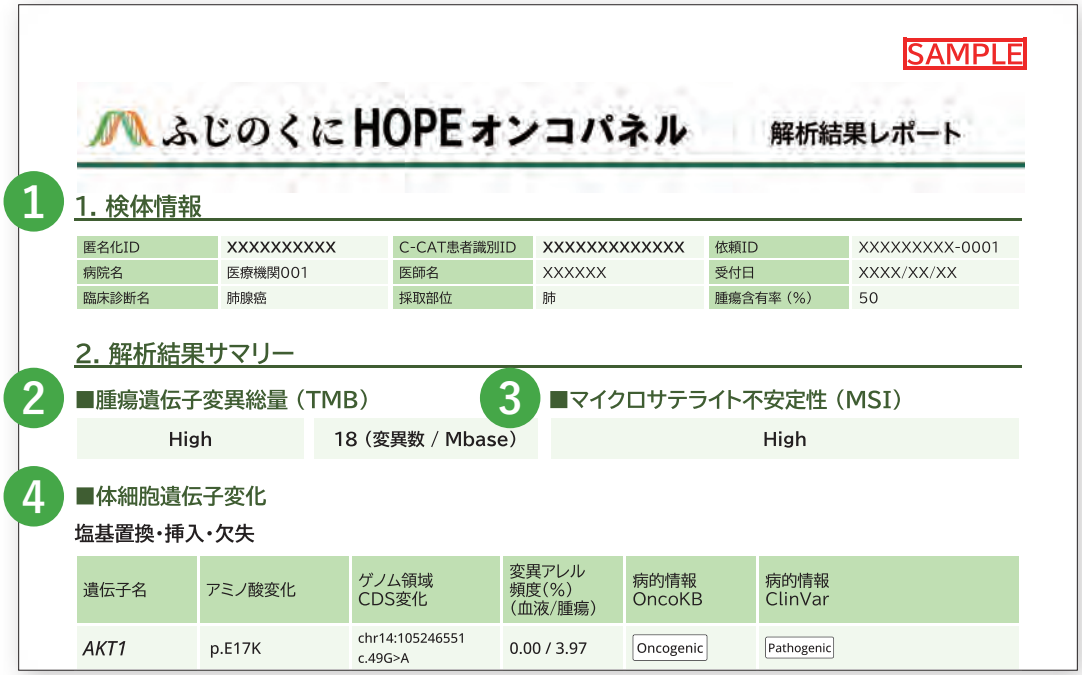


参考情報　承認範囲外

■「解析結果レポート」および「二次的所見」レポートに記載された、病的な体細胞遺伝子変化および生殖細胞系列バリアントについて、参照データベースから得られた詳細情報が記載されます。
■その他の体細胞遺伝子変化および生殖細胞系列バリアントは、遺伝子名、アミノ酸変化、アレル頻度が記載されます。

解析結果レポート 承認範囲内

マッチドペア解析で検出された体細胞遺伝子変化（塩基置換・挿入・欠失、コピー数変化、融合遺伝子）に加え、腫瘍遺伝子変異総量（Tumor Mutation Burden; TMB）、マイクロサテライト不安定性（Microsatellite Instability; MSI）、薬物代謝酵素関連遺伝子多型の結果が記載されます。体細胞遺伝子変化の塩基置換・挿入・欠失については、OncoKBおよびClinVarを参照し、各遺伝子変化の病的意義に関する情報が付記されます。



SAMPLE

ふじのくにHOPEオンコパネル　解析結果レポート

1 1. 検体情報

匿名化ID	XXXXXXXXXX	C-CAT患者識別ID	XXXXXXXXXXXX	依頼ID	XXXXXXXXX-0001
病院名	医療機関001	医師名	XXXXXX	受付日	XXXX/XX/XX
臨床診断名	肺腺癌	採取部位	肺	腫瘍含有率（%）	50

2. 解析結果サマリー

2 ■腫瘍遺伝子変異総量（TMB）

High	18（変異数 / Mbase）

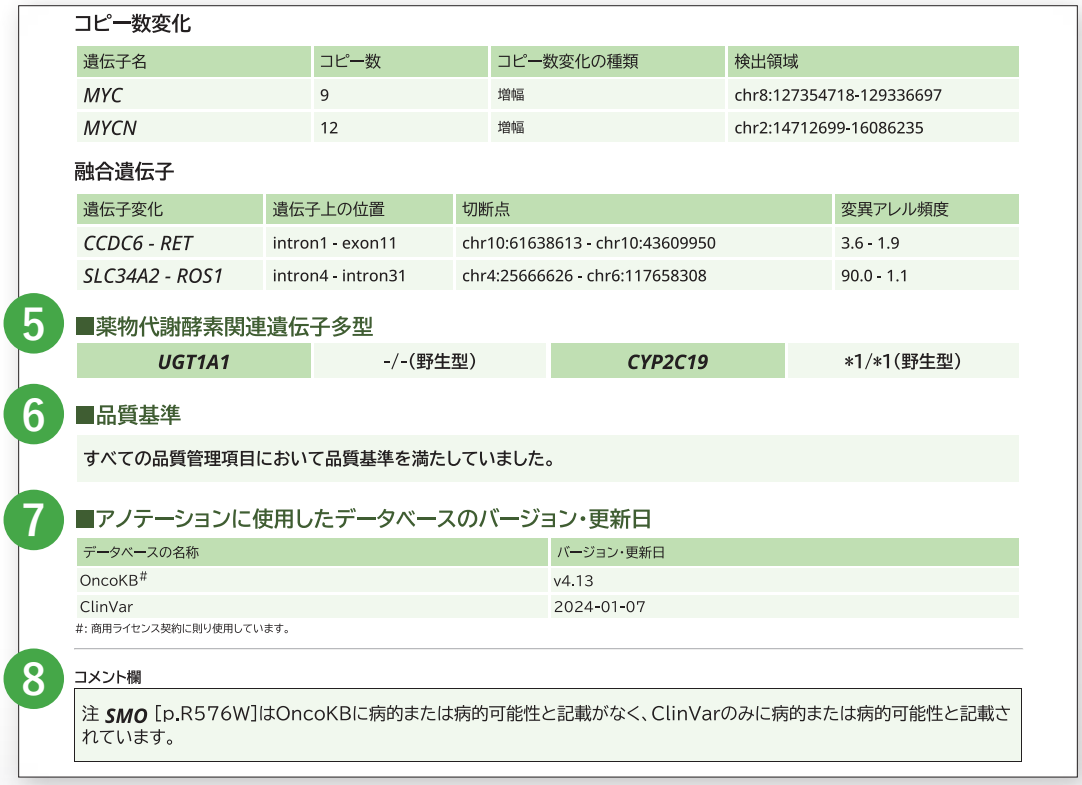
3 ■マイクロサテライト不安定性（MSI）

High

4 ■体細胞遺伝子変化

塩基置換・挿入・欠失

遺伝子名	アミノ酸変化	ゲノム領域 CDS変化	変異アレル頻度(%)（血液/腫瘍）	病的情報 OncoKB	病的情報 ClinVar
AKT1	p.E17K	chr14:105246551 c.49G>A	0.00 / 3.97	Oncogenic	Pathogenic



コピー数変化

遺伝子名	コピー数	コピー数変化の種類	検出領域
MYC	9	増幅	chr8:127354718-129336697
MYCN	12	増幅	chr2:14712699-16086235

融合遺伝子

遺伝子変化	遺伝子上の位置	切断点	変異アレル頻度
CCDC6 - RET	intron1 - exon11	chr10:61638613 - chr10:43609950	3.6 - 1.9
SLC34A2 - ROS1	intron4 - intron31	chr4:25666626 - chr6:117658308	90.0 - 1.1

5 ■薬物代謝酵素関連遺伝子多型

UGT1A1	-/-（野生型）	***CYP2C19***	*1/*1（野生型）

6 ■品質基準

すべての品質管理項目において品質基準を満たしていました。

7 ■アノテーションに使用したデータベースのバージョン・更新日

データベースの名称	バージョン・更新日
OncoKB#	v4.13
ClinVar	2024-01-07

#: 商用ライセンス契約に則り使用しています。

8 コメント欄

注 ***SMO*** [p.R576W]はOncoKBに病的または病的可能性と記載がなく、ClinVarのみに病的または病的可能性と記載されています。

❶検体情報

専用ウェブサイトで登録された検体情報のうち、匿名化ID、C-CAT患者識別ID、依頼ID、病院名、医師名、受付日、臨床診断名、採取部位、腫瘍含有率が記載されます。

❷腫瘍遺伝子変異総量（TMB）

TMBおよびその判定結果（「High」または「Low」）が記載されます。TMBは、アレル頻度が5%以上の変異総数に基づき、全エクソーム解析による1 Mbase（1 Mbase=10^6塩基）あたりの変異数に換算した値として算出されます。算出には、同義置換および非同義置換の両方を用います。TMBが10以上の場合は「High」、10未満の場合は「Low」と判定されます。

❸マイクロサテライト不安定性（MSI）

MSIスコアの判定結果（「High」または「Stable」）が記載されます。MSIスコアは、ゲノムDNA上に設けられたMSI測定対象領域における繰り返し配列長の解析に基づいて算出されます。MSIスコアが30以上の場合は「High」、30未満の場合は「Stable」と判定されます。

❹体細胞遺伝子変化

検出された体細胞遺伝子変化が記載されます。

■**塩基置換・挿入・欠失：**OncoKB/ClinVarにおいて病的変化と記載されている場合は、その内容が併せて記載されます。なお、ClinVarにおいて病的変化と記載されているものの、OncoKBに記載がない場合は、がんとの関連性が不明確である可能性があるため、該当項目には右上に注記を付し、コメント欄にその旨が記載されます。

■**コピー数変化：**コピー数の増幅が検出されたがん遺伝子が記載されます。

■**融合遺伝子：**がん関連遺伝子の融合遺伝子として検出され、融合タンパク質として翻訳可能な変化あるいはがん抑制遺伝子の破壊を生じる変化と判定されたものについて、その遺伝子の組み合わせが記載されます。

❺薬物代謝酵素関連遺伝子多型

*UGT1A1 *28/*6*および*CYP2C19 *2/*3*の遺伝子型と、それに基づく判定結果（野生型、ヘテロ、ホモ等）が記載されます。

❻品質基準

本検査における品質管理項目の評価結果が記載されます。

❼アノテーションに使用したデータベースのバージョン・更新日

本検査で使用したデータベースとバージョン情報・更新日が記載されます。

❽コメント欄

検査工程または検出された変化に関する備考等が記載されます。特記すべき事項がない場合は、「特記事項なし」と記載されます。

二次的所見 承認範囲内

血液検体から検出された生殖細胞系列バリアントに関する結果（二次的所見）が記載されます。OncoKBおよびClinVarと「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」を参照し、病的意義や開示推奨度に関する情報が付記されます。



SAMPLE

ふじのくにHOPEオンコパネル　二次的所見

1

1. 検体情報

匿名化ID	XXXXXXXXXX	C-CAT患者識別ID	XXXXXXXXXXXX	依頼ID	XXXXXXXXX-0001
病院名	医療機関001	医師名	XXXXXX	受付日	XXXX/XX/XX
臨床診断名	肺腺癌	採取部位	肺	腫瘍含有率（%）	50

2. 解析結果

2

■生殖細胞系列バリアント

遺伝子名 開示推奨度	アミノ酸変化	ゲノム領域 CDS変化	変異アレル頻度(%)（血液/腫瘍）	病的情報 OncoKB	病的情報 ClinVar
BRCA2 A	p.Q3026Ter	chr13:32954009 c.9076C>T	49.18 / 63.59	Likely Oncogenic	Pathogenic
SDHA A	p.L649EfsTer4	chr5:256483 c.1945_1946del	5.12 / 2.09	Likely Oncogenic	Uncertain significance
ATM A	p.S2146T	chr11:108190770 c.6437G>C	41.38 / 0.00	該当なし	Conflicting interpretations of pathogenicity Uncertain significance(1) Benign(11) Likely benign(2)
BRCA2 A	p.A2534V	chr13:32930730 c.7601C>T	44.12 / 0.00	該当なし	Conflicting interpretations of pathogenicity Uncertain significance(1) Benign(1) Likely benign(7)
POLE A	p.A2056T	chr12:133209065 c.6166G>A	50.81 / 0.00	該当なし	Uncertain significance

3

■品質基準

すべての品質管理項目において品質基準を満たしていました。

4

■アノテーションに使用したデータベースのバージョン・更新日

データベースの名称	バージョン・更新日
OncoKB#	v4.13
ClinVar	2024-01-07
がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針	2025版

#: 商用ライセンス契約に則り使用しています。

5

コメント欄

特記事項なし

❶検体情報

専用ウェブサイトで登録された検体情報のうち、匿名化ID、C-CAT患者識別ID、依頼ID、病院名、医師名、受付日、臨床診断名、採取部位、腫瘍含有率が記載されます。

❷生殖細胞系列バリアント

「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」で開示推奨とされた遺伝子において検出された生殖細胞系列バリアントが、OncoKBおよびClinVarの分類と併せて記載されます。また、上記指針に開示推奨のレベルが示されている場合は、「開示推奨度」として記載されます。なお、ClinVarでBenignあるいはLikely benignとされているバリアントは記載されません。

ふじのくにHOPEオンコパネルで検査対象となる
「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順 に関する指針（2025 版）」開示推奨遺伝子リスト

腫瘍性疾患に関わる遺伝子

ALK	*APC*	*ATM*	*BAP1*	*BARD1*	*BMPR1A*	*BRCA1*	*BRCA2*	*BRIP1*	*CDC73*
CDH1	*CDK4*	*CDKN2A*	*CHEK2*	*CTNNA1*	*DICER1*	*EGFR*	*EPAS1*	*EPCAM*	*FH*
FLCN	*HOXB13*	*HRAS*	*KIF1B*	*KIT*	*MAX*	*MC1R*	*MEN1*	*MET*	*MITF*
MLH1	*MSH2*	*MSH3※*	*MSH6*	*MUTYH※*	*NF1*	*NF2*	*NRAS*	*PALB2*	*PDGFRA*
PMS2	*POLD1*	*POLE*	*PTCH1*	*PTEN*	*RAD51C*	*RAD51D*	*RB1*	*RET*	*RNF43*
SDHA	*SDHAF2*	*SDHB*	*SDHC*	*SDHD*	*SMAD4*	*SMARCA4*	*SMARCB1*	*STK11*	*SUFU*
TERT	*TMEM127*	*TP53*	*TSC1*	*TSC2*	*VHL*	*WT1*			

※*MSH3*および*MUTYH*は、両アレル（bi-allelic）のバリアントのみ対象

非腫瘍性疾患に関わる遺伝子

ENG	*HNF1A*	*TGFBR1*	*TGFBR2*

開示推奨度の説明

開示推奨度	説明
A	本邦の診療ガイドライン／ガイドブック／手引きに臨床的マネージメントに関する推奨記載がある
B	本邦の診療ガイドライン／ガイドブック／手引きに臨床的マネージメントに関する推奨記載がない

出典：厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制 の整備および国民の理解と参画に関する研究」班「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」https://www.iden-gan.jp/pgpv

❸品質基準

本検査における品質管理項目の評価結果が記載されます。

❹アノテーションに使用したデータベースのバージョン・更新日

本検査で使用したデータベースとバージョン情報・更新日が記載されます。

❺コメント欄

検査工程または検出されたバリアントに関する備考が記載されます。特記すべき事項がない場合は、「特記事項なし」と記載されます。

参考情報　承認範囲外

検体情報、解析結果サマリー、TMB、MSI

「参考情報」レポートには、検体情報、「解析結果レポート」および「二次的所見」レポートに記載された病的な体細胞遺伝子変化および生殖細胞系列バリアントのサマリー、TMBおよびMSIに関する詳細情報が記載されます。続いて、サマリーに記載された遺伝子変化およびバリアントに関する詳細情報が記載されます。

ふじのくにHOPEオンコパネル　参考情報

1. 検体情報

匿名化ID	XXXXXXXXXX	C-CAT患者識別ID	XXXXXXXXXXXX	依頼ID	XXXXXXXXX-0001
病院名	医療機関001	医師名	XXXXXX	受付日	XXXX/XX/XX
臨床診断名	肺腺癌	採取部位	肺	腫瘍含有率（%）	50
生年月日	XXXX/XX/XX	性別	XX	腫瘍含有率[推定値（%）]	51
検体ID（血液）	XXXXXXXX	検体ID（腫瘍）	XXXXXXXX	材料名	血液・FFPEスライド
血液採取日	XXXX/XX/XX	腫瘍採取日	XXXX/XX/XX	FFPEスライド枚数	10

2. 解析結果サマリー

■生殖細胞系列病的バリアント（変異）

分類	塩基置換・挿入・欠失
1A	***BRCA2*** [p.Q3026*]
1B	***MSH2*** [p.K235fs]

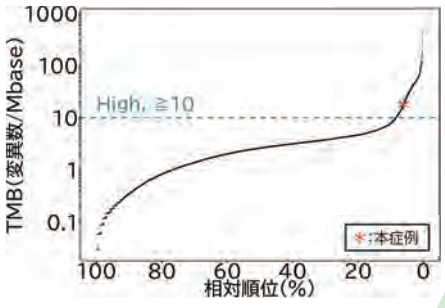
■体細胞遺伝子病的変化

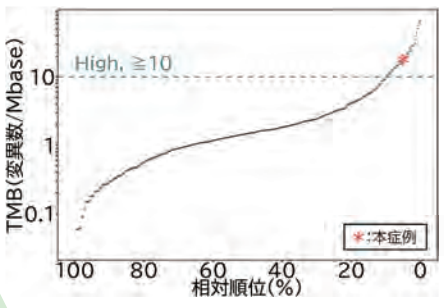
分類	塩基置換・挿入・欠失		
1A	***AKT1*** [p.E17K] ***EGFR*** [p.G719S]	***BRAF*** [p.V600E] ***EGFR*** [p.E746_A750del]	***BRCA2*** [p.K1691fs] ***EGFR*** [p.A767_V769dup]

3. 腫瘍遺伝子変異総量（TMB）

判定結果	腫瘍遺伝子変異総量
High	18（変異数 / Mbase）

日本人がん患者（全症例）における相対順位（出典 JCGA）	日本人がん患者（肺腺癌）における相対順位（出典 JCGA）
本症例:　6.01%	本症例:　4.98%





ポイント　**日本人がん患者（左：全症例、右：がん種別）における相対順位**

JCGAのデータに基づいた日本人がん患者における相対順位を参照することで、本症例の腫瘍遺伝子変異総量の高低をご確認いただけます。

4. マイクロサテライト不安定性（MSI）

判定結果	MSIスコア
High	97

❶検体情報

専用ウェブサイトで登録された検体情報のうち、匿名化ID、C-CAT患者識別ID、依頼ID、病院名、医師名、受付日、臨床診断名、採取部位、腫瘍含有率等が記載されます。

❷解析結果サマリー

「解析結果レポート」に記載された体細胞遺伝子変化と、「二次的所見」レポートに記載された生殖細胞系列バリアントのうち、「ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリアント・病的変化分類」（p.20参照）で1A・1B・2のいずれかに該当するものが記載されます。

❸腫瘍遺伝子変異総量（TMB）

TMBおよびその判定結果（「High」または「Low」）が記載されます。TMBは、アレル頻度が5%以上の変異総数に基づき、全エクソーム解析による1 Mbase（1 Mbase=10^6 塩基）あたりの変異数に換算した値として算出されます。算出には、同義置換および非同義置換の両方を用います。TMBが10以上の場合は「High」、10未満の場合は「Low」と判定されます。また、JCGAに登録された情報に基づき、日本人がん患者における全症例およびがん種別の相対順位が記載されます。なお、がんの種類によっては、がん種別の相対順位が記載されない場合があります。

❹マイクロサテライト不安定性（MSI）

MSIスコアの判定結果（「High」または「Stable」）が記載されます。MSIスコアは、ゲノムDNA上に設けられたMSI測定対象領域における繰り返し配列長の解析に基づいて算出されます。MSIスコアが30以上の場合は「High」、30未満の場合は「Stable」と判定されます。

参考情報　承認範囲外

生殖細胞系列バリアント（変異）の詳細情報

ふじのくにHOPEオンコパネル　参考情報　SAMPLE

5

5. 生殖細胞系列バリアント(変異)の詳細情報

ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類 1A

遺伝子変化	***BRCA2*** [p.Q3026Ter]	ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類:	1A
開示推奨度（がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV 対応手順に関する指針）	A	ACMGへの掲載	掲載あり
OncoKB	Likely Oncogenic	ClinVar Variation ID	38207
ClinVar significance	Pathogenic		
ClinVar review status	★★★ (reviewed by expert panel)		
変異アレル頻度(%)（血液/腫瘍）	49.18 / 63.59	配列解析深度（血液/腫瘍）	669 / 747
ゲノム変化	chr13-32954009-C-T	染色体の位置	13q13.1
CDS変化	c.9076C>T	エクソン番号 / 全エクソン数	23 / 27
変異の種類	stop gained		
dbSNP rs No.	該当なし	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID	該当なし	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	675	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん抑制遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_000059	機能分類	ゲノム安定性の維持
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000380152	シグナル伝達経路	Core DNA Damage Response

遺伝子の解説

BRCA2 は相同組み換えによる DNA 二本鎖切断の修復過程に関与する。DNA 切断部位では、MRN 複合体 [MRE11/RAD50/NBS1(NBN)]、BRCA1、そして CtIP による複合体が形成される。続いて、その形成された複合体の 5'→3' エキソヌクレアーゼ活性により一本鎖 3' 末端が作られ、そこに RPA (Replication protein A) が結合することによって安定化される。BRCA2 はその RPA と RAD51 の交換反応を促進し、繊維状の RAD51 重合体の形成に働く。その後、RAD51 重合体が姉妹染色分体の相同配列部位に侵入し、一本鎖の交換反応を行うことでホリデイジャンクションが形成され修復反応が完了する。BRCA2 の生殖細胞系列バリアントは常染色体優性遺伝の疾患である遺伝性乳癌・卵巣癌症候群 (Hereditary Breast and Ovarian Cancer syndrome: HBOC) や家族性膵癌 (Familial Pancreatic Carcinoma: FPC)と関連することが知られている。

ポイント　生殖細胞系列バリアント（変異）や体細胞遺伝子変化の詳細情報において、バリアントや変化が生じた遺伝子の解説を日本語でご確認いただけます。

ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類 該当なし

ATM [p.S2146T] 41.38 / 0.00	***BRCA2*** [p.A2534V] 44.12 / 0.00	***CYP2B6*** [p.D257N] 44.64 / 0.00
DNAAF1 [p.V210M] 46.21 / 0.00	***EP300*** [p.I725V] 48.11 / 0.00	***FGFR2*** [p.R759Q] 44.38 / 0.00
KMT2C [p.K339N] 7.38 / 3.27	***KMT2C*** [p.I882T] 14.20 / 15.61	***MDM4*** [p.K336E] 46.16 / 0.00
MSH3 [p.A59_A60insPPAPPA] 5.94 / 0.00	***MSH3*** [p.A60_A61delinsPP] 44.63 / 1.23	***MYB*** [p.L315Q] 48.15 / 0.00
MYC [.] 50.49 / 0.03	***MYC*** [c.-252C>G] 48.60 / 0.02	***MYCL*** [p.G232C] 48.25 / 0.21
PIK3C2G [p.D138E] 44.17 / 0.29	***POLE*** [p.A2056T] 50.81 / 0.00	***SPEN*** [p.L1091A] 45.12 / 0.00
TENT5C [p.V353I] 47.73 / 0.00	***TET2*** [p.Q810R] 47.68 / 0.00	

上段：遺伝子変化、下段：変異アレル頻度(%) 血液 / 腫瘍

❺生殖細胞系列バリアント（変異）の詳細情報

検出された生殖細胞系列バリアントのうち、「2. 解析結果サマリー」に記載されたものについて、その詳細情報が記載されます。その他のバリアントについては、ClinVarでBenignあるいはLikely benignと記載されているものを除いて、遺伝子変化（HGVS [Human Genome Variation Society] 表記）と血液／腫瘍検体における変異アレル頻度が、本項目の末尾に記載されます。

■**遺伝子変化**：遺伝子名と、アミノ酸またはcDNA配列の変化（HGVS表記）

■**開示推奨度**：「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」に基づく開示推奨度

■**ACMGへの掲載**：American College of Medical Genetics and Genomics（ACMG）が公開するACMG SF listへの掲載有無

■**OncoKB**：OncoKBにおけるバリアントの評価（Oncogenic, Likely Oncogenic等）

■**ClinVar Variation ID**：ClinVarに登録されている場合のVariation ID

■**ClinVar significance**：ClinVarにおけるバリアントの評価（Pathogenic, Likely pathogenic等）

■**ClinVar review status**：ClinVarにおけるレビュー状況

■**変異アレル頻度**（%）：血液検体／腫瘍検体における変異アレル頻度（%）

■**配列解析深度**：バリアント位置における配列解析深度（血液検体／腫瘍検体）

■**ゲノム変化**：バリアントの情報を「染色体番号ー位置ー参照配列ー変異配列」の形式で記載

■**染色体の位置**：バリアントが生じた染色体の位置（染色体番号、腕の区別、バンド番号）

■**CDS変化**：cDNA配列の変化（HGVS表記）

■**エクソン番号／全エクソン数**：バリアントが位置するエクソン番号と、当該遺伝子の全エクソン数

■**変異の種類**：バリアントの機能的分類（missense variant, frameshift variant, stop gained等）

■**dbSNP rs No.**：dbSNPに登録されている場合のrs No.

■**COSMIC ID**：COSMICに登録されている場合のID

■**gnomAD**：東アジア人集団におけるバリアントの出現頻度

■**GEM-J**：日本人集団におけるバリアントの出現頻度

■**Gene ID**：NCBI Gene ID

■**RefSeq**：RefSeq Transcript ID

■**Ensembl**：Ensembl Transcript ID

■**がん遺伝子／がん抑制遺伝子**：遺伝子の分類（がん遺伝子、がん抑制遺伝子、がん遺伝子／がん抑制遺伝子、該当なし）

■**機能分類**：遺伝子の機能分類

■**シグナル伝達経路**：遺伝子が関与するシグナル伝達経路

■**遺伝子の解説**：遺伝子機能やシグナル伝達経路に関する日本語の解説 ポイント

※「がん遺伝子／がん抑制遺伝子」、「機能分類」、「シグナル伝達経路」、「遺伝子の解説」はJCGAに基づきます。

参考情報　承認範囲外

体細胞遺伝子変化の詳細情報　塩基置換・挿入・欠失

ふじのくにHOPEオンコパネル　参考情報　　SAMPLE

6. 体細胞遺伝子変化の詳細情報

6 ■塩基置換・挿入・欠失

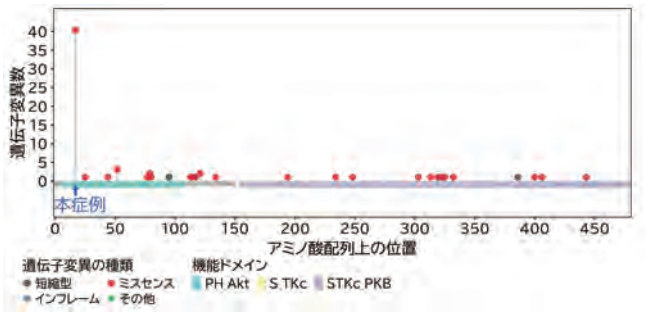
ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類 1A

遺伝子変化	***AKT1*** [p.E17K]	ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリアント・病的変化分類:	1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	13983
ClinVar significance	Pathogenic		
ClinVar review status	★★ (criteria provided, multiple submitters, no conflicts)		
変異アレル頻度(%)(血液/腫瘍)	0.00 / 3.97	配列解析深度(血液/腫瘍)	628 / 1059
ゲノム変化	chr14-105246551-C-T	染色体の位置	14q32.33
CDS変化	c.49G>A	エクソン番号 / 全エクソン数	3 / 14
変異の種類	missense variant		
dbSNP rs No.	rs121434592	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID / 登録数	COSV62571334 / 844	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	207	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_005163	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	該当なし	シグナル伝達経路	PI3K/Akt/mTOR

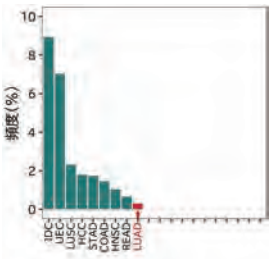
遺伝子の解説：AKT1 はセリン/スレオニンキナーゼであり、代謝、血管新生、細胞増殖および生存を含むさまざまな細胞機能の制御に働く PI3K/Akt/mTOR シグナルの主要な構成分子である。その活性化は、ホスファチジルイノシトール-3 キナーゼ (PI3K)の働きにより作られたホスファチジルイノシトール 3,4,5-三リン酸 (PIP3)が細胞膜上に蓄積し、プレクストリン相同 (PH)ドメインを有する AKT および PDK1 が細胞膜上に動員されることで始まる。AKT1 の完全活性化には PDK1 による 308 番目のスレオニンのリン酸化と mTORII 型複合体により 473 番目のセリンのリン酸化が必要である。活性化した AKT1 は、下流の mTOR I 型複合体の抑制因子である TSC2 をリン酸化することでその働きを抑え、mTOR I 型複合体の活性化を誘導する。AKT1 の体細胞変異は、乳癌をはじめとした様々ながん種において検出されている。

日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)

アミノ酸配列上の変異分布



変異頻度の高いがん種



ポイント　遺伝子変化のアミノ酸配列上の分布

日本人症例における遺伝子変異数が多い部位は、ホットスポットと考えることができます。変異のホットスポットは、タンパク質の機能発現に影響を与える部位である可能性が推察されます。

ポイント　遺伝子変化の対象がん種における頻度

日本人症例におけるがん種別の変異頻度を参照することで、原発不明がんにおける原発巣推定の手掛かりとなる場合があります。また、本症例で検出された遺伝子変化が、当該がん種において一般的なものかどうかをご確認いただけます。

❻塩基置換・挿入・欠失

検出された体細胞遺伝子変化のうち、「2. 解析結果サマリー」に記載されたものについて、その詳細情報が記載されます。その他の変化については、遺伝子変化（HGVS表記）と血液／腫瘍検体における変異アレル頻度が、本項目の末尾に記載されます。

■**遺伝子変化**：遺伝子名と、アミノ酸またはcDNA配列の変化（HGVS表記）

■**OncoKB**：OncoKBにおける遺伝子変化の評価（Oncogenic, Likely Oncogenic等）

■**ClinVar Variation ID**：ClinVarに登録されている場合のVariation ID

■**ClinVar significance**：ClinVarにおける遺伝子変化の評価（Pathogenic, Likely pathogenic等）

■**ClinVar review status**：ClinVarにおけるレビュー状況

■**変異アレル頻度（%）**：血液検体／腫瘍検体における変異アレル頻度

■**配列解析深度**：遺伝子変化が生じた位置における配列解析深度（血液検体／腫瘍検体）

■**ゲノム変化**：遺伝子変化の情報を「染色体番号ー位置ー参照配列ー変異配列」の形式で記載

■**染色体の位置**：遺伝子変化が生じた染色体の位置（染色体番号、腕の区別、バンド番号）

■**CDS変化**：cDNA配列の変化（HGVS表記）

■**エクソン番号／全エクソン数**：遺伝子変化が位置するエクソン番号と、当該遺伝子の全エクソン数

■**変異の種類**：遺伝子変化の機能的分類（missense variant, frameshift variant, stop gained等）

■**dbSNP rs No.**：dbSNPに登録されている場合のrs No.

■**COSMIC ID**：COSMICに登録されている場合のID

■**gnomAD**：東アジア人集団における遺伝子変化の出現頻度

■**GEM-J**：日本人集団における遺伝子変化の出現頻度

■**Gene ID**：NCBI Gene ID

■**RefSeq**：RefSeq Transcript ID

■**Ensembl**：Ensembl Transcript ID

■**がん遺伝子／がん抑制遺伝子**：遺伝子の分類（がん遺伝子、がん抑制遺伝子、がん遺伝子／がん抑制遺伝子、該当なし）

■**機能分類**：遺伝子の機能分類

■**シグナル伝達経路**：遺伝子が関与するシグナル伝達経路

■**遺伝子の解説**：遺伝子機能やシグナル伝達経路に関する日本語の解説

■**日本人症例における当該遺伝子の変異情報**：JCGAに登録された日本人症例における遺伝子変異の分布・頻度、および当該症例で検出された変化の位置。がん種別の変異頻度も記載されます。 **ポイント**

※「がん遺伝子／がん抑制遺伝子」、「機能分類」、「シグナル伝達経路」、「遺伝子の解説」はJCGAに基づきます。

参考情報 承認範囲外

体細胞遺伝子変化の詳細情報 コピー数変化、融合遺伝子

ふじのくにHOPEオンコパネル 参考情報

SAMPLE

7 ■コピー数変化

遺伝子名	*MYC*	ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリアント・病的変化分類: 2	
コピー数	9	コピー数変化の種類	増幅
コピー数比	4.32	染色体の位置	8q24.21
検出領域	chr8:127354718-129336697		
Gene ID	4609	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_002467	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000621592	シグナル伝達経路	MYC
遺伝子の解説	MYC は細胞周期の調節、細胞増殖、分化、そしてアポトーシスに関連する遺伝子の発現を調節する転写制御因子であり、MAX とヘテロニ量体を形成することで機能する。その活性は MAPK シグナル伝達系の主要分子である ERK の制御下にある。また、細胞内における量的調節は、SCF ユビキチンリガーゼ複合体の F-box タンパクである FBXW7 により制御を受けている。腫瘍においては、主に遺伝子増幅が認められる。		

ふじのくにHOPEオンコパネル 参考情報

SAMPLE

8 ■融合遺伝子

遺伝子変化	*CCDC6 - RET*	ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリアント・病的変化分類: 2
遺伝子名	***CCDC6***	***RET***
変異アレル頻度(%)	3.6	1.9
配列解析深度	946	1777
切断点 (融合遺伝子の向き※転写の向きとは異なります)	chr10:61638613 (この切断点は、この切断点を基準として参照配列上の物理位置の番地が**少ない方向**で別の配列と結合している)	chr10:43609950 (この切断点は、この切断点を基準として参照配列上の物理位置の番地が**少ない方向**で別の配列と結合している)
遺伝子上の位置	intron1	exon11
染色体の位置	10q21.2	10q11.21
転写の向き	-(参照ゲノム配列と逆向き)	+(参照ゲノム配列と同じ向き)
がん遺伝子/がん抑制遺伝子	がん抑制遺伝子	がん遺伝子
Gene ID	8030	5979
RefSeq (Transcript ID)	NM_005436	NM_020975
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000263102	ENST00000355710
機能分類	該当なし	腫瘍形成・増殖
シグナル伝達経路	該当なし	RTK
遺伝子の解説 *CCDC6*	CCDC6 は、コイルドコイルドメイン含有タンパク質で、偏在的に発現し、腫瘍抑制因子として機能する。この遺伝子の一部および RET がん原遺伝子の細胞内キナーゼ-コードドメインを含む融合遺伝子を生じる染色体再編成は、乳頭様甲状腺がんと関連している。		
遺伝子の解説 *RET*	RET は受容体チロシンキナーゼである。生殖細胞系列変異は、多発性内分泌腫瘍 2A 型 (MEN2A)、多発性内分泌腫瘍タイプ 2B (MEN2B)との関連性が知られている。体細胞変異として、塩基置換変異および染色体再構成に起因する融合遺伝子が、肺癌および甲状腺癌において認められる。現在までに、染色体再構成により RET と融合遺伝子を形成するパートナー遺伝子として、KIF5B、CCDC6、NCOA4 などが報告されている。		

❼コピー数変化

コピー数変化として検出された遺伝子のうち、「2. 解析結果サマリー」に記載されたものについて、以下の情報が記載されます。

■**遺伝子名：**コピー数変化が検出された遺伝子名

■**コピー数：**腫瘍検体における遺伝子のコピー数

■**コピー数変化の種類：**増幅、欠失などのコピー数変化の分類　※現状では増幅のみが対象となります。

■**コピー数比：**血液検体を基準とした腫瘍検体におけるコピー数比

■**染色体の位置：**遺伝子が座乗する染色体の位置（染色体番号、腕の区別、バンド番号）

■**検出領域：**参照ゲノム配列上におけるコピー数変化の検出領域（染色体番号：開始位置ー終了位置）

■**Gene ID：**NCBI Gene ID

■**RefSeq：**RefSeq Transcript ID

■**Ensembl：**Ensembl Transcript ID

■**がん遺伝子／がん抑制遺伝子：**遺伝子の分類（がん遺伝子、がん抑制遺伝子、がん遺伝子／がん抑制遺伝子、該当なし）

■**機能分類：**遺伝子の機能分類

■**シグナル伝達経路：**遺伝子が関与するシグナル伝達経路

■**遺伝子の解説：**遺伝子機能やシグナル伝達経路に関する日本語の解説

❽融合遺伝子

融合遺伝子として検出された遺伝子のうち、「2. 解析結果サマリー」に記載されたものについて、以下の情報が記載されます。

■**遺伝子変化：**融合遺伝子を形成する2つの遺伝子の組み合わせ

■**遺伝子名：**融合遺伝子を構成する元の遺伝子名

■**変異アレル頻度（%）：**融合遺伝子における変異アレル頻度

■**配列解析深度：**融合部位における配列解析深度

■**切断点：**融合末端の参照ゲノム配列上の位置および融合遺伝子の向き

■**遺伝子上の位置：**融合末端が位置するエクソンまたはイントロン番号

■**染色体の位置：**融合末端が座乗する染色体の位置（染色体番号、腕の区別、バンド番号）

■**転写の向き：**融合遺伝子を構成する元の遺伝子の転写方向（+：参照ゲノム配列と同じ向き、−：逆向き）

■**Gene ID：**NCBI Gene ID

■**RefSeq：**RefSeq Transcript ID

■**Ensembl：**Ensembl Transcript ID

■**がん遺伝子／がん抑制遺伝子：**遺伝子の分類（がん遺伝子、がん抑制遺伝子、がん遺伝子／がん抑制遺伝子、該当なし）

■**機能分類：**遺伝子の機能分類

■**シグナル伝達経路：**遺伝子が関与するシグナル伝達経路

■**遺伝子の解説：**遺伝子機能やシグナル伝達経路に関する日本語の解説

※「がん遺伝子／がん抑制遺伝子」、「機能分類」、「シグナル伝達経路」、「遺伝子の解説」はJCGAに基づきます。

参考情報　承認範囲外

シグナル伝達経路

ふじのくにHOPEオンコパネル　参考情報　SAMPLE

9 7. 検出された遺伝子変化に関連するシグナル伝達経路

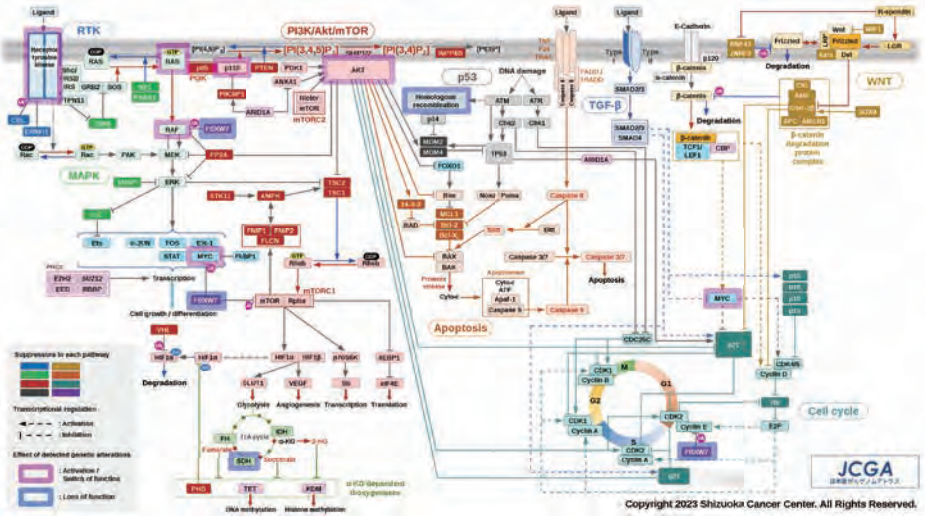
■本症例において変化が起きている可能性があるがんに関連するシグナル伝達経路

機能分類	シグナル伝達経路	機能分類	シグナル伝達経路
細胞周期	Cell cycle Cell division	ゲノム安定性の維持	Core DNA damage response DNA damage control TP53
細胞死	Apoptosis	免疫	Immune
腫瘍形成・増殖	GPCR Hippo JAK/STAT MAPK MYC NFKB Nuclear receptor PI3K/Akt/mTOR RTK TGF-B	代謝	Drug metabolism Metabolic pathway
		酸化ストレス応答	KEAP1/NRF2
		タンパク質の恒常性の維持	Protein homeostasis
		エピジェネティック制御	Epigenetic modification
分化	Hedgehog NOTCH WNT	転写制御	RNA metabolism Transcriptional regulation

本症例において、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類 1A・1B・2の遺伝子変化によって、変化が起きている可能性があるシグナル伝達経路を色付けして表示しています。

■がん関連遺伝子変化により影響を受ける可能性のあるシグナル伝達経路

シグナル伝達経路図



本症例において、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類 1A・1B・2の遺伝子変化によって、変化が起きている可能性がある因子を色付きの太枠で表示しています。

ポイント　本症例において、影響を受ける可能性のあるがんに関連するシグナル伝達経路中の因子が色付きの太枠で表示され、一目でご確認いただけます。

⑨検出された遺伝子変化に関連するシグナル伝達経路

■**本症例において変化が起きている可能性があるがんに関連するシグナル伝達経路：**「ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類」1A・1B・2のいずれかに該当する病的な遺伝子変化に関連するシグナル伝達経路が、赤色で表示されます。

■**がん関連遺伝子変化により影響を受ける可能性のあるシグナル伝達経路：**検出された病的な遺伝子変化に関連する因子が、色付きの太枠で表示されます。ポイント

参考情報　承認範囲外

薬物代謝酵素関連遺伝子多型



ふじのくにHOPEオンコパネル　参考情報　SAMPLE

10 8. 薬物代謝酵素関連遺伝子多型

UGT1A1		*CYP2C19*	
*UGT1A1 *28*	6/6（野生型ホモ）	*CYP2C19 *2*	G/G（野生型ホモ）
*UGT1A1 *6*	G/G（野生型ホモ）	*CYP2C19 *3*	G/G（野生型ホモ）
結果	-/-（野生型）	結果	*1/*1（野生型）

ポイント　*UGT1A1*と*CYP2C19*の活性に関わる代表的な遺伝子多型を参照いただくことで、本症例における薬物代謝酵素関連遺伝子多型をご確認いただけます。

⑩薬物代謝酵素関連遺伝子多型

*UGT1A1 *28/*6*および*CYP2C19 *2/*3*の遺伝子型と、それに基づく判定結果（野生型、ヘテロ、ホモ等）が記載されます。

上記を含む薬物代謝酵素関連遺伝子多型の検出結果は、VCFファイルに記載されます。

■***UGT1A1***：*UGT1A1 *28/*6*における遺伝子多型の検出状況と、その判定結果が記載されます。　ポイント

判定結果		*UGT1A1 *28*		
		野生型ホモ 6/6	ヘテロ接合 6/7	変異ホモ 7/7
*UGT1A1 *6*	野生型ホモ G/G	−/−（野生型）	+/−（ヘテロ）	+/+（ホモ）
	ヘテロ接合 G/A	+/−（ヘテロ）	+/+（複合ヘテロ）	
	変異ホモ A/A	+/+（ホモ）		

■***CYP2C19***：*CYP2C19 *2/*3*における遺伝子多型の検出状況と、その判定結果が記載されます。

判定結果		*CYP2C19 *2*		
		野生型ホモ G/G	ヘテロ接合 G/A	変異ホモ A/A
*CYP2C19 *3*	野生型ホモ G/G	**1/*1*（野生型）	**1/*2*（ヘテロ）	**2/*2*（変異型ホモ）
	ヘテロ接合 G/A	**1/*3*（ヘテロ）	**2/*3*（ヘテロ）	
	変異ホモ A/A	**3/*3*（変異型ホモ）		

参考情報 承認範囲外

品質基準、データベース

11 9. 品質基準

品質項目	規格		血液	腫瘍
ゲノムDNA試料	吸光度比（A260/A280）	1.6～2.5以内	1.9	1.9
	DNA濃度（ng/μL）	10以上	92	89
	FFPE試料のDIN	2.0超	該当なし	2.3
DNAライブラリー	サイズ（bp）	200～500以内	437	335
	濃度（pM）	1000以上	18400	13000
シークエンス	平均配列解析深度（平均デプス）	500以上	1104	1510
	配列解析深度100以上（100x; %）	95以上	99	99
	On-target率（%）	70以上	88	88
	Uniformity（%）	90以上	98	97
	Q30（%）	85以上	合格	合格
	試料ペアのSNP一致率（%）	80以上	合格	

12 10. 使用した配列・データベースのバージョン・更新日

データベースの名称	バージョン・更新日
JCGA	Version 1.6
ヒトゲノム参照配列	hg19
refGene	2018-10-21
Ensembl	111
OncoKB#	v4.13
COSMIC#	v98
ClinVar	2024-01-07
dbSNP	156
gnomAD	2.1.1
GEM-J	99.5
がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針	2025版
ACMG	ACMG SF3.3 list

#: 商用ライセンス契約に則り使用しています。

コメント欄

特記事項なし

⓫品質基準

■**吸光度比（A260/A280）：**検体から抽出したゲノムDNAの吸光度比（260 nm/280 nm）。規格値（1.6～2.5）を外れる場合、タンパク質や低分子化合物の混入が疑われます。

■**DNA濃度（ng/μL）：**蛍光法により測定されたゲノムDNAの濃度

■**FFPE試料のDIN：**腫瘍検体から抽出したゲノムDNAのDNA Integrity Number（DIN）。TapeStation 4200により測定され、DNAの断片化の程度を示します。

■**DNAライブラリーのサイズ（bp）・濃度（pM）：**キャプチャー後のDNAライブラリーの平均フラグメントサイズおよび濃度

■**平均配列解析深度（平均デプス）：**解析対象領域における平均配列解析深度。規格値（500以上）を満たす場合、期待される精度で変異検出が行われることが確認されています。

■**配列解析深度100以上（100×; %）：**解析対象領域のうち、配列解析深度が100以上である塩基数の割合（%）

■**On-target率（%）：**全リードのうち、解析対象領域にマッピングされたリードの割合（%）

■**Uniformity（%）：**解析対象領域のうち、平均デプスの0.2倍以上のデプスを有する領域の割合（%）

■**Q30（%）：**シークエンス結果における、クオリティスコア30以上の塩基の割合（%）。規格値（85%以上）の場合、「合格」と記載されます。

■**試料ペアのSNP一致率（%）：**血液検体と腫瘍検体における、一塩基多型（Single Nucleotide Polymorphism；SNP）サイトの一致率。両検体のSNP一致率が80%以上の場合に同一症例由来と判定され、「合格」と記載されます。両検体のSNP一致率が80%未満の場合、検体取り違えや造血幹細胞移植などによる遺伝情報の混在が疑われます。

⓬使用した配列・データベースのバージョン・更新日

本検査において参照した各種データベースのバージョンまたは更新日が記載されます。報告書に記載された内容は、当該バージョンまたは更新日時点のデータベースに基づきます。なお、各データベースは定期または不定期に更新されており、更新内容によっては、報告書に記載された情報が最新のデータベースと異なる場合があります。

分類、報告基準および注意事項

ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類

分類	分類方法
1A	原因遺伝子における病的変異（OncoKBでOncogenicまたはClinVarでPathogenicの変異）
1B	原因遺伝子における病的可能性が高い変異（OncoKBでLikely OncogenicまたはClinVarでLikely pathogenicの変異）
2	がん遺伝子のコピー数変化、またはがん関連遺伝子の融合遺伝子（がんとの関わりが疑われるもの）

・参照するデータベース間もしくはレコード内で判断が異なる場合、より上位となる変異分類を適用します。
・**分類1A・1B**は塩基置換・挿入・欠失変異を、**分類2**はコピー数変化（遺伝子増幅）・融合遺伝子を対象とします。
※上記分類に該当するバリアント・変化は報告書への記載対象となります。これらに加え、アミノ酸変化を伴う、もしくは、*MET*のイントロン領域、*MYC*、*TERT*、*TP53*の各プロモーター領域に生じたバリアント・変化も報告書への記載対象となります。

体細胞遺伝子変化の報告基準　以下の条件を全て満たす場合に出力されます。

変化の種類	報告基準
塩基置換 挿入・欠失	・変異上のデプス 100以上 ・変異アレルデプス 5以上 ・腫瘍における変異アレル頻度 2%以上 ・血液における変異アレル頻度 5%未満 ・腫瘍における変異アレル頻度が血液よりも2%以上高い 「解析結果レポート」には、上記基準を満たす変化を記載します。 「参考情報」レポートには、「解析結果レポート」に記載された変化のうち、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類が1Aあるいは1Bに該当するものの詳細情報を記載します。 また、その他の変化は、レポート末尾にまとめて記載します。
コピー数変化	・4コピー以上 ※ がん遺伝子に生じたコピー数変化のみを記載します。
融合遺伝子	・変異上のデプス 100以上 ・変異アレル頻度 2%以上 ※ 融合タンパク質として翻訳可能な変化と、がん抑制遺伝子の破壊を生じる変化のみを記載します。

※コピー数変化と融合遺伝子については、上記基準を満たす変化を「解析結果レポート」に、それらの詳細を「参考情報」レポートに記載します。

薬物代謝酵素関連遺伝子多型の報告基準

報告基準
・変異上のデプス 100以上 血液における変異アレル頻度30%未満を野生型、30%以上80%未満をヘテロ接合型、80%以上をホモ接合型と判定します。

※上記基準に基づく*UGT1A1 *28/*6*および*CYP2C19 *2/*3*の遺伝子型を「解析結果レポート」および「参考情報」レポートに記載します。その他の薬物代謝酵素関連遺伝子多型の検出結果はVCFファイルに記載されます。

生殖細胞系列バリアントの報告基準　以下の条件を全て満たす場合に出力されます。

報告基準
・変異上のデプス 100以上 ・変異アレル頻度 5%以上 ・dbSNP commonに登録がない ・gnomADにおける東アジア人MAFが0.01未満 ・ClinVar significance（CLNSIG）がBenignまたはLikely benignではない 「二次的所見」レポートには、上記基準を満たし、「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」のGPV開示推奨遺伝子に生じたバリアントを記載します。 「参考情報」レポートには、「二次的所見」レポートに記載されたバリアントのうち、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリアント・病的変化分類が1Aあるいは1Bに該当するものの詳細情報を記載します。また、その他のバリアントは、レポート末尾にまとめて記載します。

注意事項

■「参考情報」レポートは承認範囲外の情報となります。「参考情報」レポートだけを基にエキスパートパネルで議論することは差し控えてください。

■「二次的所見」レポートおよび「参考情報」レポートには、検出された生殖細胞系列バリアントに関する情報が記載されている場合があります。患者様に開示される際はご配慮をお願いいたします。

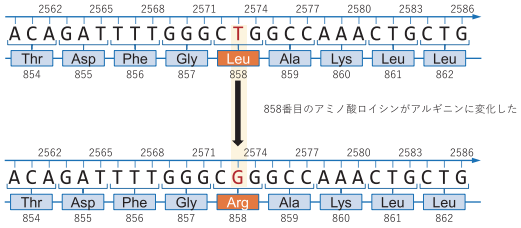
遺伝子変化の種類と表記方法

ミスセンスバリアント

別のアミノ酸を指定するコドンへの塩基の置換

NM_005228 (EGFR): c.2573T>G

p.Leu858Arg (p.L858R)

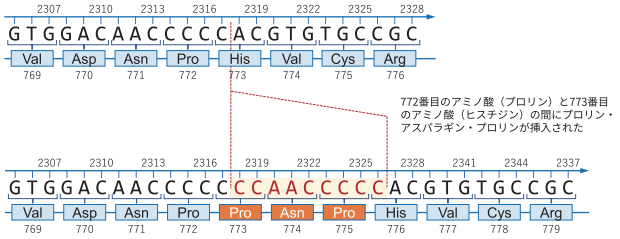


インフレームバリアント（挿入）

塩基の挿入によりアミノ酸が挿入されるが、読み枠はずれない

NM_005228 (EGFR): c.2317_2318insCCAACCCCC

p.Pro772_His773insProAsnPro (p.P772_H773insPNP)

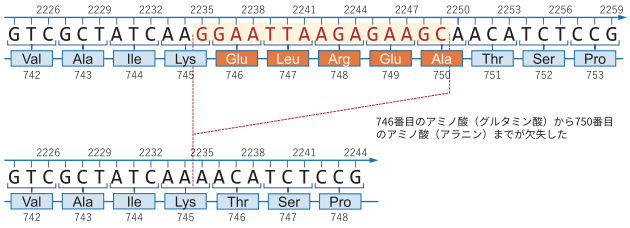


インフレームバリアント（欠失）

塩基の欠失によりアミノ酸が欠失するが、読み枠はずれない

NM_005228 (EGFR): c.2235_2249delGGAATTAAGAGAAGC

p.Glu746_Ala750del (p.E746_A750del)

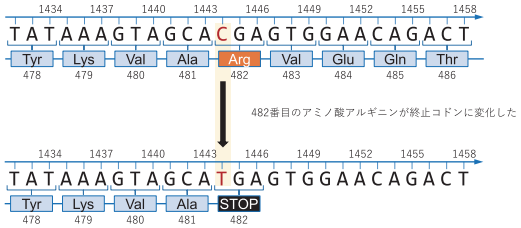


ナンセンスバリアント

塩基の置換により終止コドンへの置換が起きる

NM_000179 (MSH6): c.1444C>T

p.Arg482Ter (p.R482*)

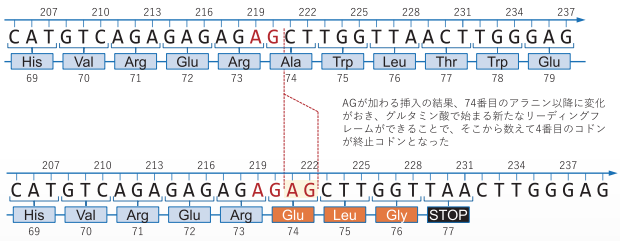


フレームシフトバリアント（挿入）

塩基の挿入により読み枠のずれが起き、終止コドンが形成される

NM_000321 (RB1): c.219_220dupAG (c.220_221insAG)

p.Ala74GlufsTer4 (p.A74Efs*4)

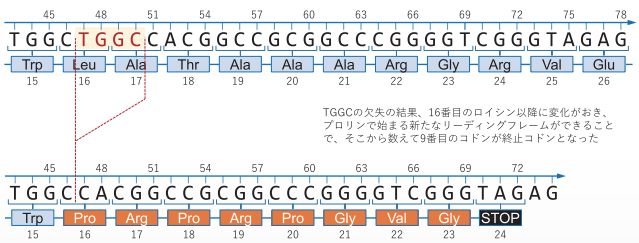


フレームシフトバリアント（欠失）

塩基の欠失により読み枠のずれが起き、終止コドンが形成される

NM_000077 (CDKN2A): c.47_50delTGGC

p.Leu16Profs*9 (p.L16Pfs*9)



JCGAウェブサイト https://www.jcga-scc.jp/

検査対象遺伝子（410遺伝子）とその内訳

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
ABCB1	●	●		●
ABCG2	●	●		●
ABL1	●	●	●	
ABL2	●	●	●	
ACTN4	●	●		
ACVR1B	●	●		
ADH1B	●	●		●
AIP	●	●		
AKT1	●	●		
AKT2	●	●	●	
AKT3	●	●		
ALDH2	●	●		●
ALK	●	●	●	
ALOX12B	●	●		
AMER1	●	●		
APC	●	●		
AR	●	●		
ARAF	●	●		
ARID1A	●	●		
ARID1B	●	●		
ARID2	●	●		
ASXL1	●	●		
ATF1			●	
ATM	●	●		
ATR	●	●		
ATRX	●	●		
AURKA	●	●		
AURKB	●	●		
AXIN1	●	●		
AXL	●	●		
B2M	●	●		
BAP1	●	●		
BARD1	●	●		
BAX	●	●		
BCL2	●	●	●	
BCL2L1	●	●		
BCL2L11	●	●		
BCL6	●	●		
BCL10	●	●		
BCOR	●	●		
BLM	●	●		
BMPR1A	●	●		
BRAF	●	●	●	
BRCA1	●	●	●	
BRCA2	●	●	●	
BRD4	●	●		
BRIP1	●	●		
BTK	●	●		
CALR	●	●		
CARD11	●	●		
CASP8	●	●		
CBFB	●	●		

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
CBL	●	●		
CCDC6			●	
CCND1	●	●		
CCND2	●	●		
CCND3	●	●	●	
CCNE1	●	●		
CD74	●	●	●	
CD79A	●	●		
CD79B	●	●		
CD274	●	●		
CDA	●	●		●
CDC73	●	●		
CDH1	●	●		
CDH23	●	●		
CDK4	●	●		
CDK6	●	●		
CDK8	●	●		
CDK12	●	●		
CDKN1A	●	●		
CDKN1B	●	●		
CDKN2A	●	●		
CDKN2B	●	●		
CDKN2C	●	●		
CEBPA	●	●		
CHCHD7			●	
CHEK1	●	●		
CHEK2	●	●		
CIC	●	●		
COL1A1			●	
COMT	●	●		●
CREBBP	●	●		
CRKL	●	●		
CRLF2	●	●		
CRTC3			●	
CSF1R	●	●		
CSF3R	●	●		
CTCF	●	●		
CTLA4	●	●		
CTNNA1	●	●		
CTNNB1	●	●		
CUL3	●	●		
CXCR4	●	●		
CYLD	●	●		
CYP1A2	●	●		●
CYP2A6	●	●		●
CYP2B6	●	●		●
CYP2C9	●	●		●
CYP2C19	●	●		●
CYP2D6	●	●		●
CYP2E1	●	●		●
CYP3A4	●	●		●
CYP3A5	●	●		●

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
CYP3A43	●	●		●
DAXX	●	●		
DDIT3			●	
DDR2	●	●		
DICER1	●	●		
DIS3	●	●		
DNAAF1	●	●		
DNMT1	●	●		
DNMT3A	●	●		
DOT1L	●	●		
DPYD	●	●		●
EED	●	●		
EGFR	●	●	●	
EIF3E			●	
EML4	●	●	●	
ENG	●	●		
ENO1	●	●		
EP300	●	●		
EPAS1	●	●		
EPCAM	●	●		
EPHA3	●	●		
EPHB1	●	●		
ERBB2	●	●		
ERBB3	●	●		
ERBB4	●	●	●	
ERCC2	●	●		
ERCC4	●	●		
ERG	●	●	●	
ERRFI1	●	●		
ESR1	●	●		
ETV6	●	●	●	
EWSR1	●	●	●	
EXT1	●	●		
EXT2	●	●		
EZH2	●	●		
EZR			●	
FANCA	●	●		
FANCC	●	●		
FANCG	●	●		
FANCL	●	●		
FAT1	●	●		
FBXW7	●	●		
FGF3	●	●		
FGF4	●	●		
FGF6	●	●		
FGF10	●	●		
FGF14	●	●		
FGF19	●	●		
FGF23	●	●		
FGFR1	●	●	●	
FGFR2	●	●	●	
FGFR3	●	●	●	

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
FGFR4	●	●		
FH	●	●		
FLCN	●	●		
FLT1	●	●		
FLT3	●	●		
FOXL2	●	●		
FUBP1	●	●		
FUS			●	
G6PD	●	●		
GALNT12	●	●		
GATA3	●	●		
GNA11	●	●		
GNAQ	●	●		
GNAS	●	●		
GSK3B	●	●		
H3F3A	●	●		
HDAC2	●	●		
HEY1			●	
HGF	●	●		
HMGA2			●	
HNF1A	●	●		
HOXB13	●	●		
HRAS	●	●		
ID3	●	●		
IDH1	●	●		
IDH2	●	●		
IGF1R	●	●		
IGF2	●	●		
IKBKE	●	●		
IKZF1	●	●		
IL7R	●	●		
INPP4B	●	●		
IRF4	●	●		
IRS2	●	●		
JAK1	●	●		
JAK2	●	●		
JAK3	●	●		
JUN	●	●		
KDM5A	●	●		
KDM5C	●	●		
KDM6A	●	●		
KDR	●	●		
KEAP1	●	●		
KIAA1549			●	
KIF1B	●	●		
KIF5B	●	●	●	
KIT	●	●	●	
KLF4	●	●		
KMT2A	●	●	●	
KMT2C	●	●		
KMT2D	●	●		
KNSTRN	●	●		

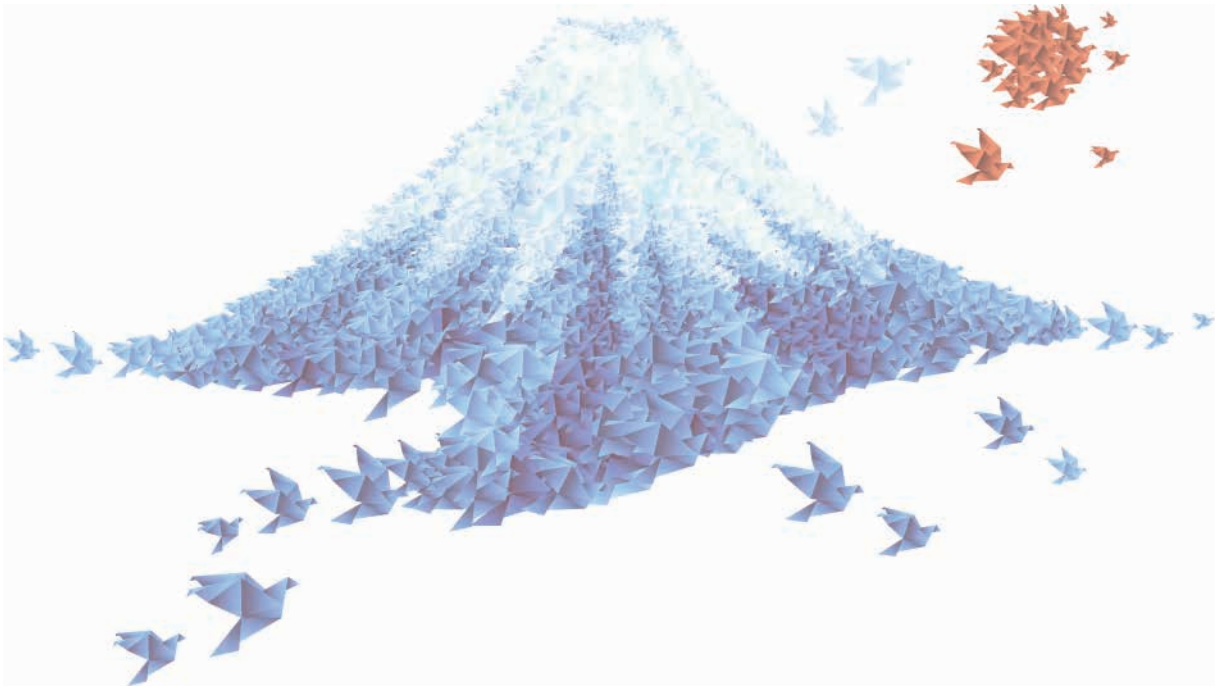
※「コピー数変化」は、検査対象遺伝子のうち、がん遺伝子のコピー数増加のみが報告書に記載されます。
※「薬物代謝酵素関連遺伝子多型」は、*UGT1A1 *28/*6*および*CYP2C19 *2/*3*の遺伝子型のみ報告書に記載されます。
その他の多型検出結果はVCFファイルに記載されます。

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
KRAS	●	●		
LMO1	●	●		
LRP5	●	●		
LYN	●	●		
LZTR1	●	●		
MAML2			●	
MAP2K1	●	●		
MAP2K2	●	●		
MAP2K4	●	●		
MAP3K1	●	●		
MAP3K4	●	●		
MAP3K13	●	●		
MAPK1	●	●		
MAX	●	●		
MC1R	●	●		
MCL1	●	●		
MDM2	●	●		
MDM4	●	●		
MED12	●	●		
MEF2B	●	●		
MEN1	●	●		
MET	●	●		
MITF	●	●		
MKRN1			●	
MLH1	●	●		
MPL	●	●		
MRE11	●	●		
MSH2	●	●	●	
MSH3	●	●		
MSH6	●	●		
MST1R	●	●		
MTHFR	●	●		●
MTOR	●	●		
MTRR	●	●		●
MUTYH	●	●		
MXI1	●	●		
MYB	●	●	●	
MYC	●	●	●	
MYCL	●	●		
MYCN	●	●		
MYD88	●	●		
NAT2	●	●		●
NBN	●	●		
NCF2	●	●		
NCOA2			●	
NCOA3	●	●		
NCOA4			●	
NCOR1	●	●		
NF1	●	●		
NF2	●	●		
NFE2L2	●	●		
NFIB			●	

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
NFKBIA	●	●		
NKX2-1	●	●		
NOTCH1	●	●		
NOTCH2	●	●	●	
NOTCH3	●	●		
NPM1	●	●		
NRAS	●	●		
NRG1	●	●	●	
NSD2	●	●		
NT5C2	●	●		
NTRK1	●	●	●	
NTRK2	●	●	●	
NTRK3	●	●	●	
PALB2	●	●		
PARP1	●	●		
PAX5	●	●		
PBRM1	●	●		
PDCD1	●	●		
PDCD1LG2	●	●		
PDE11A	●	●		
PDGFB			●	
PDGFRA	●	●	●	
PDGFRB	●	●	●	
PHOX2B	●	●		
PIK3C2G	●	●		
PIK3CA	●	●		
PIK3CB	●	●		
PIK3CG	●	●		
PIK3R1	●	●		
PIK3R2	●	●		
PIM1	●	●		
PLAG1			●	
PMS1	●	●		
PMS2	●	●		
POLD1	●	●		
POLE	●	●		
POLH	●	●		
PPARG	●	●		
PPP2R1A	●	●		
PPP2R2A	●	●		
PPP6C	●	●		
PRDM1	●	●		
PRKAR1A	●	●		
PRKCI	●	●		
PRKN	●	●		
PTCH1	●	●		
PTEN	●	●		
PTPN11	●	●		
PTPRK			●	
PTPRT	●	●		
RAC1	●	●		
RAC2	●	●		

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
RAD21	●	●		
RAD50	●	●		
RAD51	●	●		
RAD51B	●	●	●	
RAD51C	●	●		
RAD51D	●	●		
RAD52	●	●		
RAD54L	●	●		
RAF1	●	●	●	
RARA	●	●	●	
RB1	●	●		
RBBP6	●	●		
RBM10	●	●		
RECQL4	●	●		
REL	●	●		
RET	●	●	●	
RHEB	●	●		
RHOA	●	●		
RICTOR	●	●		
RIT1	●	●		
RNF43	●	●		
ROS1	●	●	●	
RPTOR	●	●		
RRAS2	●	●		
RSPO2			●	
RSPO3			●	
RUNDC1	●	●		
RUNX1	●	●		
S1PR3	●	●		
SALL4	●	●		
SAMD9	●	●		
SDC4			●	
SDHA	●	●		
SDHAF2	●	●		
SDHB	●	●		
SDHC	●	●		
SDHD	●	●		
SETBP1	●	●		
SETD2	●	●		
SF3B1	●	●		
SH2D1A	●	●		
SHOC2	●	●		
SKP2	●	●		
SLC22A18	●	●		
SLX4	●	●		
SMAD2	●	●		
SMAD4	●	●		
SMARCA4	●	●		
SMARCB1	●	●		
SMO	●	●		
SOCS1	●	●		
SOS1	●	●		

遺伝子名	塩基置換、挿入・欠失	コピー数変化	融合遺伝子	薬物代謝酵素関連遺伝子多型
SOX2	●	●		
SOX9	●	●		
SPEN	●	●		
SPINK1	●	●		
SPOP	●	●		
SRC	●	●		
SS18			●	
SSX1			●	
STAG2	●	●		
STAT3	●	●		
STK11	●	●		
STRN			●	
SUFU	●	●		
SYK	●	●		
TACC3			●	
TBX3	●	●		
TCF7L2	●	●	●	
TEK	●	●		
TENT5C	●	●		
TERT	●	●		
TET2	●	●		
TGFBR1	●	●		
TGFBR2	●	●		
TMEM127	●	●		
TMPRSS2	●	●	●	
TNFAIP3	●	●		
TNFRSF14	●	●		
TNK2	●	●		
TP53	●	●		
TP63	●	●		
TPM3			●	
TPMT	●	●		●
TRAF7	●	●		
TSC1	●	●		
TSC2	●	●		
TSHR	●	●		
U2AF1	●	●		
UBE2T	●	●		
UGT1A1	●	●		●
VEGFA	●	●		
VHL	●	●		
VTI1A			●	
WT1	●	●		
XPA	●	●		
XPO1	●	●		
XRCC2	●	●		



すべては最善のがん医療のために

FUJIREBIO

【製品・サイバーセキュリティに関する問い合わせ】
製造販売業者
富士レビオ株式会社　お客様コールセンター　TEL：0120-292-832

エスアールエル・静岡がんセンター
共同検査機構株式会社

【検査に関する問い合わせ】
検査受託施設（登録衛生検査所、CAP・CLIA認定施設）
エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構株式会社　TEL：055-999-0505

2026年5月作成　第1版