



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: SampleReport

■ サンプル情報

サンプル	検体識別番号: SampleReport(sample_tumor, sample_normal)
がん種	Other (OTHER)_その他

■ コンパニオン診断項目

本検査においてコンパニオン診断項目である遺伝子変異は検出されませんでした。

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

腫瘍					公共データベース情報	
No	遺伝子名	アレル頻度[%]	変異種類	CDS変化	アミノ酸変化	COSMIC(登録数)
1	● EGFR	27.0(585/2,170)	nonsynonymous SNV	exon21:c.2573T>G	L858R	COSV51765161(2,711)
2	- MAP3K4	6.4(63/981)	frameshift deletion	exon3:c.472delA	N160fs*8	COSV62329840(14)

■ 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
3	● ERBB2	amplification	12.29

■ 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)
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)	MSS(1.38)
------------	-----------

■ 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※	変異出現数	変異出現率※
コーディング領域	nonsyn	1	2.8 /Mb	1	2.8 /Mb	2	5.6 /Mb
	syn	0	0.0 /Mb				
非コーディング領域		0	0.0 /Mb	0	0.0 /Mb	0	0.0 /Mb
領域全体		1	0.8 /Mb	1	0.8 /Mb	2	1.6 /Mb

※ 変異出現率=1Mbあたりの変異数

■生殖細胞系列バリエーション一覧

公共データベース情報									
No	遺伝子名	開示	腫瘍	非腫瘍	変異種類	CDS変化	アミノ酸変化	ClinVar	SNP
		推奨度	アレル頻度[%]	アレル頻度[%]				Var ID	Significance データベース[%]
6	● <i>BRCA1</i>	AAA	35.5 (725/2,040)	16.0 (194/1,215)	stopgain SNV	exon12:c.4327C>T	R1443*	17675	Pathogenic 1000g[-] ExAC[0.00] ESP[-] HGVD[-]
7	- <i>PMS2</i>	AAA	49.7 (726/1,461)	50.7 (422/832)	nonsynonymous SNV	exon9:c.917T>A	V306E	237933	Conflicting_classification_of_pathogenicity 1000g[-] ExAC[-] ESP[-] HGVD[-]
8	- <i>ATM</i>	AA	41.6 (786/1,891)	30.6 (356/1,162)	nonsynonymous SNV	exon48:c.6995T>C	L2332P	133631	Benign 1000g[0.72] ExAC[-] ESP[0.85] HGVD[-]
9	- <i>CDK12</i>	-	53.5 (770/1,439)	50.6 (394/779)	nonsynonymous SNV	exon14:c.3839C>T	P1280L	3052381	- 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(Ensembl Expression ID)	<i>EGFR</i> (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)	7:55,259,515
	遺伝子コピー数比(補正リード数比)	2.41
	腫瘍アレル頻度(%)	27.0 (585/2,170)
	CDS変化	exon21:c.2573T>G
	アミノ酸変化	L858R
	COSMIC ClinVar登録ID	COSV51765161 Variation ID:16609 AlleleID:31648
	COSMIC登録数 ClinVar Status	2,711 reviewed_by_expert_panel
	COSMIC Status ClinVar Significance	Confirmed_somatic_variant Other*3 (Pathogenic)
	SNPデータベース	-
	検出方法	matched,known(somatic)
2	遺伝子名(Ensembl Expression ID)	<i>MAP3K4</i> (Regular, ENST00000392142.9)
	変異由来	somatic
	変異種類	frameshift deletion
	物理位置(染色体:塩基番号)	6:161,469,776

	遺伝子コピー数比(補正リード数比)	1.61
	腫瘍アレル頻度(%)	6.4 (63/981)
	CDS変化	exon3:c.472delA
	アミノ酸変化	N160fs*8
	COSMIC ClinVar登録ID	COSV62329840 Variation ID:- AlleleID:-
	COSMIC登録数 ClinVar Status	14 -
	COSMIC Status ClinVar Significance	Confirmed_somatic_variant - (-)
	SNPデータベース	-
	検出方法	matched
3	遺伝子名(Ensembl Expression ID)	<i>ERBB2</i>
	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)	12.29
	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
4	遺伝子名(Ensembl Expression ID)	<i>ETV6 NTRK3</i>
	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	463/1,547 1,079
	腫瘍アレル頻度(%)	29.93
	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(Ensembl Expression ID)	<i>CTNNB1</i> (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	125/1,548 1,959
	腫瘍アレル頻度(%)	6.38
	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(Ensembl Expression ID)	<i>BRCA1</i> (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)	2.09
	腫瘍アレル頻度(%)	35.5 (725/2,040)
	非腫瘍アレル頻度(%)	16.0 (194/1,215)
	CDS変化	exon12:c.4327C>T
	アミノ酸変化	R1443*
	COSMIC ClinVar登録ID	COSV58787462 Variation ID:17675 AlleleID:32714
	COSMIC登録数 ClinVar Status	6 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(Ensembl Expression ID)	<i>PMS2</i> (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)	1.46

腫瘍アレル頻度(%)	49.7 (726/1,461)
非腫瘍アレル頻度(%)	50.7 (422/832)
CDS変化	exon9:c.917T>A
アミノ酸変化	V306E
COSMIC ClinVar登録ID	- Variation ID:237933 AlleleID:240130
COSMIC登録数 ClinVar Status	- criteria_provided, conflicting_classifications
COSMIC Status ClinVar Significance	- Conflicting_classifications_of_pathogenicity (Conflicting_classifications_of_pathogenicity)
SNPデータベース	-
検出方法	gatk
8 遺伝子名 (Ensembl Expression ID)	ATM(Regular, ENST00000278616.10)
変異由来	germline
変異種類	nonsynonymous SNV
物理位置 (染色体:塩基番号)	11:108,198,391
遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	1.71
腫瘍アレル頻度(%)	41.6 (786/1,891)
非腫瘍アレル頻度(%)	30.6 (356/1,162)
CDS変化	exon48:c.6995T>C
アミノ酸変化	L2332P
COSMIC ClinVar登録ID	COSV104592081 Variation ID:133631 AlleleID:137370
COSMIC登録数 ClinVar Status	1 reviewed_by_expert_panel
COSMIC Status ClinVar Significance	Variant_of_unknown_origin Benign (Benign)
SNPデータベース	1000g,ESP
検出方法	gatk
9 遺伝子名 (Ensembl Expression ID)	CDK12(Regular, ENST00000447079.6)
変異由来	germline
変異種類	nonsynonymous SNV
物理位置 (染色体:塩基番号)	17:37,686,935
遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	1.52
腫瘍アレル頻度(%)	53.5 (770/1,439)
非腫瘍アレル頻度(%)	50.6 (394/779)
CDS変化	exon14:c.3839C>T
アミノ酸変化	P1280L
COSMIC ClinVar登録ID	- Variation ID:3052381 AlleleID:3221109
COSMIC登録数 ClinVar Status	- no_assertion_criteria_provided
COSMIC Status ClinVar Significance	- Likely_benign (-)
SNPデータベース	1000g,ExAC,ESP
検出方法	gatk

*3 Clinvar Significanceについて、「other」「Affects」「association」「association_not_found」「risk_factor」「drug_response」「not_provided」「protective」「confers_sensitivity」「no_classifications_from_unflagged_records」のみからなるSignificanceが「Other」と記載されています。

■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、値が下線付きで掲載されます。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	0.90	ACTN4	1.03	AKT1	1.06	AKT2	0.96
AKT3	0.95	ALK	0.92	APC	0.99	ARAF	0.96
ARID1A	0.89	ARID2	1.00	ATM	1.71	AXIN1	1.03
AXL	0.94	B2M	0.87	BAP1	0.98	BARD1	1.00
BCL2L11	0.90	BRAF	0.99	BRCA1	2.09	BRCA2	0.99
CCND1	1.03	CCNE1	0.91	CD274	0.98	CDK12	1.52
CDK4	0.94	CDK6	0.98	CDKN2A	0.87	CHEK2	0.87
CREBBP	0.89	CRKL	0.87	CTNNB1	1.93	CUL3	0.99
DDR2	0.98	EGFR	2.41	ENO1	0.92	EP300	0.91
ERBB2	<u>12.29</u>	ERBB3	0.92	ERBB4	1.00	ESR1	0.91
EZH2	0.97	FBXW7	1.01	FGFR1	0.94	FGFR2	0.86
FGFR3	1.09	FGFR4	1.02	FLT3	0.88	GNA11	1.06
GNAQ	0.97	GNAS	0.89	HRAS	1.07	IDH1	0.95
IDH2	0.97	IGF1R	0.87	IGF2	1.05	IL7R	0.97
JAK1	0.89	JAK2	1.00	JAK3	0.99	KDM6A	0.99
KEAP1	0.96	KIT	0.98	KRAS	1.00	MAP2K1	0.86

MAP2K2	1.01	MAP2K4	0.99	MAP3K1	0.99	MAP3K4	1.61
MDM2	0.97	MDM4	0.94	MEN1	1.01	MET	0.98
MLH1	0.91	MSH2	0.93	MSH6	0.91	MTAP	0.96
MTOR	0.87	MYC	0.89	MYCN	0.91	NF1	0.99
NF2	0.88	NFE2L2	0.97	NOTCH1	1.10	NOTCH2	0.95
NOTCH3	0.99	NRAS	0.98	NRG1	0.99	NT5C2	0.98
NTRK1	0.99	NTRK2	0.95	NTRK3	1.24	PALB2	0.87
PBRM1	0.95	PDGFRA	0.91	PDGFRB	0.99	PIK3CA	1.00
PIK3R1	0.98	PIK3R2	1.02	PMS2	1.46	POLD1	1.01
POLE	0.94	PRKCI	0.98	PTCH1	0.89	PTEN	1.00
RAC1	0.87	RAC2	0.99	RAD51C	0.90	RAF1	0.93
RB1	0.99	RET	1.01	RHOA	0.89	ROS1	0.99
SETBP1	0.89	SETD2	0.97	SMAD4	0.99	SMARCA4	0.97
SMARCB1	0.98	SMO	0.94	STAT3	0.86	STK11	1.10
TP53	0.92	TSC1	0.90	TSC2	1.05	VHL	0.87

■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、WEB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
	lung	15.13 (26,889/177,731)
	placenta	2.94 (2/68)
	meninges	2.41 (132/5,472)
	peritoneum	1.52 (10/659)
	liver	1.19 (200/16,765)
	central_nervous_system	1.13 (600/53,266)
	thymus	1.08 (11/1,014)
	oesophagus	1.00 (128/12,794)
	biliary_tract	1.00 (98/9,834)
	prostate	0.94 (190/20,191)
	pancreas	0.89 (159/17,820)
	upper_aerodigestive_tract	0.81 (145/17,874)
	breast	0.73 (355/48,563)
	skin	0.71 (318/44,849)
	stomach	0.65 (145/22,464)
	small_intestine	0.57 (16/2,831)
	pleura	0.53 (10/1,878)
	penis	0.45 (3/662)
	endometrium	0.39 (82/21,246)
	kidney	0.36 (61/16,762)
	ovary	0.36 (79/22,250)
	genital_tract	0.35 (3/869)
	urinary_tract	0.31 (64/20,743)
	salivary_gland	0.25 (10/3,942)
	testis	0.22 (6/2,773)
	gastrointestinal_tract_(site_indeterminate)	0.20 (3/1,499)
	female_genital_tract_(site_indeterminate)	0.18 (1/543)
	cervix	0.18 (15/8,363)
	large_intestine	0.16 (314/191,570)
	soft_tissue	0.16 (72/44,150)
	adrenal_gland	0.10 (10/10,337)
	bone	0.09 (9/9,481)
	autonomic_ganglia	0.09 (6/6,934)
	haematopoietic_and_lymphoid_tissue	0.05 (224/440,614)
	eye	0.04 (2/4,635)
	thyroid	0.03 (24/79,323)
	parathyroid	0.00 (0/2,973)
	uterine_adnexa	0.00 (0/14)
2	遺伝子名	MAP3K4
	placenta	1.47 (1/68)
	penis	0.76 (5/662)
	liver	0.72 (120/16,765)
	stomach	0.38 (85/22,464)
	small_intestine	0.35 (10/2,831)

	pancreas	0.33 (58/17,820)
	kidney	0.30 (51/16,762)
	skin	0.30 (136/44,849)
	prostate	0.30 (60/20,191)
	oesophagus	0.30 (38/12,794)
	biliary_tract	0.25 (25/9,834)
	endometrium	0.25 (53/21,246)
	breast	0.25 (119/48,563)
	cervix	0.16 (13/8,363)
	urinary_tract	0.15 (31/20,743)
	ovary	0.13 (30/22,250)
	upper_aerodigestive_tract	0.12 (22/17,874)
	large_intestine	0.09 (175/191,570)
	central_nervous_system	0.06 (30/53,266)
	pleura	0.05 (1/1,878)
	bone	0.05 (5/9,481)
	soft_tissue	0.05 (21/44,150)
	lung	0.04 (78/177,731)
	meninges	0.04 (2/5,472)
	autonomic_ganglia	0.03 (2/6,934)
	thyroid	0.02 (19/79,323)
	haematopoietic_and_lymphoid_tissue	0.02 (75/440,614)
	adrenal_gland	0.01 (1/10,337)
3	遺伝子名	BRCA1
	placenta	1.47 (1/68)
	prostate	0.88 (178/20,191)
	liver	0.60 (101/16,765)
	ovary	0.59 (131/22,250)
	breast	0.50 (242/48,563)
	biliary_tract	0.44 (43/9,834)
	skin	0.43 (195/44,849)
	oesophagus	0.43 (55/12,794)
	urinary_tract	0.42 (88/20,743)
	small_intestine	0.39 (11/2,831)
	stomach	0.34 (77/22,464)
	pancreas	0.33 (59/17,820)
	meninges	0.33 (18/5,472)
	upper_aerodigestive_tract	0.26 (46/17,874)
	endometrium	0.24 (51/21,246)
	cervix	0.19 (16/8,363)
	salivary_gland	0.18 (7/3,942)
	kidney	0.16 (26/16,762)
	peritoneum	0.15 (1/659)
	penis	0.15 (1/662)
	testis	0.11 (3/2,773)
	pleura	0.11 (2/1,878)
	soft_tissue	0.10 (46/44,150)
	thymus	0.10 (1/1,014)
	central_nervous_system	0.10 (51/53,266)
	lung	0.09 (168/177,731)
	eye	0.09 (4/4,635)
	large_intestine	0.08 (157/191,570)
	gastrointestinal_tract_(site_indeterminate)	0.07 (1/1,499)
	bone	0.04 (4/9,481)
	adrenal_gland	0.04 (4/10,337)
	autonomic_ganglia	0.03 (2/6,934)
	thyroid	0.02 (18/79,323)
	haematopoietic_and_lymphoid_tissue	0.01 (66/440,614)
	vulva	0.00 (0/609)
	female_genital_tract_(site_indeterminate)	0.00 (0/543)
4	遺伝子名	PMS2
	prostate	0.49 (98/20,191)
	small_intestine	0.32 (9/2,831)
	liver	0.28 (47/16,765)
	skin	0.23 (103/44,849)
	oesophagus	0.19 (24/12,794)
	female_genital_tract_(site_indeterminate)	0.18 (1/543)
	stomach	0.16 (36/22,464)
	endometrium	0.16 (34/21,246)
	urinary_tract	0.16 (33/20,743)
	breast	0.13 (63/48,563)
	upper_aerodigestive_tract	0.12 (22/17,874)
	pancreas	0.12 (21/17,820)
	biliary_tract	0.10 (10/9,834)

	thymus	0.10 (1/1,014)
	kidney	0.09 (15/16,762)
	testis	0.07 (2/2,773)
	large_intestine	0.07 (128/191,570)
	soft_tissue	0.06 (27/44,150)
	meninges	0.05 (3/5,472)
	pleura	0.05 (1/1,878)
	salivary_gland	0.05 (2/3,942)
	ovary	0.05 (11/22,250)
	cervix	0.05 (4/8,363)
	central_nervous_system	0.05 (24/53,266)
	lung	0.04 (76/177,731)
	thyroid	0.02 (18/79,323)
	haematopoietic_and_lymphoid_tissue	0.01 (56/440,614)
	bone	0.00 (0/9,481)
	gastrointestinal_tract_(site_indeterminate)	0.00 (0/1,499)
5	遺伝子名	ATM
	prostate	1.88 (379/20,191)
	placenta	1.47 (1/68)
	small_intestine	1.10 (31/2,831)
	liver	1.08 (181/16,765)
	pancreas	1.04 (186/17,820)
	biliary_tract	0.98 (96/9,834)
	urinary_tract	0.87 (181/20,743)
	skin	0.74 (330/44,849)
	stomach	0.71 (160/22,464)
	breast	0.68 (331/48,563)
	meninges	0.68 (37/5,472)
	oesophagus	0.66 (84/12,794)
	kidney	0.56 (94/16,762)
	endometrium	0.55 (117/21,246)
	testis	0.50 (14/2,773)
	ovary	0.44 (99/22,250)
	upper_aerodigestive_tract	0.39 (69/17,874)
	salivary_gland	0.38 (15/3,942)
	female_genital_tract_(site_indeterminate)	0.37 (2/543)
	peritoneum	0.30 (2/659)
	penis	0.30 (2/662)
	thymus	0.30 (3/1,014)
	large_intestine	0.27 (524/191,570)
	lung	0.20 (359/177,731)
	cervix	0.19 (16/8,363)
	autonomic_ganglia	0.17 (12/6,934)
	soft_tissue	0.16 (71/44,150)
	pleura	0.16 (3/1,878)
	haematopoietic_and_lymphoid_tissue	0.16 (700/440,614)
	central_nervous_system	0.14 (76/53,266)
	gastrointestinal_tract_(site_indeterminate)	0.13 (2/1,499)
	bone	0.12 (11/9,481)
	eye	0.11 (5/4,635)
	thyroid	0.10 (76/79,323)
	adrenal_gland	0.05 (5/10,337)
	pituitary	0.02 (1/4,148)
	parathyroid	0.00 (0/2,973)
	uterine_adnexa	0.00 (0/14)
6	遺伝子名	CDK12
	placenta	4.41 (3/68)
	prostate	1.13 (228/20,191)
	liver	0.49 (82/16,765)
	biliary_tract	0.41 (40/9,834)
	oesophagus	0.38 (49/12,794)
	urinary_tract	0.35 (73/20,743)
	genital_tract	0.35 (3/869)
	skin	0.34 (153/44,849)
	stomach	0.34 (76/22,464)
	small_intestine	0.32 (9/2,831)
	breast	0.30 (147/48,563)
	pancreas	0.26 (47/17,820)
	endometrium	0.24 (51/21,246)
	cervix	0.24 (20/8,363)
	ovary	0.19 (42/22,250)
	testis	0.18 (5/2,773)
	upper_aerodigestive_tract	0.16 (28/17,874)
	penis	0.15 (1/662)

kidney	0.14 (24/16,762)
thymus	0.10 (1/1,014)
large_intestine	0.09 (165/191,570)
central_nervous_system	0.07 (38/53,266)
soft_tissue	0.06 (27/44,150)
pleura	0.05 (1/1,878)
salivary_gland	0.05 (2/3,942)
lung	0.05 (87/177,731)
bone	0.03 (3/9,481)
eye	0.02 (1/4,635)
adrenal_gland	0.02 (2/10,337)
meninges	0.02 (1/5,472)
autonomic_ganglia	0.01 (1/6,934)
haematopoietic_and_lymphoid_tissue	0.01 (62/440,614)
thyroid	0.01 (8/79,323)
peritoneum	0.00 (0/659)

■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にてご確認いただけます。

<i>ABL1</i>	ENST00000318560.6	<i>ACTN4</i>	ENST00000252699.7
<i>AKT1</i>	ENST00000349310.7	<i>AKT2</i>	ENST00000392038.7
<i>AKT3</i>	ENST00000263826.12	<i>ALK</i>	ENST00000389048.8
<i>APC</i>	ENST00000257430.9	<i>ARAF</i>	ENST00000377045.9
<i>ARID1A</i>	ENST00000324856.13	<i>ARID2</i>	ENST00000334344.11
<i>ATM</i>	ENST00000278616.10	<i>AXIN1</i>	ENST00000262320.8
<i>AXL</i>	ENST00000359092.7	<i>B2M</i>	ENST00000648006.3
<i>BAP1</i>	ENST00000460680.6	<i>BARD1</i>	ENST00000260947.9
<i>BCL2L11</i>	ENST00000393256.8	<i>BRAF</i>	ENST00000646891.2
<i>BRCA1</i>	ENST00000357654.9	<i>BRCA2</i>	ENST00000380152.8
<i>CCND1</i>	ENST00000227507.3	<i>CCNE1</i>	ENST00000262643.8
<i>CD274</i>	ENST00000381577.4	<i>CDK4</i>	ENST00000257904.11
<i>CDK6</i>	ENST00000265734.8	<i>CDK12</i>	ENST00000447079.6
<i>CDKN2A</i>	ENST00000304494.10	<i>CHEK2</i>	ENST00000404276.6
<i>CRKL</i>	ENST00000354336.8	<i>CREBBP</i>	ENST00000262367.10
<i>CTNNB1</i>	ENST00000349496.11	<i>CUL3</i>	ENST00000264414.9
<i>DDR2</i>	ENST00000367922.7	<i>EGFR</i>	ENST00000275493.7
<i>ENO1</i>	ENST00000234590.10	<i>EP300</i>	ENST00000263253.9
<i>ERBB2</i>	ENST00000269571.10	<i>ERBB3</i>	ENST00000267101.8
<i>ERBB4</i>	ENST00000342788.9	<i>ESR1</i>	ENST00000440973.5
<i>EZH2</i>	ENST00000460911.5	<i>FBXW7</i>	ENST00000281708.10
<i>FGFR1</i>	ENST00000447712.7	<i>FGFR2</i>	ENST00000358487.10
<i>FGFR3</i>	ENST00000440486.8	<i>FGFR4</i>	ENST00000292408.9
<i>FLT3</i>	ENST00000241453.12	<i>GNA11</i>	ENST00000078429.9
<i>GNAQ</i>	ENST00000286548.9	<i>GNAS</i>	ENST00000371085.8
<i>HRAS</i>	ENST00000397596.6	<i>IDH1</i>	ENST00000345146.7
<i>IDH2</i>	ENST00000330062.8	<i>IGF1R</i>	ENST00000650285.1
<i>IGF2</i>	ENST00000381395.5	<i>IL7R</i>	ENST00000303115.8
<i>JAK1</i>	ENST00000342505.5	<i>JAK2</i>	ENST00000381652.4
<i>JAK3</i>	ENST00000458235.7	<i>KDM6A</i>	NM_021140.4
<i>KEAP1</i>	ENST00000393623.6	<i>KIT</i>	ENST00000288135.6
<i>KRAS</i>	ENST00000311936.8	<i>MAP2K1</i>	ENST00000307102.10
<i>MAP2K2</i>	ENST00000262948.10	<i>MAP2K4</i>	ENST00000353533.10
<i>MAP3K1</i>	ENST00000399503.4	<i>MAP3K4</i>	ENST00000392142.9
<i>MDM2</i>	ENST00000258149.11	<i>MDM4</i>	ENST00000367182.8
<i>MEN1</i>	ENST00000377313.7	<i>MET</i>	ENST00000397752.8
<i>MLH1</i>	ENST00000231790.8	<i>MSH2</i>	ENST00000233146.7
<i>MSH6</i>	ENST00000234420.11	<i>MTAP</i>	ENST00000644715.2
<i>MTOR</i>	ENST00000361445.9	<i>MYC</i>	NM_002467.6
<i>MYCN</i>	ENST00000281043.4	<i>NF1</i>	ENST00000358273.9
<i>NF2</i>	ENST00000338641.10	<i>NFE2L2</i>	ENST00000397062.8
<i>NOTCH1</i>	ENST00000651671.1	<i>NOTCH2</i>	ENST00000256646.7
<i>NOTCH3</i>	ENST00000263388.7	<i>NRAS</i>	ENST00000369535.5
<i>NRG1</i>	ENST00000287842.7	<i>NT5C2</i>	ENST00000343289.9
<i>NTRK1</i>	ENST00000524377.7	<i>NTRK2</i>	ENST00000277120.8
<i>NTRK3</i>	ENST00000394480.6	<i>PALB2</i>	ENST00000261584.9
<i>PBRM1</i>	ENST00000337303.8	<i>PDGFRA</i>	ENST00000257290.10
<i>PDGFRB</i>	ENST00000261799.9	<i>PIK3CA</i>	NM_006218.4
<i>PIK3R1</i>	ENST00000521381.6	<i>PIK3R2</i>	ENST00000222254.13
<i>PMS2</i>	ENST00000265849.12	<i>POLD1</i>	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	2022/08/22
リードデータ名	sample_tumor
総リード数	23,470,092
リードマッピング率(%)	59.02
デュプリケーション率(%)	30.83
Discordance率(%)	0.27
Mismatch率(%)	0.26
Deletion率(%)	0.01
Insertion率(%)	0.00
読取深度平均値	751.2
読取深度中央値	621.0
インサートサイズ平均値	185.8
インサートサイズ中央値	192.0

■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	2022/08/22
リードデータ名	sample_normal
総リード数	14,672,772
リードマッピング率(%)	81.61
デュプリケーション率(%)	32.83
Discordance率(%)	0.28
Mismatch率(%)	0.27
Deletion率(%)	0.01
Insertion率(%)	0.00
読取深度平均値	632.9
読取深度中央値	584.0
インサートサイズ平均値	165.1
インサートサイズ中央値	158.0

■データ解析

ゲノムバージョン	GRCh37
モジュール	cisCall-v7.3.4, cisGermline-2.0.1, cisAnnotate-3.0.4, cisReport-3.0.4
データセット	Dataset-3.04-250828
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	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 【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】※8 - 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】※8 - EPDBに登録がある変異である※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。

※8 EGFR vIII, vIVa, vIVb変異の場合、変異型情報を記載しています。

■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

・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% ≤ アレル頻度 ≤ 60%、 95% ≤ アレル頻度	・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

■検査結果フラグの説明

検査結果に付与されるフラグとしては以下の種類がございます。検査結果が条件に該当する場合に、注意喚起として下記フラグが付与されます。

*1:リード数が閾値を下回った場合に、各変異の遺伝子名欄(MSIの場合はステータス欄)に表示されます。

*2:検出したバリエントのClinvar Significanceが、「Benign」「Benign/Likely_benign」「Likely_benign」「Uncertain_significance」「Likely_pathogenic」「Pathogenic/Likely_pathogenic」「Pathogenic」「Conflicting_classifications_of_pathogenicity」に該当する8分類の後ろに「other」「Affects」「association」「association_not_found」「risk_factor」「drug_response」「not_provided」「protective」「confers_sensitivity」等が続くSignificanceである場合に表示されます。

*3:検出したバリエントのClinvar Significanceが、「other」「Affects」「association」「association_not_found」「risk_factor」「drug_response」「not_provided」「protective」「confers_sensitivity」「no_classifications_from_unflagged_records」のみからなるSignificanceの場合に表示されます。

*4:検出したバリエントのアレル頻度が取得できなかった場合に表示されます。

シスメックス株式会社

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

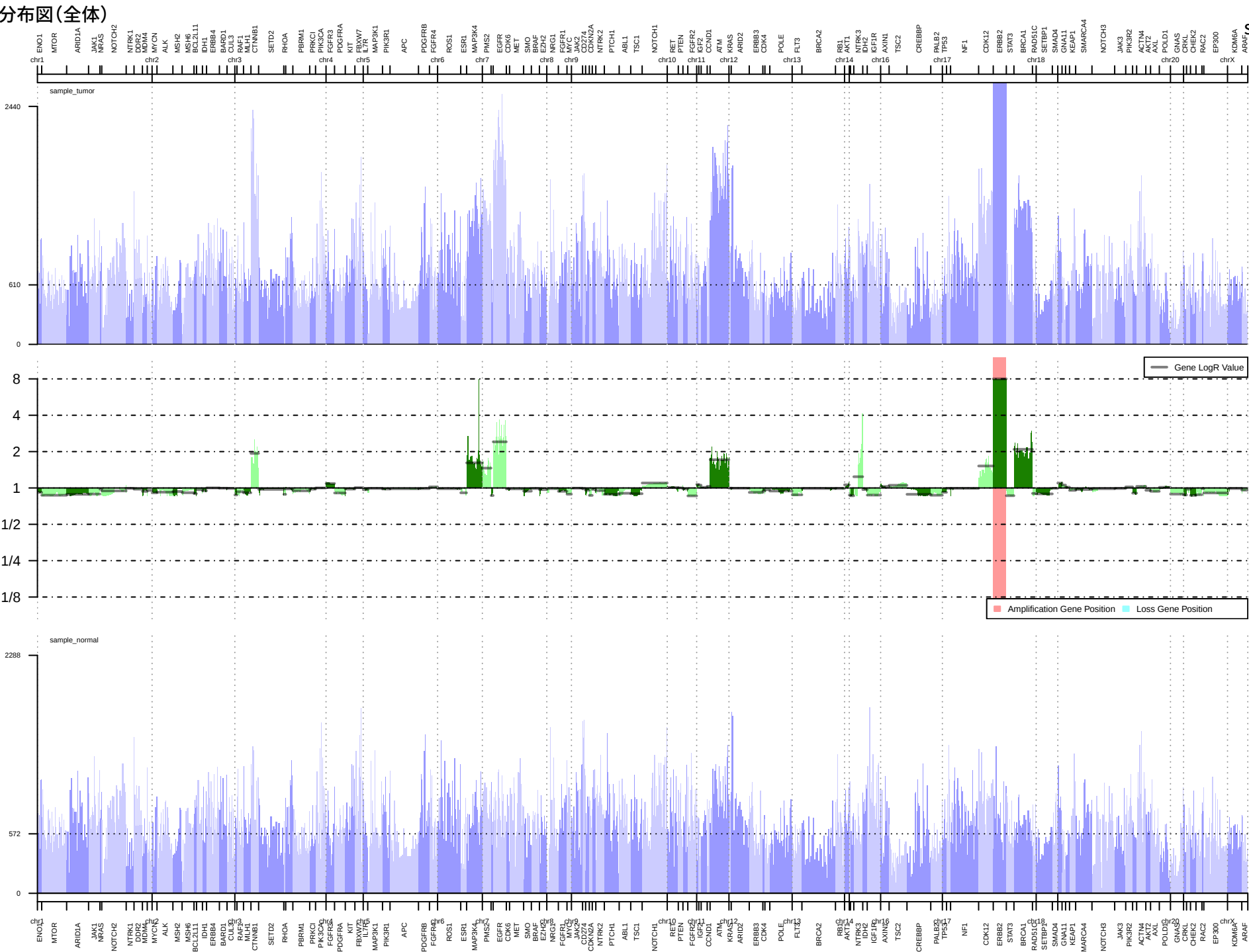
受付時間:月曜日～金曜日 9:30～17:00(祝日・お盆・年末年始・その他休日は除く)

■コピー数比分布図(全体)

腫瘍組織Depth

コピー数比

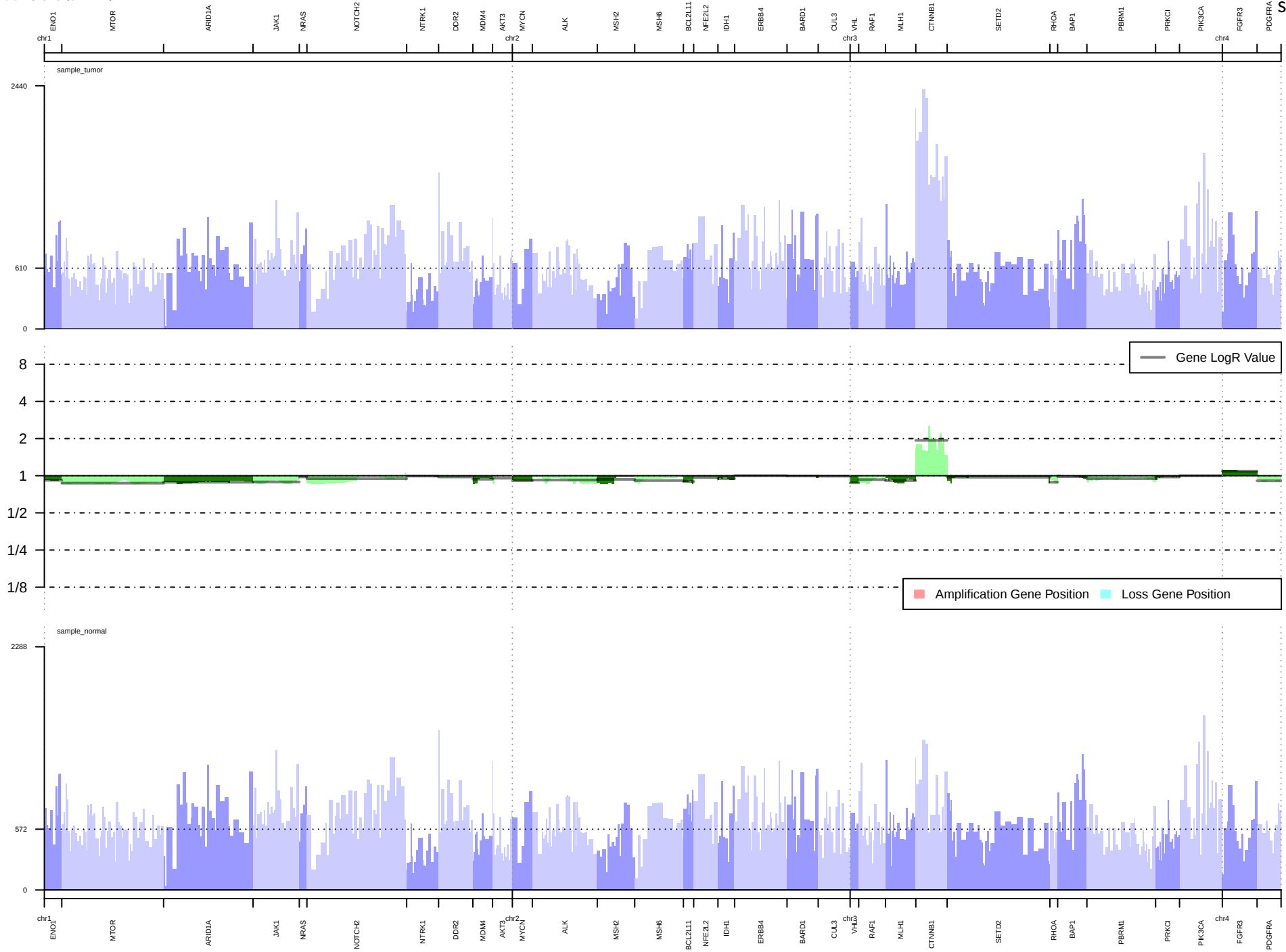
非腫瘍細胞Depth



腫瘍組織Depth

コピー数比

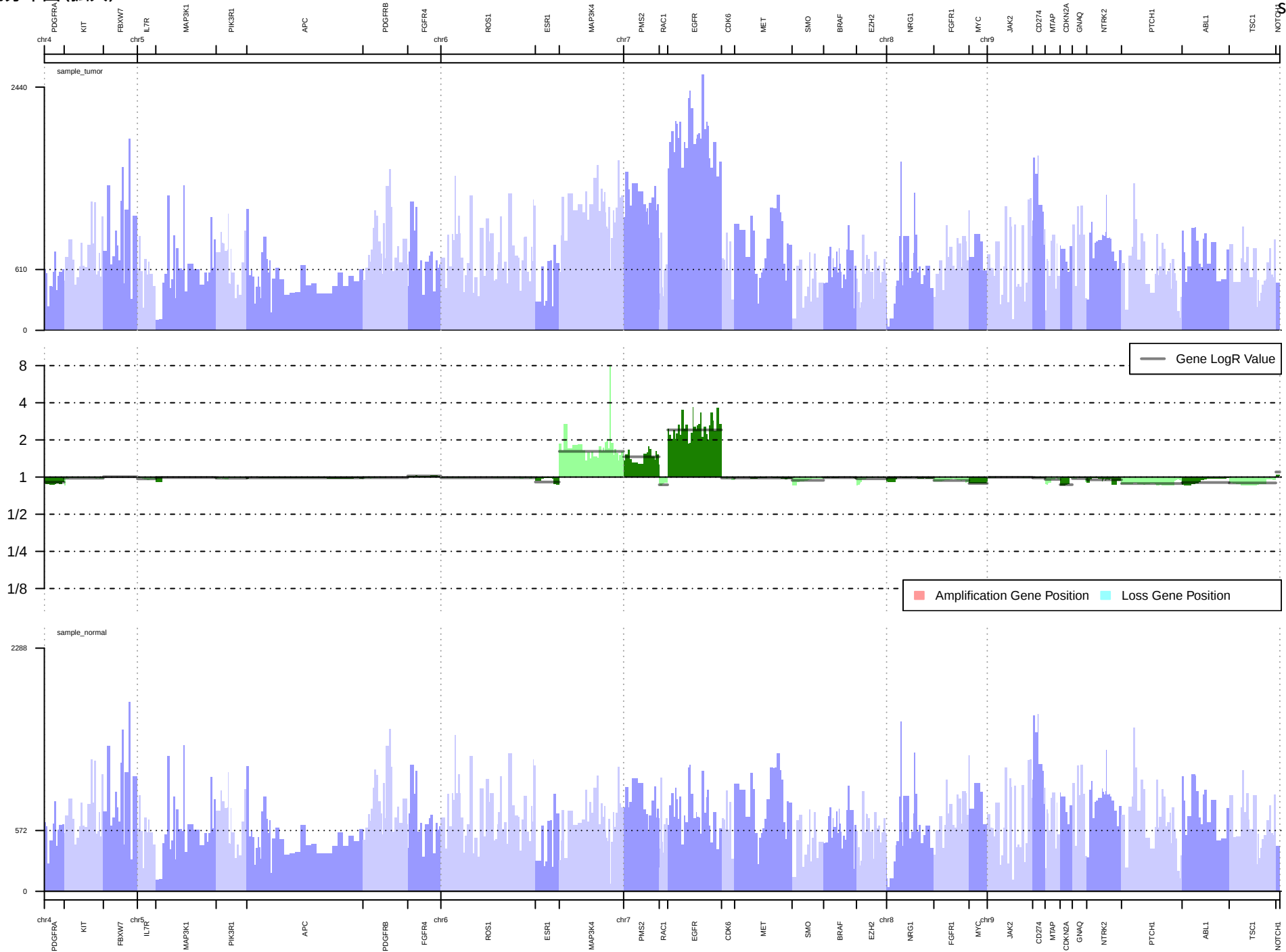
非腫瘍細胞Depth



腫瘍組織Depth

コピー数比

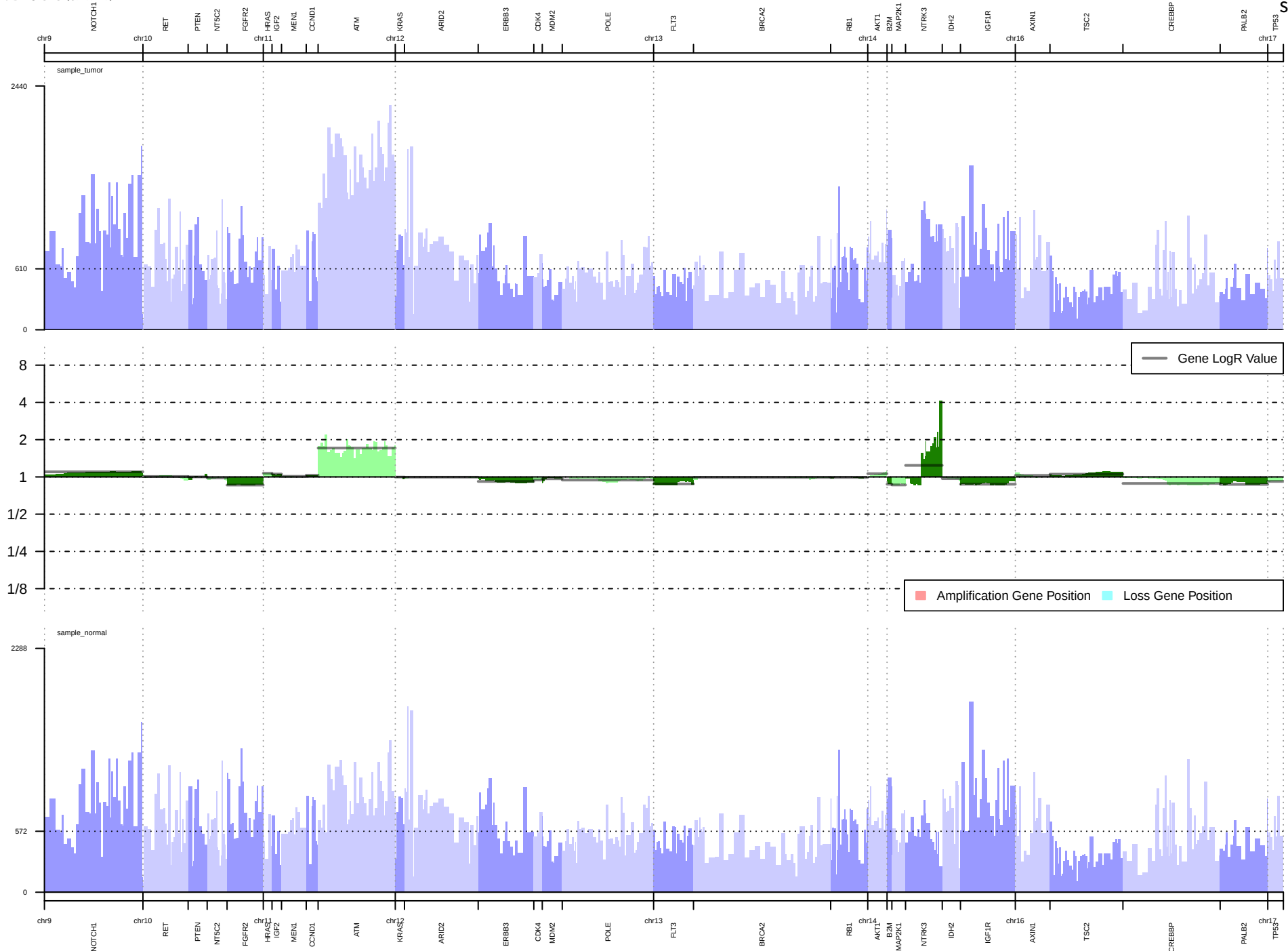
非腫瘍細胞Depth



腫瘍組織Depth

コピー数比

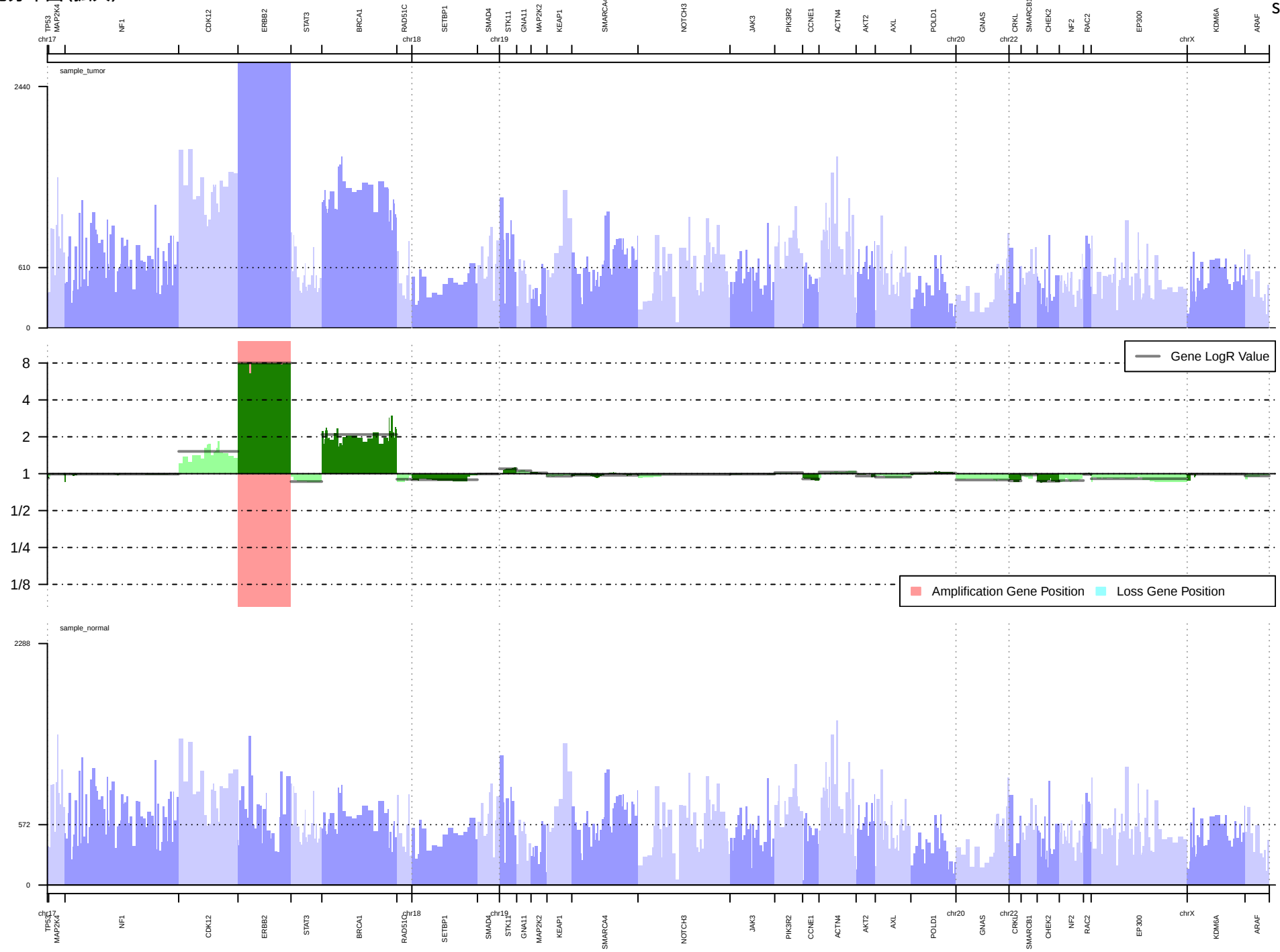
非腫瘍細胞Depth



腫瘍組織Depth

コピー数比

非腫瘍細胞Depth





OncoGuide™ NCC オンコパネル システム

シーケンシングレポート (参考情報)

検査会社受付ID: SampleReport

本レポートに参考情報として検出された体細胞変異情報は、検体品質、検査品質の確認を目的としたものであり、治療方針への判断情報の提供を目的とするものではありません。別法での検査結果および施設のエキスパートパネルでの議論に基づき、治療判断を実施してください。

■サンプル情報

サンプル	検体識別番号: SampleReport(sample_tumor, sample_normal)
がん種	Other (OTHER)_その他

■体細胞変異一覧

■一塩基変異 / 挿入・欠失情報

腫瘍						公共データベース情報
No	遺伝子名	アレル頻度[%]	変異種類	CDS変化	アミノ酸変化	COSMIC(登録数)
参考1	PIK3CA *1	4.7(14/298)	nonsynonymous SNV	exon10:c.1633G>A	E545K	COSV55873239(3,065)

■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
-	-	-	-

■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)
-	-	-	-	-	-

*1 リード数が閾値を下回った低信頼の結果です。

■遺伝子変異情報

参考1	遺伝子名 (Ensembl Expression ID)	PIK3CA(Regular, NM_006218.4)
	変異由来	somatic
	変異種類	nonsynonymous SNV
	物理位置(染色体:塩基番号)	3:178,936,091
	遺伝子コピー数比(補正リード数比)	1.00
	腫瘍アレル頻度(%)	4.7 (14/298)
	CDS変化	exon10:c.1633G>A
	アミノ酸変化	E545K
	COSMIC ClinVar登録ID	COSV55873239 Variation ID:13655 AlleleID:28694
	COSMIC登録数 ClinVar Status	3,065 criteria_provided,_multiple_submitters,_no_conflicts
	COSMIC Status ClinVar Significance	Confirmed_somatic_variant Pathogenic/Likely_pathogenic
		(Pathogenic)
	SNPデータベース	ExAC
	検出方法	matched,known(somatic)

シスメックス株式会社

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)