

家族性乳がん BRCA1/2 遺伝子検査 報告書

〇〇クリニック
〇〇先生

ID: BRCAB0011, BRCAS0011

遺伝子名	方法	結果
BRCA1	NGS	血液：変異は検出されませんでした。
	NGS	唾液：変異は検出されませんでした。
BRCA2	NGS	血液：rs80359351
	NGS	唾液：rs80359351

1. 検査方法

- 血液は、PAXgene® DNA採血管を用いて採取した血液よりDNAを精製した。唾液は、OGD-500、またはON-500を用いて採取した唾液よりDNAを精製した。
- イルミナ社より購入したTruSight Cancer Panelを用いてBRCA遺伝子領域を含むがん遺伝子領域を濃縮した。
- 濃縮したがん遺伝子領域からライブラリーを調製し、MiSeqを用いてBRCA1/BRCA2遺伝子のエクソン及び周辺配列のシーケンシングを実施した。
- 全サンプルがQC（品質保証試験）を合格したら、IGV(Integrative Genome Viewerソフト)を用いて、NCBIとUCSCのコントロール遺伝子と比較解析を行った。
- 変異の疑いのある領域をデータベース(NCBI, COSMIC)と比較し、検査結果を確定した。
検査はMiSeqの手順書に従い、実施するものとする。

2. 検査結果報告：

- 検出された変異（rs80359351）はNCBIデータベースにて病原性対立遺伝子として報告されています。
詳細情報は医師または遺伝カウンセラーにご相談ください。

3. 注意事項

- 全ての検査には検出限界があります。
- 本検査ではBRCA1とBRCA2遺伝子のエクソンとその周辺領域のみの配列決定を行いました。
必要に応じて、詳細情報を医師または遺伝カウンセラーにご相談ください。

報告書作成日：

試験機関：ジェネシス遺伝学研究所

〒150-6026 東京都渋谷区恵比寿四丁目 20 番 3 号 恵比寿ガーデンプレイスタワー26F

TEL: 03-5422-8506