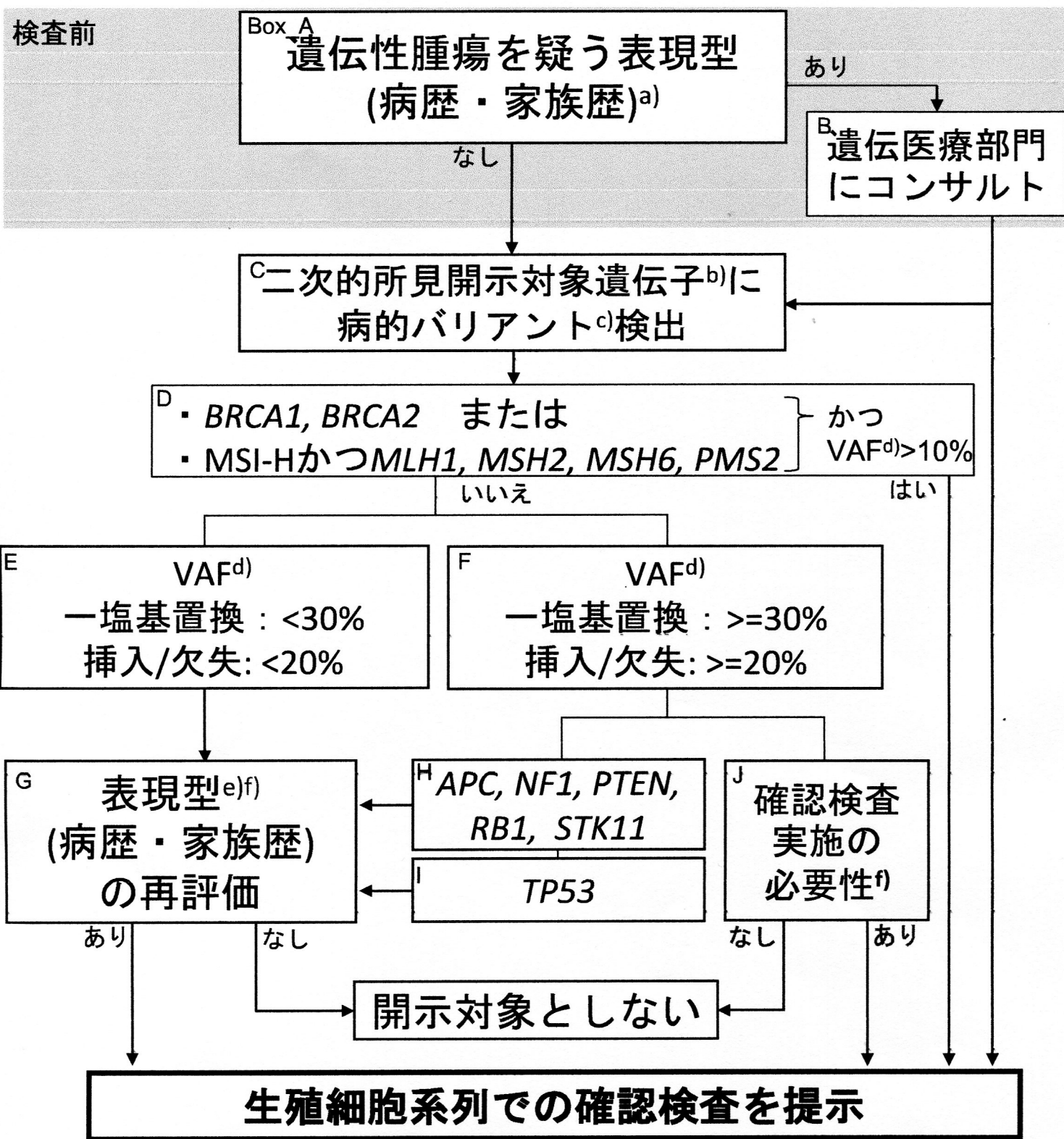


腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネル検査における 二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 2



各BOXの詳細はガイダンスを参照すること

a) 若年性, 多重性・多発性, 家族性のほか, 特徴的な表現型(ポリポーシス等), 不明時には遺伝医療部門にコンサルト

b) 生殖細胞系列において検出した場合の開示推奨度参照

c) ClinVar, MGenD等の公的DB, ACMG/AMP2015を参考に判断

d) Variant Allele Frequency (カットオフ基準はESMOガイドライン2019に準拠した)

e) GeneReviewsJapan, Actionability Working Group-Jを参考に, PGPVに対応する遺伝性腫瘍の表現型について評価

f) 生殖細胞系列確認検査を実施する判断基準参照