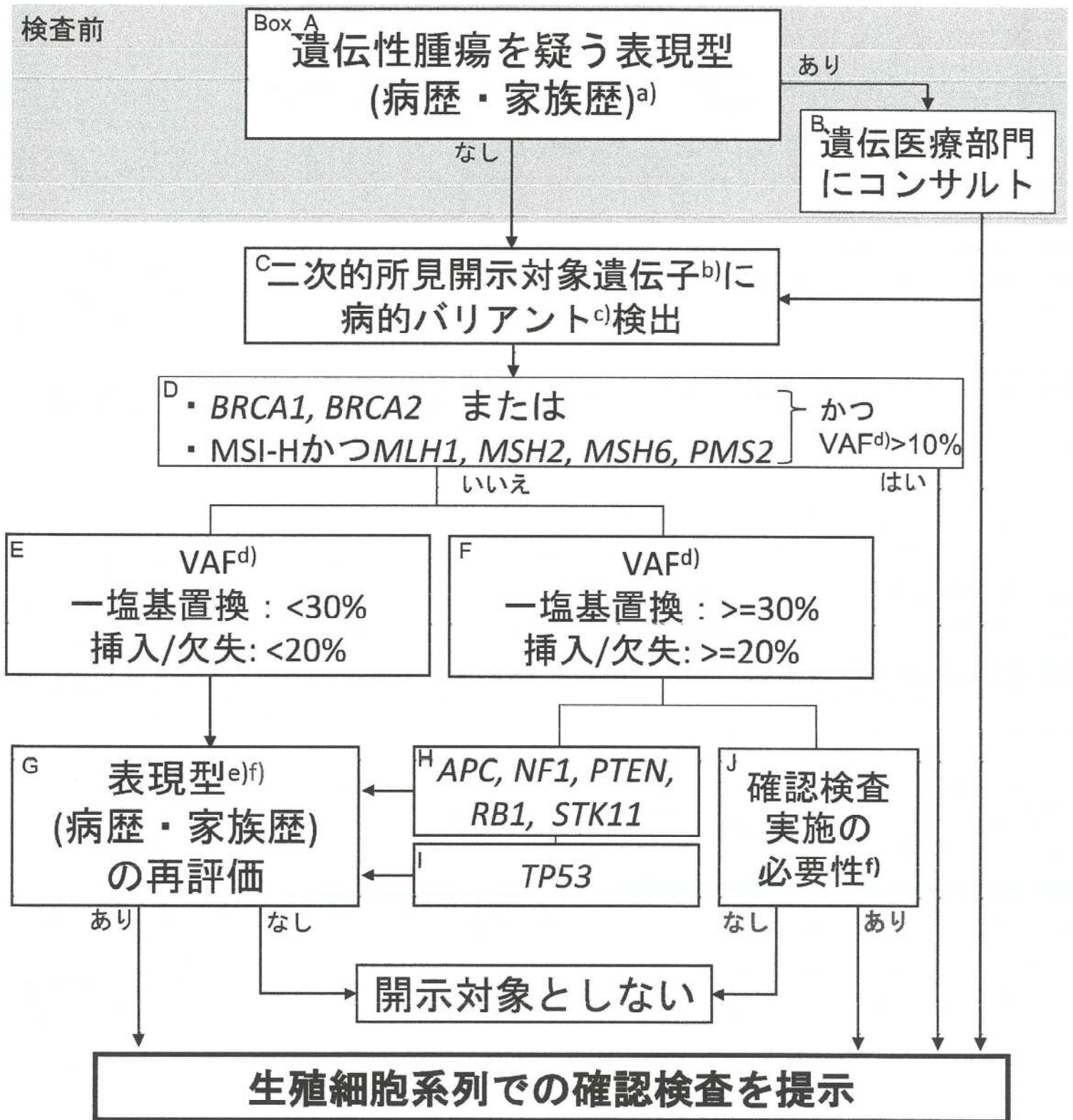


腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネル検査における 二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 2



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