# TGD

Tsukuba Genetics & Genome Dock

## TGDレポート解析結果

筑波大学附属病院　つくば予防医学研究センター

## 検査の概要

本研究は個人の血液サンプルから全ゲノム解析を行い、未来の医療に役立つデータネットワークを構築するとともに、その解析結果から個人の健康状態に役立つ情報を報告書として返却します。大学病院ならではの高度な機器と専門家による信頼性の高い結果が得られることを目指しています。
病的な意義が不明なものは報告の対象外としております。解析時点にご自身の健康管理に結び付かない保因者の情報、疾病との関係が不確かな情報は記載しておりません。また我が国の法律に基づき、本解析の結果は研究としての結果となるため、結果を診断や治療（特に保険診療）につなげる場合には別の解析方法であるサンガー法による DNA 配列解析あるいは染色体核型分析などによる追加の検査が必要です。

### 意義のあるバリアント報告書作出工程

採血から２～３か月で結果報告となります。

**1. Blood sampling**
採血

▼

**2. Sample preparation**
DNA調製

- 検体管理と保管

▼

**3. Genome analysis**
ゲノム解析

- ロボット技術を応用した高精度なゲノム解析

▼

**4. Data processing**
データ解析

- 原案レポート作成

▼

**5. Genomic board**
ゲノミックボード

- バリアントの確認
- 専門家集団による解析結果の注釈
- 医療での有効性

▼

**6. Final report**
最終レポート報告

# ゲノム健診総合レポート（全ゲノム解析）

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| 患者ID | TGD_0001 | 医療機関 | 筑波大学附属病院 | 検体提出日 | 0000年00月00日 |
| 性別 | 男性 | 検査所 | iLAC衛生検査所（茨城県第67号） | レポートID | TGD 0001.1 |
| 年齢 | -1 | | | レポート日付 | 0000年00月00日 |
| 担当医 | | | | | |
| 特記事項 | なし | | | | |

## あなたのゲノムプロファイル

報告されるバリアントとして下記が検出されました。

そのほか、現時点であなたの健康について病的意義のあるバリアントは検出されていません。

### Variant

**バリアント1** *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

**バリアント2** *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

**バリアント3** *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

**バリアント4** *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

### Copy Number Variant (CNV)

**CNV1** *RHD;RSRP1;CN:0　遺伝子内位置：txStart-txEnd*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

**CNV2** *RHD;RSRP1;CN:0　遺伝子内位置：txStart-txEnd*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

**CNV3** *RHD;RSRP1;CN:0　遺伝子内位置：txStart-txEnd*

ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。ここには、判定及びコメントの文章が入ります。この文章はダミーです。

# 推奨される対応

## バリアント1

- 病的な可能性のある遺伝子変異を KCNQ4 遺伝子に検出しました。

コメント

KCNQ4 は優性遺伝形式で難聴と関連が指摘されている遺伝子です。
今回検出された遺伝子変化は難聴との関係の報告はあるものの、一般集団にも検出された報告もあります。ドッグでの聴力検査の周波数以外に難聴が確認される可能性があります。ご希望があれば、遺伝カウンセリングをご紹介いたします。また、耳鼻咽喉科の診察をご紹介可能です。

HGVD, ToMMo には検出なし
1000 Genomes Project 0.00559
The Genome Aggregation Database (gnomAD) 0.00484
Exome Aggregation Consortium (ExAC) 0.00138
NHLBI Exome Sequencing Project (ESP) Exome Variant Server 0.00592
The Genome Aggregation Database (gnomAD), exomes 0.00113
Trans-Omics for Precision Medicine (TOPMed) 0.00554

### NM_000371.4(TTR) : c.424G>A(p.val142Ile)

| | |
|---|---|
| Interpretation: | Pathogenic/Likely pathogenic |
| Review status: | ★★☆☆ criteria provided, multiple submitters, no conflicts |
| Submissions: | 23 (Most recent: Feb 21, 2021) |
| Last evaluated: | Jul 30,2020 |
| Accession: | VCV000013426.14 |
| Variation ID: | 13426 |
| Description: | single nucleotide variant |

See interpretations for this variant in combination with other variants

**注記** 本解析は研究として行われたものです。診療の用に供される臨床検査として実施された結果ではありません。本レポートは、レポート作成時点の最新情報に基づき作成されています。その後に得られた知見については確認が必要になります。したがって、将来に同様の検査、あるいは再解析を行うと、異なる解釈、結果が得られる可能性があります。

# Variant

## バリアント1 *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ENST00000263642.2_.2, chr2:g.163124596C> T
VAF=0.75(12/16)
ClinVar: Benign
ClinVar Allele ID: 516567
dbSNP:

| がん関連 DB | 日本人 SNP |
|---|---|
| COSMIC occurence: | HGVD: 3.8% |
| CiViC Highest Evidence: | ToMMo 2kJP: 4.3% |
| JAX CKB: | ExAC EastAsia: 0.3% |

関連疾患　自己炎症性性疾患およびクリオピリン関連周期熱症候，遺伝様式：AD,

関 連 科　リウマチ内科

## バリアント2 *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ENST00000263642.2_.2, chr2:g.163124596C> T
VAF=0.75(12/16)
ClinVar: Benign
ClinVar Allele ID: 516567
dbSNP:

| がん関連 DB | 日本人 SNP |
|---|---|
| COSMIC occurence: | HGVD: 3.8% |
| CiViC Highest Evidence: | ToMMo 2kJP: 4.3% |
| JAX CKB: | ExAC EastAsia: 0.3% |

関連疾患　自己炎症性性疾患およびクリオピリン関連周期熱症候，遺伝様式：AD,

関 連 科　リウマチ内科

## バリアント3 *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ENST00000263642.2_.2, chr2:g.163124596C> T
VAF=0.75(12/16)
ClinVar: Benign
ClinVar Allele ID: 516567
dbSNP:

| がん関連 DB | 日本人 SNP |
|---|---|
| COSMIC occurence: | HGVD: 3.8% |
| CiViC Highest Evidence: | ToMMo 2kJP: 4.3% |
| JAX CKB: | ExAC EastAsia: 0.3% |

関連疾患　自己炎症性性疾患およびクリオピリン関連周期熱症候，遺伝様式：AD,

関 連 科　リウマチ内科

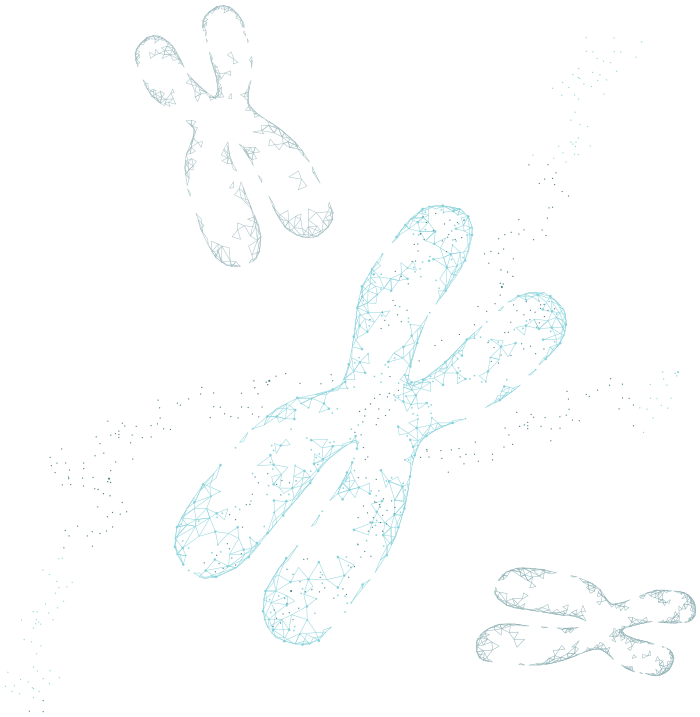
## バリアント4 *IFIH1;, c.2807+1G>A*

ENST00000263642.2_.2, chr2:g.163124596C> T
VAF=0.75(12/16)
ClinVar: Benign
ClinVar Allele ID: 516567
dbSNP:

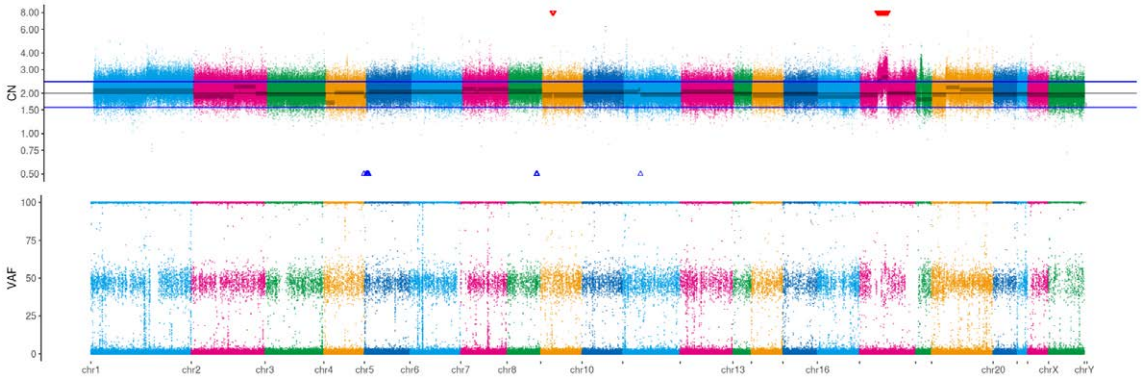
| がん関連 DB | 日本人 SNP |
|---|---|
| COSMIC occurence: | HGVD: 3.8% |
| CiViC Highest Evidence: | ToMMo 2kJP: 4.3% |
| JAX CKB: | ExAC EastAsia: 0.3% |

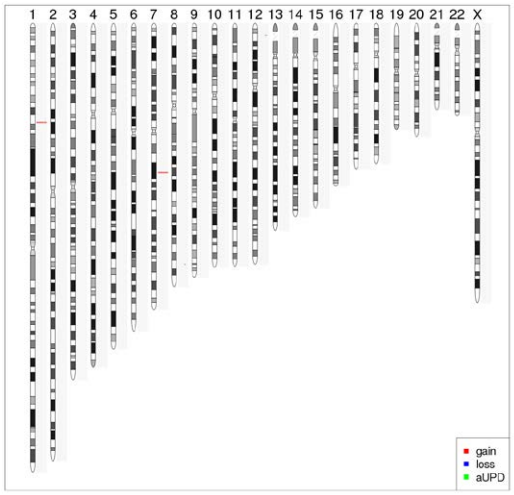
関連疾患　自己炎症性性疾患およびクリオピリン関連周期熱症候，遺伝様式：AD,

関 連 科　リウマチ内科



# Copy Number Variant (CNV)




## CNV1 *RHD;RSRP1; CN: 0*

遺伝子内位置：
CNV イベントポジション： chr1 25595000-25657000
長さ： 62000
Pathogenic DB エントリ： dbVar:nssv15128607

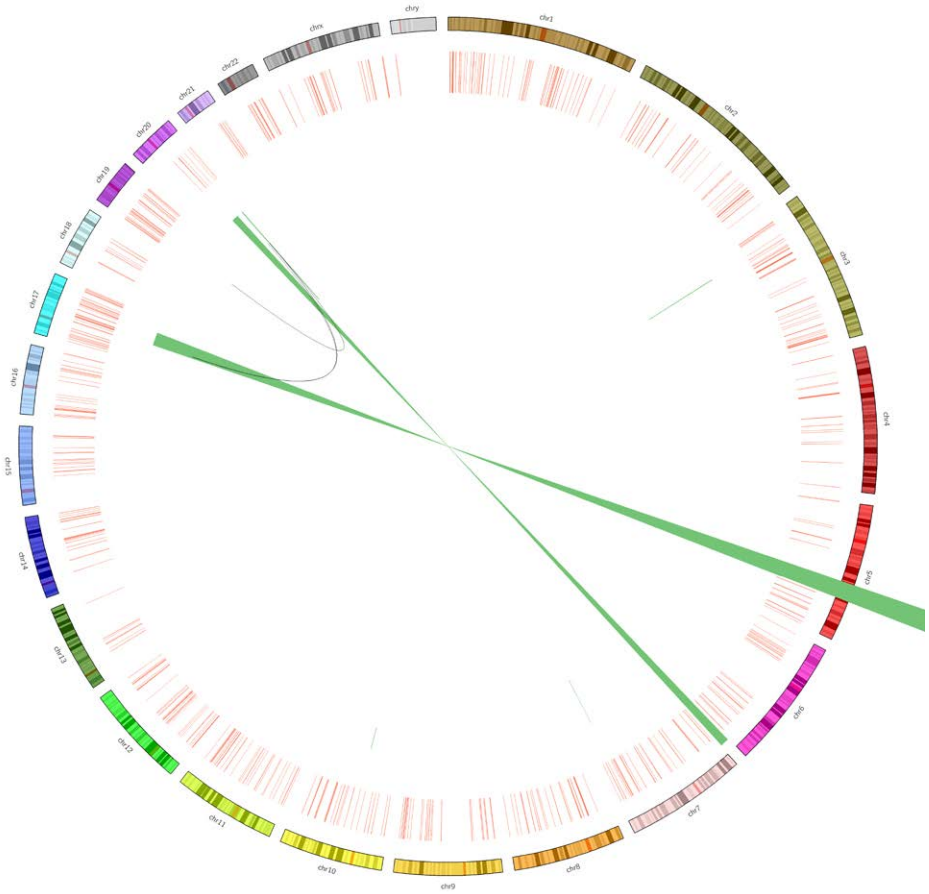
## CNV2 *RHD;RSRP1; CN: 0*

遺伝子内位置：
CNV イベントポジション： chr1 25595000-25657000
長さ： 62000
Pathogenic DB エントリ： dbVar:nssv15128607

## CNV3 *RHD;RSRP1; CN: 0*

遺伝子内位置：
CNV イベントポジション： chr1 25595000-25657000
長さ： 62000
Pathogenic DB エントリ： dbVar:nssv15128607

# Structural Variant (SV)

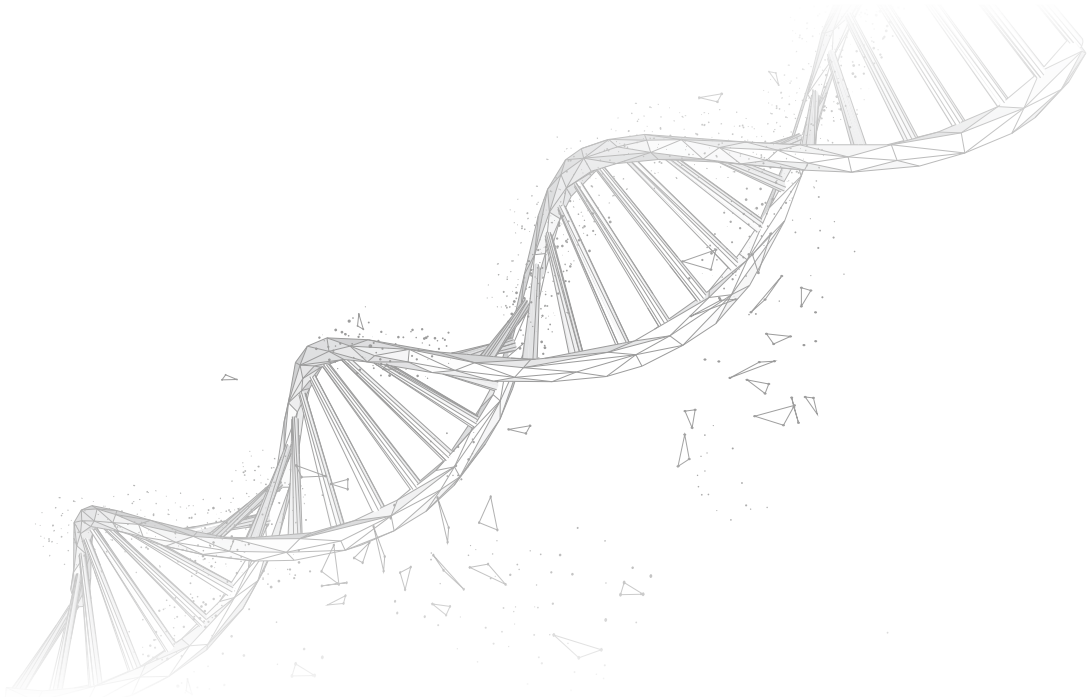


| CHR1 | POS1 | CHR2 | POS2 | GENE |
|---|---|---|---|---|
| chr3 | 33,055,547 | chr3 | 32,483,331 | GLB1-CMTM7 |
| chr10 | 51,387,762 | chr10 | 51,732,773 | TIMM23B-LINC00843 |
| chr17 | 35,479,452 | chr17 | 37,374,425 | ACACA-STAC2 |
| chr17 | 37,595,417 | chr17 | 48,548,388 | MED1-ACSF2 |
| chr17 | 37,607,291 | chr17 | 53,218,671 | MED1-STXBP4 |
| chr17 | 37,793,484 | chr20 | 53,259,996 | STARD3-DOK5 |
| chr17 | 38,243,107 | chr17 | 46,371,709 | THRA-AC090627.1 |
| chr17 | 48,943,419 | chr17 | 35,880,751 | TOB1-SYNRG |
| chr17 | 57,232,492 | chr17 | 34,863,763 | SKA2-MY019 |
| chr17 | 57,970,686 | chr17 | 47,021,336 | RPS6KB1-SNF8 |
| chr20 | 45,852,970 | chr20 | 34,078,463 | ZMYND8-CEP250 |
| chr20 | 56,886,179 | chr19 | 17,256,207 | RAB22A-MY09B |
| chr20 | 56,964,574 | chr17 | 37,934,020 | VAPB-IKZF3 |
| chr20 | 57,227,144 | chr20 | 55,929,088 | STX16-RAE1 |

# Quality Information

## シークエンスデータ品質

| | |
|---|---|
| Coverage： | x22.71 |
| QC 後リード残存率： | 636,336,362(81.26%) |
| マップリード数： | 528.3M |



## 参照データベース

- dbNSFP 3.2c (https://sites.google.com/site/jpopgen/dbNSFP)
- COSMIC 81 (http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic)
- ExAC 1 (http://exac.broadinstitute.org/)
- ClinVar 2019-09 (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/)
- JAX CKB Variants 20200110 (https://ckbhome.jax.org/)
- HGVD 2.3 (http://www.hgvd.genome.med.kyoto-u.ac.jp/)
- ToMMo 2kJPN (https://ijgvd.megabank.tohoku.ac.jp/download 2kjpn/)
- CIViC (https://civic.genome.wustl.edu/)
- GENCODE 31 (https://www.gencodegenes.org/releases/25lift37.html)
- DisGeNET 2021.4.30 (https://www.disgenet.org/home/)

**免責事項** 本レポートは、本レポート作成日時点の最新情報に基づき作成されています。その後の情報についてはご確認ください。本情報は医療機関が自己の責任で判断した上で、ご活用ください。

筑波大学附属病院
*University of Tsukuba Hospital*

つくば予防医学研究センター

〒305-8576 茨城県つくば市天久保2丁目1番地1
筑波大学附属病院F棟
E-MAIL yobouigaku@un.tsukuba.ac.jp