

VS Reports®

有償アドオン「VSReports®」を利用することで、VarSeq®でフィルターしたバリエーションデータに対して、OMIMデータベースに登録されている疾患情報とリンクさせたレポートを出力することが可能になります。レポートには、ラボ情報やサンプル情報、さらに自身のコメントや臨床的解釈の情報なども含めることが可能で、変異データセットを、Primary Findings（主要所見）とIncidental Findings（偶発所見）に分けて記載することができます。レポートには、疾患情報の出典論文のリストも含まれ、根拠となる論文を容易に探し出すことができます。

Golden Labs
203 Enterprise Blvd
Bozeman, 59718
Phone: 406-587-8137
Fax: 406-555-5555

Provider Information

Physician: Dr. James McCoy
Institution: Acme General Labs
Case Id: 1234

Patient Information		Sample Information	
Name	Arthur Dent	Sample Site	Blood
Gender	Male	Sample Type	Blood
Date of Birth	10/11/1985	Collection Met...	Peripheral Draw
Id	42	Panel Coverage	85.96%
		Avg. Read Depth	3850x
		Collection Date	11/1/2016
		Receipt Date	11/3/2016
		Report Date	11/9/2016

Results

Positive: Mutations with an establish somatic link detected.

Affected Genes

ABL1 (0)	ASXL1 (0)	BRAF (1)	BRCA1 (0)	BRCA2 (0)	BUB1B (0)	CALR (0)	CBL (0)	CDH1 (0)	CDK4 (0)	CDKN1C (0)
CDKN2A (0)	CEBPA (0)	CEP57 (0)	CHEK2 (0)	CUX1 (0)	CYLD (0)	DDI2 (0)	DICER1 (0)	DIS3L2 (0)	KRAS (1)	NRAS (1)

Primary Findings

Gene	Zygoty	Variant	Exon	Pathogenicity
NRAS	Heterozygous	NM_002524.4:c.181C>A(NP_002515.1:p.Gln61Lys)	3	Pathogenic
BRAF	Heterozygous	NM_004333.4:c.1799T>A(NP_004324.2:p.Val600Glu)	15	Likely Pathogenic
KRAS	Heterozygous	NM_033360.2:c.38G>A(NP_203524.1:p.Gly13Asp)	2	Pathogenic

Interpretation Summary

Mutations in three known oncogenes were detected.

GOLDEN HELIX

Patient Information

Name	Jane Doe	Gender	Female	Date of Birth	November 10, 2010	Id	1234
------	----------	--------	--------	---------------	-------------------	----	------

Mother Information

Name	Jane Doe	Date of Birth	September 28, 1988	Id	1235
------	----------	---------------	--------------------	----	------

Father Information

Name	John Doe	Date of Birth	November 10, 1988	Id	1236
------	----------	---------------	-------------------	----	------

Reference Information

Physician	Dr. Hyland	Institution	Golden Labs	Case Id	GL-1234
-----------	------------	-------------	-------------	---------	---------

Sample Information

Sample Site	Blood	Sample Type	Blood	Collection Method	Venipuncture	Collection Date	January 30, 2017	Receipt Date	January 30, 2017	Report Date	January 31, 2017
-------------	-------	-------------	-------	-------------------	--------------	-----------------	------------------	--------------	------------------	-------------	------------------

Results - Positive

Mutations with an established link detected.

Primary Findings

Gene	Exon	Variant	Zygoty	Pathogenicity
LPN2	20	NM_014646.2:c.*3C>T	Heterozygous	Uncertain Significance

Interpretation Summary

Patient possess a single Pathogenic de novo variants in the LPN2 gene.

Recommendations

The variant could be associated with Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis (CRMO). Treatment of CRMO typically involves administration of nonsteroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs) and physical therapy to avoid disuse atrophy of muscles and contractures.

Incidental Findings

Gene	Exon	Variant	Zygoty	Pathogenicity
BRCA2	2	NM_000059.3:c.6513G>C	Heterozygous	Pathogenic

【OMIMとの連携】

遺伝子と表現型の関連情報をまとめたデータベース「OMIM」のアノテーションリソースを使用し、データベースに含まれるメンデル性疾患と15,000以上の遺伝子情報を、遺伝子レベル、バリエーションレベルでレポートに記載することができます。

【レポートテンプレートのカスタマイズ】

レポートは、ラボで使用している他の文書とマッチするように、デザインを変更することができ、さらにバリエーションデータにアノテーション付けされた、任意のアノテーション項目をレポートに含めるようにカスタマイズを行うことも可能です。

【ACMGガイドラインのサポート】

VSReports®には、ACMGガイドラインに基づいたレポートテンプレートが搭載されています。テンプレートは、遺伝性疾患とがんのものがあり、両方とも無料で使用できます。

【ファイル出力】

レポートは、HTMLドキュメントとして作成され、1クリックでPDFファイルとして出力が可能です。

Primary Findings

Variant: 7:117199645 TCT/- (*CFTR*) ⓘ

Classification: Pathogenic ⓘ

Interpretation: **B I U** ⓘ

accompanied the migrations of early farmers standing from the Middle East and slowly progressing toward the northwest of Europe. The diffusion of the gene may have been favored by the selective advantage conferred by the gene. Strong association with the so-called haplotype B was

Incidental Findings

Variant: 16:81942028 C/G (*PLCG2*) ⓘ

*Classification: Uncertain Significance ⓘ

Interpretation: **B I U** ⓘ

This is a Missense Variant located in the PLCG2 gene. Enzymes of the phospholipase C family catalyze the hydrolysis of phospholipids to yield diacylglycerols and water-soluble phosphorylated derivatives of the lipid head.

Variant: 17:41243800 C/T (*BRCA1*) ⓘ

*Classification: Likely Pathogenic ⓘ

Interpretation: **B I U** ⓘ

This is a Missense Variant located in the BRCA1 gene. [Castilla et al. \(1994\)](#) studied 50 probands with a family history of breast and/or ovarian cancer (604370) for germline mutations in the coding region of the BRCA1