

【表記方法について】

用語	説明
Zygoty	Homozygous（ホモ接合体）、Heterozygous（ヘテロ接合体）、Hemizygous（ヘミ接合体）を示します。
HGVS Description	Transcript: HGVSc, HGVS HGVSc : coding nucleotideを指し、該当するnucleotideの番号と変化を示します。 HGVS : proteinを指し、該当するcodonの番号とアミノ酸変化を示します。

【ClinVarのGermline Classificationに記載されている主なバリエーションの分類】

用語	説明
Pathogenic	病的バリエーション
Likely Pathogenic	病的の可能性が高いバリエーション
Uncertain significance	病的の意義が未確定のバリエーション
Likely Benign	良性の可能性が高いバリエーション
Benign	良性のバリエーション
Pathogenic, low penetrance	低浸透率の病的バリエーション
Likely pathogenic, low penetrance	低浸透率の病的の可能性が高いバリエーション
Established risk allele	浸透率が非常に低い、疾患発症リスクが確立しているバリエーション
Likely risk allele	浸透率が非常に低い、疾患発症リスクの可能性のあるバリエーション
Uncertain risk allele	浸透率が非常に低く、疾患発症リスクが未確定なバリエーション
Drug response	薬物応答と関連するバリエーション
Conflicting classifications of pathogenicity	Classificationのコンセンサスが得られていないバリエーション
not provided	文献情報の登録はあるが、Classificationが登録されていないバリエーション