資料3

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
口腔(顎骨)	明細胞性歯原性癌	*EWSR1*	rearrangement	FISH	稀少	80%		
口腔(顎骨)	エナメル上皮腫	BRAF V600E	mutation	Sanger	150	conventional type:56%、unicystic type:78%		
口腔(顎骨)	歯原性角化嚢胞	*PTCH1*	LOH (loss of heterozygosity)	Sanger	不明	母斑基底細胞癌症候群に発生するもの：約80% 非症候群性のもの：不明（約30%?）		
口腔(顎骨)	石灰化歯原性嚢胞	*CTNNB1*	mutation	Sanger	稀少	不明		
口腔(顎骨)	中心性巨細胞肉芽腫	*KRAS, FGFR1, TRPV4*	mutation	Sanger	稀少	sporadic: 70%		
口腔(顎骨)	ケルビズム	*SH3BP2*	mutation	Sanger	稀少	ほぼ100%		
口腔(顎骨)	線維性骨異形成症	*GNAS*	mutation	Sanger	不明	100%		
口腔(顎骨)	低悪性度骨肉腫	*MDM2, CDK4*	amplification	FISH	稀少	不明		
口腔(顎骨)	TFCP2再構成による横紋筋肉腫	*TFCP2*	rearrangement	FISH	稀少	100%		
口腔(顎骨)	症候群に伴うセメント質骨形成線維腫 (副甲状腺機能亢進症－顎腫瘍症候群) (顎骨骨幹異形成症)	*CDC73(HRPT2)* *GDD1*	mutation mutation	Sanger Sanger	稀少	100%		
口腔(顎骨)	若年性骨形成線維腫	*MDM2, RASAL1*	amplification	FISH	稀少	不明		
唾液腺	粘表皮癌	CRTC1::MAML2	融合遺伝子・再構成	RT-PCR/FISH	400人	85%		
唾液腺	粘表皮癌	CRTC3::MAML2	融合遺伝子・再構成	RT-PCR/FISH	不明（希少）	5%		
唾液腺	分泌癌	ETV6::NTRK3	融合遺伝子・再構成	RT-PCR/FISH	不明	90%		
唾液腺	分泌癌	ETV6::RET	融合遺伝子・再構成	RT-PCR/FISH	不明（希少）	5%		
唾液腺	腺様嚢胞癌	MYB	再構成	FISH	500人	70%		
唾液腺	腺様嚢胞癌	MYBL1	再構成	FISH	不明	10%		
唾液腺	腺様嚢胞癌	NFIB	再構成	FISH	450人	60%		
唾液腺	硝子化明細胞癌	EWSR1	再構成	FISH	不明（希少）	100%		
唾液腺	多形腺腫	PLAG1	再構成	FISH	不明	60%		
唾液腺	多形腺腫	HMGA2	再構成	FISH	不明	15%		
唾液腺	腺房細胞癌	NR4A3	再構成	FISH	200人	85%		
唾液腺	導管内癌	NCOA4::RET	融合遺伝子	RT-PCR	不明（希少）	60%		
唾液腺	導管内癌	TRIM33::RET	融合遺伝子	RT-PCR	不明（希少）	10%		
唾液腺	導管内癌	BRAF V600E	点突然変異	Sangerシークエンス	不明（希少）	10%		
唾液腺	微小分泌腺癌	MEF2C::SS18	融合遺伝子	RT-PCR	不明（希少）	100%		
唾液腺	上皮筋上皮癌	HRAS（コドン12, 13, 61）	点突然変異	Sangerシークエンス	不明	85%		
唾液腺	基底細胞腺腫	CTNNB1 I35T	点突然変異	Sangerシークエンス	不明	45%		
唾液腺	多型腺癌	PRKD1 E710D	点突然変異	Sangerシークエンス	不明（希少）	70%		
唾液腺	乳頭状唾液腺腺腫	BRAF V600E	点突然変異	Sangerシークエンス	不明（希少）	70%		
唾液腺	粘液腺癌	AKT1 E17K	点突然変異	Sangerシークエンス	不明（希少）	95%		
唾液腺	唾液腺導管癌	HER2	増幅	FISH	400人	45%		
唾液腺	リンパ上皮癌	EBER	発現	ISH	不明（希少）	90%		
上咽頭	リンパ上皮癌	EBER	発現	ISH	不明	90%		
鼻副鼻腔	HPV関連多表現型鼻副鼻腔癌	HPV	発現	ISH	不明	100%		
鼻副鼻腔	NUT癌	BRD-NUTM1	融合遺伝子・再構成	RT-PCR/FISH	不明	100%		
鼻副鼻腔	二相型鼻副鼻腔肉腫	PAX3	再構成	FISH	不明	90%		
鼻副鼻腔	悪性黒色腫	BRAF V600E	点突然変異	Sangerシークエンス	不明	不明		
鼻副鼻腔	鼻副鼻腔血管周皮様腫瘍	CTNNB1	点突然変異	Sangerシークエンス	不明	100%		
中咽頭	扁平上皮癌	HPV	発現	PCR, RT-PCR, ISH	1000人	60%		
甲状腺	乳頭癌	*BRAF* (V600E)	point mutation			40%-80%		
甲状腺	乳頭癌	*RET/PTC1*	rearrangement	オンコマイン検査（保険適応）		10%-20%		
甲状腺	乳頭癌	*TERT*	point mutation			5%-15%		
甲状腺	乳頭癌	*NTRK3*	rearrangement	Foundation One CDx（保険適応）		<5%		
甲状腺	乳頭癌	*NTRK1*	rearrangement	Foundation One CDx（保険適応）		<5%		
甲状腺	乳頭癌	*ALK*	rearrangement	Foundation One CDx（保険適応）		<2%		
甲状腺	乳頭癌	*BRAF* (fusion)	rearrangement					
甲状腺	充実型乳頭癌	*RET/PTC3*	rearrangement					
甲状腺	篩型乳頭癌	*APC*	point mutation					
甲状腺	篩型乳頭癌	*CTNNB1*	point mutation			<20%		
甲状腺	濾胞腺腫	*NRAS*	point mutation			<20% (*N/H/KRAS*合わせて)		
甲状腺	濾胞腺腫	*KRAS*	point mutation			<20% (*N/H/KRAS*合わせて)		
甲状腺	濾胞腺腫	*HRAS*	point mutation			<20% (*N/H/KRAS*合わせて)		
甲状腺	濾胞腺腫	*PTEN*	point mutation			<10%		
甲状腺	濾胞腺腫	*PAX8/PPARγ*	rearrangement			<10%		
甲状腺	濾胞腺腫	*EIF1AX*	point mutation			10-20%		
甲状腺	濾胞腺腫	*DICER1*	point mutation			<10%		
甲状腺	濾胞腺腫	*SPOP*	point mutation					
甲状腺	濾胞腺腫	*BRAF* (K601E)	point mutation					
甲状腺	濾胞腺腫	*THADA*	rearrangement					
甲状腺	濾胞癌	*NRAS*	point mutation			30%-50% (*N/H/KRAS*合わせて)		
甲状腺	濾胞癌	*KRAS*	point mutation			30%-50% (*N/H/KRAS*合わせて)		
甲状腺	濾胞癌	*HRAS*	point mutation			30%-50% (*N/H/KRAS*合わせて)		
甲状腺	濾胞癌	*PTEN*	point mutation			＜10%		
甲状腺	濾胞癌	*PAX8/PPARγ*	point mutation			30%-35%		
甲状腺	濾胞癌	*EIF1AX*	point mutation			10-15%		
甲状腺	濾胞癌	*DICER1*	point mutation			10-15%		
甲状腺	濾胞癌	*PTEN*	point mutation			10-15%		
甲状腺	濾胞癌	*PIK3CA*	point mutation			<5%		
甲状腺	濾胞癌	*IDH1*	point mutation			5% (IDH1/2で)		
甲状腺	濾胞癌	*IDH2*	point mutation			5% (IDH1/2で)		
甲状腺	濾胞癌	*BRAF* (K601E)	point mutation			<1%		
甲状腺	濾胞癌	*THADA*	rearrangement			<5%		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*NRAS*	point mutation			<60% (*N/K/HRAS*合わせて)		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*KRAS*	point mutation			<60% (*N/K/HRAS*合わせて)		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*HRAS*	point mutation			<60% (*N/K/HRAS*合わせて)		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*PAX8/PPARγ*	rearrangement			<30%		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*EIF1AX*	point mutation			5-10%		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*DICER1*	point mutation			<5%		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*PTEN*	point mutation					
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*BRAF* (K601E)	point mutation			<5%		
甲状腺	乳頭癌様核を有する非浸潤性甲状腺濾胞性腫瘍	*THADA*	rearrangement			<30%		
甲状腺	硝子化索状腫瘍	*PAX8/GLIS3*	rearrangement			90-93%		
甲状腺	硝子化索状腫瘍	*PAX8/GLIS1*	rearrangement			7-10%		
甲状腺	低分化癌	*BRAF* (V600E)	point mutation			5%-15%		
甲状腺	低分化癌	*NRAS*	point mutation			20%-50% (*N/K/HRAS*合わせて)		

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
甲状腺	低分化癌	*KRAS*	point mutation			20%-50%（*N/K/HRAS*合わせて）		
甲状腺	低分化癌	*HRAS*	point mutation			20%-50%（*N/K/HRAS*合わせて）		
甲状腺	低分化癌	*PTEN*	point mutation			20%-50%		
甲状腺	低分化癌	*TERT*	point mutation			20%-50%		
甲状腺	低分化癌	*TP53*	point mutation			10%-35%		
甲状腺	低分化癌	*CTNNB1*	point mutation			＜5%		
甲状腺	未分化癌	*BRAF* (V600E)	point mutation			10%-50%		
甲状腺	未分化癌	*NRAS*	point mutation			10%-50%（*N/K/HRAS*合わせて）		
甲状腺	未分化癌	*KRAS*	point mutation			10%-50%（*N/K/HRAS*合わせて）		
甲状腺	未分化癌	*HRAS*	point mutation			10%-50%（*N/K/HRAS*合わせて）		
甲状腺	未分化癌	*PTEN*	point mutation			10%-50%		
甲状腺	未分化癌	*TERT*	point mutation			30%-75%		
甲状腺	未分化癌	*TP53*	point mutation			40%-80%		
甲状腺	未分化癌	*CTNNB1*	point mutation			＜5%		
甲状腺	髄様癌	*RET*	point mutation	オンコマイン検査（保険適応）		遺伝性：＞95%、散発性：40%-50%		
甲状腺	Dyshormogenetic goiter	*TG*	point mutation					
甲状腺	Dyshormogenetic goiter	*SLC5A5 (NIS)*	point mutation					
甲状腺	Dyshormogenetic goiter	*Pendrin (SLC264A)*	point mutation					
甲状腺	Dyshormogenetic goiter	*TPO*	point mutation					
甲状腺	Dyshormogenetic goiter	*DUOX2*	point mutation					
甲状腺	Dyshormogenetic goiter	*DUOXA2*	point mutation					
甲状腺	Hyperfunctioning adenoma	*TSHR*	point mutation					
甲状腺	Hyperfunctioning adenoma	*GNAS*	point mutation					
甲状腺	Hyperfunctioning adenoma	*EZH1*	point mutation					
甲状腺	粘表皮癌	*CRTC1/MAML2*	rearrangement					
甲状腺	分泌癌	*ETV6/NTRK3*	rearrangement					
胸腺	胸腺腫	GFT2I	mutation	Sanger, NGS	1100	A型100%, B型10～29%	C	
胸腺	胸腺腫	HRAS	mutation	Sanger, NGS	1100	A型80%	C	
胸腺	胸腺腫	KMT2A-MAML2	fusion	RT-PCR, FISH	1100	B2型/B3型　6%	C	
胸腺	化生性胸腺腫	YAP1-MAML2	fusion	RT-PCR, FISH	不明	100%？	C	
胸腺	扁平上皮癌	KIT	mutation	Sanger, NGS	200	11%	C	
胸腺	NUT癌	NUTM1-BRD4	fusion	RT-PCR, FISH, IHC	不明	75%	A	
		NUTM1-BRD3				15%		
		NUTM1-NSD3				5%		
胸腺	明細胞癌	EWS1-ATF1	fusion	RT-PCR, FISH	不明	不明	C	
胸腺	粘表皮癌	CRTC1-MAML2	fusion	RT-PCR, FISH	不明	>50%	C	
胸腺	縦隔大細胞型B細胞リンパ腫	CD274(PD-L1)	amplification	FISH	不明	44%	C	
		PDCD1LG2(PD-L2)	amplification	FISH		72%	C	
縦隔	胸部SMARCA4欠損未分化腫瘍	SMARCA4	mutation, deletion	NGS, IHC	不明	100%	A	
肺	肺癌	AKT1	SNV	NGS, FISH		<1%		
肺	肺癌	ALK	SNV, fusion	NGS		5%		
肺	肺癌	BRAF	SNV, fusion	NGS, PCR		2%		
肺	肺癌	CTNNB1	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	EGFR	SNV, amplification	NGS		40%		
肺	肺癌	ERBB2	SNV, amplification, fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	ERBB3	SNV, amplification	NGS		<1%		
肺	肺癌	ERBB4	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	FGFR1	fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	FGFR2	SNV, fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	FGFR3	SNV, fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	HRAS	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	IDH1	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	IDH2	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	KIT	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	KRAS	SNV, amplification	NGS, PCR		10%		
肺	肺癌	MAP2K1	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	MAP2K2	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	MET	SNV, fusion, amplification, alterative splicing	NGS		10%		
肺	肺癌	NRAS	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	PIK3CA	SNV	NGS		<1%		
肺	肺癌	RAF1	SNV, fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	RET	SNV, fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	ROS1	SNV, fusion	NGS, FISH		1%		
肺	肺癌	TP53	SNV/del, splicing variant	NGS		50%		
肺	肺癌	RB	SNV/del	NGS		30%		
肺	肺癌	SMARCA4	SNV	NGS		1%		
肺	肺癌	NUT	fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	NTRK1-3	fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	NRG1	fusion	NGS		<1%		
肺	肺癌	Dicer	SNV/del	NGS		<1%		
肺	肺癌	MYCL	Amplification	NGS, FISH		<1%		
肺	肺癌	MYC	Amplification	NGS, FISH		<1%		
肺	肺癌	MYCN	Amplification	NGS, FISH		<1%		
胸腺	胸腺腫	GTF2I	SNV	NGS, PCR		<2%		
中皮	中皮腫	BAP1	SNV	NGS		<3%		
中皮	中皮腫	CDKN2A	Deletion	FISH		<4%		
中皮	中皮腫	NF2	SNV/Del	NGS		<5%		
胸膜	中皮腫	CDKN2A	homozygous deletion, heterozygous deletion	FISH	1600	上皮型：約60%, 二相型：約90%, 肉腫型：約100%		
胸膜	中皮腫	MTAP	homozygous deletion, heterozygous deletion	免疫染色	1600	上皮型：約60%, 二相型：約90%, 肉腫型：約100%		
胸膜	中皮腫	BAP1	mutation	免疫染色	1600	上皮型、二相型：約60%、肉腫型：稀		
胸膜	高分化乳頭状中皮腫瘍	TRAF7, CDC42	mutation	NGS	不明	TRAF7: 70%, CDC42: 30%		
胸膜	類上皮血管内皮腫	CAMTA1	translocation	FISH	不明	約90%		
胸膜	類上皮血管内皮腫	CAMTA1	translocation	免疫染色	不明	約90%		
胸膜	滑膜肉腫	SS18-SSX fusion gene	translocation	FISH	不明	100%		
胸膜	滑膜肉腫	SS18-SSX fusion protein	translocation	免疫染色	不明	約90%		
胸膜	孤在性線維性腫瘍	NAB2-STAT6 gene	translocation	multiplexed sequencing assays	不明	100%		
胸膜	孤在性線維性腫瘍	STAT6	translocation	免疫染色	不明	約90%		
肺	肺癌	SMARCA4						
肺	肺癌	NUT						
肺	肺腺癌	EGFR						
肺	肺腺癌	ALK						
肺	肺腺癌	BRAF						
肺	肺腺癌	RET						
肺	肺腺癌	ROS1						
肺	肺腺癌	NTRK-family						
肺	肺腺癌	MET						
肺	粘表皮癌	CRTC1-MAML2 gene fusion						
肺	肺芽腫	CTNNB1						

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
肺	カルチノイド	MEN1						
肺	多形癌	MET exon 14 skipping						
肺	肺動脈血管内膜肉腫	MDM2, PDGFRA						
	乳癌	PIK3CA	mutation	NGS		乳癌の約30%		
	乳癌	EGFR(HER1)	mutation	NGS		約5%		
	乳癌	ESR1	mutation	NGS		原発1%,再発20%		
	乳癌	TP53	mutation	NGS		約40%		
	乳癌	ERBB2	amplification	FISH,NGS		約20%		
	乳癌	BRCA1	mutation	NGS		約2%		
	乳癌	BRCA2	mutation	NGS		約3-4%		
	乳癌	CCND1	amplification	NGS		約18%		
	乳癌	FGFR1,2,3	amplification	NGS		約12%		
	乳癌	AKT1	mutation	NGS		約2%		
	乳癌	APC	mutation	NGS		約5%		
	乳癌	ATM	mutation	NGS		<1%		
	乳癌	BRAF	mutation	NGS		<1%		
	乳癌	CDK12	mutation	NGS		<1%		
	乳癌	KRAS	mutation	NGS		約15%		
	乳癌	PALB2	mutation	NGS		約0.5%		
	乳癌	CHEK2	mutation	NGS		<1%		
	乳癌	GATA3	mutation	NGS		約10%		
	乳癌	NF1	mutation	NGS		<1%		
	線維腺腫/葉状腫瘍	MED12	mutation	NGS		本例の約70%		
	線維腺腫/葉状腫瘍	TERT	mutation	NGS,ddPCR		本例の約40%		
	小葉腫瘍	CDH1	mutation	NGS		<1%		
	腺様嚢胞癌	MYB-NFIB	fusion	FISH,RT-PCR		約0.1-3.5%		
	分泌癌	ETV6-NTRK3	fusion	FISH,RT-PCR		<1%		
	筋線維芽細胞腫	13q14	deletion	FISH		<1%		
	デスモイド型線維腫症	APC	mutation	NGS		乳腺腫瘍の0.2%以下		
	デスモイド型線維腫症	CTNNB1	mutation	NGS		乳腺腫瘍の0.2%以下		
	Cowden病/乳癌	PTEN	mutation	NGS		<1%/約2%		
	Peuts-Jeghers症候群	STK11	mutation	NGS		<1%		
	Lynch 症候群	MLH1,MSH2,MSH6,PMS2	mutation	NGS		<1%		
食道	扁平上皮癌	*TP53*	point mutation	Sanger, IHC	23,000	90%		年間症例数は「がんの統計2022」から引用
食道	扁平上皮癌	*CDKN2A (p16)*	point mutation	Sanger	23,000	57%		食道癌の罹患数予測 26,600人（男性21,900, 女性4,700）
食道	扁平上皮癌	*TP63/SOX2*	point mutation	Sanger	23,000	48%		扁平上皮癌85%、腺癌約10%で計算しました。
食道	扁平上皮癌	*MYC*	point mutation	Sanger	23,000	23%		SCC, ACの変異率は下記論文のデータから転記
食道	扁平上皮癌	*NOTCH1*	point mutation	Sanger	23,000	21%		Cancer Genome Research Atlas Network. Nature 2017;541:169-175
食道	扁平上皮癌	*EGFR*	point mutation	Sanger	23,000	19%		Agrawal N, et al. Cancer Discov 2012; 2: 899-905
食道	扁平上皮癌	*KDM6A*	point mutation	Sanger	23,000	19%		
食道	扁平上皮癌	*CCND1 (CyclinD)*	point mutation	Sanger	23,000	16%		
食道	扁平上皮癌	*KMT2D*	point mutation	Sanger	23,000	14%		
食道	扁平上皮癌	*PIK3CA*	point mutation	Sanger	23,000	12%		
食道	扁平上皮癌	*KDM6A*	deletion	Sanger	23,000			
食道	扁平上皮癌	*ADH1B*	single nucleotide variant	single nucleotide variant	23,000			注　ヘテロ集団に対しリスク管理のために使用
食道	扁平上皮癌	*ALDH2*	single nucleotide variant	single nucleotide variant	23,000			注　ヘテロ集団に対しリスク管理のために使用
食道/食道胃接合部	腺癌	*TP53*	point mutation	Sanger	2,500	70%		
食道/食道胃接合部	腺癌	*CDKN2A (p16)*	point mutation	point mutation	2,500	14%		
食道/食道胃接合部	腺癌	*ERBB2（HER2/neu)*	amplification	IHC, FISH/DISH	2,500	13%		
食道/食道胃接合部	腺癌	*SMAD4*	point mutation	Sanger	2,500	9%		
食道/食道胃接合部	腺癌	*ARID1A*	point mutation	Sanger	2,500	8%		
食道/食道胃接合部	腺癌	*PIK3CA*	point mutation	Sanger	2,500			
食道/食道胃接合部	腺癌	*TP53*	point mutation	Sanger	2,500			
食道	悪性黒色腫	*BRAF*	point mutation	Sanger, IHC	不明			食道悪性黒色腫は皮膚悪性黒色腫と遺伝子変異のパターンが異なる。
食道	悪性黒色腫	*NRAS*	point mutation	Sanger	不明			皮膚悪性黒色腫に比べBRAF遺伝子変異率が低く、NRAS変異率は高い。
食道	悪性黒色腫	c-*KIT*	point mutation	Sanger	不明			Arai T, et al Esophagus 2016; 13: 17-24
食道	Gastrointestinal stromal tumor (GIST)	c-*KIT*	point mutation	Sanger	不明	80%		食道GISTの実態は不明であるが、他臓器GISTから推定
食道	Gastrointestinal stromal tumor (GIST)	*PDGFA (platelet derived growth factor α)*	point mutation	Sanger	不明	10%		食道GISTの実態は不明であるが、他臓器GISTから推定
食道	線維血管性ポリープ（高分化脂肪肉腫）	*MDM2*	amplification	FISH	不明	100%		Graham RP, et al. Mod Pathol 2018; 31:337-342から引用
胃	胃癌	ERRB2	増幅	ISH		１０－３０％		
胃	胃癌	マイクロサテライト不安定性	挿入欠失	PCR		１０－２０％		
胃	胃癌	EBER	ウイルス感染	ISH		10%弱		
胃	GIST	KIT, PDGFRA	点突然変異	Sangerシークエンス				
胃	MALTリンパ腫	IGH	再構成	PCR				
大腸	腺癌	*KRAS*	Mutation	PCR, NGS	32000	40%	A	
大腸	腺癌	*PIK3CA*	Mutation	NGS	16000	20%	B	
大腸	腺癌	*NRAS*	Mutation	PCR, NGS	8000	10%	A	
大腸	腺癌	*BRAF*	Mutation	PCR, NGS	4000	5%	A	
大腸	腺癌	*ERBB2*	Amplification/Mutation	FISH, NGS	2400	3%	A	
大腸	腺癌	*ERBB3*	Mutation	NGS	2400	3%	B	
大腸	腺癌	*MET*	Amplification	NGS	1600	2%	B	
大腸	腺癌	*ROS1*	Mutation	NGS	800	１%	B	
大腸	腺癌	*NTRK1*	Mutation	NGS	<800	<1%	B	
大腸	腺癌	*NTRK2*	Mutation	NGS	<800	<1%	B	
大腸	腺癌	*ATM*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*BCL2L1*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*BRCA1*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*BRCA2*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*CCND2*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*CCND3*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*CTNNB1*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*EGFR*	Mutation/Amplification	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*FGF23/6*	Amplification	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*FGFR1*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
大腸	腺癌	*FGFR2*	fusion/Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*FLT3*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*RET*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*ALK*	fusion	FISH, NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*AKT1*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	腺癌	*AKT2*	Mutation	NGS	<800	<1%	C	
大腸	GIST	*KIT*	Mutation	NGS	90	90%	A	
大腸	GIST	*PDGFR*	Mutation	NGS	10	10%	B	
小腸	腺癌	*KRAS*	Mutation	NGS	500	50%	B	
小腸	腺癌	*PIK3CA*	Mutation	NGS	200	20%	C	
小腸	腺癌	*ERBB2*	Amplification	FISH, NGS	100	10%	B	
小腸	腺癌	*BRAF*	Mutation	NGS	100	10%	B	
小腸	腺癌	*ERBB3*	Mutation	NGS	60	6%	C	
小腸	腺癌	*CCND2*	Mutation	NGS	30	3%	C	
小腸	腺癌	*CCND3*	Mutation	NGS	30	3%	C	
小腸	GIST	*KIT*	Mutation	NGS	180	90%	A	
小腸	GIST	*PDGFR*	Mutation	NGS	20	10%	B	
肝臓	肝細胞癌	TERT	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	50%		
肝臓	肝細胞癌	CTNNB1	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	30%		
肝臓	肝細胞癌	TP53	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	30%		
肝臓	肝細胞癌	ARID2	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	10%		
肝臓	肝細胞癌	AXIN1	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	9%		
肝臓	肝細胞癌	TSC2	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	6%		
肝臓	肝細胞癌	RB1	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	5%		
肝臓	肝細胞癌	ACVR2A	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	5%		
肝臓	肝細胞癌	CDKN1A	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	1%		
肝臓	肝細胞癌	ARID1A	point mutation	全エクソンシークエンス	38000	10%		
肝臓	肝細胞癌	CDKN2A	del	全エクソンシークエンス	38000	7%		
肝臓	肝細胞癌	FGF19	amplification	全エクソンシークエンス	38000	7%		
肝臓	肝細胞癌（Fibrolamellar HCC）	DNAJB1-PRKACA	fusion	RNAシークエンス/FISH	まれ	100%		
肝臓	肝細胞腺腫	HNF1α	point mutation	RT-PCR	不明	30%		
肝臓	肝細胞腺腫	CTNNB1	point mutation	RT-PCR	不明	30%		
肝臓	肝細胞腺腫	gp130	point mutation	RT-PCR	不明	10%		
肝臓	肝細胞腺腫	INHBE	del	RT-PCR	不明	不明		
肝臓	肝内胆管癌	FGFR2	fusion	RNAシークエンス/FISH	1900	23%		
肝臓	肝内胆管癌	IDH1/2	point mutation	RT-PCR	1900	15%		
肝臓	肝内胆管癌	FPHA2	point mutation	RT-PCR	1900	5%		
肝臓	肝内胆管癌	BAP1	point mutation	RT-PCR	1900	10%		
肝臓	肝内胆管癌	Kras	point mutation	RT-PCR	1900	20%		
肝臓	肝内胆管癌	TP53	point mutation	RT-PCR	1900	20%		
肝臓	肝内胆管癌	BRAF	point mutation	RT-PCR	1900	5%		
胆道	肝外胆管癌	Kras	point mutation	RT-PCR	不明	30%		
胆道	肝外胆管癌	PRKACA-PRKACB	fusion	RNAシークエンス/FISH	不明	不明		
胆道	肝外胆管癌	ARID1B	point mutation	RT-PCR	不明	14%		
胆道	肝外胆管癌	Kras	point mutation	RT-PCR	不明	20%		
胆道	肝外胆管癌	TP53	point mutation	RT-PCR	不明	25%		
胆道	胆嚢癌	TP53	point mutation	RT-PCR	不明	50%		
胆道	胆嚢癌	CDKN2A/B	point mutation	RT-PCR	不明	20%		
胆道	胆嚢癌	ARID1A	point mutation	RT-PCR	不明	13%		
胆道	胆嚢癌	PIK3CA	point mutation	RT-PCR	不明	10%		
胆道	胆嚢癌	CTNNB1	point mutation	RT-PCR	不明	10%		
膵臓	膵癌	Kras	point mutation	RT-PCR	42000	90%		
膵臓	膵癌	TP53	point mutation	RT-PCR	42000	75%		
膵臓	膵癌	Smad4	point mutation	RT-PCR	42000	55%		
膵臓	膵癌	CDKN2A	del	RT-PCR	42000	40%		
膵臓	膵癌	BRCA2	point mutation	RT-PCR	42000	15%		
膵臓	膵癌	CHEK2	point mutation	RT-PCR	42000	15%		
膵臓	膵癌	PALB2	point mutation	RT-PCR	42000	15%		
膵臓	膵管内粘液性乳頭状腫瘍	Kras	point mutation	RT-PCR	不明	60%		
膵臓	膵管内粘液性乳頭状腫瘍	GNAS	point mutation	RT-PCR	不明	50%		
膵臓	膵管内好酸性乳頭状腫瘍	DNAJB1-PRKACA	fusion	RNAシークエンス/FISH	不明	90%		
膵臓	神経内分泌癌	Kras	point mutation	RT-PCR	不明	40%		
膵臓	神経内分泌腫瘍	VHL	point mutation	RT-PCR	不明	15%		
膵臓	神経内分泌腫瘍	MEN1	point mutation	RT-PCR	不明	40%		
膵臓	神経内分泌腫瘍	DAXX	point mutation	RT-PCR	不明	20%		
膵臓	神経内分泌腫瘍	ATRX	point mutation	RT-PCR	不明	20%		
膵臓	腺房細胞癌	BRACA1/2	point mutation	RT-PCR	不明	40%		
膵臓	漿液性腫瘍	VHL	point mutation	RT-PCR	不明	50%		
腎	フマル酸ヒドラターゼ欠損性腎細胞癌	*FH*	point mutation, deletion, germline mutationあり	IHC(FH, 2SC), RT-PCR	不明	不明		
腎	MiTファミリー転座型腎細胞癌	*TFE3, TFEB*	translocation	IHC(TFE3, TFEB, cathepsin K), break apart FISH	不明	不明		
腎	ALK転座型腎細胞癌	*ALK*	translocation	IHC(ALK),FISH	不明	不明		
腎	コハク酸脱水素酵素欠損性腎細胞癌	*SDH(A-D)*	point mutation, deletion, germline mutationあり	IHC(おもにSDHB, SDHA), RT-PCR	不明	不明		
腎	多発性淡明細胞型腎細胞癌	*VHL*	point mutation, deletion, germline mutationあり	Sanger	不明	不明		
腎	多発性乳頭状腎細胞癌(1型)	*c-met*	point mutation, deletion, germline mutationあり	Sanger	不明	不明		
腎	多発性嫌色素性腎細胞癌、オンコサイトーマ	*FCLN*	point mutation, deletion, germline mutationあり	Sanger	不明	不明		
腎	類上皮性血管筋脂肪腫	*TSC1, TSC2*	point mutation, deletion, germline mutationあり	Sanger	不明	不明		
腎	WAGR症候群	*WT1*	point mutation, deletion, germline mutationあり	Sanger	不明	不明		
腎	MITファミリー転座腎細胞癌	TFE3, TFEB融合遺伝子(FISH等)	rearrangement amplification	FISH RT-PCR NGS	不明	不明（80～90%程度？）	B	
腎	フマルターゼ欠損腎細胞癌	フマル酸ヒドラターゼ欠損(IHC等)	Mutation	RT-PCR NGS	不明	不明	A	
腎	コハク酸デヒドロゲナーゼ欠損型腎細胞癌	SDHA, SDHB, SDHC, SDHD欠損(IHC等)	Mutation	RT-PCR NGS	不明	不明	A	
前立腺	前立腺癌	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2(MSI関連)	electrophoresis	RT-PCR NGS	不明	不明	A（既に保険適応）	
前立腺	前立腺癌	BRCA1/2, ATM, PALB2, CHEK2	Mutation	NGS	不明	10%	A（BRCA1/2のみ既に保険適応）	
前立腺	前立腺癌	HOXB13, BRP1, NSB1	Mutation	NGS	不明	不明	C	

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
前立腺	前立腺癌	CHD1	Mutation	NGS	不明	不明	C	
前立腺	前立腺癌	PTEN	Mutation	NGS	不明	不明	B	
前立腺	前立腺癌	SPOP	rearrangement	FISH RT-PCR NGS	不明	不明	C	
前立腺	前立腺癌	TMPRSS2:ERG	rearrangement amplification	FISH RT-PCR NGS	不明	20%	C	
泌尿器腫瘍共通	（リンチ症候群）	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (MSI関連)	electrophoresis	RT-PCR NGS	不明	不明	A（既に保険適応）	
		NTRK	Mutation	NGS	不明	不明（1%未満）	A（既に保険適応）	
		TMB	Mutation	NGS	不明	不明	A（既に保険適応）	
外陰・膣	**高度扁平上皮内病変(HSIL)**	HPV DNA	遺伝子組み込み（E6/E7）	in situ hybridization	不明	～100%	B	
外陰・膣	**高度扁平上皮内病変(HSIL)**	HPV E6/E7 mRNA	遺伝子組み込み（E6/E7）	in situ hybridization	不明	～100%	B	
外陰・膣	HPV関連扁平上皮癌	HPV DNA	遺伝子組み込み（E6/E7）	in situ hybridization	不明	～100%	B	
子宮頸部	HPV関連扁平上皮癌・腺癌	HPV DNA	遺伝子組み込み（E6/E7）	in situ hybridization	8,000	～100%	B	
子宮頸部	**高度扁平上皮内病変(HSIL)**	HPV DNA	遺伝子組み込み（E6/E7）	in situ hybridization	不明	～100%	C	
子宮頸部	**高度扁平上皮内病変(HSIL)**	HPV E6/E7 mRNA	遺伝子組み込み（E6/E7）	in situ hybridization	不明	～100%	C	
子宮頸部	粘表皮癌	CRTC-MAML fusion	遺伝子再構成	FISH	稀	～100%	A	
子宮体部	類内膜癌	POLE	点突然変異	Sanger法（MSI, p53と組み合わせてNGSでも可か）	10,000	～15%	A	①体癌TCGA関係はセットでNGSを提案してもよい；②Promoter methylationの扱いをどうするかが課題；4つを一括して検索、あるいは IHC 後に 1 ないし 2 つを検索する場合が
子宮体部	類内膜癌	MLH1	点突然変異	Sanger法ないし免疫組織化学	10,000	20～30%（いずれか一つの変異）	B	
子宮体部	類内膜癌	MSH2	点突然変異	Sanger法ないし免疫組織化学	10,000		B	
子宮体部	類内膜癌	PMS2	点突然変異	Sanger法ないし免疫組織化学	10,000		B	
子宮体部	類内膜癌	MSH6	点突然変異	Sanger法ないし免疫組織化学	10,000		B	
子宮体部	内膜癌（類内膜癌、漿液性癌、混合癌を含む）	TP53	点突然変異	Sanger法	11,000		B	
子宮体部	中腎様腺癌	KRAS	点突然変異	PCR-rSSO法 (SRL) MEBGEN RASKET-B など	不明	～80%	C	
子宮体部	低異型度子宮内膜間質肉腫・高異型度子宮内膜間質肉腫・未分化子宮肉腫	JAZF1	遺伝子再構成	FISH	不明		A	パートナー・breakpoint決め打ちであればRT-PCR、パートナー未知のものまで拾うのであればRNAベースのNGSパネルとなるが、どこまで言及するかがも名痔
子宮体部	高異型度子宮内膜間質肉腫・未分化子宮肉腫	YWHAE	遺伝子再構成（YWHAE-NUTM32A/B）	FISH	不明		A	同上
子宮体部	高異型度子宮内膜間質肉腫・未分化子宮肉腫	BCOR	遺伝子再構成あるいは 遺伝子内縦列重複（ITD）	FISH （ITDはPCR + Sanger法？）	不明		A	ITDはRNA側からじゃないと長いものを拾いきれないようで、方法の記載が難しい
子宮体部	未分化子宮肉腫	NTRK	遺伝子再構成	免疫染色(panTRK), FoundationOne CDx	不明		A	FoundationOne CDxはコンパニオン診断として保険収載されている
子宮体部	血管周囲性類上皮細胞腫	TFE-3	再構成	免疫染色、FISH	不明		C	
子宮体部	血管周囲性類上皮細胞腫	TSC1/2	点突然変異	Sanger法	不明		B	
子宮体部	炎症性筋線維芽細胞性腫瘍	ALK	遺伝子再構成	免疫染色 (FISHも？)	不明		B	
子宮体部	紡錘形細胞性肉腫	COL1A1-PDGFB fusion	遺伝子再構成	FISHないしRT-PCR	不明		B	
子宮体部	胞状奇胎	染色体倍数性（ploidy）	３倍体（部分胞状奇胎）；３倍体（完全胞状奇胎）		不明	～100%	B	
子宮体部	胞状奇胎	縦列反復配列（short tandem reprot）	母親由来ゲノム欠損（paternal only genome）（完全胞状奇胎）；父親由来ゲノム２コピー３倍体（diandric triploidy）	DNA STR 型判定	不明	～100%	B	
卵巣	高異型度漿液性癌	TP53	点突然変異あるいは切断型変異	Sanger法	3,000	～100%	C	
卵巣	成人型顆粒膜細胞腫	FOXL2	点突然変異	Sanger法	200	～100%	B	
卵巣	若年型顆粒膜細胞異種	AKT1, GNAS	duplication	Sanger法	不明	60%	B	
卵巣	セルトリ・ライディッヒ細胞腫	DICER1	点突然変異	Sanger法	30	～100%	B	
卵巣	微小嚢胞性間質性腫瘍	CTNNB1	点突然変異	Sanger法	不明	～100%	B	
卵巣	充実性偽乳頭状腫瘍	CTNNB1	点突然変異	Sanger法	不明	～100%	B	
卵巣	高カルシウム血症型小細胞癌	SMARCA4	点突然変異	免疫染色, NGS	不明	～100%	B	hot spotなし
子宮頸部	NTRK再構成紡錘細胞腫瘍	NTRK	遺伝子再構成	免疫染色(panTRK), FoundationOne CDx	不明	～100%	A	FoundationOne CDxはコンパニオン診断として保険収載されている
リンパ節	びまん性大細胞型B細胞リンパ腫	CD79B	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		MYD88	point mutation	Sanger/ NGS	不明		B	
リンパ節		SPIB	amplification	Copy nunber assay/ NGS	不明		C	
リンパ節		PRDM1	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		Bcl2	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		Notch2	mutation or amplification	NGS/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		BCL6	translocation	FISH	不明		B	
リンパ節		SPEN	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		DTX1	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		Notch1	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		IRF4	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		ID3	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		BCOR	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		BCL2-IgH	translocation (fusion)	FISH	不明		B	
リンパ節		EZH2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		REL	amplification	Copy nunber assay/ NGS	不明		C	
リンパ節		TNFRSF14	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		CREBBP	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		EP300	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		KMT2D	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		RHOA	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		GNA13	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		SKG1	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		CARD11	mutation	NGS	不明		C	
リンパ節		TP53	mutation or deletion	NGS	不明		B	
リンパ節		CDKN2A	loss	Copy nunber assay/ NGS	不明		B	
リンパ節		RB1	loss	Copy nunber assay/ NGS	不明		C	
リンパ節		MYC	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		ALK	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		IRF4	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		11q23.3 (chromosome)	amplification	FISH	不明		A	
リンパ節		11q24.1 (chromosome)	loss	FISH	不明		A	
リンパ節	縦隔原発大細胞型B細胞リンパ腫	PD-L1	amplification	FISH/ Copy nunber assay/ NGS	不明		A	

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
リンパ節		PD-L2	amplification	FISH/ Copy nunber assay/ NGS	不明		A	
リンパ節	慢性リンパ性白血病/小リンパ球リンパ腫	13q (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		11q (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		17q (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		12 (chromosome)	Trisomy	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		TP53	loss	FISH/ NGS	不明		B	
リンパ節	有毛細胞白血病	BRAF	mutation	Sanger/ NGS	不明		A	
リンパ節	リンパ形質細胞性リンパ腫	MYD88	point mutation	Sanger/ NGS	不明		A	
リンパ節	粘膜関連リンパ組織節外性辺縁帯リンパ腫	BIRC3-MALT1	translocation	FISH	不明		A	
リンパ節	節性辺縁帯リンパ腫	NOTCH2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		KLF2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節	濾胞性リンパ腫	BCL2-IgH	translocation	FISH (fusion)	不明		A	
リンパ節		BCL6	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		EZH2	mutation	NGS	不明		A	
リンパ節	マントル細胞リンパ腫	CyclinD1-IgH	translocation	FISH (fusion)	不明		A	
リンパ節	バーキットリンパ腫	MYC	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節	ホジキンリンパ腫	2p13 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		A	
リンパ節		9p24.1 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		A	
リンパ節		6q23-q24 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		A	
リンパ節	T細胞前リンパ球性白血病	TCL1A-TCR	translocation	FISH (fusion)	不明		B	
リンパ節		MTCP1-TCR	translocation	FISH (fusion)	不明		B	
リンパ節	T細胞大型顆粒リンパ球性白血病	STAT3	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節	NK細胞大型顆粒リンパ球性白血病	STAT3	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		TET2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節	急速進行性NK細胞白血病	7p (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		17p (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		1q (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節	原発性皮膚未分化大細胞リンパ腫	ALK	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		DUSP22	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		TP63	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		7q31 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		6q16-21 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		13q34 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		NPM1-TYK2	translocation	FISH (fusion)	不明		B	
リンパ節	単形性上皮向性腸T細胞リンパ腫	9q22.31 (chromosome)	gain	FISH	不明		B	
リンパ節		4p15.1 (chromosome)	gain	FISH	不明		B	
リンパ節		7q34 (chromosome)	gain	FISH	不明		B	
リンパ節		8p11.23 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		12p13.31 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		7p14.1 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節	肝脾T細胞リンパ腫	7p (chromosome)	isochromosome	FISH	不明		B	
リンパ節		7p22.1p14.1 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		7q22.11q31.1 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節	未分化大細胞リンパ腫・ALK陰性型	DUSP22	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		TP63	translocation	FISH (split)	不明		A	
リンパ節		JAK	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		STAT3	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節	血管免疫芽球性T細胞リンパ腫および他のT濾胞ヘルパー細胞起源節性リンパ腫	RHOA	mutation	NGS	不明		A	
リンパ節		TET2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		DNMT3A	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		IDH2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節	節外性NK／T細胞リンパ腫	6q21-25 (chromosome)	deletion	Copy nunber assay/ NGS	不明		B	
リンパ節		PRDM1	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		PTPRK	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		HACE1	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		FOXO3	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節	EBV陽性節性NK/T細胞リンパ腫	TET2	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		PIK3CD	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		DDX3X	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		STAT3	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		14q11.2 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		3q26.1 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		14q11.2 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		3q26.1 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		22q11.23 (chromosome)	loss	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		6p22.1 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		14q32.33 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		3p14.1 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節		22q11.23 (chromosome)	gain	FISH/ Copy nunber assay	不明		B	
リンパ節	Tリンパ芽球性リンパ腫白血病	NOTCH1	mutation	NGS	不明		B	
リンパ節		FBXW7	mutation	NGS	不明		B	
脳・脊髄腫瘍	星細胞腫、IDH変異	IDH1/2	mutation	Sanger			○	
脳・脊髄腫瘍	星細胞腫、IDH変異	TP53	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	星細胞腫、IDH変異	ATRX	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	星細胞腫、IDH変異	CDKN2A	homozygous deletion	FISH, MLPA				
脳・脊髄腫瘍	乏突起膠腫、IDH変異および1p/19q共欠失	IDH1/2	mutation	Sanger			○	
脳・脊髄腫瘍	乏突起膠腫、IDH変異および1p/19q共欠失	TP53	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	乏突起膠腫、IDH変異および1p/19q共欠失	ATRX	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	乏突起膠腫、IDH変異および1p/19q共欠失	1p/19q	codeletion	FISH, MLPA			○	
脳・脊髄腫瘍	乏突起膠腫、IDH変異および1p/19q共欠失	TERT	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	膠芽腫、IDH野生型	IDH1/2	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	膠芽腫、IDH野生型	H3(H3-3A, H3-3B, H3C1-15)	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	膠芽腫、IDH野生型	chromosome 7	gain	FISH, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	膠芽腫、IDH野生型	chromosome 10	loss	FISH, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	膠芽腫、IDH野生型	TERT	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	膠芽腫、IDH野生型	EGFR	amplification	FISH, MLPA, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	びまん性星細胞腫, MYBまたはMYBL1異状	MYB	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	びまん性星細胞腫, MYBまたはMYBL1異状	MYBL1	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	血管中心性膠腫	MYB	fusion	RT-PCR, RNA-seq				

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
脳・脊髄腫瘍	若年者多型低悪性度神経上皮腫瘍	BRAF	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	若年者多型低悪性度神経上皮腫瘍	FGFR2	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	若年者多型低悪性度神経上皮腫瘍	FGFR3	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	若年者多型低悪性度神経上皮腫瘍	NTRK2	partial duplication	array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	びまん性低悪性度膠腫、MAPK経路異状	CDKN2A	homozygous deletion	FISH, MLPA				
脳・脊髄腫瘍	びまん性低悪性度膠腫、MAPK経路異状	MAPK経路関連遺伝子（BRAF, FGFRs, NTRKs, MAP2K1, METなど）	mutation, duplication, fusion	Sanger, RT-PCR, RNA-seq, array CGH, DNA methylation array, NGS				
脳・脊髄腫瘍	びまん性正中膠腫、H3 K27異状	H3(H3-3A, H3-3B, H3C1-15)	mutation	Sanger, NGS			○	
脳・脊髄腫瘍	びまん性正中膠腫、H3 K27異状	EGFR	mutation, amplification	Sanger, FISH, MLPA, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	びまん性正中膠腫、H3 K27異状	EZHIP	overexpression	RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	びまん性大脳半球膠腫, H3 G34変異	H3-3A	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	びまん性小児型高悪性度膠腫、H3野生型およびIDH野生型	IDH1/2	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	びまん性小児型高悪性度膠腫、H3野生型およびIDH野生型	H3(H3-3A, H3-3B, H3C1-15)	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	びまん性小児型高悪性度膠腫、H3野生型およびIDH野生型	PDGFRA	mutation, amplification	Sanger, FISH, MLPA, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	びまん性小児型高悪性度膠腫、H3野生型およびIDH野生型	EGFR	mutation, amplification	Sanger, FISH, MLPA, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	びまん性小児型高悪性度膠腫、H3野生型およびIDH野生型	MYCN	amplification	FISH				
脳・脊髄腫瘍	乳児型大脳半球膠腫	RTK遺伝子（NTRKs, ROS1, MET, ALK）	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	毛様細胞性星細胞腫	KIAA1549::BRAF	fusion	RT-PCR, RNA-seq			○	
脳・脊髄腫瘍	毛様細胞性星細胞腫	BRAF	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	毛様細胞性星細胞腫	NF1	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	毛様細胞性星細胞腫	FGFR1	mutation, fusion	Sanger, RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	毛様細胞性星細胞腫	NTRKs	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	多形黄色星細胞腫	BRAF	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	多形黄色星細胞腫	CDKN2A	homozygous deletion	FISH, MLPA				
脳・脊髄腫瘍	上衣下巨細胞性星細胞腫	TSC1/2	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	神経節膠腫/神経節腫	BRAF	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	線維形成性乳児星細胞腫/神経節膠腫	BRAF	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	線維形成性乳児星細胞腫/神経節膠腫	RAF1	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	胚芽異形成性神経上皮腫瘍	FGFR1	internal tandem duplication	array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	乏突起膠腫様の特徴と核集塊を伴うびまん性グリア神経細胞腫瘍	chromosome 14	monosomy	FISH, array CGH, DNA methylation array				
脳・脊髄腫瘍	ロゼット形成性グリア神経細胞腫瘍	FGFR1, PIK3CA, NF1	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	粘液性グリア神経細胞腫瘍	PDGFRA	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	びまん髄膜性グリア神経細胞腫瘍	KIAA1549::BRAF	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	多結節性空胞化神経細胞腫瘍	MAPK経路関連遺伝子（MAP2K1, BRAF, FGFR2,など）	mutation, fusion	Sanger, NGS, RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	異形成性小脳神経節細胞腫（Lhermitte-Duclos病）	PTEN	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	脳室外神経細胞腫	FGFR1::TACC1	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	脊髄上衣腫	MYCN	amplification	FISH				
脳・脊髄腫瘍	髄芽腫、WNT活性化型	WNT経路関連遺伝子（CTNNB1 exon 3）	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	髄芽腫、SHH活性化型	SHH経路関連遺伝子	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍	SMARCB1, SMARCA4	mutation, LOH	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	篩状神経上皮腫瘍	SMARCB1	mutation, LOH	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	中枢神経系神経芽腫, FOXR2活性化	FOXR2	structural rearrangement, fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	エナメル上皮腫型頭蓋咽頭腫	CTNNB1	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	乳頭状頭蓋咽頭腫	BRAF	mutation	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	松果体部線維形成性粘液性腫瘍, SMARCB1変異	SMARCB1	mutation, LOH	Sanger				
脳・脊髄腫瘍	髄膜腫	NF2, AKT1, TRA7, SMO, PIK3CA, KLF4, SMARCE1, BAP1	mutation	Sanger, NGS				
脳・脊髄腫瘍	孤在線維性腫瘍	NAB2::STAT6	fusion	RT-PCR, RNA-seq				
脳・脊髄腫瘍	髄膜メラニン細胞系腫瘍	NRAS, GNAQ, GNA11, PLCB4, CYSLTR2	mutation	Sanger, NGS				
軟部	粘液型脂肪肉腫	FUS-DDIT3, EWSR1-DDIT3	fusion	FSIH, RT-PCR, IHC	中	>90%		
軟部	隆起性皮膚線維肉腫、巨細胞性線維芽細胞腫	COL1A1-PDGFB、PDGFD	fusion, rearrangement	FISH, RT-PCR	中	>90%		
軟部	孤立性線維性腫瘍	NAB2-STAT6	fusion	RT-PCR, IHC	中	>90%		
軟部	炎症性筋線維芽細胞腫瘍	ALK, ROS1, NTRK3	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	乳児型線維肉腫	ETV6-NTRK3, EML4-NTRK3、NTRK1	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	低悪性度線維粘液性肉腫、硬化性類上皮線維肉腫	FUS-CREB3L2, FUS-CREB3L1, EWSR1-CREB3L1	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
軟部	腱鞘滑膜巨細胞腫	COL6A3-CSF1 (CSF1ほかのパートナー)	fusion	FISH, RT-PCR	中	>90%		
軟部	偽筋原性血管内皮腫	SERPINE1-FOSB, WWTR1-FOSB	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	類上皮血管内皮腫	WWTR1-CAMTA1, YAP1-TFE3	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	血管肉腫	NUP160-SLC43A3, MYC, FLT4	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	中	?		
軟部	胞巣型横紋筋肉腫	PAX3-FOXO1, PAX7-FOXO1	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
軟部	類血管腫線維性組織球腫	EWSR1-ATF1, EWSR1-CREB1, EWSR1-CREM	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
軟部	骨化性線維粘液性腫瘍	EPC1-PHF1 (EP400-PHF1, PHF1-TFE3,,,,PHF1融合としたほうがよいか？パートナーが多彩)	fusion	FISH, RT-PCR	少	~60%		
軟部	筋上皮腫	EWSR1-POU5F1, EWSR1-PBX1, EWSR1-PBX3, EWSR1-ZNF444, PLAG1	fusion	FISH, RT-PCR	少	~50%		
軟部	NTRK遺伝子再構成紡錘形細胞腫瘍	NTRK1/2/3	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	滑膜肉腫	SS18-SSX1/2/4、SS18L1-SSX1、EWSR1-SSX1	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	中	>90%		
軟部	胞巣状軟部肉腫	ASPSCR1-TFE3	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	明細胞肉腫	EWSR1-ATF1, EWSR1-CREB1、EWSR1-CREM	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
軟部	骨外性粘液型軟骨肉腫	EWSR1-NR4A3, TAF15-NR4A3, TFG-NR4A3, TCF12-NRFA3	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
軟部	線維形成性小円形細胞腫瘍	EWSR1-WT1	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	デスモイド型線維腫症	CTNNB1, APC	point mutation	Sanger, IHC	中	>90%		
軟部	胃腸管間質腫瘍	c-kit, PDGFRA, SDH	point mutation	Sanger, IHC	中	>90%		
軟部	悪性末梢神経鞘腫瘍	NF1, EED/SUZ12	point mutation	Sanger, IHC	中	>90% (NF1), ~70% (EED/SUZ12)		
軟部	悪性ラブドイド腫瘍/類上皮肉腫	SMARCB1/INI1	point mutation, deletion	Sanger, IHC	少	>90% (MRT), ~80% (ES)		
軟部	異型脂肪性腫瘍/高分化脂肪肉腫/脱分化脂肪肉腫	MDM2	amplification	FISH, IHC	多	>90%		
軟部	紡錘形細胞/多形脂肪腫、異型紡錘形細胞/多形脂肪腫様腫瘍	RB1	deletion	FISH, IHC	多	>90%		
軟部	脂肪芽腫/脂肪芽腫症	PLAG1	rearrangement	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
軟部	EWSR1-SMAD3陽性線維芽細胞腫瘍	EWSR1-SMAD3	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	筋肉内粘液腫	GNAS	point mutation	Sanger	中	>90%		
軟部	リン酸塩尿性間葉系腫瘍	FN1-FGFR1/FGF1	fusion	FISH, RT-PCR	少	~60%		
軟部	血管内膜肉腫	MDM2	amplification	FISH, IHC	少	70%		
軟部	軟部血管線維腫	AHRR-NCOA2, GTF2I-NCOA2	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
軟部	グロムス腫瘍	MIR143-NOTCH1/2/3, BRAF, KRAS	fusion (NOTCH), point mutation (BRAF, KRAS)	FISH, RT-PCR, IHC	中	~60% (NOTCH)		
軟部	軟骨様脂肪腫	ZFTA-MRTFB	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
軟部	増殖性筋膜炎、増殖性筋炎	FOS	rearrangement	FISH, RT-PCR, IHC	少	>50%		
軟部	石灰化腱膜線維腫	FN1-EGF	fusion	FISH, RT-PCR	少	>50%		
軟部	表在性CD34陽性線維芽細胞腫瘍	PRDM10	rearrangement	FISH	少	~50%		
軟部	吻合状血管腫、肝の小血管腫瘍、老人性血管腫	GNA14, GNAQ, GNA11	point mutation	Sanger	少	>90%		
軟部	混合型血管内皮腫、網様血管内皮腫	MAML2, YAP1	rearrangement	FISH	少	<50%		
軟部	筋周皮腫、筋線維腫	PDGFRB, SRF-RELA	point mutation, fusion	FISH, RT-PCR, Sanger	中	<50%		
軟部	軟部軟骨腫、滑膜軟骨腫症	FN1	rearrangement	FISH	中	≒50%		
軟部	混成性神経鞘腫・神経周皮腫	VGLL3	rearrangement	FISH	少	>70%		
軟部	悪性色素性神経鞘腫瘍	PRKAR1A	point mutation, deletion	Sanger, IHC	少	>50%		
軟部	深在性血管粘液腫	HMGA2	fusion	FISH, RT-PCR	少	~30%		
軟部	多形性硝子化血管拡張腫瘍、ヘモジデリン沈着線維脂肪性腫瘍	TGFBR3、OGA	rearrangement	FISH	少	~60%		
軟部	PEComa	TSC2, TSC1, TFE3	mutation, deletion	FISH, Sanger	少	>80%		
軟部	胎児型横紋筋肉腫（子宮など）	DICER1	mutation	Sanger	少	? (depending on context)		
軟部	乳児線維性過誤腫	EGFR	insertion, duplication	Sanger	少	>90%		
軟部	分類不能腫瘍	GLI1	fusion, amplification	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能紡錘形細胞腫瘍（NTRK再構成腫瘍に類似）	BRAF, RET, ABL1, MET	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能 (外間葉性軟骨粘液性腫瘍に類似)	RREB1-MRTFB	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能 (NUT肉腫)	NUTM1	fusion	FISH, IHC	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能 (低悪性紡錘形細胞肉腫)	MEIS1-NCOA2/1	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能 (筋上皮腫に類似)	OGT-FOXO1/3/4	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能 (硬化性類上皮線維肉腫に類似)	YAP1-KMT2A	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能の線維性腫瘍	PRRX-NCOA1/2	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能の円形細胞腫瘍	CRTC1-SS18、SS18-POU5F1	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
軟部	分類不能の軟骨粘液腫瘍(acral fibrochondromyxoid tumor)	THBS1-ADGRF5	fusion	FISH, RT-PCR	少	Not applicable (genetically defined)		
骨	軟骨芽細胞腫	H3F3B	point mutation	Sanger, IHC	少	>90%		
骨	軟骨肉腫	IDH1, IDH2	point mutation	Sanger	中	>90%		
骨	線維性骨異形成	GNAS	point mutation	Sanger	中	>90%		
骨	骨軟骨腫	EXT1, EXT2	point mutation, deletion	Sanger	多	>90%		
骨	骨巨細胞腫	H3F3A	point mutation	Sanger, IHC	中	>90%		
骨	ランゲルハンス細胞組織球症	BRAF	point mutation	Sanger, IHC	少	~60%		
骨	軟骨粘液線維腫	GRM1	rearrangement	FISH	少	>90%		
骨	類骨骨腫、骨芽細胞腫	FOS, FOSB	rearrangement	FISH, IHC	中	~70%		
骨	傍骨性骨肉腫、低悪性度中心性骨肉腫	MDM2	amplification	FISH, IHC	少	~70% (central), 90% (parosteal)		
骨	非骨化性線維腫、顎の巨細胞性病変、褐色腫	KRAS、FGFR1, TRPV4	point mutation	Sanger	少	60-80%		
骨	低分化型脊索腫	SMARCB1/INI1	deletion	FISH, IHC	少	>90%		
骨	単純性骨嚢腫	EWSR1/FUS-NFATC2	fusion	FISH, RT-PCR	中	>30%		
骨・軟部	Ewing肉腫	EWSR1-FLI1, EWSR1-ERG, EWSR1-ETV1, EWSR1-FEV, FUS-ERG	fusion	FISH, RT-PCR	中	>90%		
骨・軟部	EWSR1-nonETS融合遺伝子陽性肉腫	EWSR1-NFATC2, FUS-NFATC2, EWSR1-PATZ1	fusion	FISH, RT-PCR	少	~80%		
骨・軟部	CIC遺伝子再構成肉腫	CIC-DUX4, CIC-NUTM1, CIC-FOXO4, CIC-NUTM2A, CIC-LEUTX	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
骨・軟部	BCOR遺伝子異常肉腫	BCOR-CCNB3, BCOR (ほかの融合 ZC3H7B, MAML3,,,,BCOR ITD, YWHAE-NUTM2B	fusion	FISH, RT-PCR, IHC	少	>90%		
骨・軟部	間葉性軟骨肉腫	HEY1-NCOA2, IRF2BP2-CDX1	fusion	FISH, RT-PCR	少	>90%		
骨・軟部	類上皮血管腫	FOS/FOSB、GATA6-FOXO1	rearrangement, fusion	FISH, IHC	少	≒50%		
骨・軟部	結節性筋膜炎、動脈瘤様骨嚢腫、骨化性筋炎	USP6	rearrangement	FISH, RT-PCR	中	>90% (nodular fasciitis) ~70% (ABC)		
骨・軟部	ケラチン陽性巨細胞腫、黄色肉芽腫性上皮性腫瘍, 骨の巨細胞性腫瘍	HMGA2-NCOR2	fusion	FISH, RT-PCR	少	?		
骨・軟部	紡錘形細胞型・硬化型横紋筋肉腫	MYOD1, VGLL2, VGLL3, NCOA2, NCOA3, TFCP2	mutation, fusion	Sanger, RT-PCR, FISH	少	>50%		
皮膚	後天性色素細胞母斑	BRAF (V600E), NRAS	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	異型母斑	BRAF (V600E), NRAS, TERT, CDKN2A	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	表在拡大型黒色腫 (low-CSD)	BRAF (V600E), NRAS, TERT, CDKN2A, PTEN. TP53	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	BAP1不活化母斑/色素細胞腫	BRAF (V600E), NRAS, BAP1	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	深部貫通性母斑/色素細胞腫	BRAF (V600E), MAP2K1, NRAS, CTNNB1, APC	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	色素性類上皮色素細胞腫	BRAF (V600E), PRKAR1A, PRKCA	点突然変異, 再構成	IHC, Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	皮膚メラノサイトーマ	CRTC1::TRIM11	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	悪性黒子型黒色腫 (high-CSD)	NF1, BRAF (non V600E), NRAS, KIT, TERT, CDKN2A, TP53, PTEN	点突然変異	Sanger	不明	不明		
皮膚	線維形成性黒色腫	NF1, EGFR, MET, ERBB2, CDKN2A, TP53	点突然変異, 増幅	IHC, Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
皮膚	Spitz 母斑	HRAS, ALK, ROS1, NTRK, BRAF, MET, RET	点突然変異, 再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	異型 Spitz 腫瘍	HRAS, ALK, ROS1, NTRK1/3, BRAF, MET, RET, CDKN2A, PTEN	点突然変異, 再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	悪性 Spitz 腫瘍	HRAS, ALK, ROS1, NTRK1/3, BRAF, MET, RET, CDKN2A, PTEN, TERT	点突然変異, 再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	末端黒色腫	KIT, BRAF, NRAS, HRAS, KRAS, CCND1, NF1, TP53, CDKN2, TERT	点突然変異, 再構成, 増幅	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	粘膜黒色腫	KIT, NRAS, KRAS, BRAF, CCND1, NF1, CDKN2A	点突然変異, 再構成, 増幅	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	先天性色素細胞母斑	NRAS, BRAF (V600E)	点突然変異, 再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	先天性色素細胞母斑由来黒色腫	NRAS, BRAF (V600E)	点突然変異, 再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	青色母斑/富細胞青色母斑	GNAQ, GNA11, PLCB4, CYSLTR2	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	青色母斑由来黒色腫	GNAQ, GNA11, PLCB4, CYSLTR2, SF3B1, BAP1	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	ぶどう膜黒色腫	GNAQ, GNA11, PLCB4, CYSLTR2, SF3B1, BAP1	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	結膜母斑	BRAF (V600E)	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	結膜黒色腫	BRAF (V600E), NRAS, KIT, TERT	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	母斑様黒色腫	BRAF, NRAS	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	脂漏性角化症	FGFR3, PIK3CA, TERT promoter, HRAS, KRAS, EGFR, AKT1	点突然変異	IHC, Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	日光角化症	CDKN2A, TP53	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	扁平上皮癌	TP53, NOTCH1, NOTCH2, KRAS, NRAS, HRAS	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	基底細胞癌	PTCH1, SMO, GLI1	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	メルケル細胞癌	TP53, RB1, MCPV	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	汗孔腫	YAP1::NUTM1, YAP1::MAML2	点突然変異, 融合/再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	汗孔癌	YAP1::NUTM1, YAP1::MAML2, EGFR, HRAS, TP53, RB1, ATM, ARID1A, CDKN2A	点突然変異, 再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	らせん腺腫/円柱腫	CYLD, ALPK1, DNMT3A	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	悪性らせん腺腫/円柱腫	CYLD, ALPK1, DNMT3A, TP53	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	汗腺腫	CRTC1::MAML2	融合/再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	汗腺癌	CRTC1::MAML2, TP53	再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	アポクリン型混合腫瘍	PLAG1, EWSR1	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	乳頭状汗管嚢胞腺腫	BRAF (V600E), HRAS, KRAS	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	粘液癌	ERBB2	増幅	IHC, FISH	不明	不明		
皮膚	腺様嚢胞癌	MYB, MYB-NFIB, MYBL1::NFIB	融合/再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	分泌癌	ETV6::NTRK3	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	微小嚢胞性付属器癌	TP53, JAK1	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	侵襲性指趾乳頭状腺癌	FGFR2, HPV42	点突然変異, 増幅	IHC, Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	乳房外パジェット病	PIK3CA, AKT1, CDH1, ERBB2	点突然変異	IHC, Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	毛芽腫/毛包上皮腫	CTNNB1, HRAS, PTCH1	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	毛胚腫	FOXK1::GRHL, GPS2::GRHL	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	毛母腫	CTNNB1	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	悪性毛母腫	CTNNB1	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	外毛根鞘腫	PTEN, HRAS, PTPN14	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	線維毛包腫/毛盤腫	FLCN	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	増殖性外毛根鞘嚢腫	TP53	点突然変異	Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	脂腺腺腫/脂腺腫	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, LEF1	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	脂腺癌	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, TP53, CDKN2A, EGFR, CTNNB1, KRAS, LEF1	点突然変異	IHC, Sanger, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	皮膚合胞体筋上皮腫	EWSR1::PBX3	融合/再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	隆起性皮膚線維肉腫	COL1A1::PDGFB, COL6A3::PDGD, EMILIN2::PDGFD	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	明細胞肉腫	EWSR1::ATF1, EWSR1::CREB1	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	結節性筋膜炎	MYH9::USP6, EIF5A::USP6	融合	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	NTRK転座腫瘍	NTRK1/3	再構成	IHC, FIHS	不明	不明		
皮膚	未分化大細胞リンパ腫	DUSP22	再構成	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
皮膚	皮下脂肪織炎様T細胞リンパ腫	HAVCR2	点突然変異	Sanger, FISH, RT-PCR	不明	不明		
小児（副腎・縦隔・交感神経節等）	神経芽腫群腫瘍（神経芽腫、神経節芽腫、神経節腫）	*MYCN* *TERT* *ATRX* *ALK* *11q deletion*	amplification rearrangement, プロモーター変異 mutation mutation/amplification deletion	FISH NGS NGS NGS NGS	150例	25% 稀 稀 稀 40%	A B B B A	
小児（眼）	網膜芽腫	*RB1(germline)* *MYCN*	mutation amplification	Sanger, NGS FISH	50例	85% 稀	A C	
小児（卵巣、精巣）	性腺芽腫	*SRY* *SOX9* *WT1* *SF1* *TSPY1 detection* *WT1(germline)*	Mutation	Sanger, NGS	不明（きわめて稀）	いずれかの変異がほぼ全例？	TSPY1はA その他C	
小児（性腺、性腺外）	ジャーミノーマ/セミノーマ/ディスジャーミノーマ	12p gain, ishochromosome 12p	染色体異常	CGH等	本邦小児例では年間	ほぼ全例？	A	
小児（腎臓）	小児嚢胞性腎腫	*DICER1*（germlineのことあり）	Mutation	Sanger, NGS		約90%	A	
小児（腎臓）	腎芽腫	*WT1* *CTNNB1* *IGF2* *TRIM28(germlineのことあり)* *MYCN* *1q gain*	Mutation	Sanger, NGS CGH	本邦年間約40程度	IGF2 約70% CTNNB1 約20% WT1 約20%	WT1はB その他C	

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
小児（腎臓）	MiTファミリー転座型腎細胞癌	*TFE3:ASPSCR1* *TFE3:PRCC* *TFE3:SFPQ* *TFEB:MALAT1* *TFEB:COL21A1* *TFEB:CADM2* *TFEB amplification*	Fusion Amplification	FISH RT-PCR	小児では本邦年間数例程度？	いずれかの異常がほぼ全例？	A	
小児（腎臓）	ALK転座型腎細胞癌	*VCL:ALK* *TPM3:ALK* *EML4:ALK* *STRN:ALK* *HOOK1:ALK*	Fusion	FISH RT-PCR	きわめて稀	いずれかの異常がほぼ全例？	A	
小児（腎臓）	好酸性充実/嚢胞性腎細胞癌	*TSC1, TSC2*	Mutation	Sanger, NGS	きわめて稀	ほぼ全例？	A	
小児（腎臓）	SMARCB1欠損型腎髄質癌	*SMARCB1*	Point mutation, deletion	Sanger, NGS	きわめて稀	ほぼ全例？	A	
小児（腎臓）	後腎性腺腫	*BRAFV600E BRAFV600D* *KANK1::NTRK3*	Point mutation, fusion	Sanger, NGS	不明	BRAFV600E 90%	BRAFV600EはB その他C	
小児（腎臓）	後腎性腺線維腫	*BRAFV600E*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（腎臓）	後腎性間質腫瘍	*BRAFV600E*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（腎臓）	乳児骨化性腎腫瘍	トリソミー4		CGH	きわめて稀	不明	不明	
小児（腎臓）	間葉芽腎腫、富細胞型 間葉芽腎腫、古典型	*ETV6::NTRK* *EGFR-ITD*	Fusion Internal tandem duplication	RT-PCR NGS	本邦年間5例程度	70%以上 不明	ETV6::NTRKはA その他C	
小児（腎臓）	腎明細胞肉腫	*BCOR-ITD* *BCOR::CCNB3* *YWHAE::NUTM2*	Internal tandem duplication Fusion	NGS RT-PCR	本邦年間5例程度	不明	B	
小児（腎臓）	悪性ラブドイド腫瘍	*SMARCB1* *SMARCA4* *SMARCB1(germiline)*	Deletion, mutation	NGS SNPアレイ	本邦年間5例以下	ほぼ全例？	A	
小児（腎臓）	腎退形成肉腫	*DICER1* Germlineのことあり	両アレルmutation	Sanger, NGS	きわめて稀	不明	A	
小児（腎臓）	腎ユーイング肉腫	*EWSR1::FLI1, EWSR1::ERG,* *EWSR1::ETV1, EWSR1::FEV*	Fusion	RT-PCR FISH	きわめて稀	すべて合わせるとほぼ全例	A	
小児（卵巣）	若年性顆粒膜細胞腫	*AKT1* *GNAS*	Mutation	Sanger, NGS	本邦年間5例以下？	不明	C	
小児（肝臓）	肝芽腫	*CTNNB1* *NFE2L2* *APC(germlineのことあり)*	Mutation	Sanger, NGS	本邦年間約40例	90%以上 5-10%	CTNNB1はB その他C	
小児（肝臓）	悪性肝腫瘍, 非特定	TERTプロモーター変異	rearrangement	Sanger, NGS	本邦年間数例程度	不明	A	
小児（肝臓）	線維性層板状肝細胞癌	*DNAJB1::PRKACA*	Fusion	RT-PCR, FISH	本邦年間数例程度	ほぼ全例	A	
小児（肝臓）	小児肝細胞癌	*CTNNB1* *APC* *AMER1* *TERTプロモーター変異* *ATRX不活化*	Mutation	Sanger, NGS	本邦年間数例程度	不明	B	
小児（肝臓）	間葉性過誤腫	19q13.4	Fusion	FISH	きわめて稀	不明	B	
小児（肝臓）	Calcifying nested stromal-epithelial tumor	*CTNNB1*	Mutation	Sanger, NGS	きわめて稀	不明	B	
小児（肝臓）	肝胎児性肉腫	t(11;19)(q13;q13.4)	Fusion	FISH	きわめて稀	不明	B	
小児（肝臓）	肝先天性血管腫	*GNAQ*	Mutation	Sanger, NGS	稀	不明	B	
小児（肝臓）	肝乳児血管腫	*SHH* *GLI2* *FOXA2*	amplification		稀	不明	不明	
小児（肝臓）	肝血管肉腫	*ROS1*再構成 *RAS*	Fusion Mutation	Sanger, NGS	きわめて稀	不明	不明	
小児（膵臓）	膵芽腫	*CTNNB1* *APC* 11p15.5(LOH) *SMAD4*	Mutation	Sanger, NGS	本邦年間数例程度	不明	CTNNB1はB	
小児（膵臓）	膵腺房細胞癌	*APC* *CTNNB1*	Mutation	Sanger, NGS	稀	不明	C	
小児（膵臓）	充実性偽乳頭状腫瘍	*CTNNB1*	Mutation	Sanger, NGS	本邦小児例年間10例程度	80%程度	B	
小児（頭頚部）	若年性石灰化骨化線維腫	*RASAL1* *MDM2*	Fusion	FISH	稀	不明	不明	
小児（頭頚部）	若年性索状骨化線維腫	*RASAL1* *MDM2*	Fusion	FISH	稀	不明	不明	
小児（頭頚部）	鼻腔軟骨間葉性過誤腫	*DICER1*(germlineのことあり)	Mutation	Sanger, NGS	極めて稀	不明	A	
小児（肺）	胸膜肺芽腫	*DICER1*	mutation	Sanger, NGS	不明（きわめて稀）		A	
小児（リンパ腫）	Bリンパ芽球性白血病・リンパ腫	*BCR::ABL1* *KMT2A with multiple partners (most common AFF1, MLLT1, MLLT3)* *ETV6::RUNX1* *IGH::IL3* *TCF3::PBX1*	fusion	FISH, RT-PCR	390例	25%	B	
小児（リンパ腫）	11q異常を伴う高悪性度B細胞リンパ腫	*11q gain and loss*	minimal region of gain in 11q23.3 and minimal region of loss at 11q24.1-qter; only telomeric loss in a subset	FISH	稀	100%	A	
小児（リンパ腫）	IRF4再構成を伴う大細胞型リンパ腫	*IRF4*	rearrangement	FISH	稀	100%	A	
小児（リンパ腫）	小児型濾胞性リンパ腫	*1p36 deletions (TNFRSF14)* *TNFRSF14* *MAP2K1*	deletion mutation mutation	Sanger, NGS	稀	稀	C	
小児（リンパ腫）	びまん性大細胞型Bリンパ腫	*BCL2* *BCL6* *MYC*	fusion	FISH	15例	稀	A	
小児（リンパ腫）	ALK陽性未分化大細胞型リンパ腫	*NPM1::ALK, TPM3::ALK , ALK rearrangements with other partners (TPM3, TFG, ATIC, CLTC, MSN, TPM4, ALO17, MYH9, TRAF1, EEF1G, PABPC1)*	fusion	FISH, RT-PCR	15例	100%	A	
小児（リンパ腫）	皮膚原発未分化大細胞性リンパ腫	*DUSP22::IRF4*	fusion	FISH, RT-PCR	稀	不明	A	
小児（リンパ腫）	ランゲルハンス細胞組織球症	*BRAF* *MAP2K1*	p.V600E mutation mutation	Sanger	70例	40%でどちらかの変異をみる	A	

臓器名	病理診断名（日本語で）	遺伝子名	遺伝子変異等種別（point mutation, amplification, fusion, rearrangement等）	検索方法（FISH、RT-PCR、Sanger等）	およその年間症例数（わかる範囲で。不明時は不明とご記載ください）	検査での陽性症例率（わかる場合）	優先順位（必須A, 望ましいB, あったほうが良いC, 現時点では不明）	備考
小児（リンパ腫）	若年性黄色腫（全身性）	*BRAF* *ALK* *NTRK*	p.V600E mutation fusion fusion	Sanger Sanger, FISH Sanger, FISH	稀	不明	A	
小児（軟部）	脂肪種症	*PIK3CA*	Mutation	Sanger, NGS			C	
小児（軟部）	PTEN過誤腫	*PTEN*	Mutation	Sanger, NGS			C	
小児（軟部）	脂肪芽腫/脂肪芽腫症	*PLAG1*	Fusion	FISH、RTPCR	不明　稀	不明	C	
小児（軟部）	乳児線維性過誤腫	*EGFR ex20*	insertion/dupulication, mutation	Sanger, NGS	稀	不明	C	
小児（軟部）	脂肪線維種症	*FN1::EGF* *FN1::TGFA*	Fusion	RTPCR	きわめてまれ	不明	C	
小児（軟部）	石灰化腱膜線維種	*FN1::EGF*	Fusion				C	
小児（軟部）	鼻咽頭血管線維種	*CTNNB1* *APC(germlineのことあり)*	Mutation	Sanger, NGS	まれ	約75%	C	
小児（軟部）	EWSR1::SMAD3陽性線維芽腫瘍	*EWSR1::SMAD3*	Fusion	RT-PCR, FISH	まれ	不明	A	
小児（軟部）	乳児線維肉腫	*ETV6::NTRK3* *EML4::NTRK3* *NTRK1,2再構成*	Fusion	FISH RT-PCR	まれ	ほぼ全例	ETV6::NTRK3はA その他B	
小児（軟部）	小児NTRK-再構成紡錘細胞腫瘍	*NTRK1, NTRK2, RET, MET, RAF1*	Fusion		まれ	ほぼ全例	A	
小児（軟部）	スタージウェーバー症候群 毛細血管奇形	*GNAQ*	Mutation	Sanger, NGS	まれ	ほぼ全例	A	
小児（軟部）	静脈奇形	*TEK* *PIK3CA*	Mutation Mutation	Sanger, NGS	不明	約56% 約22%	A	
小児（軟部）	青色ゴムまり様母斑症候群	*TEK*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（軟部）	大脳海綿状奇形	*KRIT1, Malcavernin, PDCD10*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（軟部）	疣状静脈奇形	*MAP3K3*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（軟部）	動静脈奇形	*MAP2K1, KRAS, HRAS, BRAF*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（軟部）	遺伝性出血性毛細血管拡張症	*ENG, ACVRL1, ALK1, HHT3, HHT4, SMAD4*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（軟部）	リンパ管奇形	*PIK3CA*	Mutation	Sanger, NGS	不明	50-94%	不明	
小児（軟部）	カポシ様リンパ管腫症	*NRAS*	Mutation	Sanger, NGS	不明	90%	不明	
小児（軟部）	先天性血管腫	*GNAQ, GNA11*	Mutation	Sanger, NGS	不明	ほぼ全例？	A	
小児（軟部）	乳児血管腫	*VEGFR2, TEM8*	Mutation	Sanger, NGS	不明	不明	不明	
小児（軟部）	カポシ様血管内皮腫	*GNA14:c.614A>T*	Mutation	Sanger, NGS	まれ	不明	A	
小児（軟部）	横紋筋肉腫、胎児型	chr 2, 8, 11, 12, 13 and/or 20の異常 LOH at 11p15.5 *NRAS, KRAS, HRAS, NF1, FGFR4*の変異	Mutation	CGH NGS	本邦年間約30	不明	A	
小児（軟部）	横紋筋肉腫、胞巣型	*PAX3::FOXO1* *PAX7::FOXO1* *PAX3::FOXO4* *PAX3::NCOA1,NCOA2* *PAX3::INO80D* *FOXO1::FGFR1*	Fusion	FISH, RT-PCR	本邦年間約20	ほぼ全例	A	
小児（軟部）	横紋筋肉腫、紡錘細胞型/硬化型	*VGLL2 or NCOA2::SRF,* *TEAD1, CITED2* *MYOD1 p.Leu122Arg* *EWSR1/FUS::TFCP2* *MEIS1::NCOA2* *ALK overexpression*	Fusion Mutation	FISH, RT-PCR	まれ	不明	A	
小児（軟部）	外胚葉性間葉腫	chr 2, 8, and 11トリソミー *HRAS*	CGH		まれ	不明	chrはB その他C	
小児（軟部）	小児GIST	*SDH* deficient *SDHA, B, C, or D* (SDHx) (germline *KIT or PDGFRA*			まれ	不明	SDHはB その他C	
小児（軟部）	明細胞肉腫	*EWSR1::ATF1* *EWSR1::CREB1*	Fusion	FISH，RT-PCR	まれ	ほぼ全例	A	
小児（軟部）	胞巣状軟部肉腫	*TFE3::ASPL*	Fusion	FISH，RT-PCR	まれ	ほぼ全例	A	
小児（軟部）	腎外ラブドイド腫瘍	*SMARCB1* *SMARCA4* *それぞれgermline変異あり*	Mutation	Sanger, NGS	まれ	ほぼ全例	A	
小児（骨）	ユーイング肉腫	*EWSR1::FLI1* *EWSR1::ERG* *EWSR1::ETV1,* *EWSR1::ETV4 EWSR1::FEV,* *FUS::ERG* *FUS::FEV*	Fusion	RT-PCR, FISH	本邦約40	85% 10% <5% <5% <5% <5%	EWSR1::FLI1はA EWSR1::ERGはA その他B	
小児（軟部）	*円形肉腫 with EWSR1-non-ETS fusion*	*EWSR1::NFATC2* *FUS::NFATC2* *EWSR1::PATZ1*	*Fusion*	RT-PCR, FISH			EWSR1はA その他C	
小児（軟部）	CIC再構成肉腫	*CIC::DUX4* *CIC::FOXO4* *CIC::LEUTX* *CIC::NUTM1* *CIC::NUTM2A*	*Fusion*	RT-PCR, FISH	まれ	95% <5%	CICはA その他C	
小児（軟部）	BOCR遺伝子変異肉腫	*BCOR-ITD* *YWHAE::NUTM2B* *BCOR::CCNB3* *BCOR::MAML3* *ZC3H7B::BCOR*	ITD Fusion	RT-PCR, FISH	まれ	ほぼ全例	A	
小児（骨）	骨線維性異形成	chromosomes 7, 8, and 12トリソミー					chromosomes 7はB その他C	
小児（骨）	線維性異形成	*GNAS* p.Arg201His and p.Arg201Cys	Mutation	Sanger, NGS	不明	50-70%	GNASはB その他C	