(19)日本国特許庁(JP)　(12)特　許　公　報(B2)　(11)特許番号

特許第6913032号
(P6913032)

(45)発行日　令和3年8月4日(2021.8.4)　(24)登録日　令和3年7月13日(2021.7.13)

(51)Int.Cl.		F I		
A61K 39/00	(2006.01)	A61K	39/00	ZNAH
A61K 39/39	(2006.01)	A61K	39/39	
A61K 39/395	(2006.01)	A61K	39/395	N
A61P 35/00	(2006.01)	A61P	35/00	
A61P 37/04	(2006.01)	A61P	37/04	

請求項の数 31　(全 393 頁)

(21)出願番号　特願2017-560196(P2017-560196)
(86)(22)出願日　平成28年5月20日(2016.5.20)
(65)公表番号　特表2018-522822(P2018-522822A)
(43)公表日　平成30年8月16日(2018.8.16)
(86)国際出願番号　PCT/US2016/033452
(87)国際公開番号　WO2016/187508
(87)国際公開日　平成28年11月24日(2016.11.24)
審査請求日　令和1年5月20日(2019.5.20)
(31)優先権主張番号　62/179,877
(32)優先日　平成27年5月20日(2015.5.20)
(33)優先権主張国・地域又は機関
米国(US)
(31)優先権主張番号　62/389,377
(32)優先日　平成28年2月23日(2016.2.23)
(33)優先権主張国・地域又は機関
米国(US)

(73)特許権者　515236259
ザ・ブロード・インスティテュート・インコーポレイテッド
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２１４２・ケンブリッジ・メイン・ストリート・４１５
(73)特許権者　399052796
デイナ　ファーバー　キャンサー　インスティチュート，インコーポレイテッド
アメリカ合衆国　マサチューセッツ　０２２１５，　ボストン，ブルックライン　アベニュー　４５０

最終頁に続く

(54)【発明の名称】共通ネオ抗原

(57)【特許請求の範囲】
【請求項１】
癌の治療に使用するための医薬組成物であって、
（ｉ）　腫瘍特異的ネオエピトープを含む単離ネオ抗原ポリペプチド、ここで、腫瘍特異的ネオエピトープは、アミノ酸配列ＫＩＭＦＡＴＬＱＲ（配列番号１３４４１）、ＭＬＴＧＰＰＡＲＶ（配列番号１３４３７）、ＳＭＬＴＧＰＰＡＲＶ（配列番号１３４７１）、ＴＬＱＲＳＳＬＷＣＬ（配列番号１３４７３）、ＦＡＴＬＱＲＳＳＬ（配列番号１３４５４）、ＭＦＡＴＬＱＲＳＳＬ（配列番号１３４８７）、ＦＬＫＡＥＳＫＩＭ（配列番号１３４３８）、ＦＬＫＡＥＳＫＩＭＦ（配列番号１３４８８）、ＧＰＰＡＲＶＰＡＶ（配列番号１３４５２）、ＫＰＫＲＤＧＹＭＦ（配列番号１３４５３）、ＫＰＫＲＤＧＹＭＦＬ（配列番号１３４８５）、ＣＳＭＬＴＧＰＰＡＲ（配列番号１３４７４）、ＡＶＰＦＤＬＨＦＣＲ（配列番号１３４８１）、ＡＥＳＫＩＭＦＡＴＬ（配列番号１３４９８）、ＥＳＫＩＭＦＡＴＬ（配列番号１３４５７）、ＬＱＲＳＳＬＷＣＬ（配列番号１３４６７）、ＬＨＦＣＲＳＳＩＭ（配列番号１３４５６）、ＩＭＫＰＫＲＤＧＹ（配列番号１３４４７）、ＩＭＫＰＫＲＤＧＹＭ（配列番号１３４７７）、ＡＥＳＫＩＭＦＡＴ（配列番号１３５３８）、ＶＰＦＤＬＨＦＣＲ（配列番号１３４４９）、ＡＴＬＱＲＳＳＬＷ（配列番号１３４６６）、ＲＳＳＩＭＫＰＫＲ（配列番号１３４４６）、ＶＬＰＥＰＨＬＡＬ（配列番号１３４３４）、ＭＦＬＫＡＥＳＫＩ（配列番号１３４４４）、ＹＭＦＬＫＡＥＳＫ（配列番号１３４４０）、又はＹＭＦＬＫＡＥＳＫＩ（配列番号１３４７２）を含む；
（ｉｉ）　（ｉ）のポリペプチドをコードする核酸；

（ｉｉｉ）　（ｉ）若しくは（ｉｉ）を含む抗原提示細胞（ＡＰＣ）；又は
（ｉｖ）　（ｉ）若しくは（ｉｉ）を含むＡＰＣで刺激されたＴ細胞；及び
薬学的に許容可能な担体、
を含む免疫原性組成物又はワクチン組成物である、前記医薬組成物。
【請求項２】
腫瘍特異的ネオエピトープが、ＨＬＡ対立遺伝子にコードされるタンパク質に結合する、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項３】
腫瘍特異的ネオエピトープが、ＨＬＡ－Ａ、ＨＬＡ－Ｂ、又はＨＬＡ－Ｃ対立遺伝子にコードされるタンパク質に５００ｎＭ未満のK_Dで結合する、請求項２に記載の医薬組成物。
【請求項４】
腫瘍特異的ネオエピトープが、クラスＩＩ　ＨＬＡ対立遺伝子にコードされるタンパク質に１０００ｎＭ未満の結合親和性で結合する、請求項２に記載の医薬組成物。
【請求項５】
ネオ抗原ポリペプチドが、長さ８～５０アミノ酸である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項６】
腫瘍特異的ネオエピトープが、腫瘍特異的なＧＡＴＡ３のフレームシフト突然変異から生じる、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項７】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＥＳＫＩＭＦＡＴＬ（配列番号１３４５７）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項８】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＦＡＴＬＱＲＳＳＬ（配列番号１３４５４）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項９】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＦＬＫＡＥＳＫＩＭ（配列番号１３４３８）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１０】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＦＬＫＡＥＳＫＩＭＦ（配列番号１３４８８）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１１】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＧＰＰＡＲＶＰＡＶ（配列番号１３４５２）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１２】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＩＭＫＰＫＲＤＧＹＭ（配列番号１３４７７）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１３】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＫＩＭＦＡＴＬＱＲ（配列番号１３４４１）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１４】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＫＰＫＲＤＧＹＭＦ（配列番号１３４５３）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１５】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＫＰＫＲＤＧＹＭＦＬ（配列番号１３４８５）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１６】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＬＨＦＣＲＳＳＩＭ（配列番号１３４５６）である、請求項１に記載の医薬組成物。

【請求項１７】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＭＦＡＴＬＱＲＳＳＬ（配列番号１３４８７）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１８】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＭＦＬＫＡＥＳＫＩ（配列番号１３４４４）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項１９】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＭＬＴＧＰＰＡＲＶ（配列番号１３４３７）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２０】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＳＭＬＴＧＰＰＡＲＶ（配列番号１３４７１）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２１】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＴＬＱＲＳＳＬＷＣＬ（配列番号１３４７３）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２２】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＶＬＰＥＰＨＬＡＬ（配列番号１３４３４）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２３】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＹＭＦＬＫＡＥＳＫ（配列番号１３４４０）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２４】
腫瘍特異的ネオエピトープが、アミノ酸配列ＹＭＦＬＫＡＥＳＫＩ（配列番号１３４７２）である、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２５】
（ｉｖ）を含む、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２６】
（ｉ）又は（ｉｉ）を含む、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２７】
免疫調節薬又はアジュバントをさらに含む、請求項１に記載の医薬組成物。
【請求項２８】
免疫調節薬又はアジュバントがポリ（Ｉ：Ｃ）である、請求項２７に記載の医薬組成物。
【請求項２９】
腫瘍特異的なＧＡＴＡ３のフレームシフト突然変異が、ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｈ４３４ｆｓである、請求項６に記載の医薬組成物。
【請求項３０】
乳癌の治療に使用するための、請求項１～２９のいずれか１項に記載の医薬組成物。
【請求項３１】
転移性の乳癌又は湿潤性乳癌の治療に使用するための、請求項３０に記載の医薬組成物。
【発明の詳細な説明】
【技術分野】
【０００１】
関連出願及び参照による援用
本出願は、２０１５年５月２０日に出願された米国仮出願第６２／１７９，８７７号明細書及び２０１６年２月２３日に出願された米国仮出願第６２／３８９，３７７号明細書の優先権及び利益を主張する。
【０００２】
前述の出願、及び当該出願の又はその審査手続における全ての引用文献（「出願引用文

献」）及び出願引用文献で引用又は参照される全ての文献、及び本明細書で引用又は参照される全ての文献（「本明細書引用文献」）、及び本明細書引用文献で引用又は参照される全ての文献は、本明細書又は参照によって本明細書に援用される任意の文献で言及される任意の製品に関する任意の製造者の指示書、説明書、製品仕様書、及びプロダクトシートと共に、本明細書によって参照により本明細書に援用され、及び本発明の実施において用いられ得る。より具体的には、参照される文献は全て、個別の文献それぞれが参照によって援用されることが具体的且つ個別的に示されたものとみなすのと同程度に参照によって援用される。

【０００３】

本発明は、癌に罹患している集団中の対象の相当な割合を処置するのに適している少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを特に使用して、新生物（例えば腫瘍）を処置するための方法及び組成物に関する。

【背景技術】

【０００４】

毎年約１６０万人の米国人が新生物と診断され、２０１３年には米国内で約５８万人がこの疾患により死亡することが予想される。ここ数十年で新生物の検出、診断、及び治療は著しく向上しており、それにより多くの種類の新生物に関して生存率が著しく上昇している。しかしながら、新生物と診断された人のうち、治療開始後５年でなおも生存している者は約６０％に過ぎず、そのため新生物は米国における主な死亡原因の第２位となっている。

【０００５】

現在、種々の既存の癌療法が、アブレーション技法（例えば、外科手技、極低温／熱処置、超音波、高周波、及び放射線）及び化学的技法（例えば、医薬品、細胞傷害剤／化学療法剤、モノクローナル抗体、及びそれらの様々な組み合わせ）を含め、いくつも存在している。残念ながら、かかる治療法は多くの場合に深刻なリスク、毒性の副作用、及び極めて高いコストを伴うことに加え、有効性も不確かである。

【発明の概要】

【発明が解決しようとする課題】

【０００６】

患者自身の免疫系によって癌性細胞を標的化しようとする癌療法（例えば、癌ワクチン）について、かかる治療法は本明細書に記載する欠点のいくつかを軽減／解消し得ることから、関心が高まっている。癌ワクチンは、典型的には腫瘍抗原及び免疫刺激性分子（例えば、サイトカイン又はＴＬＲリガンド）で構成され、これらが一緒になって働き抗原特異的細胞傷害性Ｔ細胞を誘導することで、Ｔ細胞が腫瘍細胞を標的化して破壊する。現在の癌ワクチンは、共通腫瘍抗原を含有することがあり、これは多くの個体に見られる腫瘍で選択的に発現又は過剰発現する天然タンパク質（即ち、一個体における全ての正常細胞のＤＮＡによりコードされるタンパク質）である。かかる共通腫瘍抗原は特定の型の腫瘍を同定するには有用であるが、特定の腫瘍型に対するＴ細胞応答を標的化する免疫原としては、免疫を弱める自己トレランス効果に供されるため理想的でない。腫瘍特異的及び患者特異的ネオ抗原を含有するワクチンは、共通腫瘍抗原を含むワクチンの欠点の幾つかを解消し得る。しかしながら、患者特異的ネオ抗原を使用するためには、個々の対象のゲノムの配列決定と、この個々の対象中に存在するネオ抗原の組み合わせを含む個別化された組成物の製造とが必要である。従って、癌ワクチンを送達するための方法及び組成物の改善の必要性が依然として存在する。

【０００７】

本出願におけるあらゆる文献の引用及び特定は、かかる文献が本発明の先行技術として利用可能であることを認めるものではない。

【課題を解決するための手段】

【０００８】

本発明の好ましい記載（特徴）及び実施形態を本明細書において下記に示す。そのよう

に定義された本発明の各記載及び実施形態は、明確に反対に指示されない限り、あらゆる他の記載及び／実施形態と組み合わされ得る。特に、好ましい又は有利であると示された任意の特徴は、好ましい又は有利であると示された任意の他の特徴又は記載と組み合わされ得る。本明細書には、本発明が、下記の記載及び／又は実施形態のうちの１つ以上と任意の他の記載及び／又は実施形態との任意の１つの又は任意の組み合わせにより具体的に取り込まれている。

【０００９】

本発明の目的は、癌を標的とする免疫応答を誘発することにより癌患者の集団を処置するための方法及び組成物を提供することである。一態様において、本発明は、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドと、薬学的に許容可能な担体とを含む医薬組成物であって、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドはそれぞれ、対象のＨＬＡタンパク質に結合することができる腫瘍特異的ネオエピトープを含み、腫瘍特異的ネオエピトープはそれぞれ、腫瘍中に存在する腫瘍特異的突然変異を含む、医薬組成物に関する。本組成物は１つのネオ抗原ペプチドを含むことができる。他の実施形態において、本組成物は１００超のネオ抗原ペプチドを含むことができる。好ましくは、本組成物は約２０のネオ抗原ペプチドを含む。この少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは腫瘍特異的突然変異を含むことができる。この突然変異は反復性であることができる。好ましくは、この突然変異は集団の大部分で存在する。反復突然変異は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも１％の腫瘍中に存在する突然変異をベースとすることができる。本組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％に存在するＨＬＡタンパク質に結合する腫瘍特異的ネオエピトープを含む少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含むことができる。加えて、本組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％に存在する腫瘍に対して免疫応答を誘発することができる少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含むことができる。免疫応答を誘発する能力は、リンパ球に抗原を提示する免疫系の能力を指す。免疫系が抗原を提示するためには、この抗原が対象のＨＬＡタンパク質により提示される必要がある。腫瘍に対して免疫応答を誘発するためには、この腫瘍が、抗原が発現される突然変異を含む必要がある。本組成物が、それを必要としている集団に利益をもたらすためには、この集団は、本組成物中に存在する少なくとも１つのネオ抗原ペプチドに結合することができるＨＬＡ対立遺伝子を発現する対象を含む必要があり、且つこの集団は、ネオ抗原ペプチド中にネオ抗原エピトープが存在する突然変異を有する腫瘍を含む対象を含む必要がある。

【００１０】

本組成物は、ある特徴を共有する癌に罹患している対象の集団に特異的であることができる。この集団は、癌を有してもよいし特定の癌を有してもよい。この集団は、ＨＬＡサブタイプの共通のセットを共有することができる。この集団は、民族性に基づいてＨＬＡサブタイプを共有することができる。理論に拘束されないが、ある集団におけるＨＬＡタイプの割合を、検査することなく民族性に基づいて予測することができる。理論に拘束されないが、異なる集団は、異なるネオ抗原ペプチドに結合することができる異なるＨＬＡタイプを発現する。従って、その集団の大部分に利益をもたらすように組成物を製剤化することができるが、この組成物は、別の集団に利益をもたらなさないことになる。理論に拘束されないが、異なる癌は異なる突然変異を含み、そのため、特定の癌に合わせられた組成物を使用して、複数のタイプを含む集団と比較して、１つのタイプの癌を有する集団に大きな利益をもたらすことができる。一実施形態において、この集団は、副腎皮質癌（ＡＣＣ）、膀胱尿路上皮癌（ｂｌａｄｄｅｒ ｕｒｏｔｈｅｌｉａｌ ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＢＬＣＡ）、湿潤性乳癌（ｂｒｅａｓｔ ｉｎｖａｓｉｖｅ ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＢＲＣＡ）、子宮頸部扁平上皮癌及び子宮頸管腺癌（ｃｅｒｖｉｃａｌ ｓｑｕａｍｏｕｓ ｃｅｌｌ ｃａｒｃｉｎｏｍａ ａｎｄ ｅｎｄｏｃｅｒｖｉｃａｌ ａｄｅｎｏｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＣＥＳＣ）、結腸腺癌（ＣＯＡＤ）、慢性リンパ性白血病（ＣＬＬ）、結腸直腸癌（ＣＲＣ）、びまん性大細胞型Ｂ細胞リンパ腫（ＤＬＢＣＬ）、多形性膠芽腫（ＧＢＭ）、頭頸部扁平上皮癌（ＨＮＳＣ）、腎臓の嫌色素性細胞（ｋｉｄｎｅ

ｙ ｃｈｒｏｍｏｐｈｏｂｅ）（ＫＩＣＨ）、腎臓の腎明細胞癌（ｋｉｄｎｅｙ ｒｅｎａｌ ｃｌｅａｒ ｃｅｌｌ ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＫＩＲＣ）、腎臓の腎乳頭状細胞癌（ｋｉｄｎｅｙ ｒｅｎａｌ ｐａｐｉｌｌａｒｙ ｃｅｌｌ ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＫＩＲＰ）、急性骨髄性白血病（ＬＡＭＬ）、肝臓の肝細胞癌（ｌｉｖｅｒ ｈｅｐａｔｏｃｅｌｌｕｌａｒ ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＬＩＨＣ）、肺腺癌（ＬＵＡＤ）、肺扁平上皮癌（ＬＵＳＣ）、多発性骨髄腫（ＭＭ）、卵巣の漿液性嚢胞腺癌（ｏｖａｒｉａｎ ｓｅｒｏｕｓ ｃｙｓｔａｄｅｎｏｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＯＶ）、膵臓腺癌（ＰＡＡＤ）、前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）、直腸腺癌（ＲＥＡＤ）、皮膚の皮膚黒色腫（ｓｋｉｎ ｃｕｔａｎｅｏｕｓ ｍｅｌａｎｏｍａ）（ＳＫＣＭ）、胃腺癌（ＳＴＡＤ）、精巣の胚細胞腫瘍（ｔｅｓｔｉｃｕｌａｒ ｇｅｒｍ ｃｅｌｌ ｔｕｍｏｒ）（ＴＧＣＴ）、甲状腺腺癌（ＴＨＣＡ）、子宮体部内膜癌（ｕｔｅｒｉｎｅ ｃｏｒｐｕｓ ｅｎｄｏｍｅｔｒｉｏｉｄ ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＵＣＥＣ）又は子宮癌肉腫（ＵＣＳ）に罹患している。

【００１１】

一実施形態において、対象の集団はＣＬＬに罹患しており、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＣＬＬ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの６つからなるセットのうちの少なくとも１つを、ＣＬＬ集団中の対象の１７．４９％で見出すことができる。対象の集団がＢＬＣＡに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＢＬＣＡ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの６つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２６．９２％で見出すことができる。対象の集団がＢＲＣＡに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＢＲＣＡ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１８からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の３６．０４％で見出すことができる。対象の集団がＣＯＡＤに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＣＯＡＤ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの３つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２７．１４％で見出すことができる。対象の集団がＧＢＭに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＧＢＭ」の例示的疾患との任意の組合せを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１４からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の３４．３６％で見出すことができる。対象の集団がＨＮＳＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＨＮＳＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１０からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２１．６１％で見出すことができる。対象の集団がＫＩＲＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＫＩＲＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの４つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の６％で見出すことができる。対象の集団がＬＡＭＬに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＬＡＭＬ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１１からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の４７．４５％で見出すことができる。対象の集団がＬＵＡＤに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＬＵＡＤ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１１からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の３３．４２％で見出すことができる。対象の集団がＬＵＳＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＬＵＳＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の

７．８７％で見出すことができる。対象の集団がＯＶに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＯＶ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１０からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２２．７８％で見出すことができる。対象の集団がＲＥＡＤに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＲＥＡＤ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２０．５１％で見出すことができる。対象の集団がＳＫＣＭに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＳＫＣＭ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの６４からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の９０．９１％で見出すことができる。対象の集団がＵＣＥＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＵＣＥＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの３０からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の６７．７４％で見出すことができる。対象の集団がＡＣＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＡＣＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１６１からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の５０％で見出すことができる。対象の集団がＣＥＳＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＣＥＳＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの４つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２３．７１％で見出すことができる。対象の集団がＣＲＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＣＲＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１５からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の５６．６５％で見出すことができる。対象の集団がＤＬＢＣＬに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＤＬＢＣＬ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の１３．７９％で見出すことができる。対象の集団がＫＩＣＨに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＫＩＣＨ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２４からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の５０％で見出すことができる。対象の集団がＫＩＲＰに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＫＩＲＰ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの９つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の４２．２４％で見出すことができる。対象の集団がＬＩＨＣに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＬＩＨＣ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の６．５７％で見出すことができる。対象の集団がＭＭに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＭＭ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの６つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の２３．９％で見出すことができる。対象の集団がＰＲＡＤに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＰＲＡＤ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２４からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の３９．８５％で見出すことができる。対象の集団がＳＴＡＤに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＳＴＡＤ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１５０から

なるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の４８．７９％で見出すことができる。対象の集団がＴＧＣＴに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＴＧＣＴ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの１４からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の５１．６１％で見出すことができる。対象の集団がＴＨＣＡに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＴＨＣＡ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの５つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の６９．８８％で見出すことができる。対象の集団がＵＣＳに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＵＣＳ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの２つからなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の１６．０７％で見出すことができる。対象の集団がＰＡＡＤに罹患している場合があり、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、表８中の突然変異と「ＰＡＡＤ」の例示的疾患との任意の組み合わせを含み、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異のうちの５３からなるセットのうちの少なくとも１つを、この集団中の対象の５０％で見出すことができる。対象の集団が固形腫瘍に罹患している場合もある。この固形腫瘍は、腎明細胞癌（ｃｃＲＣＣ）、メラノーマ、肉腫、又は膀胱、結腸、脳、乳房、頭頸部、子宮内膜、肺、卵巣、膵臓若しくは前立腺の癌であることができる。対象の集団が液性腫瘍に罹患している場合もある。この液性腫瘍は非ホジキンリンパ腫又は白血病であることができる。

【００１２】

別の実施形態において、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、癌に罹患している集団において年間少なくとも５００例の患者の発生を有し、少なくとも１つの突然変異は、表９でこの集団に関して列挙された突然変異であることができる。少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは、表９で列挙された少なくとも１つのペプチドであることができる。

【００１３】

別の実施形態において、癌に罹患している集団は薬物又は療法で処置されている。この癌に罹患している集団は、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ又は抗エストロゲン療法で既に処置されていてもよいし、現在処置されていてもよいし、処置するために選択されてもよい。

【００１４】

別の実施形態において、本組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％、１０％、２０％、３０％、４０％、５０％、６０％、７０％、８０％、９０％、９５％又は９９％に存在する腫瘍に対して免疫応答を誘発することができる少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含む。

【００１５】

別の実施形態において、この集団中の対象の少なくとも５％、１０％、２０％、３０％、４０％、５０％、６０％、７０％、８０％、９０％、９５％又は９９％は、本組成物中に存在する少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異を有し、且つこの集団中の対象の少なくとも５％、１０％、２０％、３０％、４０％、５０％、６０％、７０％、８０％、９０％、９５％又は９９％は、本組成物中に存在する腫瘍特異的ネオエピトープに結合する少なくとも１つのＨＬＡタンパク質を有する。

【００１６】

一実施形態において、腫瘍特異的突然変異は、スプライス－バリアント突然変異、点突然変異及び／又はフレームシフト突然変異を含む。別の実施形態において、腫瘍特異的突然変異は薬物耐性突然変異を含む。一実施形態において、ネオ抗原ペプチドは、結果として生じる突然変異ネオ抗原タンパク質配列だけでなく、この突然変異を囲み且つこの突然変異を含むロングペプチド領域も含み、更にこのロングペプチド内の全ての隣接セグメントを含む（表１～４を参照されたい）。一実施形態において、腫瘍特異的突然変異は、下

記からなる群から選択されるタンパク質をコードする１つ以上の遺伝子中に存在する：プログラム死リガンド１（ＰＤ－Ｌ１）、アンドロゲン受容体（ＡＲ）、ブルトン型チロシンキナーゼ（ＢＴＫ）、上皮成長因子受容体（ＥＧＦＲ）、ＢＣＲ－Ａｂｌ、ｃ－ｋｉｔ、ＰＩＫ３ＣＡ、ＨＥＲ２、ＥＭＬ４－ＡＬＫ、ＫＲＡＳ、ＡＬＫ、ＲＯＳ１、ＡＫＴ１、ＢＲＡＦ、ＭＥＫ１、ＭＥＫ２、ＮＲＡＳ、ＲＡＣ１及びＥＳＲ１。一実施形態において、腫瘍特異的突然変異は、本明細書で提示する表のいずれかで列挙されている１つ以上の遺伝子中に存在する。一実施形態において、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＤ－Ｌ１又はＡＲの選択的スプライシングに由来する。一実施形態において、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、スプライスバリアントｓＰＤ－Ｌ１、ＡＲ－Ｖ１又はＡＲ－Ｖ７に由来する。一実施形態において、少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、下記からなる群から選択される薬物耐性突然変異である：ＢＴＫ／Ｃ４８１Ｓ，ＥＧＦＲ／Ｔ７９０Ｍ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｔ３１５Ｉ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｙ２５３Ｈ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｅ２５５Ｋ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｅ２５５Ｖ，ｃ－ｋｉｔ／Ｔ６７０Ｉ，ＰＩＫ３ＣＡ／Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ／Ｅ５４２Ｋ，ＨＥＲ２／Ｇ７７６（ＹＶＭＡ），ＨＥＲ２／Ｅ５４５Ｋ，ＥＭＬ４－ＡＬＫ／Ｇ１２６９Ａ，ＫＲＡＳ／Ｇ１２Ｖ／Ｄ，ＡＬＫ／Ｌ１１９６Ｍ，ＡＬＫ／Ｇ１２０２Ｒ，ＡＬＫ／Ｓ１２０６Ｙ，ＡＬＫ／１１５１Ｔ（ｉｎｓ），ＡＬＫ／Ｆ１１７４Ｃ，ＲＯＳ１／Ｇ２０３２Ｒ，ＡＫＴ１／Ｅ１７Ｋ，ＢＲＡＦ／Ｖ６００Ｅ，ＭＥＫ１／Ｑ５６Ｐ，ＭＥＫ１／Ｅ２０３Ｋ，ＭＥＫ１／Ｃ１２１Ｓ，ＭＥＫ１／Ｖ６０Ｅ，ＭＥＫ１／Ｇ１２８Ｖ，ＭＥＫ１／Ｖ１５４Ｉ，ＭＥＫ１／Ｐ１２４Ｓ，ＭＥＫ１／Ｐ１２４Ｌ，ＮＲＡＳ／Ｑ６１Ｋ／Ｌ／Ｒ，ＮＲＡＳ／Ｔ５８Ｉ，ＭＥＫ２／Ｃ１２５Ｓ，ＲＡＣ１／Ｐ２９Ｓ，ＥＳＲ１／Ｓ４６３Ｐ，ＡＲ／Ｖ５３４Ｅ，ＡＲ／Ｐ５３５Ｈ，ＡＲ／Ｌ５３６Ｑ，ＡＲ／Ｌ５３６Ｒ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｃ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｓ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｎ，ＡＲ／Ｄ５３８Ｇ及びＡＲ／Ｆ８７６Ｌ。一実施形態において、薬物耐性突然変異は、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ又は抗エストロゲン療法による処置により誘発される。別の実施形態において、対象は、処置前に薬物耐性突然変異を有する。

【００１７】

別の実施形態において、本組成物は、少なくとも２、３、４、５、６、７、８、９、１０、１１、１２、１３、１４、１５、１６、１７、１８、１９又は２０のネオ抗原ペプチドを含む。本組成物は１５～２０のネオ抗原ペプチドを含む場合がある。本組成物は１００、２００又は３００を超えるネオ抗原ペプチドを含む場合がある。各ネオ抗原ペプチドは約５～約５０アミノ酸長の場合がある。

【００１８】

別の実施形態において、本医薬組成物は免疫原性又はワクチン組成物である。本医薬組成物は免疫調節薬又はアジュバントをさらに含むことができる。この免疫調節薬又はアジュバントは、ポリＩＣＬＣ、１０１８　ＩＳＳ、アルミニウム塩、Ａｍｐｌｉｖａｘ、ＡＳ１５、ＢＣＧ、ＣＰ－８７０，８９３、ＣｐＧ７９０９、ＣｙａＡ、環状ジヌクレオチド、例えばＳＴＩＮＧ、ｄＳＬＩＭ、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＣ３０、ＩＣ３１、イミキモド、ＩｍｕＦａｃｔ　ＩＭＰ３２１、ＩＳ　Ｐａｔｃｈ、ＩＳＳ、ＩＳＣＯＭＡＴＲＩＸ、Ｊｕｖｌｍｍｕｎｅ、ＬｉｐｏＶａｃ、ＭＦ５９、モノホスホリルリピドＡ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＭＳ　１３１２、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　２０６、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５０Ｖ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ－５１、ＯＫ－４３２、ＯＭ－１７４、ＯＭ－１９７－ＭＰ－ＥＣ、ＯＮＴＡＫ、ＰｅｐＴｅｌ（登録商標）、ベクター系、ＰＬＧＡマイクロパーティクル、レシキモド、ＳＲＬ１７２、ビロソーム及び他のウイルス様粒子、ＹＦ－１７Ｄ、ＶＥＧＦトラップ、Ｒ８４８、βグルカン、Ｐａｍ３Ｃｙｓ、並びにＡｑｕｉｌａ社のＱＳ２１　ｓｔｉｍｕｌｏｎからなる群から選択され得る。

【００１９】

別の実施形態において、本医薬組成物は、表１、２、３又は４で定義した１つ以上のネオ抗原ペプチドを含む。

【００２０】
一実施形態において、各腫瘍特異的ネオエピトープは、５００ｎＭ未満のＫ$_{D}$でＨＬＡ－Ａ、－Ｂ若しくは－Ｃ、又はＨＬＡＤＲＢ、ＨＬＡＤＢＭ　ＸＸＸＸＸに結合する。
【００２１】
別の態様において、本発明は、それを必要としている対象の腫瘍を処置する又は予防する方法であって、本明細書に記載されている任意の医薬組成物を対象に投与することによる方法に関する。
【００２２】
一実施形態において、それを必要としている患者の腫瘍を処置する又は予防する方法であって、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドと薬学的に許容可能な担体とを含む組成物を患者に投与することを含み、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドはそれぞれ、対象のＨＬＡタンパク質に結合することができる腫瘍特異的ネオエピトープを含み、各腫瘍特異的ネオエピトープは、腫瘍中に存在する腫瘍特異的突然変異を含み、本組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも１％の腫瘍中に存在する腫瘍特異的突然変異を含む少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含み、本組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％に存在するＨＬＡタンパク質に結合する腫瘍特異的ネオエピトープを含む少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含み、本組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％に存在する腫瘍に対して免疫応答を誘発することができる少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含む、方法が提供される。
【００２３】
一実施形態において、対象の集団は、副腎皮質癌（ＡＣＣ）、膀胱尿路上皮癌（ＢＬＣＡ）、湿潤性乳癌（ＢＲＣＡ）、子宮頸部扁平上皮癌及び子宮頸管腺癌（ＣＥＳＣ）、結腸腺癌（ＣＯＡＤ）、慢性リンパ性白血病（ＣＬＬ）、結腸直腸癌（ＣＲＣ）、びまん性大細胞型Ｂ細胞リンパ腫（ＤＬＢＣＬ）、多形性膠芽腫（ＧＢＭ）、頭頸部扁平上皮癌（ＨＮＳＣ）、腎臓の嫌色素性細胞（ＫＩＣＨ）、腎臓の腎明細胞癌（ＫＩＲＣ）、腎臓の腎乳頭状細胞癌（ＫＩＲＰ）、急性骨髄性白血病（ＬＡＭＬ）、肝臓の肝細胞癌（ＬＩＨＣ）、肺腺癌（ＬＵＡＤ）、肺扁平上皮癌（ＬＵＳＣ）、多発性骨髄腫（ＭＭ）、卵巣の漿液性嚢胞腺癌（ＯＶ）、膵臓腺癌（ＰＡＡＤ）、前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）、直腸腺癌（ＲＥＡＤ）、皮膚の皮膚黒色腫（ＳＫＣＭ）、胃腺癌（ＳＴＡＤ）、精巣の胚細胞腫瘍（ＴＧＣＴ）、甲状腺腺癌（ＴＨＣＡ）、子宮体部内膜癌（ｕｔｅｒｉｎｅ　ｃｏｒｐｕｓ　ｅｎｄｏｍｅｔｒｉｏｉｄ　ｃａｒｃｉｎｏｍａ）（ＵＣＥＣ）又は子宮癌肉腫（ＵＣＳ）に罹患している。一実施形態において、対象の集団は固形腫瘍に罹患している。この固形腫瘍は、腎明細胞癌（ｃｃＲＣＣ）、メラノーマ、肉腫、又は膀胱、結腸、脳、乳房、頭頸部、子宮内膜、肺、卵巣、膵臓若しくは前立腺の癌であることができる。一実施形態において、対象の集団は液性腫瘍に罹患している。この液性腫瘍は非ホジキンリンパ腫又は白血病であることができる。
【００２４】
一実施形態において、癌に罹患している集団は、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ又は抗エストロゲン療法で処置された、処置されている、又は処置するために選択される。
【００２５】
一実施形態において、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％、１０％、２０％、３０％、４０％、５０％、６０％、７０％、８０％、９０％、９５％又は９９％に存在する腫瘍に対して免疫応答を誘発することができる。一実施形態において、この集団中の対象の少なくとも５％、１０％、２０％、３０％、４０％、５０％、６０％、７０％、８０％、９０％、９５％又は９９％は、本組成物中に存在する少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異を有し、且つこの集団中の対象の少なくとも５％、１０％、２０％、３０％、４０％、５０％、６０％、７０％、８０％、９０％、９５％又は９９％は、本組成物中に存在する腫瘍特異的ネオエピトープに結合

する少なくとも１つのＨＬＡタンパク質を有する。
【００２６】
別の実施形態において、腫瘍特異的突然変異は、スプライス－バリアント突然変異、点突然変異及び／又はフレームシフト突然変異を含む。この腫瘍特異的突然変異は薬物耐性突然変異であることができる。この腫瘍特異的突然変異は、下記からなる群から選択されるタンパク質をコードする１つ以上の遺伝子中に存在することができる：プログラム死リガンド１（ＰＤ－Ｌ１）、アンドロゲン受容体（ＡＲ）、ブルトン型チロシンキナーゼ（ＢＴＫ）、上皮成長因子受容体（ＥＧＦＲ）、ＢＣＲ－Ａｂｌ、ｃ－ｋｉｔ、ＰＩＫ３ＣＡ、ＨＥＲ２、ＥＭＬ４－ＡＬＫ、ＫＲＡＳ、ＡＬＫ、ＲＯＳ１、ＡＫＴ１、ＢＲＡＦ、ＭＥＫ１、ＭＥＫ２、ＮＲＡＳ、ＲＡＣ１及びＥＳＲ１。この腫瘍特異的突然変異は、表のいずれかで列挙されている１つ以上の遺伝子中に存在することができる。この少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＤ－Ｌ１又はＡＲの選択的スプライシングに由来することができる。この少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、スプライスバリアントｓＰＤ－Ｌ１、ＡＲ－Ｖ１又はＡＲ－Ｖ７に由来することができる。
【００２７】
一実施形態において、少なくとも１つの腫瘍特異的変異は、下記からなる群から選択される薬物耐性突然変異である：ＢＴＫ／Ｃ４８１Ｓ，ＥＧＦＲ／Ｔ７９０Ｍ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｔ３１５Ｉ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｙ２５３Ｈ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｅ２５５Ｋ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｅ２５５Ｖ，ｃ－ｋｉｔ／Ｔ６７０Ｉ，ＰＩＫ３ＣＡ／Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ／Ｅ５４２Ｋ，ＨＥＲ２／Ｇ７７６（ＹＶＭＡ），ＨＥＲ２／Ｅ５４５Ｋ，ＥＭＬ４－ＡＬＫ／Ｇ１２６９Ａ，ＫＲＡＳ／Ｇ１２Ｖ／Ｄ，ＡＬＫ／Ｌ１１９６Ｍ，ＡＬＫ／Ｇ１２０２Ｒ，ＡＬＫ／Ｓ１２０６Ｙ，ＡＬＫ／１１５１Ｔ（ｉｎｓ），ＡＬＫ／Ｆ１１７４Ｃ，ＲＯＳ１／Ｇ２０３２Ｒ，ＡＫＴ１／Ｅ１７Ｋ，ＢＲＡＦ／Ｖ６００Ｅ，ＭＥＫ１／Ｑ５６Ｐ，ＭＥＫ１／Ｅ２０３Ｋ，ＭＥＫ１／Ｃ１２１Ｓ，ＭＥＫ１／Ｖ６０Ｅ，ＭＥＫ１／Ｇ１２８Ｖ，ＭＥＫ１／Ｖ１５４Ｉ，ＭＥＫ１／Ｐ１２４Ｓ，ＭＥＫ１／Ｐ１２４Ｌ，ＮＲＡＳ／Ｑ６１Ｋ／Ｌ／Ｒ，ＮＲＡＳ／Ｔ５８Ｉ，ＭＥＫ２／Ｃ１２５Ｓ，ＲＡＣ１／Ｐ２９Ｓ，ＥＳＲ１／Ｓ４６３Ｐ，ＡＲ／Ｖ５３４Ｅ，ＡＲ／Ｐ５３５Ｈ，ＡＲ／Ｌ５３６Ｑ，ＡＲ／Ｌ５３６Ｒ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｃ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｓ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｎ，ＡＲ／Ｄ５３８Ｇ及びＡＲ／Ｆ８７６Ｌ。この薬物耐性突然変異は、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ又は抗エストロゲン療法による処置により誘発され得る。
【００２８】
別の実施形態において、本組成物は、少なくとも２、３、４、５、６、７、８、９、１０、１１、１２、１３、１４、１５、１６、１７、１８、１９又は２０のネオ抗原ペプチドを含む。好ましい実施形態において、本組成物は１５～２０のネオ抗原ペプチドを含む。
【００２９】
別の実施形態において、各ネオ抗原ペプチドは約５～約５０アミノ酸長である。
【００３０】
別の実施形態において、本組成物は免疫原性又はワクチン組成物である。例えば、この免疫原性又はワクチン組成物は免疫調節薬又はアジュバントを含むことができる。この免疫調節薬又はアジュバントは、下記からなる群から選択され得る：ポリＩＣＬＣ、１０１８　ＩＳＳ、アルミニウム塩、Ａｍｐｌｉｖａｘ、ＡＳ１５、ＢＣＧ、ＣＰ－８７０，８９３、ＣｐＧ７９０９、ＣｙａＡ、環状ジヌクレオチド、例えばＳＴＩＮＧ、ｄＳＬＩＭ、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＣ３０、ＩＣ３１、イミキモド、ＩｍｕＦａｃｔ　ＩＭＰ３２１、ＩＳ　Ｐａｔｃｈ、ＩＳＳ、ＩＳＣＯＭＡＴＲＩＸ、Ｊｕｖｌｍｍｕｎｅ、ＬｉｐｏＶａｃ、ＭＦ５９、モノホスホリルリピドＡ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＭＳ　１３１２、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　２０６、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５０Ｖ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ－５１、ＯＫ－４３２、ＯＭ－１７４、ＯＭ－１９７－ＭＰ－ＥＣ、ＯＮＴＡＫ、ＰｅｐＴｅｌ（登録商標）、ベクター系、ＰＬＧＡマイクロパーティクル、レシキ

モド、ＳＲＬ１７２、ビロソーム及び他のウイルス様粒子、ＹＦ－１７Ｄ、ＶＥＧＦトラップ、Ｒ８４８、βグルカン、Ｐａｍ３Ｃｙｓ、並びにＡｑｕｉｌａ社のＱＳ２１　ｓｔｉｍｕｌｏｎ。

【００３１】

一実施形態において、本組成物は、表１、２、３又は４で定義された１つ以上のネオ抗原ペプチドを含む。

【００３２】

一実施形態において、各腫瘍特異的ネオエピトープは、５００ｎＭ未満のK_DでＨＬＡ－Ａ、－Ｂ若しくは－Ｃ、又はＨＬＡＤＲＢ、ＨＬＡＤＢＭ　ＸＸＸＸＸに結合する。

【００３３】

別の態様において、本発明は、予防的な癌処置の方法であって、それを必要としている患者のために抗癌剤を選択することであり、この薬物を、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ及び抗エストロゲン療法からなる群から選択する、選択すること、並びに選択した抗癌剤と関連する薬物耐性突然変異に由来するネオ抗原ペプチドを含む医薬組成物を、薬物耐性突然変異を検出し得る前に対象に予防的に投与することを含む方法を提供する。

【００３４】

共通ネオ抗原免疫原性組成物は、各々がネオ抗原の一部を含有するサブ組成物によって投与することができ、サブ組成物は対象又は患者の異なる場所に投与することができる；例えば、２０の異なるネオ抗原を含む組成物は、各々が２０の異なるネオ抗原のうちの５つを含有する４つのサブ組成物で投与することができ、及びこの４つのサブ組成物は、患者又は対象の各流入領域リンパ節により少ないネオ抗原の送達を試みて、患者の個別の流入領域リンパ節、例えば上下肢の各々（例えば、患者の各体側の大腿又は大腿上部又は殿部近傍又は腰部）に各サブ組成物の送達を試みるように投与することができ、これによりネオ抗原間の競合を制限する。当然ながら、位置の数、ひいてはサブ組成物の数は様々であってよく、例えば、当業者は、脾臓又はその近傍に第５の投与点を有するような投与を考えてもよく、当業者は、１つのみ、２つ又は３つ（例えば、各上肢及び片方の下肢、下肢の各々及び片方の上肢、下肢の各々及び上肢なし、又は両上肢のみ）が使用されるように位置を変えることができる。前述の様々な間隔で投与される共通ネオ抗原免疫原性組成物は異なる製剤であってもよく、単回投与の間に対象又は患者の異なる場所に投与されるサブ組成物は異なる組成物であってもよい。例えば、初回投与が全共通ネオ抗原免疫原性組成物であってもよく、及び次の又は以降の投与が、インビボで１つ又は複数の抗原の発現を有するベクター（例えば、ウイルスベクター又はプラスミド）であってもよい。同様に、異なるサブ組成物を患者又は対象の異なる場所に投与するに際しては、一部のサブ組成物が全抗原を含んでもよく、及び一部のサブ組成物が、インビボで１つ又は複数の抗原の発現を有するベクター（例えば、ウイルスベクター又はプラスミド）を含んでもよい。また、一部の組成物及びサブ組成物が、インビボで１つ又は複数の抗原の発現を有するベクター（例えば、ウイルスベクター又はプラスミド）と全抗原との両方を含んでもよい。インビボで１つ又は複数の抗原の発現を有する一部のベクター（例えばポックスウイルス）が免疫刺激効果又はアジュバント効果を有することができ、ひいてはかかるベクターを含有する組成物又はサブ組成物は自己アジュバント性であり得る。また、投与によって免疫系に対する抗原の提示のされ方の性質を切り替えることにより、免疫系を「プライミング」し、次に「ブースト」することができる。また本文書では、「ワクチン」と言うとき、本発明は免疫原性組成物を包含することが意図され、及び患者又は対象と言うとき、かかる個体は本明細書に開示される治療、投与、組成物、及び概して本発明を必要としている患者又は対象であることが意図される。

【００３５】

さらに、本発明は、任意のタイプの発現ベクター、例えばウイルス発現ベクター、例えば、ポックスウイルス（例えば、オルトポックスウイルス又はアビポックスウイルス、例えばワクシニアウイルス、例えば改変ワクシニアアンカラ又はＭＶＡ、ＭＶＡ－ＢＮ、国

際公開第Ａ－９２／１５６７２号パンフレットに係るＮＹＶＡＣ、鶏痘、例えば、ＴＲＯＶＡＸ、カナリア痘、例えば、ＡＬＶＡＣ（国際公開第Ａ－９５／２７７８０号パンフレット及び国際公開第Ａ－９２／１５６７２号パンフレット）、鳩痘、豚痘など）、アデノウイルス、ＡＡＶ、ヘルペスウイルス、及びレンチウイルス；又はプラスミド又はＤＮＡ又は核酸分子ベクターの使用に適用される。ポックスウイルスベクターなどの、細胞質である一部のベクターが有利であり得る。しかしながらアデノウイルス、ＡＡＶ及びレンチウイルスもまた、本発明の実施において使用するのに有利であり得る。

【００３６】

即時使用可能な、特に再構成される共通ネオ抗原免疫原性組成物において、ベクター、例えばウイルスベクターは、本開示及び当該技術分野における知識（本明細書に引用される特許及び科学文献にあるものなど）からの当業者の範囲内にある分量で存在する。

【００３７】

全抗原又はベクター、例えば組換え生ワクチンは、その保存を可能にするフリーズドライ形態で存在することができ、使用直前に、本明細書で考察するとおりのアジュバントを含み得る溶媒又は賦形剤中に再構成される。

【００３８】

従って本発明の主題はまた、別個に包装されたフリーズドライワクチンと、有利には本明細書で考察するとおりのアジュバント化合物を含む、フリーズドライワクチンの再構成用溶液とを含むワクチン接種又は免疫化セット又はキットである。

【００３９】

本発明の主題はまた、本発明におけるワクチン又は免疫原性組成物を、例えば非経口経路、好ましくは皮下、筋肉内又は皮内経路によるか又は粘膜経路によって１つ以上の投与速度で投与するステップを含むか又はそれから本質的になるか又はそれからなるワクチン接種又は免疫化方法である。任意選択で、この方法は、フリーズドライ共通ネオ抗原免疫原性組成物（例えば、凍結乾燥全抗原又はベクターの場合）を、有利にはアジュバントも含む溶液に再構成する予備ステップを含む。

【００４０】

一実施形態において、共通のネオ抗原免疫原性組成物を、各ネオ抗原ペプチドに関して７０ｋｇの個体当たり約１０μｇ～１ｍｇの用量で投与する。別の実施形態において、共通のネオ抗原免疫原性組成物を、各ネオ抗原ペプチドに関して７０ｋｇの個体当たり約１０μｇ～２０００μｇの平均週用量レベルで投与する。別の関連する実施形態において、この投与は静脈内である。一実施形態において、共通のネオ抗原免疫原性組成物を静脈内又は皮下投与する。

【００４１】

別の実施形態において、本方法は、（ａ）各対象から腫瘍組織の試料を得ること、（ｂ）この試料中の腫瘍特異的突然変異のうちの１つ以上を検出すること、及び（ｃ）腫瘍特異的突然変異のうちの少なくとも１つが対象由来の試料中で検出される場合に、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドによる処置のために、対象の集団から対象を選択することをさらに含む。

【００４２】

別の実施形態において、本方法は、（ａ）各対象中に存在するＨＬＡアロタイプを検出すること、及び（ｂ）対象中に存在する１つ以上のＨＬＡアロタイプが、少なくとも１つのネオ抗原ペプチド中に存在する腫瘍特異的ネオエピトープのうちの１つ以上に結合する場合に、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドによる処置のために、対象の集団から対象を選択することをさらに含む。

【００４３】

本発明の実施形態は、共通のネオ抗原を使用する組成物及び方法に関し、このネオ抗原は、（腫瘍中で差次的に発現される遺伝子に由来する共通の天然（非突然変異）抗原とは異なり）所望の特性（例えば、中枢性トレランスの免疫を弱める効果を受けないこと、及び高い腫瘍特異性）を有する。これは、ネオ抗原が腫瘍組織中でのみ発現されるからであ

り、例えば、ネオ抗原が腫瘍特異的突然変異又はスプライシング欠損により生成されるからである。そのようなスプライスバリアント又は突然変異により、様々なＨＬＡ対立遺伝子にわたって免疫原性エピトープを生成され得、そのため、集団中の相当な割合がカバーされる。さらに、これらの突然変異は、癌に罹患している対象の相当な割合で存在し得ることから、本明細書に記載されている組成物は対象の全ゲノムの配列決定を必要とせず、複数の対象を処置するための「既製（ｏｆｆ－ｔｈｅ－ｓｈｅｌｆ）」品として使用され得る。例えば、本方法は、本組成物中に存在する特定の突然変異のうちの１つ以上を対象由来の腫瘍試料から検出すること、及び本組成物を、少なくとも１つの突然変異が存在する対象に投与することを含むだけでよい。これは、各対象の全ゲノム又は全エクソームの配列決定及び個別化された処置用組成物の製造を必要とする患者特異的ネオ抗原混合物を使用する方法とは対照的である。

【００４４】

他の実施形態は、本発明の共通のネオ抗原組成物を使用する処置の方法を現在の薬物レジメンと共に使用する併用療法に関する。この共通のネオ抗原組成物を予防的に投与することができる。一実施形態では、それを必要としている患者を、薬剤耐性突然変異が検出され得る前に共通のネオ抗原免疫原性組成物と組み合わせて化学療法及び／又は標的療法で処置する。この共通のネオ抗原免疫原性組成物は、選択された療法と関連する耐性突然変異に特異的なネオ抗原ペプチドを含むように調整され得る。別の実施形態において、化学療法及び／又は標的療法で対象を処置する前にこの共通のネオ抗原組成物を投与し、薬物耐性突然変異を有する細胞が発達する前にそのような細胞に対して免疫応答を生じさせる。この投与は、連続的若しくは逐次的であることがでる、又は実質的に同時（ｔｈｅ　ｓａｍｅ　ｔｉｍｅ）若しくは実質的に同時（ｓｉｍｕｌｔａｎｅｏｕｓｌｙ）であることができる。例えば、共通のネオ抗原免疫原性組成物の投与及び癌治療の投与は、ほぼ同時（ｔｈｅ　ｓａｍｅ　ｔｉｍｅ）又は実質的に同時（ｓｉｍｕｌｔａｎｅｏｕｓｌｙ）であることができる。或いは、共通のネオ抗原免疫原性組成物の投与はワンタイムスケジュール（ｏｎｅ　ｔｉｍｅ　ｓｃｈｅｄｕｌｅ）であることができ、例えば、毎週、隔週、３週毎、毎月、隔月、１年の４分の１毎（３ヵ月毎）、１年の３分の１毎（４ヵ月毎）、５ヵ月毎、年２回（６ヵ月毎）、７ヵ月毎、８ヵ月毎、９ヵ月毎、１０ヵ月毎、１１ヵ月毎、１年毎等であることができ、癌治療の投与は、対象又は患者が、同時に推移する２つの異なる処置スケジュールを有するような治療に典型的である別のスケジュールであることができ、共通のネオ抗原免疫原壊死組成物の投与及び癌治療の投与は逐次的若しくは連続的であることができる。好ましい実施形態において、対象を、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ又は抗エストロゲン療法で処置することができる。

【００４５】

別の態様において、本発明は、患者試料中での本発明の少なくとも１つのネオ抗原ペプチドの存在を決定することにより、癌の進行を早期に検出するための及び追跡するための診断方法を提供する。この患者試料は、血液、痰、唾液、尿、腫瘍組織、リンパ液、精液又は糞便に由来し得る。

【００４６】

一実施形態において、本診断方法を、本明細書に記載されている共通のネオ抗原組成物を投与する前に使用する。本診断方法は、癌治療及び／又は共通のネオ抗原組成物による処置中に採取した一連の少なくとも２つの試料中の共通のネオ抗原突然変異の量を比較することを含むことができる。理論には拘束されないが、共通のネオ抗原突然変異の増加又は減少を使用して処置の有効性を決定することができる。

【００４７】

一実施形態において、ＰＣＲベースの方法又はシーケンシングを使用して突然変異遺伝子を検出することができる。逆転写ＰＣＲ（ＲＴ－ＰＣＲ）を使用して、転写されたネオ抗原遺伝子中の突然変異を検出することができる。加えて、任意のシーケンシング技術を使用して突然変異の存在を決定することができる。好ましい実施形態において、パイロシ

ーケンシングを使用する。本発明はまた、ネオ抗原突然変異を包含する配列に特異的であるプライマーを含むキットも提供する。

【００４８】

別の実施形態において、この突然変異を免疫学的検出方法により検出する。共通のネオ抗原突然変異に特異的な抗体を使用して、この突然変異（ｍｕａｔｉｏｎ）を検出することができる。この抗体をアレイに結合させることができる。このアレイは、本発明の共通のネオ抗原突然変異のうちの２つ以上を検出するための抗体を含むことができる。この抗体を、ＥＬＩＳＡアッセイで使用するために構成することができる。従って、本発明の共通のネオ抗原を特異的に認識する抗体を含む組成物又はキットを提供することができる。

【００４９】

別の態様において、本発明は、それを必要としている対象の集団の腫瘍を処置する又は予防する方法であって、この集団中の対象の少なくとも１％の発生率を有する腫瘍特異的突然変異を含む腫瘍特異的ネオエピトープを認識する細胞外リガンド結合ドメインを含む薬剤を対象に投与することを含む方法を提供する。この薬剤は、抗体、抗体断片、抗体薬物コンジュゲート、アプタマー、ＣＡＲ又はＴ細胞受容体であることができる。この抗体又は抗体断片は、ヒト化されていてもよいし、完全にヒト化されていてもよいし、キメラであってもよい。この抗体断片は、ナノボディ、Ｆａｂ、Ｆａｂ’、（Ｆａｂ’）２、Ｆｖ、ＳｃＦｖ、二重特異性抗体、三重特異性抗体、四重特異性抗体、Ｂｉｓ－ｓｃＦｖ、ミニボディ、Ｆａｂ２又はＦａｂ３断片であることができる。この腫瘍特異的突然変異は、表９中の任意の集団に関して列挙されている突然変異であることができる。この腫瘍特異的突然変異は、細胞外ドメインを含む遺伝子内であることができる。この腫瘍特異的突然変異は、ＦＧＦＲ３　Ｓ２４９Ｃ、ＥＲＢＢ３　Ｖ１０４Ｍ、ＥＧＦＲ　Ｌ８５８Ｒ、ＭＵＣ４　Ｈ４２０５Ｑ、ＰＤＧＦＲＡ　Ｒ４８３ｆｓ、ＴＭＥＭ５２　２３＿２６ＬＬＰＬ＞Ｌ又はＰＯＤＸＬ　２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐであることができる。この腫瘍特異的突然変異は細胞外ドメイン内であることができる。この腫瘍特異的突然変異はＦＧＦＲ３　Ｓ２４９Ｃ又はＥＲＢＢ３　Ｖ１０４Ｍを含む。理論には拘束されないが、細胞外ドメインを有するタンパク質中でのネオエピトープの存在により、このネオエピトープが細胞表面上に存在することが可能になる。理論には拘束されないが、細胞外ドメイン中でのネオエピトープの存在により、このネオエピトープが細胞表面上に存在することが可能になる。

【００５０】

本発明は、下記の番号が付された段落によりさらに記載される。

【００５１】

１．表１～９で定義された腫瘍特異的ネオエピトープを含む単離ネオ抗原ペプチドであって、天然ポリペプチドではない単離ネオ抗原ペプチド。

【００５２】

２．表１～９で定義された腫瘍特異的ネオエピトープを含む１００アミノ酸長以下の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５３】

３．約５～約５０アミノ酸長である、段落１又は２に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５４】

４．約１５～約３５アミノ酸長である、段落１～３のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５５】

５．約１５アミノ酸長以下である、段落４に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５６】

６．約８～約１１アミノ酸長である、段落５に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５７】

７．９又は１０アミノ酸長である、段落６に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５８】

８．主要組織適合遺伝子複合体（ＭＨＣ）クラスＩに結合する、段落１～７のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００５９】

９．約５００ｎＭ未満の結合親和性でＭＨＣクラスＩに結合する、段落８に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６０】

１０．約３０アミノ酸長以下である、段落１～３のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６１】

１１．約６～約２５アミノ酸長である、段落１０に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６２】

１２．約１５～約２４アミノ酸長である、段落１１に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６３】

１３．約９～約１５アミノ酸長である、段落１１に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６４】

１４．ＭＨＣクラスＩＩに結合する、段落１～３及び１０～１３のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６５】

１５．約１０００ｎＭ未満の結合親和性でＭＨＣクラスＩＩに結合する、段落１４に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６６】

１６．フランキングアミノ酸をさらに含む、段落１～１５のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６７】

１７．上記フランキングアミノ酸は天然フランキングアミノ酸ではない、段落１６に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６８】

１８．少なくとも第２のネオ抗原ペプチドに連結されている、段落１～１７のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００６９】

１９．ペプチドは、ポリグリシン又はポリセリンリンカーを使用して連結されている、段落１８に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００７０】

２０．上記第２のネオ抗原ペプチドは約１０００ｎＭ未満の結合親和性でＭＨＣクラスＩ又はクラスＩＩに結合する、段落１８又は１９に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００７１】

２１．上記第２のネオ抗原ペプチドは約５００ｎＭ未満の親和性でＭＨＣクラスＩ又はクラスＩＩに結合する、段落２０に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００７２】

２２．両方のネオエピトープはヒト白血球抗原（ＨＬＡ）－Ａ、－Ｂ、－Ｃ、－ＤＰ、－ＤＱ又は－ＤＲに結合する、段落２０又は２１に記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００７３】

２３．上記単離ネオ抗原ペプチド及び上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩ　ＨＬＡに結合する、又は上記単離ネオ抗原ペプチド及び上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩＩ　ＨＬＡに結合する、段落２０～２２のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００７４】

２４．上記単離ネオ抗原ペプチドはクラスＩＩ　ＨＬＡに結合し、上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩ　ＨＬＡに結合する、又は上記単離ネオ抗原ペプチドはクラスＩ　ＨＬＡに結合し、上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩＩ　ＨＬＡに結合する、段落２０～２２のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。

【００７５】
２５．インビボでの半減期、細胞ターゲティング、抗原取込み、抗原プロセシング、ＭＨＣ親和性、ＭＨＣ安定性又は抗原提示を増加させる改変をさらに含む、段落１～２４のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチド。
【００７６】
２６．上記改変は、担体タンパク質へのコンジュゲーション、リガンドへのコンジュゲーション、抗体へのコンジュゲーション、ＰＥＧ化、ポリシアル化ＨＥＳ化、組換えＰＥＧ模倣体、Ｆｃ融合、アルブミン融合、ナノ粒子の付着、ナノ粒子のカプセル化、コレステロール融合、鉄融合、アシル化、アミド化、糖鎖付加、側鎖の酸化、リン酸化、ビオチン化、表面活性物質の付加、アミノ酸模倣体の付加、又は非天然アミノ酸の付加である、段落２５に記載の単離ネオ抗原ペプチド。
【００７７】
２７．上記標的とされる細胞は抗原提示細胞である、段落２５に記載の単離ネオ抗原ペプチド。
【００７８】
２８．上記抗原提示細胞は樹状細胞である、段落２７に記載の単離ネオ抗原ペプチド。
【００７９】
２９．上記樹状細胞を、ＣＤ１４１、ＤＥＣ２０５又はＸＣＲ１マーカーを使用して標的とする、段落２９に記載の単離ネオ抗原ペプチド。
【００８０】
３０．少なくとも１つのネオ抗原ペプチドと、薬学的に許容可能な担体とを含む医薬組成物であって、少なくとも１つのネオ抗原ペプチドはそれぞれ、対象のＨＬＡタンパク質に結合することができる腫瘍特異的ネオエピトープを含み、腫瘍特異的ネオエピトープはそれぞれ、腫瘍中に存在する腫瘍特異的突然変異を含み、
（ａ）上記組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも１％の腫瘍中に存在する腫瘍特異的突然変異を含む少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含む、
（ｂ）上記組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％に存在するＨＬＡタンパク質に結合する腫瘍特異的ネオエピトープを含む少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含む、又は
（ｃ）上記組成物は、癌に罹患している対象の集団中の対象の少なくとも５％に存在する腫瘍に対して免疫応答を誘発することができる少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含む、
医薬組成物。
【００８１】
３１．上記対象の集団は、副腎皮質癌（ＡＣＣ）、膀胱尿路上皮癌（ＢＬＣＡ）、湿潤性乳癌（ＢＲＣＡ）、子宮頸部扁平上皮癌及び子宮頸管腺癌（ＣＥＳＣ）、結腸腺癌（ＣＯＡＤ）、慢性リンパ性白血病（ＣＬＬ）、結腸直腸癌（ＣＲＣ）、びまん性大細胞型Ｂ細胞リンパ腫（ＤＬＢＣＬ）、多形性膠芽腫（ＧＢＭ）、頭頸部扁平上皮癌（ＨＮＳＣ）、腎臓の嫌色素性細胞（ＫＩＣＨ）、腎臓の腎明細胞癌（ＫＩＲＣ）、腎臓の腎乳頭状細胞癌（ＫＩＲＰ）、急性骨髄性白血病（ＬＡＭＬ）、肝臓の肝細胞癌（ＬＩＨＣ）、肺腺癌（ＬＵＡＤ）、肺扁平上皮癌（ＬＵＳＣ）、多発性骨髄腫（ＭＭ）、卵巣の漿液性嚢胞腺癌（ＯＶ）、膵臓腺癌（ＰＡＡＤ）、前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）、直腸腺癌（ＲＥＡＤ）、皮膚の皮膚黒色腫（ＳＫＣＭ）、胃腺癌（ＳＴＡＤ）、精巣の胚細胞腫瘍（ＴＧＣＴ）、甲状腺腺癌（ＴＨＣＡ）、子宮体部内膜癌（ＵＣＥＣ）又は子宮癌肉腫（ＵＣＳ）に罹患している、段落３０に記載の医薬組成物。
【００８２】
３２．上記癌に罹患している集団は、癌治療薬で、任意選択でイブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ阻害剤又は抗エストロゲン療法で、処置された、処置されている、又は処置するために選択される、段落３０又は３１に記載の医薬組成物。

【００８３】
３３．上記腫瘍特異的突然変異は、スプライスバリアント突然変異、点突然変異及び／又はフレームシフト突然変異を含む、段落３０～３３のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００８４】
３４．上記少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは、上記腫瘍特異的突然変異に隣接する及び上記腫瘍特異的突然変異を含むロングペプチド領域に由来する少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含み、上記ロングペプチド内の全ての隣接セグメントが含まれる、段落３０～３３のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００８５】
３５．上記腫瘍特異的突然変異は、表１～９で列挙された１つ以上の遺伝子中に存在する、段落３０～３４のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００８６】
３６．上記組成物は、表１～９のいずれかで定義された少なくとも１つのネオ抗原ペプチドを含む、段落３０～３５のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００８７】
３７．上記腫瘍特異的突然変異は、プログラム死リガンド１（ＰＤ－Ｌ１）、アンドロゲン受容体（ＡＲ）、ブルトン型チロシンキナーゼ（ＢＴＫ）、上皮成長因子受容体（ＥＧＦＲ）、ＢＣＲ－Ａｂｌ、ｃ－ｋｉｔ、ＰＩＫ３ＣＡ、ＨＥＲ２、ＥＭＬ４－ＡＬＫ、ＫＲＡＳ、ＡＬＫ、ＲＯＳ１、ＡＫＴ１、ＢＲＡＦ、ＭＥＫ１、ＭＥＫ２、ＮＲＡＳ、ＲＡＣ１及びＥＳＲ１からなる群から選択されるタンパク質をコードする１つ以上の遺伝子中に存在する、段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００８８】
３８．少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異はＰＤ－Ｌ１又はＡＲの選択的スプライシングに由来する、段落３７に記載の医薬組成物。
【００８９】
３９．少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、スプライスバリアントｓＰＤ－Ｌ１、ＡＲ－Ｖ１又はＡＲ－Ｖ７に由来する、段落３８に記載の医薬組成物。
【００９０】
４０．上記腫瘍特異的突然変異は薬物耐性突然変異を含む、段落３０～３９のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００９１】
４１．少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＢＴＫ／Ｃ４８１Ｓ，ＥＧＦＲ／Ｔ７９０Ｍ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｔ３１５Ｉ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｙ２５３Ｈ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｅ２５５Ｋ，ＢＣＲ－Ａｂｌ／Ｅ２５５Ｖ，ｃ－ｋｉｔ／Ｔ６７０Ｉ，ＰＩＫ３ＣＡ／Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ／Ｅ５４２Ｋ，ＨＥＲ２／Ｇ７７６（ＹＶＭＡ），ＨＥＲ２／Ｅ５４５Ｋ，ＥＭＬ４－ＡＬＫ／Ｇ１２６９Ａ，ＫＲＡＳ／Ｇ１２Ｖ／Ｄ，ＡＬＫ／Ｌ１１９６Ｍ，ＡＬＫ／Ｇ１２０２Ｒ，ＡＬＫ／Ｓ１２０６Ｙ，ＡＬＫ／１１５１Ｔ（ｉｎｓ），ＡＬＫ／Ｆ１１７４Ｃ，ＲＯＳ１／Ｇ２０３２Ｒ，ＡＫＴ１／Ｅ１７Ｋ，ＢＲＡＦ／Ｖ６００Ｅ，ＭＥＫ１／Ｑ５６Ｐ，ＭＥＫ１／Ｅ２０３Ｋ，ＭＥＫ１／Ｃ１２１Ｓ，ＭＥＫ１／Ｖ６０Ｅ，ＭＥＫ１／Ｇ１２８Ｖ，ＭＥＫ１／Ｖ１５４Ｉ，ＭＥＫ１／Ｐ１２４Ｓ，ＭＥＫ１／Ｐ１２４Ｌ，ＮＲＡＳ／Ｑ６１Ｋ／Ｌ／Ｒ，ＮＲＡＳ／Ｔ５８Ｉ，ＭＥＫ２／Ｃ１２５Ｓ，ＲＡＣ１／Ｐ２９Ｓ，ＥＳＲ１／Ｓ４６３Ｐ，ＡＲ／Ｖ５３４Ｅ，ＡＲ／Ｐ５３５Ｈ，ＡＲ／Ｌ５３６Ｑ，ＡＲ／Ｌ５３６Ｒ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｃ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｓ，ＡＲ／Ｙ５３７Ｎ，ＡＲ／Ｄ５３８Ｇ及びＡＲ／Ｆ８７６Ｌからなる群から選択される薬物耐性突然変異である、段落４０に記載の医薬組成物。
【００９２】
４２．上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、癌に罹患している対象の集団において年間少なくとも５００例の患者の発症率を有し、上記少なくとも１つの突然変異は、表９で上記集団に関して列挙された突然変異を含む、段落３０～４１のいずれか一つに記

載の医薬組成物。
【００９３】
４３．上記少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは、表９で列挙された少なくとも１つのペプチドを含む、段落４２に記載の医薬組成物。
【００９４】
４４．（ａ）上記対象の集団はＣＬＬに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＳＦ３Ｂ１：ｐ．Ｋ７００Ｅ，ＭＹＤ８８：ｐ．Ｌ２７３Ｐ，ＮＯＴＣＨ１：ｐ．Ｐ２５１４ｆｓ，ＡＢＣＡ１１Ｐ：ｐ．Ｅ９０１Ｄ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ｄ３８２３Ｅ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｅ３４８Ｄ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ｖ１２２０Ｉ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ｈ１２０３Ｎ，ＡＮＫＲＤ３０Ａ：ｐ．Ａ２３２Ｖ，ＡＰＯＯＬ：ｐ．Ｉ１３８Ｌ，ＥＧＲ２：ｐ．Ｈ３９７Ｎ，ＭＫＩ６７：ｐ．Ｈ２２１３Ｄ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＰＬＩＮ４：ｐ．Ｍ６９１Ｖ，ＸＰＯ１：ｐ．Ｅ５７１Ｋ，ＺＣＲＢ１：ｐ．Ｌ７６Ｆ，ＺＮＦ７００：ｐ．Ｎ６５２Ｈ，ＺＮＦ７００：ｐ．Ｑ６５４Ｒ，ＺＮＦ８４４：ｐ．Ｄ４５８Ｈ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ａ４０４６Ｖ，ＡＮＫＲＤ３６：ｐ．Ｐ３３７Ｒ，Ｃ１ｏｒｆ１７０：ｐ．Ｔ２０３Ｉ，ＣＡＳＴ：ｐ．Ｄ６３９Ｅ，ＥＧＲ２：ｐ．Ｅ３６９Ｋ，ＧＰＲ１２３：ｐ．Ｌ６３０Ｐ，ＩＫＺＦ３：ｐ．Ｌ１６２Ｒ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｐ４２２４Ｒ，ＯＲ９Ｑ１：ｐ．Ｍ３４Ｌ，ＰＫＤ２：ｐ．Ｙ４８６Ｆ，ＰＲＡＭＥＦ１１：ｐ．Ｒ１０４Ｑ，ＳＹＮＪ１：ｐ．Ｉ６８１Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＴＲＰＶ２：ｐ．Ｌ６２７ｄｅｌ，ＺＮＦ２５４：ｐ．Ｓ４９８Ａ，ＺＮＦ７３２：ｐ．Ａ４５９Ｔ，ＺＮＦ７４９：ｐ．Ｅ５３０Ｑ，ＺＮＦ８４５：ｐ．Ｍ４２３Ｉ，ＡＢＣＡ１１Ｐ：ｐ．Ｇ９００Ｅ，ＡＣＲＣ：ｐ．Ｅ２４３Ｄ，ＡＣＲＣ：ｐ．Ａ２４４Ｖ，ＡＣＳＬ３：ｐ．Ｔ１８８Ｓ，ＡＤＡＭＴＳ２：ｐ．Ｄ９４８Ｎ，ＡＧＡＰ６：ｐ．Ｓ１２７Ｉ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ａ２１１４Ｇ，ＡＮＫＲＤ３６：ｐ．Ｄ１０１４Ｙ，ＡＲＩＤ３Ａ：ｐ．Ｇ５５０ｆｓ，ＡＲＩＤ４Ａ：ｐ．Ｄ１１５４Ｅ，ＡＴＰ２Ｂ４：ｐ．Ｒ１８３Ｈ，ＡＴＲＮＬ１：ｐ．Ｌ１２４４Ｆ，ＢＮＣ１：ｐ．Ｙ９３７Ｎ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｋ６０１Ｎ，ＢＴＬＡ：ｐ．Ｑ８６Ｋ，Ｃ１４ｏｒｆ１７７：ｐ．Ｇ９０Ｖ，Ｃ２ｏｒｆ４４：ｐ．Ｎ４５６Ｋ，Ｃ３ｏｒｆ１５：ｐ．Ｒ５５２Ｑ，ＣＡＣＮＡ２Ｄ１：ｐ．Ｙ３７６Ｎ，ＣＡＬＤ１：ｐ．Ｅ３４０Ｋ，ＣＣＤＣ１５：ｐ．Ｐ４８８Ｈ，ＣＣＤＣ７９：ｐ．Ｎ４４０Ｔ，ＣＣＮＢ３：ｐ．Ａ９３２Ｔ，ＣＤ１０９：ｐ．Ｌ４７０Ｑ，ＣＤ２０９：ｐ．Ｑ１８９Ｌ，ＣＫＡＰ２：ｐ．＊６８４Ｋ，ＣＭＡ１：ｐ．Ｉ８１Ｋ，ＣＭＩＰ：ｐ．Ａ２３０Ｔ，ＣＮＴＮＡＰ４：ｐ．Ｉ１２Ｆ，ＣＲＹＭ：ｐ．＊３１５Ｋ，ＤＩＣＥＲ１：ｐ．Ｅ１７０５Ｋ，ＤＰＣＲ１：ｐ．Ｌ７１６Ｐ，ＥＩＦ３Ａ：ｐ．Ｍ１０９３Ｌ，ＥＩＦ４Ｇ３：ｐ．Ｒ８Ｈ，ＥＴＦＤＨ：ｐ．Ｉ２８１Ｆ，ＥＷＳＲ１：ｐ．Ｙ６５６Ｃ，Ｆ５：ｐ．Ｌ１３３２Ｐ，Ｆ５：ｐ．Ｌ１２５３Ｆ，ＦＡＭ５０Ａ：ｐ．Ｈ３１７Ｒ，ＦＢＸＬ１３：ｐ．Ｓ１０２Ｒ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｈ，ＦＨＬ１：ｐ．Ｄ１８４Ｅ，ＦＩＬＩＰ１：ｐ．Ｉ５２２Ｋ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｑ３９Ｋ，ＧＮＢ１：ｐ．Ｉ８０Ｔ，ＧＰＲ１１０：ｐ．Ｒ４４３Ｇ，ＧＰＲ９８：ｐ．Ｙ６１５２Ｆ，ＨＤＧＦＬ１：ｐ．１８８＿１８９ｉｎｓＡ，ＩＧＦ２ＢＰ２：ｐ．Ｔ１８６Ｓ，ＩＬ１Ｒ２：ｐ．Ｌ３６４ｆｓ，ＫＩＡＡ１１０９：ｐ．Ｌ４６８０Ｐ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＫＲＴＡＰ１９－１：ｐ．Ｇ６１Ｓ，ＭＡＦ：ｐ．Ｇ５３ｆｓ，ＭＡＧＥＣ１：ｐ．Ｌ６０９Ｈ，ＭＡＰ２Ｋ１：ｐ．Ｋ５７Ｎ，ＭＥＤ１２：ｐ．Ｌ３６Ｒ，ＭＥＤ１２：ｐ．Ｇ４４Ｓ，ＭＥＴＡＰ２：ｐ．Ｙ１３７Ｎ，ＭＥＴＴＬ９：ｐ．Ｙ５７Ｆ，ＭＧＰ：ｐ．Ｖ１５Ｌ，ＭＫＩ６７：ｐ．Ｒ２２２２Ｋ，ＭＵＣ１６：ｐ．Ｔ１１００５Ｉ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｓ３９４１Ｎ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｓ３９４１Ｇ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｖ３０９１Ｌ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｓ２９５１Ｙ，ＭＵＣ４：ｐ．Ａ２８４１Ｓ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｓ２７６０Ａ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｔ２３３５Ｍ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｔ１６２７Ｋ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｔ１５４７Ｓ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｈ１１３３Ｑ，ＭＹＤ８８：ｐ．Ｍ２４０Ｔ，ＮＥＤＤ４Ｌ：ｐ．Ｐ１９４ｄｅｌ，ＮＥＦＨ：ｐ．Ｓ７０４Ｔ，ＮＲＧ４：ｐ．Ｇ２１ｆｓ，ＯＲ２Ａ２５：ｐ．Ｓ１０５Ｃ，ＯＲ４Ｃ１６：ｐ．Ｙ６３Ｆ，ＯＲ４Ｎ４：ｐ．Ｌ１５０ｆｓ，ＰＡＢＰＣ１：ｐ．Ｋ２５４ｆｓ，ＰＩＷＩＬ１：ｐ．Ｐ３７２

ｆｓ，ＰＬＣＤ３：ｐ．Ｅ４９９ｆｓ，ＰＬＥＫＨＢ１：ｐ．Ｓ１４６Ｐ，ＰＰＩＬ４：ｐ．Ｓ３８２Ｒ，ＰＲＤＭ４：ｐ．＊８０２Ｋ，ＰＲＧ４：ｐ．Ｎ６７５Ｈ，ＰＲＫＡＢ１：ｐ．Ｐ１０４Ｈ，Ｒ３ＨＤＭ２：ｐ．Ｓ５９２Ｇ，Ｒ３ＨＤＭ２：ｐ．Ｓ５８８Ｎ，Ｒ３ＨＤＭ２：ｐ．Ｒ２０６Ｗ，ＲＰＳ２：ｐ．Ｒ２００Ｇ，ＲＰＴＮ：ｐ．Ｇ３６４Ｓ，ＳＦ３Ｂ１：ｐ．Ｋ６６６Ｅ，ＳＦ３Ｂ１：ｐ．Ｎ６２６Ｙ，ＳＦ３Ｂ１：ｐ．Ｙ６２３Ｃ，ＳＩＸ３：ｐ．Ｉ２７Ｌ，ＳＬＣ３９Ａ７：ｐ．Ｌ４５６ｆｓ，ＳＬＣ６Ａ９：ｐ．Ｒ９４Ｋ，ＴＦＧ：ｐ．Ａ３８２Ｖ，ＴＧＯＬＮ２：ｐ．Ｋ８３Ｒ，ＴＧＯＬＮ２：ｐ．Ｔ８０Ｓ，ＴＬＲ２：ｐ．Ｄ３２７Ｖ，ＴＮＫＳ２：ｐ．Ｔ６１９ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２４２Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＴＷＩＳＴＮＢ：ｐ．Ｈ３０６Ｑ，ＵＢＸＮ７：ｐ．Ａ２７６Ｖ，ＷＤＲ７８：ｐ．Ｎ１１０Ｋ，ＸＩＲＰ２：ｐ．Ｖ３００８Ｅ，ＺＮＦ３８２：ｐ．Ｈ１８６Ｑ，ＺＮＦ５７８：ｐ．Ｒ３０６Ｈ，ＺＮＦ５７８：ｐ．Ｇ３１１Ｓ，ＺＮＦ５７８：ｐ．Ｈ３３４Ｒ，ＺＮＦ７００：ｐ．Ｓ６４９Ｃ，ＺＮＦ７０５Ａ：ｐ．Ｄ２９８Ｎ，ＺＮＦ８３６：ｐ．Ｋ６０８Ｑ，及びＺＮＦ８３６：ｐ．Ｉ５７１Ｎからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含み、並びに
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【００９５】

４５．（ａ）上記対象の集団はＢＬＣＡに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＦＧＦＲ３：ｐ．Ｓ２４９Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４２Ｋ，ＲＸＲＡ：ｐ．Ｓ４２７Ｆ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｄ４０４Ｅ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｇ，ＮＯＴＣＨ２：ｐ．Ｐ６ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２８５Ｋ，ＡＮＫＲＤ３０Ａ：ｐ．Ａ３５３Ｐ，Ｃ３ｏｒｆ７０：ｐ．Ｓ６Ｌ，ＥＦＣＡＢ６：ｐ．Ｒ３７９Ｋ，ＥＲＣＣ２：ｐ．Ｎ２３８Ｓ，ＦＡＭ４７Ｃ：ｐ．Ｑ２２５Ｅ，ＦＯＸＱ１：ｐ．Ｓ１３５Ｌ，ＨＬＡ－Ａ：ｐ．Ｑ７８Ｒ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｈ４２０５Ｑ，ＯＴＵＤ４：ｐ．Ｔ９０９Ｉ，ＳＬＡＭＦ１：ｐ．Ｓ２７７ｆｓ，ＳＰＲＥＤ３：ｐ．Ｓ１２８ｄｅｌ，ＴＭＣＯ２：ｐ．Ｓ１５ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２８０Ｔ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２７１Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ａ１５９Ｖ，ＺＮＦ７０６：ｐ．Ｉ８Ｎ，ＺＮＦ７０６：ｐ．Ｒ３Ｐ，ＡＣＡＣＢ：ｐ．Ｅ２３１８Ｑ，ＡＣＰＰ：ｐ．Ｅ３２１Ｋ，ＡＣＲＣ：ｐ．Ａ２６４Ｖ，ＡＤＡＭＴＳ２：ｐ．２３＿２４ｉｎｓＬ，ＡＦＦ３：ｐ．Ｅ９１９Ｋ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ｓ４１５０Ｆ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ｄ２８８９Ｈ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．Ｖ１９４０Ａ，ＡＬＸ４：ｐ．Ｒ１２６Ｑ，ＡＮＫＲＤ１２：ｐ．Ｅ６２７Ｋ，ＡＮＫＲＤ３２：ｐ．Ｔ９９９Ｎ，ＡＲＩＤ１Ａ：ｐ．Ｓ６１４Ｌ，ＡＳＸＬ２：ｐ．１１７＿１１８ＳＳ＞Ｓ，ＡＴＰ１２Ａ：ｐ．Ｒ８５８Ｃ，ＡＴＰ９Ａ：ｐ．Ｒ５１９Ｑ，ＢＣＡＳ３：ｐ．Ｔ２１４Ｍ，ＢＰＩ：ｐ．Ｍ２５５Ｉ，ＣＡＣＮＧ８：ｐ．Ｖ１４６Ｇ，ＣＡＭＳＡＰ１：ｐ．Ｔ４６６ｆｓ，ＣＤＣ２７：ｐ．Ｉ９１ｆｓ，ＣＤＫＮ１Ａ：ｐ．Ｅ４４ｆｓ，ＣＥＰ１９２：ｐ．Ｓ２０５８Ｌ，ＣＧＢ８：ｐ．Ｔ１８Ａ，ＣＨＲＮＡ３：ｐ．Ｌ２３ｄｅｌ，ＣＨＳＴ４：ｐ．Ｄ３５２Ｎ，ＣＬＩＰ１：ｐ．Ｓ１０１８ｆｓ，ＣＯＸ６Ａ１：ｐ．Ｓ８Ｌ，ＣＲＥＢＢＰ：ｐ．Ｄ１４３５Ｈ，ＣＲＩＰＡＫ：ｐ．Ｍ４８ｆｓ，ＣＳＰＧ５：ｐ．Ｄ１１９Ｎ，ＣＵＬ１：ｐ．Ｅ４８５Ｋ，ＤＬＣ１：ｐ．Ｓ７４１Ｔ，ＤＬＬ３：ｐ．Ｄ３１８Ｈ，ＤＯＰＥＹ２：ｐ．Ｅ１１９６Ｋ，ＥＣＭ１：ｐ．Ｅ２６６Ｋ，ＥＥＦ１Ａ２：ｐ．Ｙ４１８Ｓ，ＥＥＦ２Ｋ：ｐ．Ｅ６７３Ｋ，ＥＭＩＬＩＮ１：ｐ．Ｒ２７Ｇ，ＥＲＢＢ２：ｐ．Ｓ３１０Ｆ，ＥＲＢＢ３：ｐ．Ｍ９１Ｉ，ＥＲＢＢ３：ｐ．Ｖ１０４Ｌ，ＥＲＢＢ３：ｐ．Ｄ２９７Ｙ，ＥＲＣＣ２：ｐ．Ｙ１４Ｃ，ＦＡＭ１５５Ａ：ｐ．Ｑ８６ｄｅｌ，ＦＡＭ４３Ｂ：ｐ．Ｅ２７２ｄｅｌ，ＦＡＳＴＫＤ３：ｐ．Ｑ６２５Ｅ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｓ５４６Ｌ，ＦＧＦＲ３：ｐ．Ｒ２４８Ｃ，ＦＧＦＲ３：ｐ．Ｇ３８０Ｒ，ＦＧＦＲＬ１：ｐ．Ｈ４７９ｆｓ，ＧＢＥ１：ｐ．Ｍ５８７Ｉ，ＧＩＭＡＰ１－ＧＩＭＡＰ５：ｐ．Ｓ３１１Ｃ，ＧＮＡ１３：ｐ．Ｒ２００Ｇ，Ｈ１ＦＯＯ：ｐ．Ａ２１４ｆｓ，ＨＥＡＴＲ７Ｂ２：ｐ．Ｅ１１０９Ｋ，ＨＩＳＴ１Ｈ１Ｄ：ｐ．Ｉ８１Ｍ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＨＲＣＴ１：ｐ．Ｈ９２Ｐ，ＩＬＦ３：ｐ．Ｅ４８４Ｋ，ＫＣＮＫ２：ｐ．Ｓ６Ｗ，ＫＩＡＡ

０９０７：ｐ．Ｑ４４６Ｐ，ＫＩＦ２３：ｐ．Ｅ３５０Ｋ，ＫＬＦ５：ｐ．Ｓ１１８Ｌ，ＫＬＨＬ１５：ｐ．Ｄ１８５Ｇ，ＬＡＭＡ４：ｐ．Ｅ６３９Ｋ，ＬＩＬＲＡ１：ｐ．Ｈ４１０Ｙ，ＬＩＬＲＢ１：ｐ．Ｌ４７９ｄｅｌ，ＬＬＧＬ２：ｐ．Ｐ９５５ｆｓ，ＬＰＩＮ１：ｐ．Ｓ９７４Ｌ，ＬＲＲＣ１６Ａ：ｐ．Ｄ２２７Ｎ，ＬＲＴＭ２：ｐ．Ｓ１３９Ｌ，ＬＵＲＡＰ１Ｌ：ｐ．５５＿５６ｉｎｓＧＧＧ，ＭＡＧＥＣ１：ｐ．Ｐ５５３ｄｅｌ，ＭＣＬ１：ｐ．Ｅ１７１ｄｅｌ，ＭＮ１：ｐ．Ｓ４７２Ｌ，ＭＵＣ７：ｐ．Ａ１９１Ｖ，ＭＶＰ：ｐ．Ｅ４１２Ｋ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｅ３４５５Ｋ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｅ７９Ｋ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｒ３４Ｇ，ＮＯＳ１ＡＰ：ｐ．Ｑ３０６ｄｅｌ，ＯＲ２Ｔ３５：ｐ．Ｖ３１９ｆｓ，ＯＲ４Ｎ２：ｐ．Ｌ１５０ｆｓ，ＰＡＢＰＣ３：ｐ．Ｋ３３３ｆｓ，ＰＡＸ３：ｐ．Ｓ１９７Ｌ，ＰＢＸ２：ｐ．Ｅ７０Ｋ，ＰＢＸＩＰ１：ｐ．Ｈ７２９ｄｅｌ，ＰＣＤＰ１：ｐ．Ｅ５３７Ｋ，ＰＥＸ１：ｐ．Ｉ３７０ｆｓ，ＰＨＬＤＡ３：ｐ．Ｅ８２Ｋ，ＰＬＥＫＨＭ２：ｐ．Ｓ４５９Ｌ，ＰＬＶＡＰ：ｐ．Ａ３２１Ｖ，ＰＯＬＲ３Ｂ：ｐ．Ｌ３７２Ｆ，ＰＯＴＥＣ：ｐ．Ｒ４７７Ｑ，ＰＰＬ：ｐ．Ｈ３２６Ｙ，ＰＰＰ１Ｒ１５Ａ：ｐ．Ｅ１９６Ｋ，ＰＲＤＭ１６：ｐ．Ｅ２７１Ｑ，ＰＲＩＣ２８５：ｐ．Ｅ１２８９Ｑ，ＰＲＭＴ８：ｐ．Ｓ３１Ｐ，ＰＵＦ６０：ｐ．Ｓ３９６Ｌ，ＲＡＢ１１ＦＩＰ４：ｐ．Ｓ５９６Ｌ，ＲＡＤ５１Ｃ：ｐ．Ｄ１６７Ｎ，ＲＡＤ５１Ｃ：ｐ．Ｙ２２４Ｈ，ＲＡＬＧＰＳ１：ｐ．Ｒ３８１Ｑ，ＲＡＲＳ２：ｐ．Ｒ６Ｃ，ＲＢＭ２６：ｐ．Ｐ６４４Ａ，ＲＥＲＥ：ｐ．Ｋ１７６Ｎ，ＲＸＲＡ：ｐ．Ｓ４２７Ｙ，ＳＥＲＰＩＮＡ１２：ｐ．Ｒ２１１Ｇ，ＳＦ３Ｂ１：ｐ．Ｅ９０２Ｋ，ＳＬＣ６Ａ９：ｐ．Ｒ２４３Ｗ，ＳＬＣ９Ａ５：ｐ．Ｌ４４７Ｆ，ＳＰＥＳＰ１：ｐ．Ｆ１２１Ｌ，ＳＲＰＲＢ：ｐ．Ｇ１４Ｓ，ＳＹＮ２：ｐ．Ａ３４ｄｅｌ，ＳＹＴＬ２：ｐ．Ｉ４４０Ｍ，ＴＡＢ３：ｐ．Ｒ２１１Ｔ，ＴＡＦ１Ｂ：ｐ．Ｒ２９２Ｃ，ＴＡＯＫ２：ｐ．Ｌ９８１ｄｅｌ，ＴＡＳ１Ｒ３：ｐ．Ｅ５２５Ｋ，ＴＡＳ２Ｒ９：ｐ．Ｅ１６３Ｑ，ＴＢＣ１Ｄ１：ｐ．Ｓ７１Ｆ，ＴＢＣ１Ｄ２Ｂ：ｐ．Ｒ９２０Ｑ，ＴＦＰＩ２：ｐ．Ｒ２２２Ｃ，ＴＭ６ＳＦ１：ｐ．Ｓ１５Ｗ，ＴＭＥＭ１３１：ｐ．Ｋ６４０ｆｓ，ＴＭＥＭ１９：ｐ．Ｇ３３１ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｋ１３２Ｎ，ＴＲＡＭ１：ｐ．Ｅ４１Ｑ，ＴＳＫＳ：ｐ．Ｅ５１３Ｋ，ＴＴＮ：ｐ．Ｃ２０９３５Ｇ，ＵＢＯＸ５：ｐ．Ｓ４１７Ｌ，ＵＧＰ２：ｐ．Ｄ２６２Ｈ，ＶＧＦ：ｐ．Ｅ４３３Ｋ，ＸＡＢ２：ｐ．Ｅ７８２Ｋ，ＸＹＬＢ：ｐ．Ｓ８７Ｆ，ＺＣ３Ｈ４：ｐ．Ｅ７９８Ｋ，ＺＮＦ２０８：ｐ．Ｋ８５２Ｅ，ＺＮＦ２０８：ｐ．Ｉ６４７Ｓ，ＺＮＦ６２６：ｐ．Ｇ１９８Ｅ，ＺＮＦ７４９：ｐ．Ｑ４５７Ｅ，ＺＮＦ７６１：ｐ．Ｈ３７３Ｒ，ＺＮＦ７９９：ｐ．Ｔ４３Ａ，ＺＮＦ７９９：ｐ．Ｗ４１Ｇ，ＺＮＦ７９９：ｐ．Ｅ５８９Ｇ，ＺＮＦ８４４：ｐ．Ｐ５０３Ｒ，ＺＮＦ８４５：ｐ．Ｍ４２３Ｔ，ＺＮＦ８４５：ｐ．Ｔ４７９Ｍ，ＺＮＦ８６０：ｐ．Ｈ４６４Ｒ，ＺＮＦ８７８：ｐ．Ｓ１８１Ｒ，ＺＮＦ９１：ｐ．Ｒ３３３Ｈ，及びＺＮＦ９１：ｐ．Ｈ３０５Ｒからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【００９６】

４６．（ａ）上記対象の集団はＢＲＣＡに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｌ３２８ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｎ３３４ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｌ３４４ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｈ４００ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｓ４０８ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｓ４３０ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｈ４３４ｆｓ，ＧＡＴＡ３：ｐ．Ｈ４３５ｆｓ，及びＧＡＴＡ３：ｐ．Ｓ４０８ｆｓからなる群から選択されるフレームシフト突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～４３のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【００９７】

４７．（ａ）上記対象の集団はＢＲＣＡに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４２Ｋ，ＡＫＴ１：ｐ．Ｅ１７Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｎ３４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．

H1047L, SF3B1:p.K700E, GATA3:p.S408fs, PIK3CA:p.E726K, TP53:p.Y220C, TP53:p.H193R, PIK3CA:p.Q546R, TP53:p.R273C, TP53:p.R248W, TP53:p.R273H, TP53:p.I195T, TP53:p.H179R, FGFR2:p.N549K, NUP93:p.E14K, PIK3CA:p.C420R, PIK3CA:p.E453K, PIK3CA:p.Q546K, TP53:p.V216M, TP53:p.C176F, CDH1:p.E243K, ERBB2:p.L755S, KRAS:p.G12V, PIK3CA:p.E545A, TBL1XR1:p.I141fs, TP53:p.G266E, TP53:p.R248Q, TP53:p.Y163C, TP53:p.C141Y, TP53:p.G108fs, ACPP:p.R43W, AKT2:p.I289M, ARHGAP9:p.R137C, C9orf174:p.R136W, CDC42BPA:p.P675T, COL12A1:p.S395L, CRISPLD1:p.R222W, CT47B1:p.234_243EKLTEEATEE>E, CYP1A2:p.V483M, DAB2IP:p.E161K, DGKB:p.S13L, DMD:p.K1772N, DPEP1:p.V11L, ERBB2:p.S310F, ERBB2:p.D769Y, ERBB3:p.E928G, ESYT1:p.R816W, FAM179A:p.A831T, FAM58BP:p.A70T, FMN2:p.S751F, GALNTL6:p.K567del, GATA3:p.L328fs, GATA3:p.N334fs, GATA3:p.L344fs, GATA3:p.H400fs, GATA3:p.S408fs, GATA3:p.S430fs, GATA3:p.H434fs, GATA3:p.H435fs, GDAP1:p.T307A, GRB14:p.A300T, GUCY2C:p.G549C, IL17B:p.R34W, KCNB2:p.R231H, KIF1B:p.R1320W, KIF26B:p.V1113M, KLF4:p.K434Q, LY9:p.I69L, MAP2K4:p.S184L, MAP2K4:p.S251I, MAP2K4:p.T261fs, MAP3K1:p.L318fs, MAP3K1:p.I761fs, MAP3K1:p.V1346del, MAP3K1:p.L1384fs, MAPK13:p.E315K, MAPK4:p.V100M, MARCH5:p.R170C, MBP:p.E120K, MEFV:p.R377H, METTL15:p.Q53E, MS4A4A:p.V99M, MUC17:p.R4415H, MYH6:p.T847M, MYO5B:p.A405V, NARS2:p.P240R, NLGN4X:p.D382N, NLRC4:p.R288W, OR13G1:p.R258H, OR2AK2:p.V45I, OTOF:p.T388M, PACSIN2:p.Q331H, PALM2-AKAP2:p.A299T, PCDH19:p.R286C, PCDHGC5:p.D664N, PIK3CA:p.R88Q, PIK3CA:p.E110del, PIK3CA:p.K111del, PIK3CA:p.PVPHGLEDL447del, PIK3CA:p.L455fs, PIK3CA:p.M1004I, PIK3CA:p.M1043I, PIK3CA:p.N1044Y, PIK3R1:p.KPDL567del, PREX2:p.R363Q, PRRX1:p.A196V, PTEN:p.V317fs, RGSL1:p.V222I, RUNX1:p.R142fs, RUNX1:p.D96fs, SCN2A:p.R36K, SLC25A32:p.Q83E, SLC25A45:p.G106C, STRA6:p.Q68R, STX6:p.H153D, TBX3:p.H187Y, TFPT:p.S252C, TINAG:p.R332W, TMEM71:p.R63Q, TP53:p.E286K, TP53:p.R282W, TP53:p.V272M, TP53:p.S241fs, TP53:p.C238fs, TP53:p.C238F, TP53:p.C238Y, TP53:p.Y234C, TP53:p.Y220S, TP53:p.R209fs, TP53:p.G199V, TP53:p.L194R, TP53:p.H193L, TP53:p.H193Y, TP53:p.V173L, TP53:p.V173M, TP53:p.K132N, TP53:p.R110fs, TUBD1:p.A200V, VLDLR:p.R231H, V

ＷＡ３Ａ：ｐ．Ｖ９５５Ｉ，ＶＷＦ：ｐ．Ｋ１７２０Ｎ，ＸＰＯ１：ｐ．Ｅ５７１Ｋ，及びＺＮＦ２６８：ｐ．Ｆ９０１ｄｅｌからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００９８】
４８．（ａ）上記対象の集団はＣＯＡＤに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＡＣＶＲ２Ａ：ｐ．Ｋ４３５ｆｓ，ＧＲＢ１４：ｐ．ＫＫＫ２９５ｄｅｌ，ＳＥＣ６３：ｐ．Ｌ５３２ｆｓ，ＴＧＦＢＲ２：ｐ．Ｅ１２５ｆｓ，ＡＴＲ：ｐ．Ｋ７７１ｆｓ，ＩＣＡ１：ｐ．Ｎ２０４ｆｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＡＢＣＡ８：ｐ．Ｒ８４２Ｑ，ＡＣＴＬ７Ｂ：ｐ．Ｒ３５４Ｈ，ＡＣＶＲ２Ａ：ｐ．Ｋ４３５ｆｓ，ＡＩＭ２：ｐ．Ｋ３４０ｆｓ，ＡＬＧ２：ｐ．Ｓ３０２Ｙ，ＡＮＫＩＢ１：ｐ．Ｋ１４４ｆｓ，ＡＲＳＧ：ｐ．Ｖ１３１Ｉ，ＡＴＰ１０Ｄ：ｐ．Ｒ３１１Ｈ，ＡＸＩＮ２：ｐ．Ｗ６６３ｆｓ，Ｃ５ｏｒｆ３０：ｐ．Ｄ４Ｎ，ＣＡＣＮＧ３：ｐ．Ｖ１３４Ｉ，ＣＡＳＰ５：ｐ．Ｋ７８ｆｓ，ＣＣ２Ｄ２Ａ：ｐ．Ｒ１２８４Ｃ，ＣＤＨ１０：ｐ．Ｅ３４９Ｋ，ＤＮＭＴ１：ｐ．Ｅ４３２Ｋ，ＤＯＣＫ２：ｐ．Ｇ１７０Ｒ，ＤＯＣＫ５：ｐ．Ｅ１７７Ｋ，ＥＧＲ２：ｐ．Ｒ３９０Ｈ，ＥＲＢＢ３：ｐ．Ｖ１０４Ｍ，ＦＡＭ１３５Ｂ：ｐ．Ｒ８８４Ｈ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｃ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｈ，ＦＨＤＣ１：ｐ．Ｒ２５４Ｗ，ＦＯＸＬ１：ｐ．Ｎ８９Ｋ，ＨＣＮ４：ｐ．Ｒ５２５Ｈ，ＨＬＡ－ＤＭＡ：ｐ．Ｅ８４Ｋ，ＨＴＲ３Ｂ：ｐ．Ｒ２３６Ｃ，ＩＴＧＡ４：ｐ．Ｔ６７３Ｍ，ＫＩＦ１８Ａ：ｐ．Ｒ１７Ｃ，ＫＩＦ２０Ｂ：ｐ．Ｅ９９１Ｋ，ＫＬＨＬ５：ｐ．Ｒ３２６Ｃ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ａ１４６Ｔ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＬＰＨＮ３：ｐ．Ｒ１１８３Ｑ，ＭＡＰ２Ｋ４：ｐ．Ｒ２８７Ｈ，ＭＡＰＫ８ＩＰ１：ｐ．Ｌ２１７ｆｓ，ＭＦＳＤ５：ｐ．Ｒ２８０Ｑ，ＭＵＣ１６：ｐ．Ｒ８６０６Ｈ，ＭＹＯ６：ｐ．Ｄ１１８０Ｎ，ＮＡＡ２５：ｐ．Ｓ８０７Ｙ，ＮＢＰＦ１４：ｐ．Ｖ４４Ｌ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｒ，ＰＡＸ３：ｐ．Ｔ４２４Ｍ，ＰＧＡＭ１：ｐ．Ｒ２４０Ｈ，ＰＨＦ３：ｐ．Ｒ１４１０Ｉ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｒ８８Ｑ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＰＬＸＮＡ３：ｐ．Ｖ１４ｆｓ，ＰＯＳＴＮ：ｐ．Ｒ５０８Ｃ，ＰＴＰＲＵ：ｐ．Ｄ１４３４Ｎ，ＰＹＧＯ２：ｐ．Ｑ１５０ｆｓ，ＲＢＢＰ７：ｐ．Ｅ２７４Ｋ，ＳＦＰＱ：ｐ．Ｒ６１１Ｑ，ＳＧＳＭ１：ｐ．Ｆ１１１７Ｌ，ＳＬＣ２５Ａ４０：ｐ．Ｒ９６Ｑ，ＳＬＣ８Ａ１：ｐ．Ｒ４３１Ｈ，ＳＬＩＴＲＫ３：ｐ．Ｓ２９８Ｌ，ＳＰＡＴＡ２２：ｐ．Ｓ１５０Ｌ，ＳＵＮ３：ｐ．Ｅ１２８Ｋ，ＴＧＦＢＲ１：ｐ．Ｓ２４１Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＴＲＰＶ５：ｐ．Ｒ４９２Ｈ，ＵＳＰ４０：ｐ．Ｓ８５１Ｌ，ＶＰＳ１３Ｃ：ｐ．Ｄ１３５９Ｙ，ＺＢＴＢ２４：ｐ．Ｌ６０７Ｉ，ＺＮＦ４３４：ｐ．Ｒ３０６Ｃ，ＺＮＦ４４３：ｐ．Ｒ３０１Ｉ，ＺＮＦ４８４：ｐ．Ｒ１３８Ｃ，及びＺＮＦ７７０：ｐ．Ｓ４４１Ｐからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【００９９】
４９．（ａ）上記対象の集団はＧＢＭに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＨＳＤ１７Ｂ７Ｐ２：ｐ．Ｎ１７５Ｓ，ＩＤＨ１：ｐ．Ｒ１３２Ｈ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ａ２８９Ｖ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｇ５９８Ｖ，ＷＡＳＨ３Ｐ：ｐ．Ｇ１７５Ｓ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｄ４０４Ｅ，ＲＰＳＡ：ｐ．Ｑ１１１Ｅ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｅ３４５５Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ａ２８９Ｔ，ＰＲＢ２：ｐ．Ｎ２３０ｄｅｌ，ＲＧＰＤ５：ｐ．Ｐ１７６０Ａ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＣＨＥＫ２：ｐ．Ｋ３７３Ｅ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｒ１０８Ｋ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｒ２２２Ｃ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３Ｒ１：ｐ．Ｇ３７６Ｒ，ＰＯＴＥＣ：ｐ．Ｋ５０７Ｅ，ＳＤＨＡＰ２：ｐ．Ｖ１９５Ｅ，ＳＬＣ６Ａ１０Ｐ：ｐ．Ｋ８８Ｎ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２８２Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２

73H, CD3EAP:p.K219del, DST:p.R146C, EGFR:p.A289D, EGFR:p.H304Y, FRG1B:p.S71N, GOLGA8DP:p.A116E, KRTAP4-11:p.R121K, KRTAP4-11:p.S48R, MAP3K1:p.P324L, OGDH:p.I78fs, PODXL:p.S162fs, PSPH:p.V145I, SPINT1:p.A316V, TP53:p.R248W, TP53:p.G245S, TP53:p.Y220C, TP53:p.R158H, TSHZ2:p.A222T, UBC:p.L149R, ZDHHC4:p.R300H, ZNF844:p.R447P, AASS:p.T878fs, ABCC10:p.R570W, ADAM29:p.V205I, ADAMTS8:p.V524M, AGAP3:p.R766W, AICDA:p.Y144F, AK7:p.A159V, AK8:p.D243A, ANO2:p.R334C, AOX1:p.A507V, ARHGAP5:p.M691L, CALN1:p.V231I, CARM1:p.A202V, CD163L1:p.V721M, CD1D:p.L25fs, CD209:p.A283T, CDH18:p.A195T, CILP2:p.V553M, CIZ1:p.L89P, CLOCK:p.L123fs, COL6A5:p.T2224M, CSF2RB:p.G298S, CSMD3:p.E171K, CYP2D6:p.H352R, DCAF12L1:p.R335H, DCAF12L2:p.R246H, DPP10:p.V183I, DPY19L2P1:p.R378Q, DQX1:p.R505H, DRD5:p.S275R, DVL2:p.V66G, EFCAB6:p.R379K, EGFR:p.L62R, EGFR:p.R252C, EGFR:p.P596S, EGFR:p.P596L, EGFR:p.G598A, EGFR:p.E709K, EPHA1:p.A184T, ERC2:p.R20H, ESPNP:p.R627Q, FAM126B:p.R382H, FBN3:p.V886I, FGF14:p.T229M, FLG2:p.H1901fs, FLG:p.R2886H, FLNA:p.V1240M, FOXG1:p.H57del, FPR2:p.R54Q, FRG1B:p.K13N, FRG1B:p.A53T, GABRA6:p.V314I, GJB3:p.R160H, GLT8D2:p.A178V, GRM3:p.R183C, HERC1:p.R2330H, HNF1B:p.T417M, HTRA3:p.Q403R, IDH1:p.R132G, IFNA10:p.L80F, IFNA10:p.V79A, JHDM1D:p.R313H, JPH1:p.A395T, KEL:p.V411M, KIAA0907:p.R516fs, KIAA1704:p.D88del, KLK6:p.R120H, KRAS:p.G12D, KRTAP4-7:p.L121V, KRTAP4-7:p.L148V, KRTAP5-4:p.S131C, LAT2:p.L18W, LIMK2:p.R203H, LUM:p.R330C, MCOLN3:p.V141I, MGAT4B:p.T444P, MUC17:p.V77M, MUC17:p.3204_3205insP, MYO1D:p.T109M, MYO6:p.Q914fs, NAP1L5:p.140_141EE>E, NF1:p.F1658fs, NHP2L1:p.R84C, NLRP5:p.R737W, NPTX1:p.A263T, NUFIP2:p.Q29del, ODF4:p.R61C, OR11H12:p.H154P, OR2A7:p.V18I, OR2H1:p.V287I, OR2T12:p.R184H, OR5D13:p.R236C, OR5P2:p.A100V, OR6N2:p.R293C, PASD1:p.A236del, PCDH11X:p.T486M, PCDHB13:p.P221L, PDGFRA:p.E229K, PDGFRB:p.S650L, PHC3:p.T35del, PIK3C2B:p.R287fs, PIK3CA:p.M1V, PIK3CA:p.R88Q, PIK3CA:p.M1043V, PIK3CA:p.H1047R, PIK3R1:p.K379N, PODNL1:p.A150V, POTEE:p.V166M, POTEG:p.R136H, PRKCD:p.G432fs, PROKR2:p.V297I, PTEN:p.C136Y, PTEN:p.S170N, PTEN:p.R173H, PTEN:p.T277I, PTEN:p.V317fs, PTPN14:p.E716del, R3HDM2:p.412_41

３ＱＱ＞Ｑ，ＲＡＢ１１ＦＩＰ５：ｐ．Ｒ１７０Ｈ，ＲＡＳＡＬ３：ｐ．Ｒ８２Ｈ，ＲＢ１：ｐ．Ｎ３１６ｆｓ，ＲＤＨ８：ｐ．Ａ１９８Ｖ，ＲＥＮ：ｐ．１５＿１６ＬＬ＞Ｌ，ＲＩＭＢＰ２：ｐ．Ｒ８３０Ｈ，ＳＣＡＦ１１：ｐ．Ｅ９２６ｆｓ，ＳＣＮ７Ａ：ｐ．Ｒ１３５８Ｈ，ＳＣＮＮ１Ｇ：ｐ．Ｒ５６４Ｈ，ＳＤＨＡＰ２：ｐ．Ｒ３１Ｃ，ＳＤＨＡＰ３：ｐ．Ａ６６Ｔ，ＳＥＭＧ２：ｐ．Ｒ２９２Ｃ，ＳＨ３ＲＦ２：ｐ．Ｒ３１８Ｃ，ＳＨＢ：ｐ．Ａ４６０Ｔ，ＳＩＧＬＥＣ１０：ｐ．Ｔ２５０Ｍ，ＳＬＣ１３Ａ５：ｐ．Ｑ２７３Ｐ，ＳＬＣ１７Ａ９：ｐ．Ｖ３２４Ｉ，ＳＬＣ２２Ａ９：ｐ．Ｒ４０７Ｑ，ＳＬＣ２６Ａ３：ｐ．Ｖ８８Ｉ，ＳＬＣ５Ａ３：ｐ．Ａ３０２ｆｓ，ＳＬＣ９Ａ４：ｐ．Ｒ６３１Ｈ，ＳＰＡＭ１：ｐ．Ｒ３４６Ｑ，ＳＰＥＮ：ｐ．Ｅ８０３ｆｓ，ＳＰＴＡ１：ｐ．Ａ２０１１Ｖ，ＳＵＳＤ５：ｐ．Ｔ５１３Ｍ，ＳＹＮＥ１：ｐ．Ｒ８４６８Ｈ，ＴＡＲＳＬ２：ｐ．Ｇ３６６Ｄ，ＴＡＳ２Ｒ４１：ｐ．Ａ２５５Ｔ，ＴＡＴ：ｐ．Ｒ３６７Ｈ，ＴＦＰＩ２：ｐ．Ｒ２０６Ｃ，ＴＨＳＤ７Ｂ：ｐ．Ｒ９０Ｃ，ＴＭＥＭ１４７：ｐ．Ａ９２Ｖ，ＴＭＥＭ１５６：ｐ．Ｒ８１Ｃ，ＴＭＰＲＳＳ６：ｐ．Ｖ３０２Ｉ，ＴＮＦＳＦ９：ｐ．Ａ２３２Ｔ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２３８Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２３８Ｙ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２３４Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ２１６Ｍ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１７９Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｔ１５５Ｎ，ＴＲＡＰＰＣ１０：ｐ．Ｋ１３３ｆｓ，ＴＴＮ：ｐ．Ｒ２１４０２Ｗ，ＴＴＮ：ｐ．Ｖ１６４０３Ｍ，ＴＵＢＢＰ５：ｐ．Ｖ１０２Ｍ，ＴＹＲＰ１：ｐ．Ｔ３５２ｆｓ，ＵＢＣ：ｐ．Ｒ７３Ｌ，ＵＧＴ２Ｂ２８：ｐ．Ｐ２８９Ｈ，ＵＳＨ２Ａ：ｐ．Ｒ３７１９Ｈ，ＷＡＳＨ６Ｐ：ｐ．Ｌ２１１Ｖ，ＺＦＰ４２：ｐ．Ｖ２２７Ｉ，ＺＦＰ４２：ｐ．Ｔ２６４Ｍ，ＺＮＦ１８１：ｐ．Ｖ３０５Ｇ，ＺＮＦ２８０Ｂ：ｐ．Ｅ４００Ｋ，ＺＮＦ５３４：ｐ．Ｎ５８３Ｋ，ＺＮＦ５６３：ｐ．Ｗ２０８ｆｓ，ＺＮＦ８４４：ｐ．Ｆ４８７Ｌ，及びＺＰＢＰ：ｐ．Ｒ１５４Ｃからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、

段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１００】

５０．（ａ）上記対象の集団はＨＮＳＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４２Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２８２Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４５Ｓ，ＲＨＯＡ：ｐ．Ｅ４０Ｑ，ＥＰ３００：ｐ．Ｄ１３９９Ｎ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｖ，ＭＢ２１Ｄ２：ｐ．Ｑ３１１Ｅ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｅ７９Ｑ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１７９Ｙ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｇ，ＨＩＳＴ１Ｈ２ＢＦ：ｐ．Ｅ７７Ｋ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＭＡＰＫ１：ｐ．Ｅ３２２Ｋ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｄ２９Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ２７８Ｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２４２Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２２０Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１９３Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１７９Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１５７Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１１０Ｌ，ＡＫＮＡＤ１：ｐ．Ｋ６２０Ｒ，ＡＮＸＡ６：ｐ．Ｒ２３１Ｑ，ＡＰ１Ｇ２：ｐ．Ｄ２４３Ｎ，ＡＴＡＤ５：ｐ．Ｄ４４１Ｎ，ＡＴＰ６ＡＰ２：ｐ．Ｅ１１９Ｑ，Ｂ２Ｍ：ｐ．Ｍ１Ｉ，ＢＣＬ１１Ａ：ｐ．Ｅ５７９Ｋ，Ｃ１ｏｒｆ１７２：ｐ．Ｙ３０ｆｓ，Ｃ７ｏｒｆ５７：ｐ．Ｅ３０Ｋ，ＣＣＤＣ１３５：ｐ．Ｅ３１３Ｋ，ＣＤＨ１２：ｐ．Ｐ７０６Ｔ，ＣＤＨ７：ｐ．Ｑ２２５Ｋ，ＣＤＫ１１Ｂ：ｐ．Ｅ７９ｄｅｌ，ＣＤＫＮ２Ａ：ｐ．Ｈ８３Ｙ，ＣＨＣＨＤ４：ｐ．Ｔ７９Ｍ，ＣＩＲＨ１Ａ：ｐ．Ｓ２５０Ｉ，ＣＬＳＴＮ２：ｐ．Ｐ７５９Ｌ，ＣＲＢ１：ｐ．Ｌ６２８ｆｓ，ＤＥＮＮＤ５Ｂ：ｐ．Ｇ１０２３Ｅ，ＤＮＡＨ５：ｐ．Ｑ１７９７Ｅ，ＤＳＰ：ｐ．Ｒ１６０Ｇ，ＥＤＡ：ｐ．Ｌ５８Ｆ，ＥＦＣＡＢ６：ｐ．Ｅ１００２Ｋ，ＥＬＦ４：ｐ．Ｓ４１５Ｌ，ＥＰ３００：ｐ．Ｃ１１６４Ｙ，ＥＰＨＡ３：ｐ．Ｔ８０２Ｒ，ＥＰＨＡ６：ｐ．Ｄ９５２Ｈ，ＥＲＢＢ２：ｐ．Ｍ９１６Ｉ，ＥＳＲＲＡ：ｐ．Ｄ２１９Ｎ，ＦＡＭ１０１Ａ：ｐ．Ｉ８９ｄｅｌ，ＦＢＸＯ２４：ｐ．Ｍ５５３Ｖ，ＦＣＡＲ：ｐ．Ｖ２３３Ｍ，ＧＰＡＮＫ１：ｐ．Ｙ３５１ｆｓ，ＧＰＲ２０：ｐ．Ｖ３００Ｉ，ＧＰＲＡＳＰ１：ｐ．Ｓ７０６Ｌ，ＧＰＲＩＮ３：ｐ．Ｒ６３３ｆｓ，ＧＲＩＤ２：ｐ．Ｔ６４９ｆｓ，ＧＲＭ３：ｐ．Ｆ６８２Ｌ，ＧＵＣＹ２Ｆ：ｐ．Ｓ４０４Ｌ，ＨＣ

ＲＴＲ２：ｐ．Ｄ１００Ｙ，ＨＩＳＴ１Ｈ３Ｃ：ｐ．Ｋ３７Ｍ，ＨＩＳＴ１Ｈ４Ｃ：ｐ．Ｒ６８Ｐ，ＨＬＸ：ｐ．Ｓ１２Ｔ，ＨＯＸＤ１０：ｐ．Ｙ１５１Ｃ，ＨＰＳ３：ｐ．Ｋ８１２Ｎ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ａ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｓ，ＩＦＴ１４０：ｐ．Ｅ６６４Ｋ，ＩＮＰＰＬ１：ｐ．Ｔ４９３Ｍ，ＩＴＧＡ１０：ｐ．Ｒ６６９Ｑ，ＩＴＧＢ１：ｐ．Ｄ１５８Ｎ，ＫＩＡＡ１４２９：ｐ．Ｄ１５２６Ｎ，ＫＩＡＡ１４２９：ｐ．Ｓ１３８Ｆ，ＫＰＲＰ：ｐ．Ｅ５５３ｆｓ，ＫＳＲ２：ｐ．Ｔ５５５Ｍ，ＬＩＮＧＯ２：ｐ．Ｐ４１０Ｔ，ＬＰＣＡＴ１：ｐ．Ｖ１８７ｄｅｌ，ＭＡＧＥＢ３：ｐ．Ｖ７５Ａ，ＭＡＰ３Ｋ７：ｐ．Ｅ５２４Ｑ，ＭＡＰ４Ｋ３：ｐ．Ｐ６５７ｆｓ，ＭＡＰ９：ｐ．Ｋ４８５Ｎ，ＭＡＲＳ２：ｐ．Ｒ４８１Ｑ，ＭＢＯＡＴ７：ｐ．Ｒ４２４Ｗ，ＭＵＣ１６：ｐ．Ｒ１２７７４Ｈ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｔ４３８８Ｍ，ＭＹＨ１１：ｐ．Ｅ９９３Ｋ，ＭＹＯＣＤ：ｐ．Ｔ４９３Ｍ，ＭＹＯＭ１：ｐ．Ｒ６３Ｑ，ＮＡＮＯＳ３：ｐ．Ｓ１８３Ｌ，ＮＣＯＲ１：ｐ．Ｒ１５６１Ｑ，ＮＣＯＲ１：ｐ．Ｑ１６９Ｅ，ＮＣＲ１：ｐ．Ｄ２１３Ｎ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｅ７９Ｋ，ＯＤＺ１：ｐ．Ｒ３６６Ｍ，ＯＰＮ１ＭＷ：ｐ．Ａ２８５Ｔ，ＯＲ２Ｍ２：ｐ．Ａ９５ｆｓ，ＯＲ２Ｍ３：ｐ．Ｍ２７３Ｉ，ＯＲ２Ｔ３３：ｐ．Ｒ１２０Ｓ，ＯＲ６Ｖ１：ｐ．Ｉ２４８ｆｓ，ＰＡＢＰＣ５：ｐ．Ｐ５８Ｌ，ＰＡＣＳＩＮ１：ｐ．Ｅ３５９Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｍ１０４３Ｖ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｌ，ＰＩＷＩＬ１：ｐ．Ｖ６９９Ｍ，ＰＬＩＮ５：ｐ．４３０＿４３１ｉｎｓＮＧ，ＰＬＸＮＡ３：ｐ．Ｐ５８Ｓ，ＰＲＢ１：ｐ．Ｒ２７４ｆｓ，ＰＲＳＳ１：ｐ．Ｄ１０７Ｎ，ＲＡＣ１：ｐ．Ａ１５９Ｖ，ＲＧＳ７：ｐ．Ｌ２１ｆｓ，ＲＰＡ１：ｐ．Ｒ３１Ｈ，ＲＰＬ１８：ｐ．Ｒ１７８ｆｓ，ＳＦＩ１：ｐ．Ｒ８２１Ｑ，ＳＬＣ３５Ｄ３：ｐ．＊４１７Ｓ，ＳＬＣ５Ａ７：ｐ．Ｇ３３６Ｃ，ＳＭＡＲＣＡ４：ｐ．Ｐ９１３Ｌ，ＳＴＡＴ３：ｐ．Ｄ６６１Ｖ，ＳＹＣＰ２：ｐ．Ｋ４７４Ｎ，ＳＹＴ６：ｐ．Ｒ２４９Ｈ，ＴＢＸ２１：ｐ．Ｅ４９４Ｋ，ＴＨＳＤ７Ａ：ｐ．Ｒ１０４６Ｃ，ＴＨＳＤ７Ａ：ｐ．Ｃ７２８Ｆ，ＴＭＣ３：ｐ．Ｒ９３４Ｓ，ＴＭＴＣ２：ｐ．Ｔ４０９Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２８５Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２７５Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２６６Ｅ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２６２Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４９Ｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４５Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２３８Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｍ２３７Ｉ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２３６Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２３６Ｄ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１９６Ｐ，ＴＰ５３：ｐ．ＰＨＨＥＲＣ１７７ｄｅｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１７３Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１７３Ｍ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ１６３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ１５１Ｔ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１４３Ｍ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ５８ｆｓ，ＵＲＩ１：ｐ．Ｓ１３ｆｓ，ＺＮＦ１７７：ｐ．Ｋ３８４Ｎ，ＺＮＦ７５０：ｐ．Ｓ９６ｆｓ，及びＺＺＺ３：ｐ．Ｒ５Ｑからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、

段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０１】

５１．（ａ）上記対象の集団はＫＩＲＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＷＡＳＨ３Ｐ：ｐ．Ｇ１７５Ｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ８９Ｈ，ＶＨＬ：ｐ．Ｓ１１１Ｎ，ＷＤＲ５２：ｐ．Ｖ１２２７Ｇ，ＫＲＴ１：ｐ．５５２＿５５９ＹＧＳＧＧＳＳＹ＞Ｙ，ＫＲＴＡＰ１－１：ｐ．Ｓ３４Ｃ，ＰＡＬＭ２－ＡＫＡＰ２：ｐ．１０７５＿１０７６ｉｎｓＥＡ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｄ４０４Ｅ，ＤＯＰＥＹ２：ｐ．Ｙ２０４８Ｓ，ＫＡＴ２Ｂ：ｐ．Ｗ１１１ｆｓ，ＰＡＢＰＣ１：ｐ．Ｅ１５６ｆｓ，ＰＣＤＨＧＣ５：ｐ．Ｇ５９９Ｖ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＲＲＡＤ：ｐ．Ａ２７８Ｅ，ＳＩＲＰＡ：ｐ．Ｄ１３１ｄｅｌ，ＵＱＣＲＦＳ１：ｐ．Ｉ８３Ｖ，ＶＨＬ：ｐ．Ｐ４５Ｌ，ＶＨＬ：ｐ．Ｖ７４Ｄ，ＶＨＬ：ｐ．Ｒ８２Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１１６ｆｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１５８Ｖ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１６９Ｐ，ＷＤＲ７３：ｐ．ＤＧＴＲＳＱ３１５ｄｅｌ，ＡＢＣＡ３：ｐ．Ｅ９５Ｄ，ＡＢＣＣ５：ｐ．Ｌ１０９０ｆｓ，ＡＣＡＤＳ：ｐ．Ｒ３３０Ｈ，ＡＣＡＮ：ｐ．Ｇ９５２Ｅ，ＡＣＳＭ２Ａ：ｐ．Ｌ４０２ｆｓ，ＡＤＡＭ２３：ｐ．Ｋ３８０Ｍ，ＡＤＨ１Ａ：ｐ．Ｄ１５４Ｖ，ＡＦＦ３：ｐ．ＳＡ６２０ｄｅｌ，ＡＧＡＰ６：ｐ．Ｄ６９ｆｓ，ＡＧＡＰ７：ｐ．Ｅ７１ｆｓ，ＡＨＮＡＫ：ｐ．５＿６ｉｎｓＥ，ＡＩＤＡ：ｐ．Ｋ２４７Ｍ，ＡＬＡＳ１：ｐ．Ｇ３

02R, ANAPC16:p.R95fs, ANK2:p.N453S, ANKRD36:p.K378R, ARHGEF5:p.E487G, ARSD:p.AGV234del, ARSD:p.A234G, ATP2A1:p.G704C, ATP7A:p.Q990fs, AVIL:p.G299fs, AXDND1:p.EQ991del, BAP1:p.N78S, BAP1:p.M1I, BLM:p.H660Q, BMPER:p.RIAL444del, BRK1:p.K70Q, BTRC:p.I416M, C16orf55:p.D118A, C19orf33:p.K102E, C20orf132:p.E382D, C2orf71:p.1225_1226insS, C6orf132:p.173_182PPPLLLEPPP>P, CASP5:p.R23fs, CATSPER4:p.T425M, CCDC120:p.I8V, CCR5:p.S185I, CCZ1:p.E214D, CD7:p.P174fs, CDAN1:p.L646fs, CDH23:p.F1132Y, CDK5RAP2:p.H1592Q, CENPB:p.E410V, CERCAM:p.A85fs, CHEK2:p.K373E, CHIT1:p.P284fs, CLCN2:p.645_645R>RR, CLUL1:p.G463R, CNTNAP4:p.Y436S, CUL9:p.D1726E, CWC25:p.K364E, CXorf51B:p.V43I, DDX39B:p.F149fs, DIRAS1:p.G79C, DISP2:p.F1021S, DNMBP:p.T78P, DOCK8:p.A177fs, DPCR1:p.H383N, DPCR1:p.L768del, EGFR:p.L838M, ENPEP:p.F289C, ESPNP:p.W122fs, FAM105A:p.H126N, FAM186A:p.IPPQAQELEIPL1556del, FAM194B:p.EEEEYL135del, FAM22F:p.S691del, FAM22F:p.P690fs, FAM47A:p.LRPEPPETGVSH235del, FAM47C:p.P388S, FAM78A:p.W192L, FBXO34:p.Q294fs, FGFR3:p.R571fs, FGFR3:p.P716H, FMN2:p.AIPPPPPLPGA956del, FOXD4L4:p.C405fs, FUT6:p.S140fs, GJA1:p.A311fs, GOLGA5:p.L492I, GPM6A:p.A50V, GPRIN1:p.231_239RKEDPGSLR>R, GRAMD1B:p.P356H, GREB1:p.S344Y, GRM6:p.A718fs, GUSB:p.L501V, GUSB:p.C500R, HBB:p.F86C, HDAC6:p.G977D, HEXDC:p.T482P, HNF1B:p.N302K, HNRPLL:p.M327V, HRC:p.P439fs, HSFX2:p.D92E, IL1RAP:p.F50C, IVL:p.EQQEGQLKHP167del, KANK4:p.S253P, KCNJ18:p.E378K, KIAA1751:p.K97N, KRT1:p.SSYGSGG557del, KRT2:p.L299W, KRT4:p.F154fs, KRTAP10-6:p.49_49P>PSCCAP, KRTAP5-7:p.C120Y, KRTAP9-2:p.CCQP140del, LARS:p.P185fs, LCP1:p.P445fs, LOC338651:p.PHRSHSPPWS102del, LRCH2:p.D717G, LTA4H:p.F107L, LYST:p.Q710H, MAFA:p.207_208HH>H, MAGEC1:p.P239del, MAP2K5:p.Q445R, MAPKAPK2:p.T214fs, MARCKS:p.K152fs, MED12L:p.P2071S, MEGF6:p.A582fs, MGST3:p.G143fs, MLXIPL:p.S790R, MOCOS:p.S849P, MST1R:p.M464V, MTOR:p.C1483F, MTOR:p.L1460P, MUC16:p.P11260A, MUC17:p.R1227fs, MUC17:p.H1228fs, MUC2:p.1480_1481insI, MUC6:p.P1569fs, MYO3A:p.N525S, NBPF3:p.D491V, NCOR1P1:p.L52P, NDUFA4L2:p.G3fs, NEFH:p.651_651K>KAKSPEK, NES:p.V611L, NFAT5:p.Q906E, NOXO1:p.G3fs, NR2C1:p.S270I, NSMCE2:p.Q31fs, NUD

Ｔ２１：ｐ．Ｗ１３ｆｓ，ＯＤＺ２：ｐ．Ｗ６２８ｆｓ，ＯＮＥＣＵＴ１：ｐ．Ｌ４２４Ｍ，ＯＲ１０Ａ３：ｐ．Ｆ７３Ｖ，ＯＲ４Ｆ４：ｐ．Ｅ１５Ｇ，ＯＲ４Ｎ２：ｐ．Ｌ１５０ｆｓ，ＯＲ５１Ｂ５：ｐ．Ａ６６ｆｓ，ＯＲ７Ｃ１：ｐ．Ｆ１０４ｆｓ，ＰＡＢＰＣ１：ｐ．Ｙ４０８Ｆ，ＰＡＢＰＣ１：ｐ．Ｋ３３３ｆｓ，ＰＡＢＰＣ１：ｐ．Ａ１８１Ｔ，ＰＡＢＰＣ３：ｐ．Ｐ１９１Ｔ，ＰＡＬＬＤ：ｐ．Ａ９９６Ｔ，ＰＡＬＭ２－ＡＫＡＰ２：ｐ．Ｇ１１１８ｆｓ，ＰＡＲＤ６Ａ：ｐ．Ｇ８４ｆｓ，ＰＡＳＫ：ｐ．Ｔ６２Ｉ，ＰＣＤＨ１５：ｐ．Ｃ１７１３Ｆ，ＰＣＮＴ：ｐ．Ｇ１３６Ｓ，ＰＧＭ５：ｐ．Ｇ４２６ｆｓ，ＰＧＰＥＰ１Ｌ：ｐ．Ｒ１６４ｆｓ，ＰＩＫ３Ｃ２Ｂ：ｐ．Ｆ１４７３Ｌ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｎ１０４４Ｋ，ＰＩＫ３Ｒ５：ｐ．Ｌ３７１Ｒ，ＰＩＴＲＭ１：ｐ．Ｐ８１６Ｔ，ＰＬＩＮ４：ｐ．Ｔ３４７Ｉ，ＰＯＤＸＬ：ｐ．２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐ，ＰＯＬＲ１Ｃ：ｐ．Ｋ３３２Ｑ，ＰＯＴＥＤ：ｐ．Ｉ２１４Ｖ，ＰＰＭ１Ｅ：ｐ．Ｒ３１１Ｗ，ＰＲＫＣＥ：ｐ．Ｑ１５７ｆｓ，ＰＲＯＸ１：ｐ．Ｖ２２５Ｄ，ＰＲＲＣ２Ｃ：ｐ．Ｐ１８８３Ｔ，ＰＲＸ：ｐ．Ｐ５４９Ｌ，ＰＳＤ３：ｐ．Ｔ５６３Ｐ，ＰＴＣＨ１：ｐ．Ｐ６８９Ｈ，ＲＡＮＢＰ３：ｐ．Ｌ３８６Ｗ，ＲＡＳＧＥＦ１Ｃ：ｐ．Ａ１８８Ｔ，ＲＧＰＤ６：ｐ．Ｆ９４６Ｌ，ＲＨＥＢ：ｐ．Ｙ３５Ｎ，ＲＩＭＢＰ３：ｐ．Ａ３９６ｄｅｌ，ＲＩＮ３：ｐ．Ｌ４４９Ｖ，ＲＬＩＭ：ｐ．Ｓ５０１Ｌ，ＲＮＦ１７：ｐ．Ｓ３５１Ｃ，ＲＵＮＸ２：ｐ．Ｐ４６６Ｈ，ＳＣＡＦ１：ｐ．Ｐ２０８ｆｓ，ＳＤＫ１：ｐ．Ｋ５０８ｆｓ，ＳＥＣＩＳＢＰ２：ｐ．Ｄ６０８Ｅ，ＳＥＲＰＩＮＢ３：ｐ．Ｓ２０９Ｃ，ＳＥＳＴＤ１：ｐ．Ｉ３０６Ｍ，ＳＦＲＰ４：ｐ．Ｐ３２５ｆｓ，ＳＨ３ＫＢＰ１：ｐ．Ｐ５６３ｆｓ，ＳＩＰＡ１Ｌ３：ｐ．Ｇ７７７Ａ，ＳＬＣ１３Ａ２：ｐ．Ｌ４９３ｆｓ，ＳＬＣ１６Ａ９：ｐ．ＣＶＬＬＧＧ４７０ｄｅｌ，ＳＬＣ２５Ａ５：ｐ．Ａ１１８Ｔ，ＳＬＣ４４Ａ５：ｐ．Ｖ７０Ｆ，ＳＬＣ４Ａ８：ｐ．Ｎ２２９Ｋ，ＳＬＣ５２Ａ１：ｐ．Ｇ３７０ｄｅｌ，ＳＬＣ５２Ａ２：ｐ．Ｇ３９９ｆｓ，ＳＬＣ６Ａ１０Ｐ：ｐ．Ｋ８８Ｎ，ＳＬＣ６Ａ１４：ｐ．Ａ８５ｆｓ，ＳＬＣ９Ｂ１：ｐ．Ｖ４４６ｆｓ，ＳＯＮ：ｐ．ＶＬＥＳＳＡＶＴ１３５９ｄｅｌ，ＳＰ８：ｐ．Ｇ１６５ｄｅｌ，ＳＰＡＧ１：ｐ．３５３＿３５４ｉｎｓＤ，ＳＰＡＴＡ９：ｐ．Ｃ１８９Ｆ，ＳＰＥＧ：ｐ．Ａ９９２ｆｓ，ＳＰＴＢ：ｐ．Ｔ１８６４Ｉ，ＳＲＡ１：ｐ．Ｖ１１０Ｌ，ＳＴＡＴ６：ｐ．Ｐ３５４ｆｓ，ＳＴＫ１１ＩＰ：ｐ．Ａ１５５Ｅ，ＳＴＸＢＰ３：ｐ．Ｅ２７９Ｇ，ＳＶＩＬ：ｐ．Ｍ９３Ｔ，ＳＹＮＥ１：ｐ．Ｒ８４６８Ｓ，ＳＹＮＪ２：ｐ．Ｋ８３２Ｔ，ＳＹＮＰＯ：ｐ．Ｇ６１９ｆｓ，ＴＡＯＫ２：ｐ．Ｑ８９９ｆｓ，ＴＡＳ２Ｒ３８：ｐ．Ｉ３１１Ｔ，ＴＢＣ１Ｄ１２：ｐ．Ｆ６０８Ｙ，ＴＢＣ１Ｄ１：ｐ．Ｈ２７７Ｒ，ＴＢＣ１Ｄ３：ｐ．Ａ５５６ｆｓ，ＴＢＣ１Ｄ３Ｃ：ｐ．Ａ４９５ｆｓ，ＴＢＣ１Ｄ３Ｆ：ｐ．Ａ５５６ｆｓ，ＴＣＦ７：ｐ．Ｈ１４０Ｐ，ＴＤＲＤ１０：ｐ．Ｗ２７６Ｃ，ＴＨＲＡＰ３：ｐ．Ｋ５５１Ｒ，ＴＭＥＭ１０２：ｐ．Ａ１１０Ｐ，ＴＭＥＭ１６１Ｂ：ｐ．Ｌ１４２Ｐ，ＴＭＥＭ２３０：ｐ．Ｄ１４０Ｇ，ＴＭＥＭ４７：ｐ．Ｇ８７Ｓ，ＴＲＤＮ：ｐ．＊７３０Ｙ，ＴＴＢＫ１：ｐ．Ｔ１０６５Ｓ，ＵＢＥ２Ｏ：ｐ．Ｒ１１１８ｆｓ，ＵＢＲ５：ｐ．Ｔ１３０６ｆｓ，ＵＰＫ３Ａ：ｐ．Ｇ２７２ｆｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｇ３９Ｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｓ６５Ｌ，ＶＨＬ：ｐ．Ｎ７８Ｄ，ＶＨＬ：ｐ．Ｒ７９Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｗ８８Ｌ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ８９Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｒ１０７Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｓ１１１Ｒ，ＶＨＬ：ｐ．Ｈ１１５Ｎ，ＶＨＬ：ｐ．Ｄ１２１Ｙ，ＶＨＬ：ｐ．Ｇ１２３ｆｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｄ１２６ｆｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１２８Ｈ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１３５Ｆ，ＶＨＬ：ｐ．Ｉ１５１Ｔ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１５３Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１５８Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｑ１６４ｆｓ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１８４Ｐ，ＶＨＬ：ｐ．Ｌ１８８Ｐ，ＷＡＳＨ６Ｐ：ｐ．３１５＿３１６ｉｎｓＡＰＰ，ＷＡＳＨ６Ｐ：ｐ．Ｔ２０１Ｍ，ＷＷＰ２：ｐ．Ｇ４５８Ａ，ＺＣＣＨＣ６：ｐ．Ｋ９３７Ｎ，ＺＦＡＮＤ２Ｂ：ｐ．Ｉ１４９Ｔ，ＺＦＲ２：ｐ．Ｙ１０７Ｎ，ＺＮＦ２７３：ｐ．Ｎ３１９Ｋ，ＺＮＦ４６２：ｐ．Ｓ６５０Ｔ，ＺＮＦ５１６：ｐ．Ａ２５６Ｄ，ＺＮＦ５１９：ｐ．Ｈ４３１Ｙ，ＺＮＦ６８７：ｐ．Ｆ８５８Ｃ，ＺＮＦ７３２：ｐ．Ｅ２２７Ｑ，ＺＮＦ８８０：ｐ．Ｑ４０６Ｒ，ＺＰ３：ｐ．Ｖ３６２ｆｓ，及びＺＲＡＮＢ１：ｐ．＊７３５ｆｓからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、

段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０２】
５２．（ａ）上記対象の集団はＬＡＭＬに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＮＰＭ１：ｐ．Ｗ２８８ｆｓ，ＤＮＭＴ３Ａ：ｐ．Ｒ８８２Ｈ，ＮＰＭ１：ｐ．Ｌ２８７ｆｓ，ＩＤＨ２：ｐ．Ｒ１４０Ｑ，ＩＤＨ１：ｐ．Ｒ１３２Ｃ，ＦＬＴ３：ｐ．Ｄ８３５Ｙ，ＤＮＭＴ３Ａ：ｐ．Ｒ８８２Ｃ，ＦＬＴ３：ｐ．６００＿６０１ｉｎｓＦＲＥＹＥＹＤ，ＩＤＨ１：ｐ．Ｒ１３２Ｈ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，Ｕ２ＡＦ１：ｐ．Ｓ３４Ｆ，ＫＩＴ：ｐ．Ｄ８１６Ｖ，ＦＬＴ３：ｐ．Ｄ８３５Ｅ，ＩＤＨ２：ｐ．Ｒ１７２Ｋ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＷＴ１：ｐ．Ｓ３８１ｆｓ，ＡＢＴＢ１：ｐ．Ｌ２４９ｆｓ，ＤＮＭＴ３Ａ：ｐ．Ｒ７３６Ｈ，ＦＬＴ３：ｐ．Ｄ８３５Ｈ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＮＰＭ１：ｐ．Ｌ２８７ｆｓ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｈ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＰＨＡＣＴＲ１：ｐ．Ｖ２５１ｆｓ，ＲＢＢＰ４：ｐ．Ｅ３３０Ｋ，ＲＵＮＸ１：ｐ．Ｒ１３５Ｇ，及びＵ２ＡＦ１：ｐ．Ｓ３４Ｙからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一項に記載の医薬組成物。
【０１０３】
５３．（ａ）上記対象の集団はＬＵＡＤに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｃ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｌ８５８Ｒ，Ｕ２ＡＦ１：ｐ．Ｓ３４Ｆ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ａ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１５８Ｌ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｌ，ＥＧＦＲ：ｐ．ＥＬＲＥＡ７４６ｄｅｌ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，Ａ２ＭＬ１：ｐ．Ｓ６５４ｆｓ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｇ４６９Ｖ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３７Ｆ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｇ７１９Ａ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｃ，ＭＹＯＦ：ｐ．Ｇ１６５ｆｓ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｓ７６８Ｉ，ＦＡＭ４７Ｃ：ｐ．Ｇ９４８Ｗ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｌ，ＭＹＨ１０：ｐ．Ｌ１０９１ｆｓ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｌ，ＯＲ４Ｃ３：ｐ．Ｈ１３０ｆｓ，ＰＩ１５：ｐ．Ｖ２２Ｆ，ＲＡＤ５０：ｐ．Ｄ６９Ｙ，ＲＩＴ１：ｐ．Ｍ９０Ｉ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２７５Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４９Ｍ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４９Ｇ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｐ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ１６３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ａ１５９Ｐ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１５７Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ１５４Ｖ，ＡＢＣＢ１：ｐ．Ｒ４６７Ｌ，ＡＣＢＤ３：ｐ．Ｒ２２４Ｌ，ＡＣＴＡ１：ｐ．Ｇ２７５Ｃ，ＡＣＴＮ２：ｐ．Ｄ８９３Ｙ，ＡＤＡＭ３０：ｐ．Ｑ７４１Ｈ，ＡＤＡＭＴＳ１４：ｐ．Ｇ２３８Ｃ，ＡＤＡＭＴＳ２０：ｐ．Ｒ１２５１Ｓ，ＡＤＡＭＴＳ２０：ｐ．Ｒ５４１Ｌ，ＡＤＡＭＴＳ５：ｐ．Ｌ５４９Ｍ，ＡＤＡＭＴＳ９：ｐ．Ｇ６５９Ｗ，ＡＤＣＹ２：ｐ．Ｐ１０１６Ｔ，ＡＤＣＹ５：ｐ．Ｇ６２３Ｃ，ＡＦＰ：ｐ．Ａ１８２Ｇ，ＡＨＤＣ１：ｐ．Ｐ１５５Ｑ，ＡＫＡＰ１：ｐ．ＬＤＲＮＥＥＧ３１７ｄｅｌ，ＡＬＫＢＨ１：ｐ．Ｋ１３７Ｅ，ＡＮＫ２：ｐ．Ｑ３０７６Ｌ，ＡＮＫＲＤ４４：ｐ．Ｇ３３９Ｃ，ＡＮＯ３：ｐ．Ａ４１Ｓ，ＡＰ１Ｇ１：ｐ．Ｒ７２３Ｌ，ＡＰＢＢ２：ｐ．Ｔ２４３ｆｓ，ＡＰＯＢ：ｐ．Ｌ９７３Ｍ，ＡＰＯＢＲ：ｐ．Ｒ８４０Ｌ，ＡＱＰ１０：ｐ．Ｑ２６１Ｌ，ＡＲＡＰ３：ｐ．Ｒ１２２６Ｌ，ＡＲＦＩＰ２：ｐ．Ｒ８６Ｌ，ＡＲＨＧＡＰ３６：ｐ．Ｐ１６Ｈ，ＡＲＬ１３Ｂ：ｐ．Ｒ３５８Ｌ，ＡＳＣＣ２：ｐ．Ｒ３６５Ｌ，ＡＳＰＭ：ｐ．Ｓ２４０Ｆ，ＡＳＸＬ３：ｐ．Ｐ１４７０Ｑ，ＡＴＲＮ：ｐ．Ｐ１９７Ｑ，ＡＶＩＬ：ｐ．Ｇ６４Ｗ，ＡＸＤＮＤ１：ｐ．Ｗ１０１Ｒ，Ｂ３ＧＡＴ１：ｐ．Ｒ１２５Ｌ，ＢＡＲＸ２：ｐ．Ｒ６８Ｐ，ＢＣＬ９Ｌ：ｐ．Ｇ９８０Ｃ，ＢＣＯＲ：ｐ．Ｎ１４５９Ｓ，ＢＥＮＤ２：ｐ．Ｐ５３６Ｑ，ＢＭＳ１：ｐ．Ｇ４５５Ｖ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｇ４６６Ｖ，ＢＲＤ９：ｐ．Ｇ３３０Ｗ，ＢＲＦ１：ｐ．Ｖ４６９Ｌ，ＢＲＷＤ３：ｐ．Ｈ１６０Ｎ，ＢＴＲＣ：ｐ．Ｇ２６０Ｗ，Ｃ１１ｏｒｆ６８：ｐ．Ｖ１３５Ｌ，Ｃ１５ｏｒｆ２：ｐ．Ｖ７５３Ｆ，Ｃ１５ｏｒｆ２：ｐ．Ｇ９０６Ｗ，Ｃ１８ｏｒｆ８：ｐ．Ｍ６１Ｉ，Ｃ１ＧＡＬＴ１：ｐ．Ｇ２９９Ｖ，Ｃ１ｏｒｆ１７３：ｐ．Ｇ１４５４Ｓ，Ｃ１ｏｒｆ１７３：ｐ．Ｓ６８８Ｙ，Ｃ１ｏｒｆ８７：ｐ．Ｒ５４１Ｌ，Ｃ２ｏｒｆ５３：ｐ．Ｐ２７２Ｈ，Ｃ３ｏｒｆ２０：ｐ．Ｒ７４０Ｌ，Ｃ７：ｐ．Ｒ６８７Ｓ，Ｃ７ｏｒｆ５８：ｐ．Ｇ１４０Ｗ，Ｃ７ｏｒｆ５８：ｐ．Ｒ２３８Ｌ，ＣＡ

CNA1A：p. S772Y, CACNA1D：p. R1073L, CACNA1E：p. R2089Q, CACNA2D1：p. A352E, CACNG3：p. R232W, CADPS：p. R959S, CALB2：p. R258C, CAMK2B：p. G131V, CARD11：p. I1065M, CCDC111：p. R417L, CCDC141：p. E1204V, CCDC19：p. R279L, CCDC19：p. R207L, CCKAR：p. L271M, CD1B：p. W41L, CDH10：p. S577R, CDH10：p. R472C, CDH10：p. R128S, CDH18：p. A721S, CDH20：p. P433H, CDH6：p. Q237K, CDK13：p. R880S, CDK4：p. R24L, CELF4：p. A309P, CFDP1：p. P129fs, CHN1：p. K264N, CHRNA4：p. S396R, CHRNA9：p. P361Q, CLCNKA：p. P124Q, CLEC12B：p. W217L, CLK4：p. R68L, CNTFR：p. D252Y, CNTN6：p. R807M, CNTNAP2：p. F395L, COL19A1：p. P538Q, COL5A2：p. G612W, COL5A2：p. G516W, COL9A1：p. P211Q, CPE：p. P290Q, CPNE8：p. Q127H, CPSF4：p. P219Q, CRIPAK：p. S180fs, CROT：p. Q580H, CRTC3：p. S363L, CSMD2：p. P1855Q, CSMD3：p. T2810N, CSMD3：p. P2727T, CSMD3：p. Q174H, CUBN：p. G596C, CUL4B：p. R91S, CUL7：p. L371F, CXCL9：p. K122N, CXCR4：p. E345Q, CXorf59：p. R198M, CYP11B1：p. R498G, CYP27A1：p. P112Q, CYP2B6：p. A444E, DACH2：p. R539L, DCC：p. R446H, DDX56：p. R329L, DEFA1：p. W90C, DENND2A：p. R688Q, DENND2A：p. R499L, DMBT1：p. R1521L, DNAH5：p. R3822L, DNAH9：p. S2993R, DNAI2：p. V231L, DPP6：p. L757F, DSG4：p. R128L, DST：p. A4410S, DZIP3：p. M322L, EBF3：p. R231S, EFCAB4B：p. E265Q, EHHADH：p. Q704H, ELAVL2：p. L263F, EMR1：p. R493H, ENAH：p. R514L, ENPP1：p. G738E, EPB41L3：p. A896S, EPG5：p. R2289L, EPHA1：p. G111V, EPHB6：p. R337H, EPRS：p. V1151L, ERBB2：p. S310Y, ERBB2：p. 774_775insAYVM, ERBB2：p. 776_776G>VC, ERN2：p. T295K, FAM120B：p. P467H, FAM127C：p. F52L, FAM135B：p. W240C, FAM210B：p. L112F, FAM47A：p. R690L, FAM47B：p. W163C, FAM47B：p. L567F, FAM5C：p. R457G, FAM70B：p. P277T, FAM71B：p. L583M, FAM75A6：p. R304S, FAM75A6：p. P54L, FAM75D1：p. R1265S, FARP1：p. R299L, FAT1：p. R4359L, FAT3：p. R1266H, FAT3：p. G1899V, FAT3：p. H3574N, FBXO18：p. M144I, FBXO31：p. G443fs, FCGBP：p. A1022S, FCRL2：p. V505L, FERD3L：p. P92H, FGB：p. E339Q, FGFR2：p. E116K, FGFRL1：p. R243L, FGFRL1：p. V274L, FKBPL：p. R320L, FLG2：p. G1545V, FLG2：p. L572F, FLG：p. P3254H, FLG：p. P2466Q, FMN2：p. P992T, FOLH1：p. A643S, FOXRED1：p. R136L, FRAS1：p. C382F, FRG2B：p. D142Y, FRMPD1：p. E1093Q, FSHB：p. T43N, GABRA5：p. Q224K, GADL1：p. L352I, GAL3ST3：p. A271S, GALNT14：p. D234E, GAS8：p. R313S, GATA3：p. M443I, GCDH：p. R82C, GEM：p. R268L, GFRAL：p. Q308K, GIT2：p. R123L, GJB4：p. R22S, GLB1L2：p. I407M, G

LOD4：p.Q223fs, GNAO1：p.P283Q, GPNMB：p.I174M, GPR137B：p.G240C, GPR158：p.P762T, GPR98：p.G4307W, GRB7：p.R239L, GRHL1：p.G608W, GRID1：p.R683L, GRIK1：p.R368Q, GRM5：p.P895fs, GTF2E1：p.R192L, H3F3C：p.R131L, HAO2：p.H12N, HCN1：p.P231Q, HECW1：p.A183S, HGF：p.M686T, HIP1：p.R940L, HIST1H1E：p.R25P, HLA－DMA：p.A236fs, HOXA5：p.G11C, HS3ST3A1：p.G399W, HSD17B6：p.F209L, HSPA13：p.V85L, HSPBAP1：p.R282L, HTR5A：p.W298C, IGHMBP2：p.R615S, IL2：p.R103M, IL2RA：p.G61W, IL32：p.P215T, ING1：p.A220S, INMT：p.G56V, ITGA8：p.G616C, ITGAD：p.L528fs, ITGAX：p.R283H, ITIH1：p.G254W, ITIH2：p.L842V, ITK：p.R29L, ITPR2：p.P358Q, JMJD1C：p.R1198S, KCNA1：p.G376C, KCNH8：p.M455I, KCNJ3：p.L430F, KCNK18：p.G23V, KCNK2：p.R166L, KEAP1：p.G603W, KEAP1：p.R260L, KEAP1：p.S144F, KHDRBS2：p.S203L, KIAA1211：p.P1203Q, KIAA1549：p.L1272F, KIAA1755：p.Q108H, KIF15：p.E252Q, KIF9：p.G480R, KIRREL：p.G604C, KLF5：p.E419Q, KRAS：p.Q61H, KRTAP10－12：p.R64P, KRTAP27－1：p.M124I, KRTAP4－5：p.C91F, KRTAP5－1：p.S193Y, L1CAM：p.R632S, L3MBTL4：p.W162L, LAMA1：p.D1030Y, LAMB1：p.T1610fs, LAMB4：p.G1239W, LAMB4：p.G588W, LEF1：p.I53V, LEKR1：p.Q450K, LIM2：p.S150T, LIPJ：p.P236Q, LPHN3：p.E740D, LPPR4：p.R527S, LRFN5：p.N132K, LRP1B：p.G3563C, LRP2：p.M4039I, LRRC4C：p.Q10L, LRRIQ1：p.W792L, LRRTM4：p.S243Y, MAGEA10：p.R7H, MAGEC2：p.W109C, MAGI1：p.G1156V, MAGI2：p.P1044T, MAK：p.P373Q, MAP2K1：p.K57N, MARCH11：p.R193L, MEPE：p.G142C, MKI67：p.R1081S, MKRN3：p.P448H, MLL3：p.N393K, MLL3：p.Q356K, MMRN1：p.A1013S, MOGAT2：p.Q66fs, MXRA5：p.D324Y, MYH4：p.T790M, MYH8：p.R1117C, MYH8：p.H1006N, MYO5B：p.R708L, MYO7B：p.P2040H, MYO9B：p.R94L, MYT1L：p.P351Q, NAA11：p.T184K, NAB1：p.L72F, NAV1：p.R938L, NBPF15：p.G665E, NCAM2：p.G698C, NCAPD2：p.R220L, NDST3：p.V427I, NEK2：p.R239S, NFIA：p.L294F, NLRP3：p.R157C, NOTCH2：p.R2105L, NR4A2：p.R314L, NRG1：p.V481L, NRXN1：p.R813S, NRXN1：p.A660S, NRXN3：p.P23H, NRXN3：p.R103C, NTM：p.G333C, NUAK1：p.G173C, NYAP2：p.P437L, ODZ3：p.P218Q, OIT3：p.R508S, OOEP：p.R101C

, OPN1LW：p.P283H, OR10H4：p.M199I, OR10J1：p.L157Q, OR10X1：p.L298I, OR10Z1：p.L205F, OR14A16：p.G160C, OR2A25：p.M80I, OR2AG2：p.G249W, OR2AK2：p.W37C, OR2H2：p.L205F, OR2J2：p.G23

4W, OR2L13：p.M106I, OR2L13：p.T242A, OR2L3：p.M1I, OR2L3：p.L67I, OR2L8：p.R121C, OR2L8：p.R171S, OR2M2：p.F177L, OR2M2：p.F323L, OR2M5：p.V205L, OR2T12：p.M258L, OR2T27：p.D11Y, OR2T33：p.P165Q, OR2T34：p.C246F, OR2T6：p.V213L, OR4C12：p.D309Y, OR4C12：p.M279I, OR4C16：p.L162M, OR4M2：p.A119S, OR4M2：p.A161S, OR51V1：p.P298T, OR5AS1：p.M39I, OR5B12：p.S289C, OR5B17：p.M266I, OR5D14：p.H246N, OR5D16：p.P264T, OR5D18：p.R123H, OR5F1：p.G44V, OR5J2：p.A36S, OR5L1：p.T275N, OR6C65：p.I154fs, OR6C75：p.G94W, OR6K2：p.P79Q, OR8D2：p.R306M, OR9A2：p.R289W, OR9G9：p.R169L, P2RX7：p.P142Q, P2RY10：p.T10K, P2RY10：p.V196L, PABPC5：p.R99S, PAPPA2：p.P917T, PAPPA2：p.P1706H, PBLD：p.P55Q, PCDH10：p.R587S, PCDH10：p.V986L, PCDH11X：p.R1010I, PCDHAC2：p.A742V, PCDHB5：p.P649S, PCDHGC5：p.K12N, PCDHGC5：p.P684H, PCLO：p.P3946T, PCMTD1：p.R271M, PDPR：p.G793W, PDYN：p.G191W, PDZD2：p.R565S, PDZD8：p.S980G, PFKM：p.R118S, PIGM：p.R225L, PIK3CA：p.E542K, PIK3CG：p.V165I, PILRA：p.S291fs, PLCE1：p.G564C, PLCL1：p.M564I, PLEKHA6：p.R110L, PNKP：p.G174W, POGZ：p.G75W, POLE：p.R573L, POM121L12：p.P231T, POM121L12：p.P242H, POTEE：p.V288M, POTEM：p.S78R, POU3F3：p.D321Y, PPT2：p.R265L, PRDM16：p.P1036L, PRELP：p.D201Y, PRPF40B：p.R160S, PRPF6：p.R763L, PTEN：p.R234L, PTPN11：p.G503V, PTPN13：p.E2067K, PTPRJ：p.G334W, PTPRT：p.R928L, PTPRU：p.P559S, PXDNL：p.P1456T, QSOX1：p.R401L, QSOX2：p.R683L, RAB13：p.R167L, RAB8A：p.G20W, RAPGEFL1：p.R356L, RBM19：p.G390W, RCL1：p.P112Q, REG1B：p.W57L, REG3A：p.S150L, REG4：p.G110V, RIMS2：p.R55L, RIT2：p.R85L, RLN2：p.S138C, RNF20：p.P529Q, RORB：p.G94W, RPL10L：p.K187T, RPRD2：p.R97S, RTN1：p.S103W, RUNX2：p.R337M, RYR2：p.K2413N, RYR2：p.M4334I, RYR3：p.P1670T, S100PBP：p.R5L, S1PR1：p.L104F, SAGE1：p.H298Q, SALL1：p.E965K, SALL1：p.R898W, SALL4：p.R187L, SBSPON：p.G133W, SCAF8：p.G740C, SCG2：p.P252Q, SCML4：p.L261F, SCN2A：p.T155K, SEC24D：p.A50fs, SEC61A2：p.G126V, SERPINA12：p.D253Y, SERPINA9：p.M414I, SERPINC1：p.R45L, SGIP1：p.R502L, SH3GL3：p.R174L, SH3PXD2A：p.S759L, SI：p.V1217F, SKOR1：p.Y883C, SLC1A2：p.F348fs, SLC24A5：p.R35S, SLC25A48：p.R101S, SLC35E2：p.R201L, SLC39A12：p.C628S, SLC39A6：p.R53L, SLC4A5：p.I533V, SLC5A1：p.G53W, SLC5A7：p.G442V, SLC6A11：p.W299L, SLC6A2：p.S354C, SLC8A1：p.G433C, SLIT1：

ｐ．Ｒ１４６０Ｌ，ＳＬＩＴＲＫ５：ｐ．Ｒ６８Ｌ，ＳＬＩＴＲＫ５：ｐ．Ｒ４６８Ｍ，ＳＬＩＴＲＫ６：ｐ．Ｎ７４１Ｋ，ＳＯＲＬ１：ｐ．Ｒ２０５Ｌ，ＳＯＳ１：ｐ．Ｎ２３３Ｙ，ＳＯＸ９：ｐ．Ｅ７５Ｋ，ＳＰＡＧ１６：ｐ．Ｖ４３９Ｌ，ＳＰＩＮ４：ｐ．Ｙ１７１Ｃ，ＳＰＲＲ２Ｄ：ｐ．Ｐ３０ｆｓ，ＳＰＴＡ１：ｐ．Ｇ２３６７Ｃ，ＳＰＴＡ１：ｐ．Ｄ２２４３Ｙ，ＳＳＸ３：ｐ．Ｐ１２７Ｔ，ＳＴ１８：ｐ．Ｈ７７８Ｑ，ＳＴＡＣ３：ｐ．Ｇ１１７Ｗ，ＳＴＯＭＬ３：ｐ．Ｄ８６Ｙ，ＳＴＸ２：ｐ．Ｒ１０７Ｌ，ＳＵＭＦ２：ｐ．Ｇ１１０Ｅ，ＳＵＮ３：ｐ．Ｐ３３９Ｑ，ＳＶ２Ｃ：ｐ．Ｐ６０Ｑ，ＳＹＮＤＩＧ１：ｐ．Ｄ１３５Ｙ，ＳＹＮＥ１：ｐ．Ｋ８６３２Ｅ，ＴＡＲＳ２：ｐ．Ｅ１９９Ｋ，ＴＡＳ２Ｒ１６：ｐ．Ｑ１７７Ｈ，ＴＣＯＦ１：ｐ．Ｋ２６４Ｒ，ＴＣＴＥ１：ｐ．Ｓ１２７Ｉ，ＴＤＯ２：ｐ．Ｑ１９７Ｈ，ＴＨＳＤ７Ａ：ｐ．Ｇ８１０Ｗ，ＴＨＳＤ７Ａ：ｐ．Ｒ８０１Ｌ，ＴＩＦＡＢ：ｐ．Ｄ４３Ｅ，ＴＩＧＤ４：ｐ．Ｓ３１２Ｆ，ＴＬＬ１：ｐ．Ｐ５３Ｑ，ＴＭＰＲＳＳ１１Ｅ：ｐ．Ｇ２５９Ｃ，ＴＭＴＣ１：ｐ．Ａ８６４Ｄ，ＴＭＴＣ１：ｐ．Ｇ２１２Ｖ，ＴＭＸ３：ｐ．Ｒ１５１Ｃ，ＴＮＮＩ１：ｐ．Ｒ６７Ｌ，ＴＮＲ：ｐ．Ｌ６９２Ｉ，ＴＯＰ２Ａ：ｐ．Ｒ７３６Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ３３７Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２８５Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２８３Ｐ，ＴＰ５３：ｐ．Ｄ２８１Ｎ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２７７Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ２７４Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｉ２５５Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４９Ｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｍ２３７Ｉ，ＴＰ５３：ｐ．Ｓ２１５Ｉ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ１７６Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１１０Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ１０５Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ７２ｆｓ，ＴＰＯ：ｐ．Ｅ５５８Ｋ，ＴＲＡＦ６：ｐ．Ｒ５０２Ｓ，ＴＲＩＭ４２：ｐ．Ｑ１２７Ｋ，ＴＲＩＭ４８：ｐ．Ａ９３Ｄ，ＴＲＩＭ４：ｐ．Ｒ３９８Ｌ，ＴＲＩＭ５１：ｐ．Ｗ１３１Ｃ，ＴＲＩＭ９：ｐ．Ｒ３３７Ｓ，ＴＲＩＭＬ１：ｐ．Ｈ３９９Ｑ，ＴＲＰＭ３：ｐ．Ｇ２９８Ｗ，ＴＳＣ１：ｐ．Ｇ３７８Ｃ，ＴＳＧ１０１：ｐ．Ｒ２７６Ｓ，ＴＳＨＺ１：ｐ．Ｋ５０１Ｎ，ＴＳＨＺ３：ｐ．Ｇ６７７Ｖ，ＴＴＦ２：ｐ．Ｒ７６１Ｓ，ＴＵＢＡ３Ｃ：ｐ．Ｑ１７６ｆｓ，ＵＢＡＣ１：ｐ．Ｋ３３０Ｎ，ＵＢＥ２Ｊ２：ｐ．Ｇ１９３Ｗ，ＵＢＲ１：ｐ．Ｇ１６４７Ｗ，ＵＧＴ２Ｂ７：ｐ．Ｍ２１４Ｉ，ＶＭＰ１：ｐ．Ｅ３６９Ｑ，ＶＰＳ１３Ｂ：ｐ．Ｇ２５７５Ｗ，ＶＳＴＭ２Ａ：ｐ．Ｇ７５Ｖ，ＶＷＡ３Ｂ：ｐ．Ｒ５５７Ｌ，ＷＢＰ１１：ｐ．Ｐ２２７ｆｓ，ＷＤＲ５２：ｐ．Ｇ６１２Ｃ，ＷＤＲ５９：ｐ．Ｒ８３７Ｓ，ＷＤＲ７５：ｐ．Ｐ２８７Ｑ，ＷＤＲ８８：ｐ．Ｇ１００Ｗ，ＺＣＣＨＣ５：ｐ．Ｇ３３５Ｗ，ＺＦＨＸ４：ｐ．Ｌ８１１Ｆ，ＺＦＨＸ４：ｐ．Ｔ１６６３Ｎ，ＺＦＨＸ４：ｐ．Ｈ２５１１Ｑ，ＺＦＰ１４：ｐ．Ｑ１７Ｌ，ＺＩＣ１：ｐ．Ａ１１２Ｅ，ＺＮＦ１５４：ｐ．Ｔ４０８Ｎ，ＺＮＦ２２３：ｐ．Ｇ２３Ｗ，ＺＮＦ２９５：ｐ．Ｓ７３２Ｃ，ＺＮＦ３２２：ｐ．Ｋ１０６Ｎ，ＺＮＦ３８５Ｄ：ｐ．Ｔ２２６Ｓ，ＺＮＦ４５４：ｐ．Ｓ１９０Ｉ，ＺＮＦ４９２：ｐ．Ｐ３９２Ｈ，ＺＮＦ５２１：ｐ．Ｇ６４０Ｃ，ＺＮＦ５２１：ｐ．Ｐ２７０Ｈ，ＺＮＦ５３６：ｐ．Ｇ１８６Ｃ，ＺＮＦ５３６：ｐ．Ｇ６６３Ｗ，ＺＮＦ６４４：ｐ．Ｇ２１Ｗ，ＺＮＦ７１６：ｐ．Ｈ２６３Ｌ，ＺＮＦ７１：ｐ．Ｖ４１１Ｌ，ＺＮＦ７８２：ｐ．Ｇ４８４Ｗ，ＺＮＦ８３１：ｐ．Ｑ６１７Ｋ，ＺＮＦ９８：ｐ．Ｃ４９２Ｆ，及びＺＳＷＩＭ２：ｐ．Ｓ２１４Ｙからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０４】

５４．（ａ）上記対象の集団はＬＵＳＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１５８Ｌ，ＫＲＴＡＰ５－５：ｐ．ＧＣＧ４７ｄｅｌ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｅ７９Ｑ，ＣＤＫＮ２Ａ：ｐ．Ｄ１０８Ｙ，ＤＨＸ９：ｐ．Ｖ４０Ｇ，ＭＡＦＡ：ｐ．２０７＿２０８ＨＨ＞Ｈ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｒ３４Ｑ，ＰＢＸ２：ｐ．Ｙ２６２Ｆ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４２Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２４２Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｇ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ１６３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１５７Ｆ，ＡＩＣＤＡ：ｐ．Ｒ１３１Ｇ，ＡＬＰＫ２：ｐ．Ｄ５３Ｎ，ＡＮＫＦＮ１：ｐ．Ｍ２８０Ｉ，ＡＲＰＣ１Ａ：ｐ．Ｆ２１２Ｌ，ＡＳＸＬ２：ｐ．Ｓ１０８１Ｌ，Ｃ１ｏｒｆ７４：ｐ．Ｄ２５４Ｎ，Ｃ３ｏｒｆ３０：ｐ．Ｄ２２７Ｅ，ＣＣＤＣ１２１：ｐ．Ｗ３９７Ｌ，

ＣＨＮ２：ｐ．Ｉ４３Ｍ，ＣＬＥＣ４Ｃ：ｐ．Ｒ１７９Ｌ，ＣＬＮ３：ｐ．Ｇ２０６Ｓ，ＣＮＴＮ５：ｐ．Ｔ１７８Ｎ，ＣＯＬ１２Ａ１：ｐ．Ｇ２７５３Ｃ，ＣＰＳ１：ｐ．Ｔ８５５Ｋ，ＣＳＭＤ３：ｐ．Ｔ１０９４Ｋ，ＣＳＭＤ３：ｐ．Ｑ６９１Ｋ，ＤＤＸ１１：ｐ．Ｒ１６７Ｔ，ＥＧＦＲ：ｐ．Ｌ８６１Ｑ，ＥＭＥ１：ｐ．Ｄ５７０Ｈ，ＥＰ３００：ｐ．Ｄ１３９９Ｎ，ＥＳＹＴ３：ｐ．Ｓ５７４Ｆ，ＦＡＭ１３５Ｂ：ｐ．Ｌ６４８Ｍ，ＦＡＭ１３５Ｂ：ｐ．Ｑ２８５Ｈ，ＦＡＭ４７Ａ：ｐ．Ｇ３７２Ｗ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｇ，ＦＧＦＲ３：ｐ．Ｓ２４９Ｃ，ＧＡＬＮＴ１３：ｐ．Ｇ３５８Ｃ，ＧＮＬ３Ｌ：ｐ．Ｋ２０Ｎ，ＧＰＣ５：ｐ．Ｒ３４７Ｌ，ＨＣＮ１：ｐ．Ａ７１４Ｓ，ＨＣＮ１：ｐ．Ｒ６５９Ｌ，ＨＣＮ１：ｐ．Ｇ４９９Ｖ，ＨＣＮ１：ｐ．Ｐ３２６Ｔ，ＨＥＲＣ２Ｐ３：ｐ．Ａ８０３Ｖ，ＨＥＸＤＣ：ｐ．Ｔ４８２Ｐ，ＨＩＳＴ１Ｈ３Ｂ：ｐ．Ｅ７４Ｋ，ＨＩＳＴ２Ｈ２ＢＥ：ｐ．Ｇ５４Ｄ，ＩＦＮＡ１０：ｐ．Ｖ７９Ａ，ＩＬ７Ｒ：ｐ．Ｓ５４Ｌ，ＩＮＡＤＬ：ｐ．Ｐ１３４０Ａ，ＩＳＸ：ｐ．Ｃ２Ｆ，ＩＴＧＡＸ：ｐ．Ｒ６８５Ｈ，ＩＴＰＲ１：ｐ．Ｅ１８８３Ｑ，ＫＣＮＮ３：ｐ．８０＿８１ｉｎｓＱＱ，ＫＥＡＰ１：ｐ．Ｇ４８０Ｗ，ＫＥＡＰ１：ｐ．Ｒ４７０Ｃ，ＫＥＡＰ１：ｐ．Ｖ１５５Ｆ，ＫＩＡＡ１７５１：ｐ．Ｌ６３Ｆ，ＫＩＡＡ２０２２：ｐ．Ｃ３４５Ｆ，ＫＩＲ３ＤＬ２：ｐ．Ｋ２２９Ｅ，ＫＬＦ５：ｐ．Ｅ４１９Ｑ，ＬＡＭＡ４：ｐ．Ｍ１２９３Ｉ，ＬＭＬＮ：ｐ．Ｇ１９９Ｃ，ＬＲＰ２：ｐ．Ａ５１６Ｖ，ＬＲＲＣ６６：ｐ．Ｆ４５８Ｌ，ＬＳＧ１：ｐ．Ｒ５１７Ｌ，ＬＵＭ：ｐ．Ｒ３１０Ｌ，ＭＢ２１Ｄ２：ｐ．Ｑ３１１Ｅ，ＭＣＨＲ１：ｐ．Ｓ３０６Ｆ，ＭＫＲＮ３：ｐ．Ｇ２７０Ｖ，ＭＵＣ１６：ｐ．Ｎ１１５９４Ｋ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｇ８１Ｓ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｇ３１Ａ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｌ３０Ｆ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｄ２９Ｈ，ＯＲ２Ｂ１１：ｐ．Ｇ１０Ｖ，ＯＲ２Ｔ２：ｐ．Ｆ１３Ｖ，ＯＲ４Ｋ２：ｐ．Ｃ２５４Ｆ，ＯＲ５１Ｆ２：ｐ．Ｒ６７Ｐ，ＯＲ５１Ｓ１：ｐ．Ｒ１５９Ｑ，ＯＲ５Ｄ１８：ｐ．Ｔ２７１Ｋ，ＯＲ８Ｈ２：ｐ．Ｌ１６６Ｆ，ＯＲ８Ｊ３：ｐ．Ｓ１６０Ｌ，ＯＲ８Ｋ３：ｐ．Ｋ２３５Ｎ，ＰＣＤＨＢ１：ｐ．Ｎ５６８Ｋ，ＰＨＩＰ：ｐ．Ｉ１６８１Ｍ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ７２６Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＰＬＣＥ１：ｐ．Ｇ４３９Ｃ，ＰＲＳＳ５７：ｐ．Ｅ３９Ｑ，ＰＹＨＩＮ１：ｐ．Ｇ１４８Ａ，ＲＡＮＢＰ６：ｐ．Ｉ９８４Ｌ，ＲＢＭＸＬ１：ｐ．Ｇ３０５Ｃ，ＲＥＧ１Ｂ：ｐ．Ｍ６７Ｉ，ＲＧＳ６：ｐ．Ｗ３６６Ｌ，ＲＮＦ５：ｐ．Ｔ１３６Ｉ，ＲＰ１：ｐ．Ｓ１７７１Ｌ，ＲＲＰ１５：ｐ．Ｌ２１４Ｆ，ＲＹＲ２：ｐ．Ｅ７１１Ｋ，ＳＡＭＤ３：ｐ．Ｑ２０６Ｈ，ＳＬＩＴＲＫ３：ｐ．Ｒ２１４Ｌ，ＳＯＮ：ｐ．Ｓ９０８Ｌ，ＳＰ４：ｐ．Ｅ１１ｄｅｌ，ＳＴＫ１１：ｐ．Ｇ２７９ｆｓ，ＴＡＲＢＰ１：ｐ．Ｌ７８２Ｖ，ＴＢＣＤ：ｐ．Ｒ４７６Ｃ，ＴＭＰＲＳＳ１１Ｆ：ｐ．Ｒ２７４Ｑ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ３３７Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２７１Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２６７Ｐ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４５Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２３４Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２２０Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ２１４Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１９３Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１７９Ｌ，ＴＰＴＥ：ｐ．Ｍ５４１Ｉ，ＴＲＩＭ７：ｐ．Ｌ３３２Ｉ，ＴＴＮ：ｐ．Ｔ３２４２５Ｍ，ＺＦＰ３６Ｌ２：ｐ．Ｄ２４０Ｎ，ＺＮＦ２０８：ｐ．Ｈ８８３Ｑ，ＺＮＦ４８：ｐ．Ｒ２３５Ｈ，ＺＮＦ６２６：ｐ．Ｋ４７３Ｒ，ＺＮＦ６７６：ｐ．Ｐ４３Ｔ，ＺＺＺ３：ｐ．Ｒ１６２Ｑからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０５】

５５．（ａ）上記対象の集団はＯＶに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２２０Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｉ１９５Ｔ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２８２Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ１７６Ｙ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１５７Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｓ２４１Ｆ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１７９Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４５Ｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１９３Ｒ，ＡＤＣＹ２：ｐ．Ｖ８８８Ｉ，Ｂ２Ｍ：ｐ．Ｍ１Ｖ，ＢＡＰ１：ｐ．Ｒ２７Ｃ，ＣＹＰ４Ａ１１：ｐ．Ｖ１８５Ｆ，ＤＮＡＨ５：ｐ．Ｒ３１９７Ｑ，ＧＡＲＴ：ｐ．Ｋ８０７ｆｓ，ＧＲＩＮ２Ｂ：ｐ．Ｒ５１９Ｑ，ＨＲＮＲ：ｐ．Ｍ１ｆｓ，ＫＬＨＬ

２９：ｐ．Ｌ７１６ｆｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＭＧＡ：ｐ．Ｒ２４３５Ｑ，ＭＹＯ３Ａ：ｐ．Ｎ５２５Ｓ，ＮＰＡＳ２：ｐ．Ｑ２０１Ｒ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＰＤＡＰ１：ｐ．Ｋ５５ｆｓ，ＰＧＡＰ１：ｐ．Ｆ５６５Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｓ３１５ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２７５Ｙ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ２７２Ｍ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２６６Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２６６Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｄ２５９Ｙ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ２５０Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４５Ｄ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４５Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｇ２４４Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｃ２３８ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２３６Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２３４Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ２１６Ｍ，ＴＰ５３：ｐ．Ｓ２１５Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２０５Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｌ１９４Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ１９１ｄｅｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ１６３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ａ１５９Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｋ１３２Ｎ，ＴＲＰＣ７：ｐ．Ｄ２１０Ｖ，ＵＸＳ１：ｐ．Ｖ１００Ｌ，ＷＮＴ１１：ｐ．Ｃ３４４Ｙ，及びＺＮＦ２９５：ｐ．Ｅ８８５Ａからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０６】

５６．（ａ）上記対象の集団はＲＥＡＤに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ａ１４６Ｔ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＡＫＡＰ９：ｐ．Ｌ３４８２Ｉ，ＡＰＢＡ１：ｐ．Ｅ６２４Ｋ，ＢＡＧ５：ｐ．Ｄ４３９Ｎ，Ｃ１７ｏｒｆ９７：ｐ．Ｅ２３０Ｄ，ＣＤＨ２３：ｐ．Ｆ１７７Ｌ，ＣＥＲＳ３：ｐ．Ｅ９５Ｄ，ＤＮＡＨ５：ｐ．Ｒ９８２Ｈ，ＥＲＢＢ２：ｐ．Ｖ８４２Ｉ，ＧＡＢＲＢ３：ｐ．Ｄ５００Ｎ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｃ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｓ，ＬＲＰ６：ｐ．Ｒ６７５Ｑ，ＭＡＣＦ１：ｐ．Ｆ７２２Ｌ，ＭＢＯＡＴ２：ｐ．Ｒ４３Ｑ，ＭＹＯ１Ｄ：ｐ．Ｅ２４６Ｋ，ＮＬＲＣ４：ｐ．Ｅ４０９Ｋ，ＮＲＡＰ：ｐ．Ｅ３２７Ｋ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＰＣＤＨ１５：ｐ．Ｒ１５５２Ｉ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｎ３４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＯＬＥ：ｐ．Ｓ４５９Ｆ，ＰＰＰ２Ｒ２Ｂ：ｐ．Ｐ３２６Ｌ，ＳＭＡＤ４：ｐ．Ｒ３６１Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＺＦＰ２：ｐ．Ｒ１５０Ｉ，及びＺＮＦ５６３：ｐ．Ｋ２６Ｎからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０７】

５７．（ａ）上記対象の集団はＳＫＣＭに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＨＳＤ１７Ｂ７Ｐ２：ｐ．Ｎ１７５Ｓ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｋ，ＤＩＳＰ１：ｐ．Ｇ７３２Ｌ，ＩＤＨ１：ｐ．Ｒ１３２Ｃ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｌ，ＭＵＣ１６：ｐ．Ｐ５１１９Ｓ，ＲＡＣ１：ｐ．Ｐ２９Ｓ，ＷＡＳＨ３Ｐ：ｐ．Ｇ１７５Ｓ，ＡＧＡＰ９：ｐ．Ｍ２４８Ｖ，Ｃ１５ｏｒｆ２３：ｐ．Ｓ２４Ｆ，ＤＮＡＨ５：ｐ．Ｄ３２３６Ｎ，ＳＰＴＬＣ３：ｐ．Ｒ９７Ｋ，ＴＭＣ５：ｐ．Ｒ２７６Ｃ，ＣＦＢ：ｐ．Ｒ３１４Ｍ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ａ５０Ｐ，ＩＮＭＴ：ｐ．Ｓ２１２Ｆ，ＬＯＣ６４９３３０：ｐ．Ｇ９３Ｅ，ＭＡＰ２Ｋ１：ｐ．Ｐ１２４Ｓ，ＲＧＳ７：ｐ．Ｒ４４Ｃ，ＳＴＫ１９：ｐ．Ｄ８９Ｎ，ＡＤＡＭ３０：ｐ．Ｇ９７Ｌ，ＡＲＬ１６：ｐ．Ｇ６Ｒ，ＡＲＭＣ４：ｐ．Ｅ２２Ｋ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｋ６０１Ｅ，ＣＡＰＮ１３：ｐ．Ｐ４０５Ｓ，ＣＤ１Ｃ：ｐ．Ｒ８９Ｃ，ＣＬＣＣ１：ｐ．Ｐ４０６Ｑ，ＣＮＴＮ５：ｐ．Ｓ３７９Ｆ，ＤＮＡＨ５：ｐ．Ｒ７４２Ｑ，ＥＥＦ１Ｂ２：ｐ．Ｓ４３Ｇ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｉ５９Ｖ，ＧＡＢＲＧ１：ｐ．Ｅ２０５Ｋ，ＩＡＲＳ２：ｐ．Ｒ８３２Ｃ，ＩＬ３２：ｐ．Ｄ２１８ｆｓ，ＩＳＸ：ｐ．Ｒ８６Ｃ，ＫＬＨＤＣ７Ａ：ｐ．Ｅ６３５Ｋ，ＮＡＰ１Ｌ４：ｐ．Ｐ２８５Ｑ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｑ９０８Ｅ，ＯＲ２Ａ５：ｐ．Ｓ７１Ｌ，ＯＲ４Ｅ２：ｐ．Ｒ２２６Ｑ，ＯＲ４Ｍ１：ｐ．Ｇ４１Ｅ，ＯＲ４Ｍ２：ｐ．Ｓ２６８Ｆ，ＯＲ４Ｎ２：ｐ．Ｇ４１Ｅ，ＯＲ５１Ｂ２：ｐ．Ｓ１６３Ｌ，ＰＣＤＨＧＣ５：ｐ．Ｒ２９３Ｃ，ＰＣＬＯ：ｐ．Ｒ４１３３Ｃ，ＰＨＧＤＨ：ｐ．Ｇ１７３Ｌ，ＰＯＴＥＧ

：ｐ．Ｄ５１Ｎ，ＰＰＰ６Ｃ：ｐ．Ｒ３０１Ｃ，ＰＲＡＭＥＦ１１：ｐ．Ｃ８４Ｓ，ＰＳＧ９：ｐ．Ｅ４０４Ｋ，ＰＴＰＲＢ：ｐ．Ｄ１５６０Ｎ，ＲＮＦ１５２：ｐ．Ｐ９５Ｓ，ＳＰＡＧ１６：ｐ．Ｐ４８８Ｓ，ＳＰＡＴＡ８：ｐ．Ｅ１８Ｋ，ＴＡＦ１Ａ：ｐ．Ｒ１７２Ｍ，ＴＣＥＢ３Ｃ：ｐ．Ｅ３０８Ｋ，ＴＨＳＤ７Ｂ：ｐ．Ｅ１２６Ｋ，ＴＴＮ：ｐ．Ｅ１２１２９Ｋ，ＸＩＲＰ２：ｐ．Ｄ２４３９Ｎ，及びＺＮＦ８３１：ｐ．Ｒ１３９３Ｑからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０８】

５８．（ａ）上記対象の集団はＵＣＥＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＲＰＬ２２：ｐ．Ｋ１５ｆｓ，ＰＴＥＮ：ｐ．Ｒ１３０Ｇ，ＰＴＥＮ：ｐ．Ｒ１３０Ｑ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｒ８８Ｑ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＴＥＮ：ｐ．Ｖ３１７ｆｓ，ＦＧＦＲ２：ｐ．Ｓ２５２Ｗ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４２Ｋ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３７Ｆ，ＰＯＬＥ：ｐ．Ｐ２８６Ｒ，ＰＰＰ２Ｒ１Ａ：ｐ．Ｐ１７９Ｒ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３７Ｃ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｄ３２Ｎ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３３Ｆ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｇ３４Ｒ，ＫＩＡＡ２０２６：ｐ．Ｒ５７４Ｃ，ＬＩＭＣＨ１：ｐ．Ｒ８０６ｆｓ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｌ，ＡＬＰＫ２：ｐ．Ｋ５２３ｆｓ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３３Ｃ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｃ，ＨＰＤ：ｐ．Ｒ２８４ｆｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ａ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｒ９３Ｑ，ＰＯＬＥ：ｐ．Ｖ４１１Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＡＢＣＡ１１Ｐ：ｐ．Ｒ３８５Ｉ，ＡＢＩ１：ｐ．Ｋ４４５Ｎ，ＡＣＳＭ２Ｂ：ｐ．Ｋ１９５Ｎ，ＡＰＯＢ：ｐ．Ｆ３１０２Ｌ，ＡＳＣＣ３：ｐ．Ｒ１３６Ｑ，Ｃ１２ｏｒｆ４：ｐ．Ｒ３３５Ｑ，ＣＣＤＣ１３２：ｐ．Ｒ８３８Ｃ，ＣＨＤ４：ｐ．Ｒ９７５Ｈ，ＣＳＤＥ１：ｐ．Ｒ２２０Ｃ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｄ３２Ｙ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３３Ｙ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｔ４１Ｉ，ＥＸＯＣ１：ｐ．Ｒ５８８Ｃ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｈ，ＦＧＦＲ２：ｐ．Ｎ５４９Ｋ，ＦＵＢＰ１：ｐ．Ｒ４３０Ｃ，ＧＥＮ１：ｐ．Ｓ５０９Ｌ，ＩＫ：ｐ．Ｅ９０ｆｓ，ＫＩＦ２０Ｂ：ｐ．Ｅ５４Ｋ，ＭＡＸ：ｐ．Ｈ２８Ｒ，ＭＢＯＡＴ２：ｐ．Ｒ４３Ｑ，ＭＥＴＴＬ１４：ｐ．Ｒ２９８Ｐ，ＭＦＧＥ８：ｐ．Ｄ１７０Ｎ，ＭＳ４Ａ８Ｂ：ｐ．Ｓ３Ｌ，ＮＳＭＣＥ１：ｐ．Ｄ２４４Ｎ，ＯＸＲ１：ｐ．Ｅ１２２Ｋ，ＰＣＤＨ１９：ｐ．Ｅ５３０Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｒ１０８Ｈ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｎ３４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｃ４２０Ｒ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｑ５４６Ｐ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｑ５４６Ｒ，ＰＴＥＮ：ｐ．Ｒ１３０Ｌ，ＲＢＬ２：ｐ．Ｅ１２７Ｋ，ＲＸＦＰ１：ｐ．Ｓ２２３Ｙ，ＳＦ３Ｂ１：ｐ．Ｒ９５７Ｑ，ＳＬＣ２０Ａ１：ｐ．Ｐ３２８ｆｓ，ＳＯＸ１７：ｐ．Ｓ４０３Ｉ，ＴＮＳ１：ｐ．Ｑ６５９ｄｅｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＴＴＮ：ｐ．Ｄ１６８２３Ｎ，ＴＸＮＬ１：ｐ．Ｒ２３４Ｃ，ＺＦＨＸ３：ｐ．Ｒ１８９３ｆｓ，ＺＮＦ１８０：ｐ．Ｒ６２５Ｉ，ＺＮＦ２５７：ｐ．Ｒ３９２Ｉ，ＺＮＦ３５４Ｂ：ｐ．Ｄ６０９Ｎ，ＺＮＦ４３：ｐ．Ｒ２８０Ｃ，ＺＮＦ７０９：ｐ．Ｒ４６８Ｉ，ＺＮＦ７６５：ｐ．Ｓ２５４Ｌ，ＡＢＣＡ５：ｐ．Ｒ１４７６Ｑ，ＡＣＶＲ１：ｐ．Ｒ２０６Ｈ，ＡＤＡＤ１：ｐ．Ｓ１１Ｌ，ＡＤＡＭ９：ｐ．Ｒ２５６Ｑ，ＡＤＤ３：ｐ．Ｅ５７０Ｋ，ＡＤＧＢ：ｐ．Ｓ１１２４Ｌ，ＡＧＸＴ２：ｐ．Ｒ５０２Ｃ，ＡＭＢＮ：ｐ．Ｓ２２５Ｙ，ＡＮＫＤＤ１Ａ：ｐ．Ｒ２４Ｈ，ＡＲＨＧＥＦ３３：ｐ．Ｒ４６Ｉ，ＡＴＰ１０Ｂ：ｐ．Ｌ１３０４Ｉ，ＡＴＰ２Ｃ１：ｐ．Ｅ７２４Ｋ，ＡＴＰ９Ａ：ｐ．Ｒ２９０Ｑ，ＡＴＲ：ｐ．Ｒ１８１４ｆｓ，ＡＶＬ９：ｐ．Ｆ３４Ｌ，ＢＭＰＥＲ：ｐ．Ｒ２４１Ｑ，ＢＴＮ３Ａ２：ｐ．Ｅ１５３Ｋ，Ｃ１４ｏｒｆ１１８：ｐ．Ｒ２７９Ｉ，Ｃ１４ｏｒｆ１６６Ｂ：ｐ．Ｆ２３０Ｌ，Ｃ３ｏｒｆ２３：ｐ．Ｒ２１７Ｃ，Ｃ３ｏｒｆ６２：ｐ．Ｒ１８５Ｑ，ＣＡＣＮＡ１Ｃ：ｐ．Ｓ７１０Ｌ，ＣＡＧＥ１：ｐ．Ｅ５３９Ｋ，ＣＡＲＤ１０：ｐ．ＫＥ２７２ｄｅｌ，ＣＣＤＣ１４４Ａ：ｐ．Ｓ１２６４Ｌ，ＣＣＤＣ１６８：ｐ．Ｄ５０２０Ｙ，ＣＣＤＣ３６：ｐ．Ｒ２０９Ｉ，ＣＤ５５：ｐ．Ｅ１５６Ｋ，ＣＥＰ４４：ｐ．Ｓ２５３Ｌ，ＣＩＩＴＡ：ｐ．Ｅ７２８Ｋ，ＣＲＥＢＢＰ：ｐ．Ｐ２０９４Ｌ，ＣＴＮＮ

B1：p.S37A, CTTNBP2：p.S420L, DCT：p.R532Q, DIAPH2：p.E121K, DLG2：p.S624L, DNAH10：p.R1888Q, DNAH14：p.R1367C, DNAH7：p.R2961Q, DNAH8：p.R1347H, DNAJC13：p.E1248K, DNMT1：p.E51K, DST：p.S1767Y, DYNC2H1：p.E883D, EMR1：p.R631Q, EPHX4：p.R282Q, ERCC6L2：p.L445I, F10：p.E117K, FAM155B：p.E158K, FAM83B：p.R206Q, FARP1：p.S383L, FAT3：p.A4159T, FBXW7：p.R689W, FBXW7：p.R465C, FBXW7：p.G423V, FN1：p.R290C, FZD6：p.R416Q, GABRA3：p.R73H, GABRA4：p.R460Q, GALNTL2：p.E395K, GFAP：p.A233T, GGA2：p.A63V, GIGYF2：p.R227H, GNPTAB：p.R1189Q, GPR112：p.S1283Y, GPR98：p.R4142W, GRIA3：p.S646Y, GRM6：p.E363D, HMCN1：p.S133Y, HSPA4L：p.R483C, HTR2A：p.S219L, INTS7：p.R940C, INTS7：p.R106I, ITM2C：p.E167K, JAKMIP2：p.R283I, KCND3：p.S438L, KCNS2：p.D211N, KDM1B：p.F361L, KIAA0556：p.L330I, KIAA1147：p.A149V, KIF23：p.R150Q, KIF27：p.K925N, KIF9：p.R594Q, KLHL13：p.E213K, KLHL28：p.E33K, LIN9：p.R183W, LRBA：p.E2103K, LRP2：p.R2432I, MAGI2：p.L450M, MC5R：p.A109T, MEGF10：p.S1053L, MKI67：p.T1664fs, MKLN1：p.F485L, MMRN1：p.F917L, MSH4：p.E730K, MTOR：p.S2215Y, MUC7：p.S336L, MYBPC2：p.R646H, N4BP2L2：p.R506C, NAPSA：p.R121Q, NCOA7：p.E369D, NCR1：p.R258W, NEK11：p.R374Q, NHEJ1：p.R109Q, NNMT：p.E233K, NOTCH4：p.15_16LL>L, NPY1R：p.A371T, NRAS：p.Q61R, OGDHL：p.R57C, OMA1：p.R445Q, OPRM1：p.R462C, OR4C12：p.F248L, OR5AK2：p.K89N, OSBPL6：p.R577Q, PCDHAC2：p.K138N, PCDHB12：p.R289C, PCDHGC5：p.A70T, PIK3CA：p.R38H, PIK3CA：p.E39K, PIK3CA：p.E110del, PIK3CA：p.K111E, PIK3CA：p.Q546K, PIK3CA：p.M1043V, PIK3CA：p.M1043I, PLA2G3：p.R201Q, PLXNA1：p.E1295K, PON1：p.R306Q, POTEE：p.R303I, POTEF：p.K674N, PPP2R1A：p.S256F, PPP2R3B：p.F310L, PRAM1：p.A268T, PREX1：p.E1246K, PRKCQ：p.A324V, PTEN：p.R130P, PVRL4：p.A358T, RAI2：p.S385Y, RBM39：p.T353I, RELN：p.F2722L, RFPL1：p.R148Q, ROBO2：p.D1018N, ROS1：p.R245I, RPS6KA6：p.S394Y, RSBN1：p.E572K, RYR1：p.A2576T, SACS：p.R2906Q, SCAPER：p.R366Q, SELP：p.R429W, SENP7：p.S673Y, SEPHS1：p.E13K, SFRP4：p.R232Q, SGK1：p.K367del, SIX1：p.E191K, SLC10A7：p.S261L, SLC12A2：p.R828Q, SLC16A14：p.R495Q, SLC7A2：p.R322W, SMCR8：p.E175K, SOS1：p.N233Y, SPOP：p.E50K, STRN3：p.K218N, STXBP6：p.D92N, SULT1E1：p.R77Q, SUN3：p.L124I, SUSD1：p.R343C, SYNM：p.R516Q, TAF1：p.R843W, TDRD3：p.R322Q, THADA：p.S1941L, TLN2：p.S208L, TMEM161B

：ｐ．Ｒ３１５Ｑ，ＴＭＰＲＳＳ３：ｐ．Ｒ１６Ｑ，ＴＰ５３：ｐ．Ｙ２２０Ｃ，ＴＰＴＥ：ｐ．Ｓ４２３Ｌ，ＴＲＡＮＫ１：ｐ．Ｅ８４６Ｋ，ＴＲＰＣ５：ｐ．Ｓ４９０Ｌ，ＴＲＰＭ３：ｐ．Ｒ４２９Ｗ，ＴＳＳＫ１Ｂ：ｐ．Ｅ３０１Ｋ，ＴＴＬＬ７：ｐ．Ｒ７５１Ｈ，ＴＴＮ：ｐ．Ｓ２０３１７Ｌ，ＴＴＮ：ｐ．Ｅ６４０４Ｋ，ＴＴＮ：ｐ．Ｒ４４３４Ｑ，ＴＴＮ：ｐ．Ｒ２５０６Ｑ，ＵＧＴ８：ｐ．Ｅ１０２Ｋ，ＵＳＦ１：ｐ．Ｒ５２Ｑ，ＵＳＰ１６：ｐ．Ｒ４５５Ｑ，ＵＳＰ２５：ｐ．Ｒ８７３Ｈ，ＵＳＰ３３：ｐ．Ｒ３６Ｑ，ＶＰＲＢＰ：ｐ．Ｒ８０２Ｑ，ＶＰＳ１３Ｂ：ｐ．Ｒ６９２Ｑ，ＷＤＲ６５：ｐ．Ｆ１１０Ｃ，ＹＴＨＤＣ２：ｐ．Ｅ１８５Ｋ，ＺＦＹＶＥ１：ｐ．Ｒ２６６Ｑ，ＺＫＳＣＡＮ１：ｐ．Ｒ５４１ｆｓ，ＺＮＦ１１７：ｐ．Ｒ１５７Ｉ，ＺＮＦ１８０：ｐ．Ｒ５６９Ｉ，ＺＮＦ１９５：ｐ．Ｒ５９Ｑ，ＺＮＦ２５４：ｐ．Ｋ１７９Ｎ，ＺＮＦ２６３：ｐ．Ｒ５１０Ｉ，ＺＮＦ３３３：ｐ．Ｒ５５４Ｑ，ＺＮＦ３５４Ｂ：ｐ．Ｒ４０２Ｉ，ＺＮＦ４４２：ｐ．Ｒ３０９Ｑ，ＺＮＦ４５４：ｐ．Ｒ３７６Ｉ，ＺＮＦ４８５：ｐ．Ｒ３７４Ｉ，ＺＮＦ４８８：ｐ．Ｒ２０６Ｑ，ＺＮＦ５５９：ｐ．Ｅ２８４Ｋ，ＺＮＦ５９４：ｐ．Ｒ２８７Ｉ，ＺＮＦ６１１：ｐ．Ｒ３９０Ｉ，ＺＮＦ６４５：ｐ．Ｒ１５４Ｃ，ＺＮＦ６４９：ｐ．Ｒ３３８Ｑ，ＺＮＦ６４９：ｐ．Ｒ１９８Ｉ，ＺＮＦ６７４：ｐ．Ｒ４０５Ｉ，ＺＮＦ６７５：ｐ．Ｒ２２０Ｉ，ＺＮＦ６７８：ｐ．Ｒ５６４Ｉ，ＺＮＦ７３２：ｐ．Ｒ３５４Ｉ，ＺＮＦ７８０Ａ：ｐ．Ｒ４６６Ｑ，ＺＮＦ８２３：ｐ．Ｒ５４７Ｉ，ＺＮＦ８３６：ｐ．Ｒ８５４Ｉ，ＺＮＦ８３６：ｐ．Ｒ６３０Ｉ，ＺＮＦ８４１：ｐ．Ｒ７５７Ｉ，及びＺＮＦ９８：ｐ．Ｒ３７０Ｉからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、

段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１０９】

５９．（ａ）上記対象の集団はＡＣＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＺＦＰＭ１：ｐ．ＥＰＬ４４４ｄｅｌ，ＧＡＲＳ：ｐ．Ｐ４２Ａ，ＺＮＦ５１７：ｐ．Ｖ３４９Ａ，ＬＲＩＧ１：ｐ．Ｌ２４Ｖ，ＣＣＤＣ１０２Ａ：ｐ．Ｒ９６Ｗ，ＯＰＲＤ１：ｐ．Ｃ２７Ｆ，ＳＯＷＡＨＡ：ｐ．Ｒ１２４Ｐ，ＬＡＣＴＢ：ｐ．Ｍ５Ｌ，ＴＯＲ３Ａ：ｐ．Ｆ１３Ｌ，ＺＦＰＭ１：ｐ．Ｅ４４４ｆｓ，ＺＮＦ７８７：ｐ．Ｄ３６７ｄｅｌ，ＬＲＩＧ１：ｐ．Ｌ２６Ｖ，ＩＲＸ３：ｐ．Ｌ４２２Ｐ，ＴＲＩＯＢＰ：ｐ．Ｈ１３００Ｒ，ＴＵＢＡ１Ｃ：ｐ．Ｌ１４６Ｆ，ＺＦＰＭ１：ｐ．Ｐ４４５ｆｓ，ＺＦＰＭ１：ｐ．４４６＿４４７ＬＡ＞Ｐ，ＴＰＯ：ｐ．Ｓ３９８Ｔ，ＵＳＰ４２：ｐ．Ｒ７７９Ｐ，ＥＲＣＣ２：ｐ．Ｄ３１２Ｎ，ＧＬＴＰＤ２：ｐ．Ｄ２０９Ｅ，ＯＴＯＰ１：ｐ．ＬＬＷ１０４ｄｅｌ，ＲＩＮＬ：ｐ．Ｐ４０２Ｌ，ＡＭＤＨＤ１：ｐ．Ｓ３Ｇ，ＡＳＰＤＨ：ｐ．Ｑ２６６Ｒ，ＫＣＮＫ１７：ｐ．Ｓ２１Ｇ，ＴＭＥＭ２４７：ｐ．Ｑ１２８Ｅ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｄ６８２Ｇ，ＯＢＳＣＮ：ｐ．Ｒ４５１６Ｗ，ＦＡＭ１８４Ｂ：ｐ．Ｒ７８４Ｗ，ＳＥＭＡ５Ｂ：ｐ．Ｖ８４０Ｄ，ＺＮＦ５９８：ｐ．Ｅ２５Ｇ，ＡＤＡＤ２：ｐ．Ｇ４４Ｅ，Ｃ１ｏｒｆ１０６：ｐ．Ｒ５３８Ｃ，ＺＡＲ１：ｐ．Ｑ４２Ｈ，ＰＡＮＫ２：ｐ．Ｇ１２６Ａ，ＰＯＤＸＬ：ｐ．２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐ，ＳＡＬＬ３：ｐ．Ｌ５９３Ｖ，ＴＨＥＭ４：ｐ．Ｌ１７Ｒ，Ｃ２ｏｒｆ８１：ｐ．Ｔ３１５Ｐ，ＣＬＤＮ２３：ｐ．Ｖ２１０Ｍ，ＦＡＭ１０９Ａ：ｐ．ＧＧＧ１５６ｄｅｌ，ＦＰＧＳ：ｐ．Ｉ２２Ｖ，ＨＨＩＰＬ１：ｐ．Ｖ６９２Ａ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｍ２８６９Ｔ，ＰＬＥＣ：ｐ．Ｒ１３８６Ｑ，ＳＹＴ８：ｐ．Ｒ３７３Ｗ，ＴＡＦ５：ｐ．Ｓ１３０Ａ，ＴＭＥＭ１８９－ＵＢＥ２Ｖ１：ｐ．Ｎ６Ｄ，ＵＱＣＲＦＳ１：ｐ．Ｓ６Ａ，Ｂ３ＧＮＴ６：ｐ．Ｌ３１６ｆｓ，ＣＣＤＣ１０５：ｐ．Ｐ４９９Ｔ，ＣＬＩＣ６：ｐ．Ｑ２９８Ｅ，ＩＤＵＡ：ｐ．Ｔ３７４Ｐ，ＮＯＴＣＨ２：ｐ．Ｃ１９Ｗ，ＲＧＳ９ＢＰ：ｐ．Ａ９６Ｓ，ＲＲＥＢ１：ｐ．Ｇ７８３Ｖ，ＳＰ８：ｐ．Ｇ１６５ｄｅｌ，ＷＤＲ３４：ｐ．Ｗ６０Ｇ，Ｃ１９ｏｒｆ１０：ｐ．Ｇ１２Ｒ，ＣＥＬＳＲ２：ｐ．１６＿１７ｉｎｓＰ，ＦＡＭ７５Ｃ１：ｐ．７１＿７１Ｈ＞ＨＬＶＳＱＲＨ，ＧＰＲＩＮ２：ｐ．Ｒ４４６Ｈ，ＫＢＴＢＤ１３：ｐ．Ａ８１Ｖ，ＯＧＦＲ：ｐ．Ｓ５５７Ｔ，ＰＯＤＸＬ：ｐ．３０＿３０Ｐ＞ＰＳＰ，ＢＨＬＨＥ２２：ｐ．Ｌ６２Ｑ，Ｃ４ｏｒｆ３２：ｐ．Ｇ３２Ｅ，Ｃ５ｏｒｆ６５：ｐ．Ｑ２４５Ｒ，ＫＮＤＣ１：ｐ．Ｖ８０６Ｄ，ＫＲＴＡＰ１０

－６：ｐ．４９＿４９Ｐ＞ＰＳＣＣＡＰ，ＬＲＰ１１：ｐ．Ｐ９２Ｒ，ＭＡＰ１Ｓ：ｐ．Ｓ４１１Ｃ，ＮＯＬ９：ｐ．Ｓ５８Ａ，ＲＡＳＩＰ１：ｐ．Ｒ６０１Ｃ，ＲＧＭＢ：ｐ．Ｓ６３Ｒ，ＳＡＲＭ１：ｐ．Ｒ２３Ｐ，ＴＳＣ２２Ｄ２：ｐ．Ａ４１９Ｔ，ＺＮＦ６２８：ｐ．Ｔ２３０Ａ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ａ３３７Ｖ，ＡＡＴＫ：ｐ．Ａ５４１Ｔ，ＢＴＢＤ１１：ｐ．Ｇ２６５Ａ，ＣＲＩＰＡＫ：ｐ．Ｃ１４３Ｒ，ＫＣＴＤ３：ｐ．Ｆ９Ｖ，ＫＲＴ８：ｐ．Ｓ５９Ａ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｓ６８１Ｇ，ＮＣＯＲ２：ｐ．１８４６＿１８４７ｉｎｓＳＳＧ，ＯＧＦＲ：ｐ．Ｅ５５６Ｋ，ＡＰＯＥ：ｐ．Ｃ１３０Ｒ，Ｃ１０ｏｒｆ９５：ｐ．Ａ８５Ｓ，Ｃ１３ｏｒｆ３３：ｐ．Ｒ５９Ｇ，ＣＲＩＰＡＫ：ｐ．Ｃ１７４Ｒ，ＦＡＭ１８Ｂ２：ｐ．Ｃ５１Ｙ，ＧＬＩ３：ｐ．Ｐ９９８Ｌ，ＧＬＴＳＣＲ２：ｐ．Ｑ３８９Ｒ，ＨＥＣＴＤ２：ｐ．Ｐ１９Ａ，ＩＲＦ２ＢＰＬ：ｐ．１２３＿１２５ＱＱＱ＞Ｑ，ＭＥＸ３Ｃ：ｐ．１７９＿１８２ＡＡＡＡ＞Ａ，ＮＥＦＨ：ｐ．ＥＥ６５８ｄｅｌ，ＲＮＦ１４９：ｐ．Ｓ９Ｇ，ＲＮＦ２２２：ｐ．Ａ１３３Ｔ，ＳＥＺ６Ｌ２：ｐ．Ｒ７４Ｐ，ＴＮＩＰ２：ｐ．Ｒ７３Ｇ，ＡＲＲＤＣ４：ｐ．Ｔ７９Ａ，Ｂ３ＧＮＴ６：ｐ．Ｐ３３０ｆｓ，ＢＡＧ１：ｐ．Ｇ４５Ｒ，Ｃ２２ｏｒｆ２６：ｐ．Ｐ２８Ｌ，ＣＨＤＨ：ｐ．Ｅ４０Ａ，ＣＯＱ２：ｐ．Ｖ６６Ｌ，ＣＴＧＦ：ｐ．Ｈ８３Ｄ，ＤＬＥＵ７：ｐ．Ａ８３Ｖ，ＥＰＰＫ１：ｐ．Ｄ２３７８Ｈ，ＦＡＭ８６Ｃ１：ｐ．Ｒ３０Ｐ，ＦＺＤ１：ｐ．９３＿９４ｉｎｓＰ，ＧＰＲＩＮ２：ｐ．Ｖ２４１Ｍ，ＧＰＸ１：ｐ．１１＿１３ＡＡＡ＞Ａ，ＨＥＳ３：ｐ．Ｐ９６Ｔ，ＪＭＪＤ４：ｐ．Ａ１１Ｖ，ＫＡＮＫ３：ｐ．Ｒ３５９Ｈ，ＬＰＰＲ２：ｐ．Ａ１８６Ｓ，ＮＥＦＨ：ｐ．６６５＿６６６ｉｎｓＥＥ，ＮＯＭ１：ｐ．Ｒ２４Ｇ，ＲＮＦ３９：ｐ．Ｇ２６３Ｃ，ＳＣＲＴ１：ｐ．Ｓ１３３Ａ，ＳＮＥＤ１：ｐ．Ｌ１２２８Ｐ，ＴＴＬＬ１１：ｐ．１２２＿１２３ｉｎｓＫＡ，ＺＣＣＨＣ３：ｐ．Ａ１５９ｄｅｌ，ＺＮＦ２１９：ｐ．ＱＰ２３３ｄｅｌ，ＡＳＢ１６：ｐ．Ｔ２４９Ａ，ＡＳＢ２：ｐ．Ｈ５１５Ｐ，ＡＴＰ９Ｂ：ｐ．Ｓ３９Ｇ，ＡＶＬ９：ｐ．Ｇ７ｆｓ，Ｃ１７ｏｒｆ９６：ｐ．Ｌ６３Ｖ，Ｃ１９ｏｒｆ２９：ｐ．Ａ４９９Ｖ，ＣＲＢ２：ｐ．Ｔ１１１０Ｍ，ＣＲＩＰＡＫ：ｐ．Ｐ１７３Ｒ，ＣＲＩＰＡＫ：ｐ．Ｉ１９０Ｌ，ＣＳＧＡＬＮＡＣＴ２：ｐ．Ｌ３６２Ｆ，ＣＴＢＳ：ｐ．ＬＡＬ３１ｄｅｌ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ４５Ｐ，ＤＭＲＴ１：ｐ．Ｓ４５Ｔ，ＤＯＫ７：ｐ．Ｇ４６１Ｄ，ＦＢＲＳＬ１：ｐ．Ａ８３６Ｖ，ＦＥＺ２：ｐ．Ｐ５０Ｌ，ＦＲＧ１：ｐ．Ｓ１６９Ｎ，ＨＳＤ１７Ｂ１：ｐ．Ｇ３１３Ｓ，ＩＢＡ５７：ｐ．Ｓ１３０Ｒ，ＫＩＦ１Ａ：ｐ．Ｅ９１７Ｄ，ＫＲＴＡＰ９－１：ｐ．１６０＿１６０Ｑ＞ＱＰＳＣＧＳＳＣＣＱ，ＬＵＲＡＰ１Ｌ：ｐ．５５＿５６ｉｎｓＧＧＧ，ＮＭＵ：ｐ．Ａ１９Ｅ，ＮＭＵ：ｐ．Ａ１８Ｅ，ＮＯＸＡ１：ｐ．Ｄ６Ｅ，ＮＰＴＸ１：ｐ．Ｇ１００Ｄ，ＰＬＩＮ５：ｐ．Ｒ３０６Ｗ，ＴＢＰ：ｐ．９５＿９６ｉｎｓＱ，ＴＭＥＭ２００Ｃ：ｐ．Ｓ４９８Ｇ，ＴＮＸＢ：ｐ．Ｖ７０６ｆｓ，ＶＡＲＳ：ｐ．Ｐ５１Ｓ，ＺＣ３Ｈ１２Ｄ：ｐ．Ｐ４０５Ｓ，及びＺＺＥＦ１：ｐ．Ｖ３０Ａからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、

段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１１０】

６０．（ａ）上記対象の集団はＣＥＳＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４２Ｋ，ＭＡＰＫ１：ｐ．Ｅ３２２Ｋ，ＥＰ３００：ｐ．Ｄ１３９９Ｎ，ＥＲＢＢ２：ｐ．Ｓ３１０Ｆ，ＥＲＢＢ３：ｐ．Ｖ１０４Ｍ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＡＮＫＲＤ１２：ｐ．Ｅ７２１Ｑ，ＡＮＫＲＤ３６：ｐ．Ｍ１１４４Ｔ，ＭＩＣＡ：ｐ．Ｇ３１８ｆｓ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ７２６Ｋ，ＰＴＥＮ：ｐ．Ｒ１３０Ｑ，ＡＢＣＤ１：ｐ．Ｓ６０６Ｐ，ＡＣＴＬ７Ｂ：ｐ．Ｅ２１１Ｋ，ＡＤＡＭ２１：ｐ．Ｆ１２９Ｃ，ＡＤＡＭＴＳ１２：ｐ．Ｐ１０５３Ａ，ＡＫＴ１：ｐ．Ｅ１７Ｋ，ＡＮＫＬＥ１：ｐ．Ｖ６４３Ｌ，ＡＮＯ３：ｐ．Ｍ９５６Ｉ，ＡＯＡＨ：ｐ．Ｒ３２６Ｔ，ＡＰＯＤ：ｐ．Ｓ１１５Ｌ，ＡＳＣＣ１：ｐ．Ｈ２０７Ｙ，ＡＴＭ：ｐ．Ｓ８００Ｆ，ＡＵＲＫＡ：ｐ．Ｓ３８７Ｌ，ＢＡＧ５：ｐ．Ｍ２８６Ｉ，Ｃ１２ｏｒｆ４３：ｐ．Ｅ２８Ｑ，Ｃ１６ｏｒｆ３：ｐ．Ｇ６５Ｓ，Ｃ３ｏｒｆ７０：ｐ．Ｓ６Ｌ，Ｃ４ｏｒｆ２１：ｐ．Ｅ８００Ｑ，ＣＡＬＢ２：ｐ．Ｋ６０Ｎ，ＣＡＬＣＢ：ｐ．Ｒ８１Ｔ，ＣＣＤＣ１５２：ｐ．Ｅ１５

３Ｑ，ＣＣＤＣ５３：ｐ．Ｒ５８Ｃ，ＣＤＣ２７：ｐ．Ｐ２４２Ｓ，ＣＦＨＲ５：ｐ．Ｒ４４１Ｈ，ＣＬＯＣＫ：ｐ．Ｌ１２３ｆｓ，ＣＭＹＡ５：ｐ．Ｅ２７３３Ｋ，ＣＮＴＲＬ：ｐ．Ｐ１８５Ｓ，ＣＳＨＬ１：ｐ．Ｒ１１７Ｑ，ＣＳＭＤ３：ｐ．Ｈ９５２Ｙ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｄ３２Ｇ，ＣＴＳＨ：ｐ．Ｅ２５４Ｑ，ＤＨＰＳ：ｐ．Ｆ４９Ｌ，ＤＭＰＫ：ｐ．Ｒ４４Ｈ，ＤＮＡＨ１４：ｐ．Ｆ６２２ｆｓ，ＤＮＡＨ３：ｐ．Ｅ３３６７Ｑ，ＤＮＡＨ８：ｐ．Ｅ５８７Ｄ，ＤＮＡＳＥ１Ｌ１：ｐ．Ｄ２１２Ｎ，ＥＣＥ２：ｐ．Ｄ２５４Ｎ，ＦＡＭ７１Ｂ：ｐ．Ｈ４４５Ｄ，ＦＡＭ７３Ａ：ｐ．Ｇ２３Ｖ，ＦＡＳ：ｐ．Ｅ２６１Ｋ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｇ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｃ，ＦＥＺＦ２：ｐ．Ｅ８２Ｋ，ＦＫＢＰＬ：ｐ．Ｅ１６１Ｑ，ＦＭＮＬ１：ｐ．Ｅ９２７Ｑ，ＧＰＡＴＣＨ３：ｐ．Ｅ２７５Ｑ，ＧＰＲ１４２：ｐ．Ｒ３０４Ｔ，ＧＰＲＩＮ２：ｐ．Ｔ１００Ｐ，ＧＲＡＭＤ２：ｐ．Ｉ１２３Ｍ，ＨＥＲＣ２：ｐ．Ｓ３２９Ｆ，ＨＧＦ：ｐ．Ｇ２２９Ａ，ＨＩＦ３Ａ：ｐ．Ａ７２Ｔ，ＨＩＳＴ１Ｈ１Ｂ：ｐ．Ｋ１８８Ｎ，ＨＩＳＴ１Ｈ２ＡＬ：ｐ．Ｒ３０Ｐ，ＨＩＳＴ２Ｈ２ＡＣ：ｐ．Ｒ３０Ｐ，ＨＬＡ－Ｃ：ｐ．Ｎ１０４Ｋ，ＨＬＡ－ＤＰＢ１：ｐ．Ｇ１１４ｆｓ，ＨＲＮＲ：ｐ．Ｇ２５３９Ｓ，ＩＮＶＳ：ｐ．Ｒ７９９Ｋ，ＪＰＨ３：ｐ．Ｑ４３３Ｈ，ＪＵＰ：ｐ．Ｓ６２７Ｌ，ＫＩＡＡ１２１１：ｐ．Ｒ３０８ｆｓ，ＫＩＡＡ１２１１：ｐ．Ｅ３０９ｆｓ，ＫＬＫ２：ｐ．Ｅ１６１Ｋ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＬＩＮ９：ｐ．Ｅ２３１Ｋ，ＬＯＣ１５１１７４：ｐ．Ｐ９０Ｓ，ＬＲＲＣ３７Ａ３：ｐ．Ａ４０６Ｄ，ＬＲＴＭ２：ｐ．Ｌ１７６Ｖ，ＭＥＰＥ：ｐ．Ｓ３０Ｔ，ＭＵＣ１２：ｐ．Ｒ２６３４Ｃ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｓ２９３６Ｌ，ＭＹＯＭ２：ｐ．Ｄ９８８Ｎ，ＮＦＥ２Ｌ２：ｐ．Ｄ２９Ｈ，ＮＯＴＣＨ２：ｐ．Ｒ２２９８Ｗ，ＮＰＩＰＬ１：ｐ．Ｐ２５０Ｌ，ＮＲ５Ａ２：ｐ．Ｅ８０Ｋ，ＮＹＡＰ２：ｐ．Ｒ１９７Ｑ，ＯＢＳＬ１：ｐ．Ｅ１６４２Ｋ，ＯＲ１３Ｃ２：ｐ．Ｌ９Ｖ，ＯＳＢＰ：ｐ．Ｑ７２１Ｈ，ＰＡＯＸ：ｐ．Ｈ１０７Ｙ，ＰＤＩＬＴ：ｐ．Ｅ５００Ｋ，ＰＩＡＳ３：ｐ．Ｄ４６０Ｎ，ＰＬＥＫＨＯ２：ｐ．Ｅ３５１Ｑ，ＰＮＲＣ１：ｐ．Ｒ７３Ｃ，ＰＰＰ４Ｒ１：ｐ．Ｌ５９７Ｆ，ＰＲＥＰ：ｐ．Ｆ４６９Ｌ，ＰＲＫＤＣ：ｐ．Ｑ３５６８Ｅ，ＰＳＭＥ３：ｐ．Ｒ２３１Ｗ，ＲＡＮＢＰ６：ｐ．Ｒ９１５Ｗ，ＲＣＡＮ２：ｐ．Ｄ４４０Ｎ，ＲＮＰＣ３：ｐ．Ｅ１１６ｆｓ，ＳＤＨＡＰ１：ｐ．Ｈ６６Ｙ，ＳＤＨＡＰ２：ｐ．Ｓ３７ｆｓ，ＳＥＲＰＩＮＡ３：ｐ．Ｋ１５８Ｎ，ＳＥＲＰＩＮＡ４：ｐ．Ｒ９８Ｃ，ＳＦ１：ｐ．Ｒ２５５Ｗ，ＳＧＳＭ１：ｐ．Ｅ８１８Ｋ，ＳＩＭ１：ｐ．Ｖ２１３Ｍ，ＳＬＣ１０Ａ４：ｐ．Ｆ２８１Ｌ，ＳＬＣ２５Ａ５：ｐ．Ｉ７９Ｆ，ＳＬＣ３５Ｇ２：ｐ．Ｋ６２ｆｓ，ＳＬＣ４Ａ９：ｐ．Ｒ６１７Ｃ，ＳＬＣＯ２Ａ１：ｐ．Ｍ４７９Ｉ，ＳＮＤ１：ｐ．Ｑ３８Ｅ，ＳＰＡＴＡ１７：ｐ．Ｒ７２Ｋ，ＳＲＳＦ１２：ｐ．Ｓ１５０Ｃ，ＴＡＤＡ２Ｂ：ｐ．Ｅ６７Ｋ，ＴＣＴＥＸ１Ｄ２：ｐ．Ｓ７４Ｌ，ＴＥＤＤＭ１：ｐ．Ｍ１６６Ｉ，ＴＥＸ１５：ｐ．Ｅ１６５２Ｑ，ＴＭＣ２：ｐ．Ｅ９２Ｄ，ＴＭＥＭ１３１：ｐ．Ｅ１３１９Ｑ，ＴＮＫＳ２：ｐ．Ｔ６１９ｆｓ，ＴＮＳ１：ｐ．Ｑ６５９ｄｅｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２８５Ｋ，ＴＲＡＦ３：ｐ．Ｓ９Ｆ，ＴＲＩＭ６１：ｐ．Ｋ９８Ｎ，ＴＲＰＭ１：ｐ．Ｍ９９６Ｉ，ＴＵＦＴ１：ｐ．Ｌ１０１Ｆ，Ｕ２ＡＦ１：ｐ．Ｓ３４Ｆ，ＵＮＣ９３Ｂ１：ｐ．Ｖ４９８Ｍ，ＵＳＰ４：ｐ．Ｌ２５９Ｖ，ＶＣＡＮ：ｐ．Ｓ１３０８Ｃ，ＷＤＲ１７：ｐ．Ｐ２７８Ｓ，ＺＢＥＤ４：ｐ．Ｓ３８５Ｌ，ＺＥＢ２：ｐ．Ｅ１０９４Ｋ，ＺＦＹＶＥ９：ｐ．Ｍ１１４７Ｉ，ＺＮＦ１６：ｐ．Ｒ４５２Ｗ，ＺＮＦ６７７：ｐ．Ｒ１３１Ｔ，及びＺＳＷＩＭ４：ｐ．Ｅ４０７Ｋからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１１１】

６１．（ａ）上記対象の集団はＣＲＣに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｈ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ａ１４６Ｔ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＣＤＣ２７：ｐ．Ｄ５５５Ｅ，ＳＭＡＤ４：ｐ．Ｒ３６１Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，Ｋ

RAS：p. G12C, NRAS：p. Q61K, ERBB2：p. V842I, ERBB3：p. V104M, FBXW7：p. R465C, PIK3CA：p. R88Q, PIK3CA：p. E542K, TP53：p. R273C, TP53：p. G245S, AXIN2：p. G665fs, C16orf45：p. T106N, C20orf26：p. R1088Q, DNMT1：p. E432K, FBXW7：p. R505C, HLCS：p. E362K, HPSE2：p. K58N, KIF14：p. R598Q, KIF18A：p. R17C, KIF20B：p. E991K, KLHL5：p. R326C, KLK2：p. P57T, KRAS：p. G12A, KRAS：p. G12S, LPHN3：p. R1183Q, LRP6：p. R675Q, MYH8：p. R1048Q, NRAP：p. E327K, NRAS：p. G12C, PIK3CA：p. N345K, POSTN：p. R508C, PPP2R1A：p. R183W, PTEN：p. R130Q, RAF1：p. S257L, SDK1：p. T1181M, SGSM1：p. F1117L, TCF7L2：p. R482fs, TP53：p. R282W, TRIM23：p. R289Q, UGT8：p. E102K, ZNF491：p. R343Q, A2M：p. R732Q, AADACL4：p. A266T, ABCA8：p. E1158K, ABCA8：p. R842Q, ABCA8：p. A696T, ABCB8：p. R345H, ACACA：p. R1731C, ACADM：p. F48C, ACOT9：p. R50Q, ACPP：p. R105Q, ACTL7B：p. R354H, ACTL9：p. R331H, ACVR1：p. S290L, ADAM30：p. S314Y, ADAM32：p. R559Q, ADAMTS16：p. D817N, ADAMTS4：p. R156W, ADCY5：p. R661H, AGMAT：p. V313M, AGPAT4：p. A212T, AKAP12：p. E1282K, AKAP9：p. L3482I, ALB：p. S294L, ALDH1L1：p. A870T, ALG2：p. S302Y, AMOTL1：p. R676Q, AMPD1：p. K502N, AMPH：p. R292W, ANKRD6：p. R479C, APBA1：p. K730N, APBA1：p. E624K, APC：p. E847fs, APC：p. F1354fs, APC：p. M1413fs, APOB：p. R3136C, APOB：p. A43V, APPL1：p. R668W, AQPEP：p. A309T, ARF4：p. R149H, ARFGEF1：p. D1632N, ARHGAP32：p. E1253K, ARHGAP36：p. R128C, ARHGAP36：p. A147V, ARHGAP5：p. D890fs, ARNTL：p. T395M, ARPP21：p. R338H, ARSG：p. V131I, ASCC3：p. R1197Q, ATP10D：p. R311H, ATP6V0A4：p. R191Q, ATP9B：p. R265Q, AXDND1：p. E930D, AXIN2：p. W663fs, B2M：p. L13fs, B3GALNT1：p. R145Q, BACH1：p. R538Q, BAG5：p. D439N, BBOX1：p. F176V, BCL2L11：p. R91Q, BCL7A：p. T52M, BCLAF1：p. R37fs, BEND5：p. R198C, BICD2：p. R162H, BLVRA：p. S44L, BMP3：p. R344W, BNC2：p. R512W, BRPF1：p. R66C, BRWD3：p. R787C, BTBD7：p. S436L, BUB1B：p. F996L, BZRAP1：p. V1627I, C11orf30：p. R1111C, C14orf101：p. E295K, C14orf102：p. D115N, C14orf105：p. R100I, C15orf2：p. V488I, C15orf33：p. D340N, C16orf87：p. R151I, C1RL：p. L351fs, C22orf40：p. P32fs, C3orf39：p. R333W, C5orf30：p. D4N, C5orf4：p. R114Q, C6orf170：p. K724T, C7orf63：p. A10T, CACHD1：p. S720Y, CACNA1A：p. T665M, CACNA2D3：p. A332T, CACNB2：p. R608H, CACNG3：p. V134I, CACNG3：p. A138V, CACNG5：p. G121R, CADM1：p. S190L, CADPS：p. A1073T, CAPRIN2：p. E13K, CARD11：p. R423Q, CASC1：p. R54Q, CASP14：p. R5

W, CBFB：p. E152K, CC2D2A：p. R1284C, CCDC18：p. K615N, CCDC60：p. R230H, CCDC81：p. R259I, CCDC88C：p. P1851fs, CCKBR：p. V236M, CD101：p. D283Y, CD101：p. R594Q, CD180：p. N228T, CDC14B：p. R375C, CDCA7L：p. P405fs, CDH10：p. E349K, CDH12：p. D674N, CDH20：p. A134V, CDH23：p. F177L, CDH2：p. D547Y, CDH9：p. F523L, CDK16：p. R108C, CEACAM5：p. L640I, CEP152：p. E21K, CERS3：p. E95D, CHD4：p. R975H, CHD5：p. A801T, CIZ1：p. V668A, CLEC18A：p. R423H, CLTCL1：p. R481W, CMAS：p. R110Q, CNRIP1：p. R102W, COBLL1：p. K732N, COL14A1：p. R1082I, COL17A1：p. P1004L, COL4A6：p. L550I, COL6A3：p. D2792N, COPB1：p. R425C, CORO2A：p.＊526R, COX15：p. L86I, CSMD1：p. S781Y, CTCFL：p. E423K, CTDNEP1：p. E126K, CTTNBP2：p. R164C, CYP4B1：p. E434D, DACH2：p. R539C, DBC1：p. V216I, DBF4B：p. S254Y, DCHS2：p. F2149L, DCLK2：p. S549Y, DDI1：p. R275Q, DENND4A：p. P357H, DENND4C：p. R1081Q, DHTKD1：p. R410Q, DISP1：p. R763C, DKK2：p. R230H, DKK4：p. R203Q, DLC1：p. A350V, DLC1：p. E222D, DMD：p. R3195H, DNAH5：p. R982H, DNAH5：p. R224Q, DNAH9：p. D1547N, DNAJC24：p. E61K, DNM1：p. A251T, DNMT1：p. E1531Q, DNMT3B：p. R92W, DOCK10：p. A1830V, DOCK1：p. E864K, DOCK2：p. G170R, DOCK3：p. R1183C, DOCK5：p. E177K, DOK5：p. R274W, DPP8：p. G165R, DPY19L1：p. F378L, DUOX2：p. F880L, DVL2：p. A601fs, EBAG9：p. E187K, EBF3：p. G255fs, EDNRB：p. L450R, EGR2：p. R390H, EHD3：p. E44K, EIF2C1：p. R139Q, ELF3：p. F305fs, ELMOD2：p. T141M, EMR2：p. S75L, ENAM：p. R373H, ENOX2：p. R356W, ENTPD7：p. E327K, EPG5：p. D369N, EPHB2：p. R392H, ERCC6：p. V780I, ERCC6L：p. R505Q, ERRFI1：p. A421T, ESCO1：p. R300Q, ETV6：p. R369W, F8：p. S2269Y, FAM123B：p. F173fs, FAM135B：p. R884H, FAM169B：p. K165N, FAM170A：p. E56K, FAM171B：p. D459N, FAM181A：p. R109H, FAM5B：p. R402C, FBXO11：p. A432V, FBXW7：p. R689W, FBXW7：p. S582L, FBXW7：p. R14Q, FGF14：p. A236V, FHDC1：p. R254W, FHOD3：p. A225T, FHOD3：p. E813K, FMO3：p. F510L, FNDC1：p. R652H, FOXK1：p. R354W, FOXN3：p. P96fs, FPGT－TNNI3K：p. R455H, FZD3：p. D367N, GABRA4：p. R460Q, GABRA5：p. S126N, GABRB3：p. D500N, GALNTL5：p. R262I, GJA1：p. R362Q, GLRA3：p. L454I, GLRA3：p. F132L, GOLGA4：p. Q1536H, GP2：p. S41L, GPC6：p. A214T, GPLD1：p. R717Q, GPR125：p. R113Q, GPR156：p. F754L, GPR158：p. D566N, GPR21：p. R216H, GPR61：p. A62T, GPR98：p. R4142W, GPRC5A：p. V30I, GRAP2：p. E69D, GRIA1：p. R218C, GRIA2：p. R845Q, GRM7：p. R679Q, GTF3A：p. K306N, HAO1：p. R172C, HARS2：p. R

168H, HBB：p. F42L, HCN4：p. R525H, HDAC5：p. A1044T, HGF：p. S467Y, HIPK4：p. R280H, HLA－DMA：p. E84K, HMG20A：p. E248D, HPS3：p. S468L, HRSP12：p. R120Q, HS3ST1：p. E287K, HTR3B：p. R236C, HTR5A：p. R152C, HTT：p. D1548N, HYDIN：p. R1187C, HYDIN：p. R939Q, HYDIN：p. R451Q, HYOU1：p. R158C, IFT172：p. A944V, IGJ：p. R77Q, IL17RA：p. Q803fs, IL1RAPL2：p. T647M, IL3：p. A90T, IL5RA：p. L47I, INPP5D：p. R523Q, INPP5K：p. R263C, IRAK3：p. R267Q, IREB2：p. R419Q, ITGA4：p. T673M, ITGA4：p. F900L, ITIH5：p. A912T, ITK：p. E196K, JAG1：p. A462T, JAK1：p. V310I, KAL1：p. V303I, KBTBD8：p. V549I, KCNA3：p. A415V, KCND3：p. S438L, KCNMB4：p. F209L, KCTD20：p. L314fs, KDELC1：p. L447I, KIAA0528：p. R181Q, KIAA0556：p. R1082W, KIAA1109：p. S4937Y, KIAA1804：p. V474M, KIAA1804：p. R477W, KIF16B：p. R145Q, KIF26B：p. A1114V, KPNA4：p. R29Q, KRAS：p. K117N, KRAS：p. Q61L, KRAS：p. Q61K, KRT6B：p. L197P, L1CAM：p. T186M, LALBA：p. A41T, LAMA4：p. A558V, LBX1：p. R176W, LPAR4：p. R145Q, LRP1B：p. K2623N, LRP2：p. R3043C, LRP2：p. S737L, LRRC18：p. R218W, LRRC31：p. K23T, LRRC7：p. R1389H, LZTS2：p. P100fs, MACF1：

p. S292L, MACF1：p. F722L, MAEL：p. R345C, MAGEE1：p. V380M, MAGI1：p. R1198C, MAP1B：p. E2046D, MAP2：p. K530N, MAP2K4：p. R287H, MAP3K4：p. R275Q, MAP7D2：p. R487C, MAPK8IP1：p. L217fs, MBOAT2：p. R43Q, MCF2L2：p. R926Q, MECOM：p. R969C, METTL16：p. R200Q, METTL21A：p. R174Q, METTL6：p. F56L, MFF：p. R162C, MFSD5：p. R280Q, MIA3：p. Q356H, MMAA：p. R326C, MORC1：p. D113Y, MORC2：p. R740H, MPDZ：p. L804I, MR1：p. S46L, MRPL47：p. L234I, MS4A8B：p. S3L, MSH4：p. K464N, MSH6：p. T1085fs, MSH6：p. R1095H, MUC16：p. R8606H, MYH13：p. D311N, MYH7：p. R1689C, MYO1D：p. E246K, MYO3A：p. N525H, MYO6：p. D1180N, MYO9A：p. R2179Q, MYO9A：p. R167Q, MYOZ2：p. E251K, MYT1：p. E226K, NAA25：p. S807Y, NCAM1：p. R474W, NCOA4：p. R562Q, NEB：p. D5434N, NEB：p. L1591I, NEB：p. E1214K, NEDD9：p. A798T, NEDD9：p. A316T, NEK1：p. R608C, NFASC：p. V256I, NINL：p. R1366C, NLRC4：p. D593N, NLRC4：p. E409K, NLRP4：p. V229I, NLRP5：p. R392H, NME9：p. E75K, NOLC1：p. T428M, NPC1：p. E451K, NPSR1：p. R235Q, NRAS：p. Q61L, NRAS：p. G13R, NRAS：p. G12D, NRG2：p. T246M, NTN4：p. E59K, NUB1：p. R373Q, NUDT15：p. S83Y, NUF2：p. S340L, NUP88：p. A302V, ODZ1：p. R2556W, OGDHL：p. A427T, OGFRL1：p. E427K, OLFM4：p. K132N, OPRM1：p.

R353H, OR10A3：p.S93Y, OR2M3：p.R235H, OR52W1：p.R133C, OR5AU1：p.R312H, OR5B17：p.R163H, OR8S1：p.A99V, OSTN：p.R115Q, OTOL1：p.V431I, OTUD3：p.R277I, PAN3：p.S580N, PANK3：p.R260I, PAX3：p.T424M, PCBP1：p.L102Q, PCDH10：p.V477M, PCDH15：p.R1552I, PCDHAC2：p.A519T, PCDHAC2：p.E190K, PCDHAC2：p.A266T, PCDHAC2：p.A156V, PCDHAC2：p.E271K, PCDHAC2：p.A736V, PCDHB5：p.D51Y, PCDHB8：p.D235N, PCDHGC5：p.S289L, PCDHGC5：p.V662M, PCNXL2：p.R135Q, PCOLCE2：p.A348V, PCOLCE2：p.R87H, PDE4B：p.S417L, PGAM1：p.R240H, PHF3：p.R1410I, PIAS2：p.S519L, PIGR：p.A580T, PIK3CA：p.D350G, PIK3CA：p.E545A, PIK3CA：p.E545G, PIK3CA：p.Q546K, PIP4K2C：p.R204H, PKHD1L1：p.F1856L, PLA2G4A：p.E443K, PLCG2：p.E544K, PLCG2：p.D973N, PLEKHA6：p.V328fs, PLEKHG4B：p.E384K, PLK1：p.D233G, PLOD3：p.R297fs, PLSCR3：p.E77K, PLXNC1：p.S462L, PLXNC1：p.R819C, POLA1：p.E603D, POLE：p.S459F, POLE：p.V411L, POLQ：p.R860Q, PPP2R2B：p.P326L, PPP2R5C：p.S259Y, PRAMEF4：p.R248H, PREX1：p.V731I, PRKAA2：p.R407Q, PRKAR2B：p.S309L, PRKCI：p.R480C, PRKRA：p.K122N, PSG8：p.R397C, PSG8：p.R320C, PSMD12：p.R201Q, PTPDC1：p.R430W, PTPN12：p.R765Q, PTPN13：p.S887L, PTPRD：p.L1053I, PTPRU：p.D1434N, PXDN：p.P856fs, PXDNL：p.T1312M, QRSL1：p.S226L, RAB7L1：p.R79W, RALGAPA1：p.R398C, RANBP2：p.R1231C, RBBP7：p.E313K, RBBP7：p.E274K, RBFOX2：p.A340T, RBMXL1：p.R331Q, RHOBTB1：p.T464M, RIMS2：p.R599Q, RIN3：p.S708L, RLBP1：p.D281N, RLBP1：p.A72V, RNASET2：p.A127V, RNF113B：p.A172V, RNF150：p.R236Q, RNF150：p.S208L, RNF43：p.S216L, ROR2：p.D672N, RPL6：p.F193C, RPS6KA5：p.E166K, RSPO2：p.R28C, RUVBL1：p.E431K, RUVBL1：p.R117C, RWDD2B：p.R254H, RXFP3：p.R113C, RYR3：p.R2705Q, SAGE1：p.R229C, SCFD2：p.R545W, SCML4：p.R194Q, SCN10A：p.T1570M, SCN11A：p.A1688T, SCN11A：p.V1289I, SCN11A：p.V566I, SCUBE2：p.V342M, SEMA3A：p.D81N, SEMA4D：p.R252Q, SEPHS1：p.R371Q, SEZ6L：p.S207L, SFPQ：p.R611Q, SFSWAP：p.S617Y, SGCG：p.A220V, SGCZ：p.I41M, SH3TC2：p.R89C, SIGLEC11：p.S363F, SIPA1L1：p.R1063Q, SIPA1L1：p.S1227Y, SLC12A1：p.S292L, SLC22A15：p.S201L, SLC24A2：p.A134V, SLC25A40：p.R96Q, SLC2A7：p.A65T, SLC30A9：p.R194H, SLC33A1：p.S542L, SLC35F3：p.A280T, SLC39A7：p.R382C, SLC43A1：p.P133L, SLC43A3：p.R216H, SLC44A5：p.R185H, SLC6A2：p.A562T, SLC8A1：p.R431H, SLFN12L：p.F232fs, SLITRK1：p.R52H, SLITRK

3：p.S298L, SMAD2：p.R321Q, SMARCA4：p.R381Q, SOCS5：p.S464L, SORBS1：p.V1156M, SORBS1：p.F570L, SORCS2：p.R320W, SOX6：p.R719W, SPATA22：p.S150L, SPEG：p.A944V, SPTB：p.R86C, SPTBN4：p.A1993V, STIM2：p.R572Q, STT3B：p.D583Y, SULT1C4：p.R85Q, SUN3：p.E128K, SUPT6H：p.A957T, SYNE1：p.I11249L, SYNE1：p.R170W, SYNE2：p.K3103N, SYNGR4：p.R169Q, SYT7：p.T349M, TANK：p.S380L, TAS1R2：p.R270C, TAS2R1：p.F183L, TCF7L2：p.R488C, TDRD10：p.S322L, TECTB：p.L29I, TEKT5：p.R401H, TGFBR1：p.S241L, THAP5：p.S287Y, THSD7B：p.R90H, TLL1：p.T153M, TLL2：p.S872L, TM9SF2：p.R91H, TMCC3：p.R110H, TMEM132A：p.R481C, TMEM132D：p.R578W, TMEM55A：p.R189Q, TMEM74：p.R125Q, TMPRSS11A：p.S288L, TNIP2：p.A139T, TOP2B：p.R656H, TOX：p.S354L, TP53：p.G244D, TP53：p.R175C, TPO：p.A826T, TPR：p.S2155L, TPTE2：p.R258Q, TPTE：p.S423L, TRAK1：p.D627N, TRAPPC11：p.R568Q, TRIM23：p.R396Q, TRIM44：p.D331N, TRIO：p.R661W, TRPA1：p.K54N, TRPC5：p.S490L, TRPM6：p.R995H, TRPM7：p.R1862C, TRPM7：p.R843Q, TRPS1：p.R1125W, TRPV5：p.R492H, TRRAP：p.R3515W, TSHZ1：p.R881M, TTC21A：p.S270Y, TTN：p.R22795C, TTN：p.R3193Q, TTN：p.R328H, TUBA3D：p.R243Q, TUFT1：p.A340T, TXNDC15：p.R343Q, UBE2NL：p.R86I, UBIAD1：p.A97T, UGT2A1：p.N97fs, USH2A：p.F2369L, USP11：p.A286T, USP25：p.R1119Q, USP26：p.R861Q, USP29：p.F81L, USP31：p.D391N, USP40：p.S851L, UTP14A：p.V148I, VAV3：p.E685K, VCAN：p.R1125H, VPS13C：p.D1359Y, WBSCR17：p.R228C, WDR3：p.E841K, WDR52：p.A157T, XKR6：p.R268Q, XPOT：p.R541W, YTHDC1：p.R267Q, YTHDC2：p.E634K, ZBBX：p.R596I, ZBTB24：p.L607I, ZC3H13：p.R103Q, ZCWPW2：p.D144N, ZEB2：p.R156H, ZFHX4：p.E237D, ZFP14：p.R386C, ZFP28：p.R525I, ZFP2：p.R150I, ZFP3：p.R273I, ZFP90：p.R330Q, ZHX2：p.V790I, ZIC4：p.S305L, ZIM3：p.D352N, ZKSCAN4：p.R319Q, ZMYM4：p.R1446Q, ZNF117：p.R185I, ZNF167：p.R683I, ZNF180：p.R401I, ZNF19：p.R349I, ZNF205：p.R384C, ZNF236：p.S1480L, ZNF248：p.R568I, ZNF259：p.R174I, ZNF266：p.R512Q, ZNF266：p.R344Q, ZNF280B：p.E363K, ZNF283：p.R392Q, ZNF32：p.S62L, ZNF345：p.R82Q, ZNF345：p.R334I, ZNF350：p.R310Q, ZNF434：p.R306C, ZNF439：p.E239D, ZNF439：p.R262I, ZNF443：p.R301I, ZNF445：p.L682M, ZNF470：p.R641I, ZNF471：p.R282I, ZNF484：p.R138C, ZNF528：p.R279Q, ZNF563：p.K26N, ZNF573：p.R350I, ZNF583：p.R344I, ZNF585A：p.E638K, ZNF585A：p.E491D, ZNF625：p.R235Q, ZN

Ｆ６５２：ｐ．Ｋ３２７Ｎ，ＺＮＦ６７７：ｐ．Ｒ４５１Ｉ，ＺＮＦ６７８：ｐ．Ｒ３６８Ｉ，ＺＮＦ６９９：ｐ．Ｒ４１Ｉ，ＺＮＦ７０：ｐ．Ｒ２４４Ｉ，ＺＮＦ７７０：ｐ．Ｓ４４１Ｐ，ＺＮＦ７７４：ｐ．Ｒ４２３Ｑ，ＺＮＦ７８２：ｐ．Ｋ２４７Ｔ，ＺＮＦ７：

ｐ．Ｒ３３７Ｉ，及びＺＮＦ８３１：ｐ．Ｅ９４９Ｄからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１１２】
６２．（ａ）上記対象の集団はＤＬＢＣＬに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＥＺＨ２：ｐ．Ｙ６４１Ｆ，ＭＹＤ８８：ｐ．Ｌ２７３Ｐ，ＢＣＬ２：ｐ．Ｇ３３Ｒ，ＣＡＲＤ１１：ｐ．Ｅ６２６Ｋ，ＡＤＣＹ２：ｐ．Ａ８７Ｖ，ＢＣＬ２：ｐ．Ｎ１７２Ｓ，ＢＣＬ２：ｐ．Ｈ２０Ｑ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｋ６０１Ｅ，ＢＴＧ１：ｐ．Ｌ３１Ｆ，ＣＡＣＮＡ１Ｅ：ｐ．Ｒ１４５８Ｃ，ＣＡＲＤ１１：ｐ．Ｅ９３Ｄ，ＣＤ７９Ｂ：ｐ．Ｙ１９７Ｄ，ＣＤ７９Ｂ：ｐ．Ｙ１９７Ｈ，ＣＲＥＢＢＰ：ｐ．Ｒ１４４６Ｈ，ＧＲＩＤ１：ｐ．Ｅ６２２Ｋ，ＨＩＳＴ１Ｈ１Ｃ：ｐ．Ａ６５Ｖ，ＨＩＳＴ１Ｈ１Ｅ：ｐ．Ｇ１３３Ａ，ＨＩＳＴ１Ｈ３Ｂ：ｐ．Ａ４８Ｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＭＹＤ８８：ｐ．Ｓ２５１Ｎ，ＰＡＢＰＣ１：ｐ．Ｒ９４Ｃ，ＰＩＭ１：ｐ．Ｌ１６４Ｆ，ＰＩＭ１：ｐ．Ｌ１８４Ｆ，ＰＯＵ２Ｆ２：ｐ．Ｔ２３９Ａ，ＰＯＵ２Ｆ２：ｐ．Ｔ２３９Ｓ，ＲＥＬＮ：ｐ．Ｒ２９７１Ｑ，ＳＬＣ２５Ａ４８：ｐ．Ａ６７Ｔ，ＳＴＡＴ６：ｐ．Ｄ４６８Ｈ，ＴＮＦ：ｐ．Ｌ４７Ｆ，及びＴＲＡＦ７：ｐ．Ｒ１１Ｈからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１１３】
６３．（ａ）上記対象の集団はＫＩＣＨに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＡＣＲ：ｐ．Ｗ２７９Ｃ，ＡＧＲＮ：ｐ．１２８４＿１２８５ＶＴ＞Ａ，Ｃ７ｏｒｆ２５：ｐ．Ｒ３８４ｆｓ，ＣＡＭＳＡＰ１：ｐ．Ｔ４６６ｆｓ，ＣＢＷＤ６：ｐ．Ｅ１０２ｆｓ，ＤＯＣＫ８：ｐ．Ｌ１１１１ｆｓ，ＥＢＰＬ：ｐ．Ｑ１９６Ｐ，ＥＢＰＬ：ｐ．Ｌ１８９Ｖ，ＧＦＭ１：ｐ．Ａ１７ｆｓ，ＧＯＬＧＡ６Ｌ６：ｐ．Ｄ５７０Ｅ，ＩＴＧＡ５：ｐ．Ａ４８Ｄ，ＬＵＺＰ２：ｐ．Ｓ１５４ｆｓ，ＭＴＭＲ９：ｐ．Ｋ１９３ｆｓ，ＭＵＣ１６：ｐ．Ｐ１０４５２ｆｓ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｓ２８３２Ｐ，ＯＤＦ２Ｌ：ｐ．Ｋ４０７ｆｓ，ＲＨＢＤＤ３：ｐ．Ｇ３４ｆｓ，ＲＩＬＰＬ１：ｐ．Ｓ３５８Ｒ，ＴＡＳ２Ｒ３０：ｐ．Ｌ２３６ｆｓ，ＴＲＲＡＰ：ｐ．Ａ９７３Ｓ，ＵＢＲ５：ｐ．Ｋ２１２０ｆｓ，ＵＲＧＣＰ：ｐ．Ｇ６３９ｆｓ，ＺＮＦ９８：ｐ．Ａ２２２Ｔ，及びＺＳＷＩＭ６：ｐ．Ｑ６１０ｆｓからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１１４】
６４．（ａ）上記対象の集団はＫＩＲＰに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＦＡＭ１８Ｂ２：ｐ．Ｃ５１Ｙ，ＺＮＦ５９８：ｐ．Ｅ２５Ｇ，ＮＥＦＨ：ｐ．Ｅ６４５Ｋ，ＥＥＦ１Ｂ２：ｐ．Ｓ４３Ｇ，ＮＥＦＨ：ｐ．ＡＫＳＰＥＫＥＥ６５２ｄｅｌ，ＯＢＰ２Ｂ：ｐ．Ｋ６１Ｎ，ＳＫＩ：ｐ．Ａ６２Ｇ，Ｃ１４ｏｒｆ１２６：ｐ．Ｒ６Ｗ，ＫＲＴ８：ｐ．Ｓ５９Ａ，ＡＣＳＢＧ２：ｐ．Ｉ２５０Ｍ，ＡＳＩＣ２：ｐ．Ｒ４６Ｌ，ＣＳＧＡＬＮＡＣＴ２：ｐ．Ｌ３６２Ｆ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ａ５０Ｐ，ＩＤＵＡ：ｐ．Ｈ３３Ｑ，ＫＲＴＡＰ４－５：ｐ．Ｓ７４Ｃ，ＳＣＡＦ１１：ｐ．Ｅ９２６ｆｓ，ＳＹＮ２：ｐ．Ａ３４ｄｅｌ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｒ３２２Ｋ，ＢＭＳ１：ｐ．Ｅ８７８Ｄ，ＪＭＹ：ｐ．Ｐ８２２Ｔ，ＫＩＦ１Ａ：ｐ．Ｅ９１７Ｄ，ＫＲＴＡＰ４－７：ｐ．Ｓ５７Ｐ，ＬＡＭＡ５：ｐ．Ｌ２２２３Ｒ，ＬＲＰ１：ｐ．Ｐ１０５８Ｔ，ＭＥＤ１６：ｐ．Ｈ４４９Ｑ，ＭＵＣ２：ｐ．Ｔ１４８８Ｐ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｄ６８２Ｇ，ＮＡＣＡ２：ｐ．Ｒ７５Ｋ，ＮＥＦＨ：ｐ．６６５＿６６

６ｉｎｓＥＥ，ＯＲ２Ｌ８：ｐ．Ｓ２０１ｆｓ，ＲＧＰＤ５：ｐ．Ｐ１７６０Ａ，ＲＲＮ３：ｐ．Ｐ１１Ｓ，ＲＲＮ３：ｐ．Ｒ９Ｃ，ＳＴＡＧ３Ｌ２：ｐ．Ｌ８１ｆｓ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｇ３２０Ｅ，ＡＣＰ６：ｐ．Ｖ２９Ｇ，ＡＨＮＡＫ２：ｐ．Ｓ２１６６Ｆ，ＡＨＮＡＫ２：ｐ．Ｐ１２１５Ｓ，ＡＰ１Ｇ１：ｐ．Ｉ７８２ｆｓ，ＡＱＰ２：ｐ．Ｎ６８Ｔ，ＢＡＩＡＰ２Ｌ２：ｐ．Ｖ３９６Ｍ，ＢＭＰ６：ｐ．Ｑ１１８Ｌ，ＢＳＴ１：ｐ．Ｇ３６Ａ，ＣＤＲ１：ｐ．Ｖ３１Ａ，ＣＬＤＮ７：ｐ．Ｓ１７２Ａ，ＣＬＩＰ１：ｐ．Ｓ１０１８ｆｓ，ＣＯＬ１８Ａ１：ｐ．Ｇ８８４ｆｓ，ＣＲＯＣＣ：ｐ．Ａ３５５Ｐ，ＣＴＡＧＥ１５Ｐ：ｐ．Ａ３６４Ｖ，ＣＵＢＮ：ｐ．Ｉ２８１６Ｍ，ＤＭＲＴ２：ｐ．Ｔ１０６Ｓ，ＤＰＹ１９Ｌ１：ｐ．Ｖ２４９Ｌ，ＤＳＰＰ：ｐ．Ｄ１０４７Ｎ，ＥＢＰＬ：ｐ．Ｌ１８９Ｖ，ＥＩＦ４Ｇ１：ｐ．Ｅ４６５ｄｅｌ，ＥＸＯＳＣ２：ｐ．Ｒ１１Ｐ，ＦＡＭ２１６Ａ：ｐ．Ｐ３６Ｓ，ＦＣＧＲ２Ａ：ｐ．Ｖ２２２Ｇ，ＦＭＯＤ：ｐ．Ｓ３３１Ｒ，ＦＯＬＲ２：ｐ．Ｑ１１２Ｒ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｌ２０Ｐ，ＧＡＧＥ２Ｂ：ｐ．９＿１０ｉｎｓＹ，ＧＤＰＤ５：ｐ．Ｇ５９３ｆｓ，ＧＩＭＡＰ８：ｐ．Ａ５４４Ｓ，ＧＬＵＤ２：ｐ．Ｒ３００Ｇ，ＧＬＵＤ２：ｐ．Ｓ４９６Ｒ，ＧＰＲ１３５：ｐ．Ｑ５Ｐ，ＨＯＸＤ８：ｐ．Ｑ６７Ｈ，ＩＥＲ５：ｐ．Ｒ１９４Ｇ，ＩＬ２５：ｐ．Ｃ１６８ｆｓ，ＪＳＲＰ１：ｐ．Ｖ９２Ａ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＫＲＴＡＰ１－１：ｐ．Ｙ８６Ｃ，ＫＲＴＡＰ４－１１：ｐ．Ｌ１６１Ｖ，ＬＴＢＰ１：ｐ．Ｌ１６３Ｐ，ＭＡＭＬ２：ｐ．Ｑ５９１Ｋ，ＭＡＰＫ７：ｐ．Ａ５０１Ｄ，ＭＥＦ２Ａ：ｐ．Ｐ９９Ｓ，ＭＥＴ：ｐ．Ｈ１０９４Ｙ，ＭＥＴ：ｐ．Ｍ１２５０Ｔ，ＭＳＴ１：ｐ．Ｎ４３５ｆｓ，ＭＵＣ２：ｐ．Ｔ１５８２Ｒ，ＭＵＣ２：ｐ．Ｔ１７２２Ｉ，ＭＵＣ４：ｐ．Ａ４２２２Ｔ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｔ２３３５Ｍ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｐ１１３８Ｌ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｓ１０９８Ａ，ＭＵＣ５Ｂ：ｐ．Ｓ３４３１Ｎ，ＭＹＨ７：ｐ．Ａ１４８７Ｔ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｒ３９ｆｓ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｙ６３８Ｓ，ＮＥＦＨ：ｐ．６５４＿６５４Ｓ＞ＳＰＥＫＡＫＳ，ＰＡＲＧ：ｐ．Ａ５８４Ｔ，ＰＢＸ２：ｐ．Ｙ２６２Ｆ，ＰＩＰ４Ｋ２Ａ：ｐ．Ｒ２１９Ｋ，ＲＬＩＭ：ｐ．Ｓ４７１Ｐ，ＲＵＮＸ２：ｐ．Ｑ７１Ｅ，ＳＧＫ２２３：ｐ．Ｒ６３Ｓ，ＳＭＡＲＣＢ１：ｐ．Ｌ３６５ｆｓ，ＳＲＣＡＰ：ｐ．Ｑ１８７５ｆｓ，ＴＢＣ１Ｄ２Ｂ：ｐ．Ｒ９２０Ｑ，ＴＣＦ７Ｌ２：ｐ．Ｒ４８２ｆｓ，ＴＭＥＭ１３１：ｐ．Ｋ６４０ｆｓ，ＴＭＥＭ６０：ｐ．Ｋ７７ｆｓ，ＴＰＰＰ：ｐ．Ｒ３０Ｋ，ＴＲＰＶ３：ｐ．Ａ２１８Ｅ，ＴＴＢＫ２：ｐ．Ｃ８３Ｗ，ＵＢＸＮ１１：ｐ．Ｓ５１０Ｇ，ＵＧＴ１Ａ１：ｐ．Ｔ４Ａ，ＵＴＳ２Ｒ：ｐ．Ａ２８９Ｅ，ＹＢＸ１：ｐ．Ｐ２５０Ｌ，ＺＮＦ５１４：ｐ．Ｖ８１Ｇ，ＺＮＦ５１６：ｐ．Ａ２５６Ｄ，ＺＮＦ６８１：ｐ．Ｋ４０５Ｑ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｄ４０４Ｅ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｐ３２３Ｈ，ＺＸＤＢ：ｐ．Ｇ２０６Ｒからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１１５】

６５．（ａ）上記対象の集団はＬＩＨＣに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４９Ｓ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｄ３２Ｖ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｄ３２Ｇ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３３Ｐ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｋ３３５Ｉ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｈ３６Ｐ，ＥＥＦ１Ａ１：ｐ．Ｔ４３２Ｌ，ＧＮＡＳ：ｐ．Ｒ８４４Ｃ，ＯＲ２Ｔ４：ｐ．Ｖ１３７Ｌ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１９３Ｒ，ＡＴＸＮ１：ｐ．Ｑ２１７Ｈ，ＣＳＭＤ３：ｐ．Ｆ２３８３ｆｓ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｄ３２Ｎ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ３３Ｃ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｇ３４Ｖ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｓ４５Ｐ，ＣＴＮＮＢ１：ｐ．Ｎ３８７Ｋ，ＤＨＲＳ４：ｐ．Ｉ２１８Ｔ，ＤＮＭ２：ｐ．Ｅ３７８Ｄ，Ｆ５：ｐ．Ｑ４２６Ｌ，ＧＡＬＮＴＬ５：ｐ．Ａ４５Ｔ，ＧＰＸ１：ｐ．Ｐ７７Ｒ，ＧＲＭ８：ｐ．Ｒ８５２Ｃ，ＩＤＨ１：ｐ．Ｒ１３２Ｃ，ＫＩＦ２６Ｂ：ｐ．Ａ２０３３Ｔ，ＫＲＴ８：ｐ．Ｓ５９Ａ，ＬＯＣ１００１３２２４７：ｐ．Ｔ５３２Ｐ，ＮＥＢ：ｐ．Ｄ３８５４Ｈ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＳＯＬＨ：ｐ．Ｒ７１４Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１５８Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｖ１５７Ｆ，及びＺＮＦ６３８：ｐ．Ｄ４００Ｎからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１１６】
６６．（ａ）上記対象の集団はＭＭに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｈ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｈ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｒ，ＺＮＦ７１７：ｐ．Ｗ３１５Ｃ，ＡＴＰ１３Ａ４：ｐ．Ｖ４３１Ｇ，ＤＮＡＪＣ１２：ｐ．Ｒ１３５Ｋ，ＩＲＦ４：ｐ．Ｋ１２３Ｒ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ａ１４６Ｔ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ａ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＺＮＦ７１７：ｐ．Ｎ５９４Ｉ，ＡＣＴＧ１：ｐ．Ａ２２Ｐ，ＡＲＬ６ＩＰ１：ｐ．Ｍ７５Ｌ，ＢＥＮＤ２：ｐ．Ｅ６３０Ｋ，ＢＲＡＦ：ｐ．Ｇ４６９Ａ，ＣＤＨＲ１：ｐ．Ｒ２１８Ｇ，ＤＩＳ３：ｐ．Ｒ７８０Ｋ，ＤＭＸＬ２：ｐ．Ｄ２４１２Ｅ，ＤＮＡＪＣ１０：ｐ．Ｉ８０Ｋ，ＥＧＲ１：ｐ．Ｑ９Ｈ，ＦＧＦＲ３：ｐ．＊８０７Ｓ，ＩＤＨ１：ｐ．Ｒ１３２Ｃ，ＩＬ６ＳＴ：ｐ．Ｐ２１６Ｈ，ＩＮＴＳ１２：ｐ．Ｍ１Ｖ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｋ１１７Ｎ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ａ５９Ｇ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｒ，ＭＡＸ：ｐ．Ｒ３６Ｗ，ＭＬＬ５：ｐ．Ｇ４９２Ｅ，ＮＢＰＦ１：ｐ．Ｅ８１０Ｋ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｌ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＯＤＦ２Ｌ：ｐ．Ｅ２９４Ｋ，ＰＡＤＩ２：ｐ．Ｔ１１４Ｐ，ＰＮＬＩＰ：ｐ．Ｔ３７Ｍ，ＰＲＤＭ１：ｐ．Ｓ５８８Ｃ，ＰＴＰＮ１１：ｐ．Ｅ７６Ｋ，ＰＴＰＮ１４：ｐ．Ｅ２８６Ｋ，ＲＢＭ６：ｐ．Ｖ６７５Ｇ，ＳＣＮ１０Ａ：ｐ．Ｒ１１４２Ｈ，ＳＲＧＡＰ１：ｐ．Ｔ６１Ｍ，ＳＵＳＤ１：ｐ．Ｔ１６８Ｐ，ＴＡＳ２Ｒ１６：ｐ．Ｖ２３１Ｉ，ＴＩＮＡＧ：ｐ．Ｅ４０３Ｋ，ＴＲＩＰ１２：ｐ．Ｌ１７７５Ｐ，及びＺＮＦ７１７：ｐ．Ｃ８４４Ｓからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１１７】
６７．（ａ）上記対象の集団はＰＲＡＤに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＨＳＤ１７Ｂ７Ｐ２：ｐ．Ｎ１７５Ｓ，ＲＧＰＤ５：ｐ．Ｐ１７６０Ａ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｌ５２Ｓ，ＥＥＦ１Ｂ２：ｐ．Ｓ４３Ｇ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｉ１０Ｔ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ａ５３Ｔ，ＬＲＲＣ３７Ａ２：ｐ．Ｔ１０２Ｓ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｅ３４５５Ｋ，ＰＴＨ２：ｐ．Ｌ２２Ｖ，ＣＹＰ２Ｄ７Ｐ１：ｐ．Ｓ３２Ａ，ＦＡＭ４７Ｃ：ｐ．Ｎ６４８Ｄ，ＭＡＰ３Ｋ９：ｐ．Ｅ３８ｄｅｌ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｈ４２０５Ｑ，ＣＨＥＫ２：ｐ．Ｋ３７３Ｅ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ａ１１Ｔ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ａ５０Ｐ，ＨＬＡ－Ｊ：ｐ．Ｒ１２４Ｗ，ＫＲＴＡＰ１－５：ｐ．Ｉ８８Ｔ，ＫＲＴＡＰ４－９：ｐ．Ｄ１８Ｖ，ＮＰＩＰ：ｐ．Ａ２７１Ｖ，ＰＤＧＦＲＡ：ｐ．Ｒ４８３ｆｓ，ＺＮＦ７８０Ａ：ｐ．Ｑ６００Ｈ，ＺＮＦ８４５：ｐ．Ｒ９２５Ｈ，ＺＮＦ９１：ｐ．Ｒ３３３Ｈ，ＡＲＦＧＡＰ３：ｐ．Ｎ２９９ｆｓ，ＢＴＮ２Ａ３Ｐ：ｐ．Ｐ３Ｓ，ＦＮＢＰ４：ｐ．ＴＴ５８ｄｅｌ，ＨＬＡ－Ａ：ｐ．Ｑ７８Ｒ，ＬＯＣ５５４２２３：ｐ．ＲＡＰＷＭＥＱ１４７ｄｅｌ，ＰＯＤＸＬ：ｐ．２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐ，ＰＯＬＩ：ｐ．Ｄ１７ｄｅｌ，ＳＰＯＰ：ｐ．Ｆ１３３Ｌ，ＳＹＮ２：ｐ．Ａ３４ｄｅｌ，ＴＭＥＭ５２：ｐ．２３＿２６ＬＬＰＬ＞Ｌ，ＵＢＣ：ｐ．Ｌ１４９Ｒ，ＺＮＦ２０８：ｐ．Ｉ６４７Ｓ，ＺＮＦ７９９：ｐ．Ｅ５８９Ｇ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｄ４０４Ｅ，ＡＳＴＮ２：ｐ．Ｌ２２１ｄｅｌ，Ｂ４ＧＡＬＮＴ１：ｐ．Ｇ８８ｆｓ，Ｃ１６ｏｒｆ７４：ｐ．Ｓ２１ｄｅｌ，ＣＣＤＣ１５：ｐ．Ｈ４５８Ｐ，ＣＤ２０９：ｐ．Ｒ１２９Ｗ，ＣＮＴＮＡＰ１：ｐ．Ｓ１０２９Ｉ，ＤＢＲ１：ｐ．５４１＿５４２ＤＤ＞Ｄ，ＦＡＭ２２Ｆ：ｐ．Ｓ６９１ｄｅｌ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｄ３２Ｖ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｉ３４Ｔ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｎ５５Ｄ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｉ５９Ｖ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｓ７１Ｎ，ＫＩＦ２５：ｐ．Ｗ３Ｒ，ＫＲＴＡＰ４－１１：ｐ．Ｌ１６１Ｖ，ＫＲＴＡＰ４－１１：ｐ．Ｍ９３Ｖ，ＫＲＴＡＰ４－１１：ｐ．Ｒ５１Ｋ，ＫＲＴＡＰ４－６：ｐ．Ｓ１５３Ｙ，ＬＩＬＲＢ５：ｐ．Ｓ５９８Ｐ，ＬＭＯＤ２：ｐ．Ｅ１２４ｄｅｌ，ＬＯＣ６４５７５２：ｐ．Ｌ４０Ｐ，ＬＲＰ１：ｐ．Ｐ１０５８Ｔ，ＬＲＲＩＱ３：ｐ．Ｋ２４４ｆｓ，ＬＵＲＡＰ１Ｌ：ｐ．５５＿５６ｉｎｓＧＧＧ，ＭＬＬＴ１０：ｐ．Ｖ４６３Ｅ，ＭＹＯＣＤ：ｐ．Ｑ３１０ｄｅｌ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｎ１３６９Ｄ，ＯＴＵＤ４：ｐ．Ｔ９０９Ｉ

, PARG:p.A584T, PEX1:p.I370fs, POTEC:p.K507E, POTEC:p.R477Q, POU4F2:p.68_69insG, PRG4:p.T417P, SDHAP2:p.R31C, SPOP:p.F133C, SPOP:p.W131G, TIMD4:p.T152del, TMEM121:p.P299del, TP53:p.G245S, UBC:p.R73L, UBC:p.I191T, WASH3P:p.G175S, ZMIZ1:p.D1048fs, ZNF709:p.T413I, ACADS:p.R330H, ADAMTS7:p.K1357fs, AFF2:p.R597H, AGAP6:p.S127I, AK302238:p.A44T, AK302879:p.Q191R, ALDH1A2:p.R85C, ANAPC1:p.T537A, ANKRD36C:p.H438R, AP4B1:p.R276W, ARFGAP2:p.S38N, BBS9:p.F268fs, BC139719:p.L133R, BRAF:p.G469A, C22orf43:p.D171del, CANT1:p.K131R, CHD3:p.E35del, CLEC4A:p.R209H, CNOT3:p.E20K, CNPY3:p.17_18LL>L, CNTNAP3B:p.S317T, CNTNAP3B:p.M1247I, CTNNB1:p.T41A, DDX10:p.D788del, DLC1:p.S741T, DPY19L2:p.M210V, EDC4:p.S617del, EFCAB6:p.R379K, ERC2:p.927_928HH>H, FAM111B:p.S269fs, FEM1A:p.L620M, FHOD3:p.A632fs, FLJ43860:p.L850fs, FMN2:p.G59del, FNBP4:p.914_915PP>P, FRG1:p.E86del, FRG1B:p.K13N, FRG1B:p.P42Q, GABRB1:p.R416C, GABRR2:p.A368V, GAGE2B:p.9_10insY, GOLGA8DP:p.N84H, GOT2:p.R355W, GPATCH4:p.K210fs, HDGFL1:p.188_189insA, HLA−DQB2:p.G250S, HLA−DQB2:p.R247H, IDH1:p.R132H, IL27:p.E176del, IRF2BPL:p.123_125QQQ>Q, KANK3:p.DGDS489del, KIAA1462:p.858_859SS>S, KRTAP4−11:p.S48R, KRTAP4−7:p.S57P, KRTAP4−8:p.C95S, LPHN3:p.R826H, LRP10:p.L11del, LRP5:p.S1609P, LRRC16B:p.R787W, MAS1L:p.R324G, MECOM:p.R915Q, MED12:p.L1224F, MED12L:p.Q2115del, MESP2:p.GQGQGQGQ195del, MGAT4C:p.T345M, MLEC:p.E238del, MSLNL:p.T68P, MUC7:p.S173P, MYC:p.Q37del, NBPF10:p.N440D, NLRP6:p.E611del, NOX3:p.C404fs, OR1M1:p.V69I, OR7E24:p.L7fs, OTUD4:p.A153del, PANK2:p.T417fs, PCLO:p.S496P, PCNT:p.S162G, PCSK9:p.23_24insL, PHOSPHO1:p.S32del, POU4F1:p.H108del, PRAMEF8:p.R319H, PRDM7:p.M387L, PRG4:p.T597P, PTPRD:p.R1323C, PTPRF:p.R1174Q, ROBO3:p.RS1367del, ROCK1:p.T518S, RPTN:p.G296S, RTL1:p.152_152E>EE, SIRPA:p.V233I, SLC2A6:p.A230D, SLC8A2:p.E710del, SMG7:p.E846fs, SNAPC4:p.S542del, SP8:p.G165del, SPOP:p.F133I, SPOP:p.F133V, SPOP:p.F102C, SPOP:p.F102V, SRSF11:p.G17fs, SRSF4:p.K396del, SSPO:p.S4198fs, STAG3L2:p.L81fs, STK19:p.R18fs, TBC1D2B:p.R920Q, TBC1D9:p.P1233T, TCHH:p.P1158R, TCOF1:p.K1366del, TNRC18:p.2664_2665SS>S, TP53:p.R248Q, TP53:p.R175H, TP53:p.C141G, TSPA

Ｎ４：ｐ．Ｌ９２Ｖ，ＵＢＸＮ１１：ｐ．ＧＰＧＰＧＰＳＰ５０４ｄｅｌ，ＵＴＰ３：ｐ．Ｅ８１ｄｅｌ，ＷＡＳＨ３Ｐ：ｐ．Ｌ１８７Ｖ，ＺＡＮ：ｐ．Ｐ７１７Ｌ，ＺＡＮ：ｐ．Ｌ８７８Ｐ，ＺＦＰ９０：ｐ．Ｒ５９１ｆｓ，ＺＮＦ７６１：ｐ．Ｈ３７３Ｒ，及びＺＮＦ９１：ｐ．Ｈ３０５Ｒからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１１８】
６８．（ａ）上記対象の集団はＳＴＡＤに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＲＮＦ４３：ｐ．Ｇ６５９ｆｓ，ＢＺＲＡＰ１：ｐ．Ｐ１４１６ｆｓ，ＸＹＬＴ２：ｐ．Ｙ５２６ｆｓ，ＬＡＲＰ４Ｂ：ｐ．Ｔ１６３ｆｓ，ＰＧＭ５：ｐ．Ｉ９８Ｖ，ＺＢＴＢ２０：ｐ．Ｐ６９２ｆｓ，ＡＲＩＤ１Ａ：ｐ．Ｇ１８４８ｆｓ，ＦＨＯＤ３：ｐ．Ｐ３３４ｆｓ，ＫＩＡＡ０１８２：ｐ．Ｔ１２０ｆｓ，ＡＴＰ６Ｖ１Ｂ１：ｐ．Ｙ３８３ｆｓ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＦＲＭＤ４Ａ：ｐ．Ｐ１００５ｆｓ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＣＤＣ１４Ａ：ｐ．Ｎ１２３ｆｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１３Ｄ，ＭＬＬ２：ｐ．Ｔ１７２ｆｓ，ＢＣＯＲＬ１：ｐ．Ｓ１６７９ｆｓ，ＰＬＥＫＨＡ６：ｐ．Ｖ３２８ｆｓ，Ｃ９ｏｒｆ１３１：ｐ．Ｐ３４２ｆｓ，ＣＤ４：ｐ．Ｑ１６４ｆｓ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｃ，ＧＮＧ１２：ｐ．Ｔ６８ｆｓ，ＩＲＳ４：ｐ．Ｇ５９１ｆｓ，ＪＡＲＩＤ２：ｐ．Ｖ４２２ｆｓ，ＫＩＡＡ０１９５：ｐ．Ｉ９０２ｆｓ，ＭＢＤ６：ｐ．Ｐ７３２ｆｓ，ＭＶＫ：ｐ．Ｐ１３８ｆｓ，ＰＡＭＲ１：ｐ．Ｇ１０１ｆｓ，ＷＮＴ１６：ｐ．Ｗ１６５ｆｓ，ＺＮＦ４３：ｐ．Ｎ２５１ｆｓ，ＡＢＣＡ６：ｐ．Ｌ３０６ｆｓ，ＡＤＡＭ２８：ｐ．Ｋ７３ｆｓ，ＡＯＣ３：ｐ．Ｌ７９ｆｓ，ＡＴＰ２Ａ１：ｐ．Ｒ８１９ｆｓ，Ｂ２Ｍ：ｐ．Ｌ１３ｆｓ，Ｃ６ｏｒｆ８９：ｐ．Ｐ５８ｆｓ，ＣＮＴＬＮ：ｐ．Ｋ１３０５ｆｓ，ＣＲ２：ｐ．Ｖ２０６ｆｓ，ＤＹＲＫ４：ｐ．Ｋ４６８ｆｓ，ＥＲＢＢ３：ｐ．Ｖ１０４Ｍ，ＧＬＩ１：ｐ．Ｗ２７２ｆｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＭＬＬ２：ｐ．Ｔ１７２ｆｓ，ＭＳＨ６：ｐ．Ｔ１０８５ｆｓ，ＮＬＫ：ｐ．Ｃ１９０ｆｓ，ＯＲ５Ｍ３：ｐ．Ｔ８９ｆｓ，ＰＡＸ６：ｐ．Ｐ３７５ｆｓ，ＰＴＥＮ：ｐ．Ｌ２６５ｆｓ，ＲＡＢＧＡＰ１：ｐ．Ｋ９２８ｆｓ，ＲＡＤ５１ＡＰ２：ｐ．Ｔ３１６ｆｓ，ＳＶＩＬ：ｐ．Ｇ１８６２ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＷＮＫ４：ｐ．Ｇ６０６ｆｓ，ＡＲＩＤ１Ａ：ｐ．Ｐ２１３９ｆｓ，ＡＸＩＮ２：ｐ．Ｇ６６５ｆｓ，Ｃ１３ｏｒｆ３３：ｐ．Ｒ６７ｆｓ，Ｃ１ＱＴＮＦ５：ｐ．Ｐ３０８ｆｓ，ＣＥＬＳＲ１：ｐ．Ｇ６１４ｆｓ，ＣＲＹＧＤ：ｐ．Ｇ１５９ｆｓ，ＤＣＨＳ１：ｐ．Ｒ２３５ｆｓ，ＤＤＣ：ｐ．Ｉ４３３ｆｓ，ＥＤＮＲＢ：ｐ．Ｙ３８３ｆｓ，ＥＰＨＡ２：ｐ．Ｐ４６０ｆｓ，ＦＯＸＮ３：ｐ．Ｐ９６ｆｓ，ＨＤＡＣ４：ｐ．Ｐ９０１ｆｓ，ＩＮＦ２：ｐ．Ｓ５２７ｆｓ，ＫＩＲＲＥＬ２：ｐ．Ｖ６４９ｆｓ，ＫＬＦ３：ｐ．Ｉ１０４ｆｓ，ＫＬＨＬ１４：ｐ．Ｐ２３１ｆｓ，ＭＡＰ７Ｄ３：ｐ．Ｑ３０８ｆｓ，ＯＴＸ２：ｐ．Ｒ４４ｆｓ，ＰＡＦＡＨ１Ｂ１：ｐ．Ｋ３０２ｆｓ，ＰＬＡＧＬ２：ｐ．Ｐ１０ｆｓ，ＰＯＬＭ：ｐ．Ｐ９７ｆｓ，ＰＲＰＦ４０Ｂ：ｐ．Ｉ３１ｆｓ，ＲＡＬＧＡＰＢ：ｐ．Ｔ３７９ｆｓ，ＳＢＮＯ１：ｐ．Ｎ１１３９ｆｓ，ＳＥＲＰＩＮＩ１：ｐ．Ｌ８１ｆｓ，ＳＨ３ＫＢＰ１：ｐ．Ｌ５７４ｆｓ，ＳＬＣ１２Ａ７：ｐ．Ｈ６８６ｆｓ，ＳＬＣ２７Ａ３：ｐ．Ｐ６４３ｆｓ，ＴＢＸ４：ｐ．Ｓ３７０ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｃ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＴＲＡＭ１Ｌ１：ｐ．Ｒ３４５ｆｓ，ＷＢＰ１：ｐ．Ｐ１３８ｆｓ，ＡＢＣＣ４：ｐ．Ｌ８８３ｆｓ，ＡＫＡＰ１３：ｐ．Ｋ２７８５ｆｓ，ＡＬＤＨ３Ａ１：ｐ．Ｐ５６２ｆｓ，ＡＬＰＫ２：ｐ．Ｌ３５６ｆｓ，ＡＲＦＧＥＦ１：ｐ．Ｐ１５５２ｆｓ，ＡＲＩＤ１Ａ：ｐ．Ｇ１８４８ｆｓ，ＡＶＰＲ１Ａ：ｐ．Ｆ３５１ｆｓ，ＢＡＸ：ｐ．Ｍ３８ｆｓ，Ｃ１４ｏｒｆ４３：ｐ．Ｐ３１３ｆｓ，Ｃ１ＱＴＮＦ５：ｐ．Ｇ１９４ｆｓ，Ｃ７ｏｒｆ５０：ｐ．Ｌ１７９ｆｓ，ＣＤＣ２５Ｃ：ｐ．Ｋ３２２ｆｓ，ＣＥＴＮ３：ｐ．Ｋ６３ｆｓ，ＣＨＤ３：ｐ．Ｐ５９７ｆｓ，ＣＴＣＦ：ｐ．Ｋ２０２ｆｓ，ＣＴＳＣ：ｐ．Ｆ１０５ｆｓ，ＤＤＸ１７：ｐ．Ｇ１６３ｆｓ，ＤＬＧＡＰ３：ｐ．Ｇ３７７ｆｓ，ＥＢＦ３：ｐ．Ｇ２５５ｆｓ，ＦＨＤＣ１：ｐ．Ｆ１００ｆｓ，ＦＩＬＩＰ１Ｌ：ｐ．Ｋ７４９ｆｓ，ＦＬＮＢ：ｐ．Ｗ５２９ｆｓ，ＧＢＰ７：ｐ．Ｇ４３１

fs, GCC2:p.E700fs, GPR161:p.G517fs, IWS1:p.S802fs, KIAA0240:p.K895fs, KIAA1967:p.P415fs, LRRC43:p.D558fs, MACF1:p.R707fs, MBD6:p.G780fs, MLL3:p.F4496fs, MPRIP:p.A351fs, MUC6:p.2129_2130SS>S, NOX5:p.P467fs, OPTN:p.P24fs, OR4K5:p.F177fs, PIK3CA:p.N345K, PIK3CA:p.E542K, PLXNA1:p.P1016fs, PNPLA7:p.P1199fs, PODN:p.I301fs, PPP2R3B:p.T389fs, PRSS36:p.L680fs, RGL2:p.G203fs, RHOQ:p.V190fs, RNF111:p.R771fs, RTN2:p.P313fs, SALL4:p.V995fs, SBF1:p.P1076fs, SETDB2:p.R715fs, SNAPC2:p.T292fs, SPG20:p.F232fs, SRCAP:p.P1876fs, STAT2:p.P489fs, TCHP:p.E172fs, TP53:p.R282W, TP53:p.R248Q, USP21:p.K474fs, WDR7:p.G262fs, ZBTB7C:p.E157fs, ZFC3H1:p.K385fs, ZNF124:p.T339fs, ZNF626:p.K115fs, ADNP2:p.S322fs, AGAP1:p.G127fs, ALDH2:p.L286fs, ARHGAP5:p.D890fs, ARHGEF17:p.A615fs, ARID1A:p.Y1324fs, ART1:p.I243fs, ASCL4:p.D35fs, ATXN2L:p.G998fs, B3GNT5:p.F30fs, BCKDHA:p.H37fs, BCL9L:p.P1127fs, BEND3:p.D265fs, BNC2:p.S575R, BRD3:p.P24fs, C12orf51:p.P4235fs, C1R:p.P216fs, C7orf49:p.G130fs, CA2:p.I145fs, CABP5:p.R145fs, CASD1:p.F781fs, CASP8:p.R471fs, CCDC153:p.P200fs, CD93:p.D280fs, CROT:p.L32fs, CSF3R:p.P468fs, CTCF:p.K202fs, ERBB2:p.S310F, FAM46D:p.S69R, FBN3:p.G601fs, FBXO21:p.F144fs, GAS6:p.G150fs, GLYR1:p.G380fs, GXYLT1:p.L223fs, HAUS6:p.S530fs, IGF2R:p.T1314fs, ITGB1:p.L378I, KDM3B:p.P1316fs, KIF13A:p.K1115fs, KLF3:p.S224fs, LARP1:p.A223fs, LRP1:p.G1488fs, LRP1:p.G1488fs, MAGEE2:p.Q45fs, MAMSTR:p.P162fs, MAPK15:p.Q511fs, MLL2:p.P647fs, MOCS2:p.P22fs, MTG1:p.L105fs, MTG1:p.H327fs, MTIF2:p.N109fs, NID2:p.R1035fs, PAX2:p.P395fs, PCCA:p.R230H, PDZD2:p.R101fs, PFKP:p.M593fs, PIK3CA:p.R88Q, PLA2G1B:p.L53fs, PLAU:p.R201fs, PMEPA1:p.P208fs, POP1:p.K750fs, PTCH1:p.P1307fs, PTPRT:p.P1075fs, RDBP:p.P6fs, RNMT:p.K392fs, ROBO2:p.P1080fs, RUNDC3B:p.L6fs, SDAD1:p.K275fs, SLC10A6:p.G109fs, SNAPC1:p.D211fs, SPATA5L1:p.C685fs, SPTA1:p.K1732T, STAT5B:p.P367fs, SYT4:p.M1fs, TAF1L:p.K851fs, TAP2:p.L75fs, TBL1XR1:p.N126fs, THEMIS:p.K406fs, TMEM79:p.P161fs, TP53:p.C176F, TP53BP2:p.K69fs, TP53RK:p.L174fs, UBQLN2:p.A523fs, UHRF1BP1:p.I1330fs, VPRBP:p.K939fs, VPS13B:p.T56fs, WASF3:p.P305fs, YLPM1:p.E1178fs, ZC3H13:p.K1006fs, ZC3H18:p.P825fs, ZC3H4:p.E

779Q, ZNF48：p. P247fs, ZNF608：p. A465fs, ZNF878：p. S238fs, ZSCAN18：p. P225fs, ABCB1：p. R527fs, ABCB6：p. G318fs, ACACB：p. G255fs, ACP1：p. Q123fs, ACTL6A：p. L88fs, ADAMTSL4：p. G778fs, AGBL5：p. I420fs, AHI1：p. K303fs, AKAP9：p. M3743fs, AKD1：p. R1209fs, ANKRD40：p. D99E, ARHGEF5：p. S1512fs, ARID1A：p. K1071fs, ARID3A：p. S557G, ARPP21：p. I130fs, ASPN：p. F67fs, ASXL3：p. E873fs, ATP6V1C2：p. R312fs, BEST3：p. P444fs, BRAF：p. P403fs, BRMS1：p. G107fs, BTBD11：p. T451fs, BTBD11：p. A561V, C11orf9：p. S261fs, C14orf102：p. R90fs, C14orf43：p. Q36fs, C15orf52：p. G98fs, C19orf21：p. R262C, C19orf70：p. P50fs, C20orf160：p. P46fs, C3：p. P890fs, CADPS2：p. N468fs, CASC3：p. S232F, CASC3：p. P603L, CASC3：p. P645L, CASC3：p. S658L, CASKIN2：p. P727fs, CBLL1：p. E138fs, CBLN3：p. P69fs, CCDC108：p. P1164fs, CCDC148：p. K420fs, CCDC153：p. P200fs, CCDC169－SOHLH2：p. K162R, CCDC88A：p. K677fs, CD1E：p. F85V, CD3EAP：p. K218fs, CDH11：p. K357T, CDH1：p. D254Y, CDH23：p. V403I, CFI：p. K37fs, CHPF2：p. D645fs, CIC：p. R507fs, CIC：p. A1114fs, CIC：p. A1114fs, CLSTN1：p. T615M, CNBD1：p. L396P, CNGA4：p. K510T, CNOT6：p. S248fs, CNTROB：p. R920fs, COL9A1：p. P283fs, CPAMD8：p. P784fs, CR1L：p. L79fs, CRB1：p. F630V, CSMD1：p. L3410V, CTNNA3：p. K856fs, CTNND1：p. I447fs, CTSD：p. P89fs, CUX1：p. A439fs, CYP7B1：p. K332T, DAB2IP：p. D994fs, DNAH11：p. T871fs, DNAH8：p. K1688fs, DNAJC1：p. K193fs, DNM2：p. P791fs, DSTN：p. F101fs, DYRK1B：p. Q545fs, EAF2：p. V109fs, EDNRB：p. A104V, EEA1：p. N570fs, EFHA1：p. F290fs, EGR1：p. P332fs, EIF4G3：p. K563fs, ELK3：p. S173fs, ENTPD2：p. G204fs, EOMES：p. G332fs, EPHA10：p. P868fs, EPHB6：p. G54fs, EPHX1：p. P132fs, EPPK1：p. G2015fs, ERBB4：p. M1fs, ESF

1：p. T99fs, EXOSC8：p. L160fs, FAM113B：p. R51fs, FAM116A：p. L441fs, FAM135B：p. S645R, FAM151A：p. P117fs, FAM193A：p. D428fs, FAM193A：p. D428fs, FAM214B：p. A42fs, FAM40B：p. R740C, FAM70B：p. S19L, FASTKD1：p. K3fs, FBXW7：p. R479Q, FBXW9：p. G298fs, FER：p. L474fs, FERMT2：p. K152fs, FGGY：p. G138fs, FIGNL1：p. K309fs, FLG：p. K159fs, FLNB：p. W529fs, FOLH1：p. S501fs, FYB：p. G324fs, GABRD：p. Q412fs, GALNTL1：p. W317fs, GANAB：p. L23fs, GCDH：p. L389fs, GIMAP7：p. V276fs, GIPC3：p. G227fs, GLI3：p. P1033fs, GLIPR1L2：p. G92fs, GNPNAT1：p. F54fs, GON4L：p. M134

fs, GPATCH4：p. K210fs, GRK4：p. K22fs, GTF3C1：p. S767fs, GTF3C4：p. E562fs, H2AFY2：p. K144fs, HCFC1R1：p. P83fs, HCRTR2：p. S9fs, HCRTR2：p. S9fs, HDLBP：p. G747fs, HECA：p. R333fs, HIVEP3：p. H554fs, HIVEP3：p. P534fs, HLA－C：p. P209fs, HOOK1：p. L361fs, HOXD8：p. P122fs, HTT：p. G697fs, IBTK：p. K1213fs, IDE：p. K37fs, IFT172：p. A837T, INPPL1：p. A974fs, INPPL1：p. P1154fs, INSM2：p. T533fs, INTS12：p. L14fs, INVS：p. R815fs, IPO11：p. S844fs, IRX6：p. A425V, ISG20L2：p. P288fs, ITGB8：p. A7fs, JARID2：p. G394fs, JHDM1D：p. R97fs, KBTBD6：p. G442fs, KCNC1：p. K455fs, KCNH2：p. G149A, KCNJ10：p. P102fs, KCNMB2：p. N151K, KCTD21：p. T6M, KIAA0586：p. A1592fs, KIAA1009：p. F406fs, KIAA1109：p. E1588fs, KIAA2026：p. K690fs, KIF26B：p. S1065fs, KIF6：p. L204fs, KIRREL：p. P335fs, KLC2：p. T568fs, KRAS：p. Q61H, KRAS：p. G12S, MAN1C1：p. G431fs, MAP1A：p. P2063fs, MAP2：p. K1472fs, MAP3K12：p. R449del, MAP7D1：p. A80fs, MGST2：p. K102fs, MKI67：p. T1664fs, MKL1：p. P307fs, MLL2：p. P2354fs, MLL2：p. L656fs, MLL2：p. P647fs, MLL2：p. L1877fs, MMP3：p. I64fs, MPDZ：p. K1582fs, MTUS2：p. R1005W, MUC16：p. A6156T, MYB：p. R481fs, MYEOV：p. L269fs, MYH11：p. K1263del, MYO18A：p. P209fs, MYO7A：p. I539fs, MYOCD：p. G226fs, NAA16：p. H514fs, NBEA：p. V2247fs, NCAPD3：p. Q909fs, NCAPH：p. T466fs, NCOR2：p. P1308fs, NEFM：p. A213V, NEK8：p. V690fs, NF1：p. T676fs, NHLRC1：p. F204fs, NKD1：p. P286fs, NPR3：p. Y138H, NT5M：p. P206fs, NUFIP2：p. R224fs, NUP210：p. L135fs, NYNRIN：p. G113fs, OBSCN：p. G997fs, OGDH：p. Y948fs, OR4C16：p. S135R, OR51A7：p. L124R, OR7C1：p. C179fs, OSBP2：p. H627fs, OTOF：p. E1304K, P2RX1：p. R20fs, PALB2：p. M296fs, PALB2：p. N280fs, PANK1：p. K400fs, PAPD4：p. C225fs, PAPPA2：p. I1683fs, PARP15：p. K461fs, PARP4：p. K847fs, PCDH10：p. N118fs, PCDH10：p. P225fs, PCGF3：p. H63fs, PELI2：p. G197fs, PHACTR1：p. V251fs, PHACTR2：p. S237fs, PHACTR4：p. S354fs, PHKB：p. K642fs, PIAS3：p. H116fs, PIGO：p. P787fs, PIGT：p. A346fs, PIK3R3：p. M341fs, PITPNM1：p. P295fs, PKN2：p. K76fs, PLA2G15：p. W230fs, PLAG1：p. K184fs, PLEKHO1：p. T254fs, PLOD3：p. R297fs, PLOD3：p. P296fs, PLXNA2：p. P464fs, POLQ：p. L1430fs, PPARGC1B：p. P135fs, PPL：p. P454fs, PPM1H：p. P226fs, PPP1R12C：p. P372fs, PREX2：p. R562fs, PRICKLE4：p. Q109fs, PRKAR1B：p. P87fs, PRKCG：p. R345C, PRMT8：p. S28fs, PROX1：p. F592fs, PRRG3：p. R163fs, PSD2：p. G256fs, PTCHD3：p. F5

８８ｆｓ，ＰＴＰＮ４：ｐ．Ｎ３１９ｆｓ，ＰＴＰＲＣ：ｐ．Ｑ８９５Ｈ，ＰＷＷＰ２Ｂ：ｐ．Ｓ８４ｆｓ，ＰＹＧＯ２：ｐ．Ｑ１５０ｆｓ，ＲＡＢＧＡＰ１：ｐ．Ｋ９２８ｆｓ，ＲＢ１ＣＣ１：ｐ．Ｎ１１７１ｆｓ，ＲＢＭ６：ｐ．Ｒ９６ｆｓ，ＲＨＯＡ：ｐ．Ｙ４２Ｃ，ＲＩＭＳ１：ｐ．Ｒ７１Ｇ，ＲＩＭＳ２：ｐ．Ｖ４０１ｆｓ，ＲＩＮＧ１：ｐ．Ｇ１７１ｆｓ，ＲＩＮＴ１：ｐ．Ｌ１０７ｆｓ，ＲＮＦ４３：ｐ．Ｐ１１６ｆｓ，ＲＯＢＯ２：ｐ．Ｋ１２９３ｆｓ，ＲＰＳ６ＫＡ６：ｐ．Ｋ１０９ｆｓ，ＲＲＳ１：ｐ．Ｎ４５ｆｓ，ＲＳＦ１：ｐ．Ｋ３８６ｆｓ，ＲＵＳＣ２：ｐ．Ｐ４８６ｆｓ，ＲＸＦＰ３：ｐ．Ａ６０Ｖ，ＳＡＦＢ：ｐ．Ｗ７９８ｆｓ，ＳＣＡＲＦ１：ｐ．Ｒ６１４Ｑ，ＳＣＬＴ１：ｐ．Ｋ１０９ｆｓ，ＳＥＲＰＩＮＢ１２：ｐ．Ｑ１６８ｆｓ，ＳＧＫ３：ｐ．Ｌ６１ｆｓ，ＳＧＯＬ２：ｐ．Ｅ４０７ｆｓ，ＳＩＧＬＥＣ１：ｐ．Ｐ３１８ｆｓ，ＳＩＫ１：ｐ．Ｑ６７８ｆｓ，ＳＬＣ１６Ａ６：ｐ．Ｇ９８ｆｓ，ＳＬＣ２５Ａ１７：ｐ．Ｆ２８ｆｓ，ＳＬＣ２６Ａ７：ｐ．Ｉ６２９ｆｓ，ＳＬＣ３２Ａ１：ｐ．Ｖ４９４Ｉ，ＳＬＣ４Ａ３：ｐ．Ｌ１０６１ｆｓ，ＳＬＣ７Ａ１０：ｐ．Ｐ１５７ｆｓ，ＳＬＣ９Ａ２：ｐ．Ｔ７４６ｆｓ，ＳＬＩＴＲＫ１：ｐ．Ｋ４５ｆｓ，ＳＮＤ１：ｐ．Ｈ７２１ｆｓ，ＳＯＡＴ１：ｐ．Ｆ６４ｆｓ，ＳＯＲＢＳ２：ｐ．Ｅ１１５８ｆｓ，ＳＯＸ７：ｐ．Ｌ３０９ｆｓ，ＳＰＡＧ１７：ｐ．Ｑ１２６４ｆｓ，ＳＰＴＹ２Ｄ１：ｐ．Ｐ４８５ｆｓ，ＳＲＣＩＮ１：ｐ．Ｐ８６５ｆｓ，ＳＲＥＢＦ２：ｐ．Ｈ７６３ｆｓ，ＳＲＲＴ：ｐ．Ｇ１０２ｆｓ，ＳＴＡＢ１：ｐ．Ｐ１１２０ｆｓ，ＳＴＲＡＤＡ：ｐ．Ｒ３３３ｆｓ，ＳＴＸ２：ｐ．Ｋ２５２ｆｓ，ＳＶ２Ａ：ｐ．Ｅ１３８ｆｓ，ＳＹＣＰ２：ｐ．Ｍ１７６ｆｓ，ＳＹＮＪ２：ｐ．Ｐ１１１１ｆｓ，ＴＡＳ２Ｒ１０：ｐ．Ｌ１９６ｆｓ，ＴＢＣ１Ｄ２２Ｂ：ｐ．Ａ１７５ｆｓ，ＴＥＡＤ２：ｐ．Ｐ２９８ｆｓ，ＴＦＥ３：ｐ．Ｇ４８２ｆｓ，ＴＧＭ６：ｐ．Ｔ３５８ｆｓ，ＴＩＭＭ４４：ｐ．Ｋ８３ｆｓ，ＴＩＭＰ３：ｐ．Ａ１９９ｆｓ，ＴＬＲ４：ｐ．Ｌ４９８Ｖ，ＴＭＥＭ１３２Ｄ：ｐ．Ｐ２０６ｆｓ，ＴＭＥＭ４１Ａ：ｐ．Ｆ１５６ｆｓ，ＴＭＥＭ４１Ｂ：ｐ．Ｆ２３０ｆｓ，ＴＭＴＣ４：ｐ．Ｒ６１１Ｃ，ＴＮＫ２：ｐ．Ｐ６３２ｆｓ，ＴＯＰＢＰ１：ｐ．Ｉ１３８１ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｅ２８６Ｋ，ＴＰ５３：ｐ．Ｐ１５２ｆｓ，ＴＲＩＰ１１：ｐ．Ｋ５４１ｆｓ，ＴＲＰＡ１：ｐ．Ｔ６７３ｆｓ，ＴＲＰＭ８：ｐ．Ｈ７６５ｆｓ，ＴＴＦ１：ｐ．Ｋ３３６ｆｓ，ＴＴＩ１：ｐ．Ｒ７０７Ｈ，ＴＴＮ：ｐ．Ｅ１５１９２Ｄ，Ｕ２ＡＦ２：ｐ．Ｌ１７５ｆｓ，ＵＢＣ：ｐ．Ｇ６８４ｆｓ，ＵＢＲ４：ｐ．Ｐ２８０２ｆｓ，ＵＰＦ２：ｐ．Ｅ１０３３Ｄ，ＵＰＫ２：ｐ．Ｐ４９ｆｓ，ＵＳＰ１３：ｐ．Ｉ１１６ｆｓ，ＵＳＰ１５：ｐ．Ｋ７８２ｆｓ，ＶＡＳＨ１：ｐ．Ｇ３ｆｓ，ＶＥＺＦ１：ｐ．３５５＿３５６ｉｎｓＮ，ＶＰＳ１３Ａ：ｐ．Ｆ２８８３ｆｓ，ＷＡＰＡＬ：ｐ．Ｒ５２２ｆｓ，ＷＤＦＹ３：ｐ．Ｌ１８４２ｆｓ，ＷＤＲ５９：ｐ．Ｎ１６０ｆｓ，ＷＤＲ５：ｐ．Ｎ２１４ｆｓ，ＷＤＲ６０：ｐ．Ｑ４１２ｆｓ，ＷＤＴＣ１：ｐ．Ｍ２８７ｆｓ，ＷＨＳＣ１Ｌ１：ｐ．Ｋ４１８ｆｓ，ＷＮＴ１：ｐ．Ｗ１６７ｆｓ，ＸＩＲＰ２：ｐ．Ｅ１００７Ｄ，ＹＢＸ２：ｐ．Ｐ２２６ｆｓ，ＹＩＦ１Ａ：ｐ．Ｒ１３１ｆｓ，ＺＢＢＸ：ｐ．Ｅ１５１ｄｅｌ，ＺＢＴＢ４０：ｐ．Ｌ２６２ｆｓ，ＺＢＴＢ７Ｃ：ｐ．Ｇ３４２ｆｓ，ＺＢＴＢ７Ｃ：ｐ．Ｄ１５４ｆｓ，ＺＣ３Ｈ１８：ｐ．Ｔ７０１ｆｓ，ＺＤＨＨＣ５：ｐ．Ｅ６５１ｄｅｌ，ＺＤＨＨＣ７：ｐ．Ｐ３１６ｆｓ，ＺＦＨＸ３：ｐ．Ｒ１８９３ｆｓ，ＺＦＨＸ３：ｐ．Ｅ７６３ｆｓ，ＺＦＨＸ４：ｐ．Ｌ４０８ｆｓ，ＺＨＸ３：ｐ．Ｎ２４９Ｋ，ＺＩＭ３：ｐ．Ｉ３８４ｆｓ，ＺＫＳＣＡＮ５：ｐ．Ｄ１３ｆｓ，ＺＭＹＭ４：ｐ．Ｋ３４５ｆｓ，ＺＮＦ２３６：ｐ．Ｔ１４１０Ｍ，ＺＮＦ２３：ｐ．Ｆ１２２ｆｓ，ＺＮＦ３３４：ｐ．Ｋ４２６ｆｓ，ＺＮＦ３５８：ｐ．Ｔ１３０ｆｓ，ＺＮＦ７０１：ｐ．Ｌ２９６ｆｓ，ＺＮＦ７１１：ｐ．Ｌ７３７ｆｓ，及びＺＮＦ８３１：ｐ．Ａ４９ｆｓからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、

段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１１９】

６９．（ａ）上記対象の集団はＴＧＣＴに罹患しており、

（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＦＡＭ１８Ｂ２：ｐ．Ｃ５１Ｙ，ＢＴＮ２Ａ３Ｐ：ｐ．Ｐ３Ｓ，ＭＵＣ２：ｐ．Ｇ１７１５Ｓ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｌ４４

V, SP8：p. G156S, DCP1B：p. Q252H, DEK：p. E41D, ERC1：p. K692R, FAM104B：p. D75H, FRG1B：p. M49V, KRTAP10－10：p. V234M, LRRCC1：p. A6V, NRAS：p. Q61R, PNPLA4：p. L223P, ANKLE1：p. C644fs, ANKLE1：p. C644fs, KIT：p. D816H, KIT：p. D816Y, MUC2：p. T1597I, PSMD11：p. A5V, RHPN2：p. V73M, RUNX2：p. Q71E, SP4：p. E7K, TUBA1C：p. L146F, ZNF814：p. Y324H, ADAMTS17：p. N572T, ATRX：p. K1936R, BCL11B：p. E535D, BMP2K：p. Q460H, BMP2K：p. H487Q, C12orf32：p. D60V, C22orf43：p. K19E, CDC27：p. N571I, CDC27：p. P242S, DDX11：p. K208fs, EBPL：p. L189V, EZH2：p. K510R, FAM86A：p. A141T, GAS2L2：p. D189A, GRID2IP：p. LS754del, HGC6. 3：p. E171G, KIT：p. D816V, KIT：p. N822Y, KIT：p. N822K, KRAS：p. Q61R, KRAS：p. G12V, KRTAP1－1：p. I116V, LRRC37BP1：p. Y166D, MEF2A：p. R127Q, MFF：p. S7F, MST1：p. R347W, MUC4：p. S3048L, MUC6：p. H2000Q, MUC6：p. P1977H, NAT10：p. I393T, OPLAH：p. A900D, PIEZO1：p. Q749E, PRAMEF4：p. F300V, RBM10：p. E184D, SERINC2：p. T121P, SPIN2A：p. M150V, SRRM2：p. A2257S, SSBP3：p. K6R, ZNF680：p. R501W, ABCC8：p. Y512C, ABCC9：p. L466P, ABCD1：p. H169Q, ABL2：p. P19T, ACVR2B：p. R48C, AHDC1：p. P33fs, AHNAK2：p. L1640M, ALPPL2：p. W31S, AMMECR1：p. G77C, ANK3：p. D1322E, ANKHD1－EIF4EBP3：p. G60S, ANKRD11：p. Y2015S, ANKRD11：p. K369R, ANKRD50：p. V637M, APBB3：p. L450P, ARHGAP24：p. T35A, ARID4B：p. G1076A, ARMC3：p. A514T, ARRB2：p. T99P, ATAD5：p. I305V, ATXN3：p. 305_306insQQQQQQ, AVPR1B：p. G39R, AXDND1：p. E994Q, BAI2：p. A231G, BEST3：p. P383L, BIRC6：p. V414L, BIRC8：p. A225M, BRWD1：p. K1319R, BTN2A2：p. L15F, C12orf51：p. A2644T, C12orf65：p. K143T, C16orf62：p. L244I, C1QBP：p. T225I, C1orf167：p. S123G, C5orf25：p. Y4F, CACNA1E：p. G2080S, CAPNS1：p. LV303del, CCDC159：p. A332S, CDKAL1：p. P409L, CDYL：p. V48A, CDYL：p. A60G, CELSR2：p. L17P, CHD4：p. E138D, CKAP5：p. G576A, CLCC1：p. K52R, CMTM8：p. S26T, CNKSR2：p. P249L, CNTN5：p. I501T, COG5：p. H617R, COL15A1：p. K708R, COL6A3：p. A2378D, CRYGB：p. R143G, CSGALNACT2：p. L362F, CUL4A：p. I438F, CXXC1：p. Q156H, CYP19A1：p. F406L, DCLRE1B：p. F28I, DDX11：p. A376T, DDX11：p. E680D, DEPDC5：p. R1525Q, DLC1：p. S741T, DNMT1：p. R995Q, DOCK11：p. Q169E, DSPP：p. D1047N, E2F7：p. I91S, EBF1：p. D353G, ECI2：p. K55R, EEF1A2：p. Y418S, EIF3J：p. A8G, EML6：p. K805R, EPAS1：p. S474T, EPRS：p. L1335I, ERICH1：p. E327K, FAM101B：p. L5P, FAM104A：p. M1R, FAM110D：p. R71H, FAM155A：p. Q95R, FAM186A：p. G1492E

, FAM194B：p. Y139H, FAM21B：p. P1231S, FAM32A：p. K9R, FAM46B：p. H416R, FAM48B1：p. I499V, FAM48B1：p. A516P, FAM5C：p. S425W, FAM86C2P：p. C120Y, FBXL14：p. V48G, FRMPD3：p. Q832del, FRS2：p. L47S, GDF5：p. E105fs, GPNMB：p. C3fs, GPT2：p. R10P, H2AFV：p. Q125R, HDLBP：p. R503C, HERC2：p. R2129C, HIST1H2BJ：p. K13R, HLX：p. N231K, HMGB3：p. E198D, HSF4：p. R169W, HSF4：p. S491P, HYAL4：p. D222N, INO80E：p. P206fs, INTS4：p. S460A, IQCF6：p. R3H, ITPR1：p. M1569I, ITPR3：p. R1698G, KANSL3：p. G376E, KCNA4：p. E627del, KDM5A：p. P423S, KDM6A：p. Y362fs, KIAA0020：p. K63R, KIDINS220：p. N851S, KIT：p. W557G, KLHDC2：p. W321S, KRAS：p. A146T, KRAS：p. Q61H, KRAS：p. Q61L, KRAS：p. G12A, KRAS：p. G12R, KRBA1：p. R839G, KRTAP4－8：p. T63S, L2HGDH：p. P441del, LAMC3：p. P174Q, LHCGR：p. L16Q, LOC401296：p. L144M, LPHN2：p. F906I, LRP12：p. G310C, LTB4R：p. F73L, LTBP3：p. L35del, LUC7L3：p. S148T, LYPD4：p. T64K, MAMLD1：p. Q572L, MAP4K2：p. R341G, MAPK7：p. A501D, MAT2A：p. E166G, MED12L：p. C1292Y, MESP2：p. Q182E, MEX3C：p. R534S, MIER2：p. L131F, MLL5：p. Y66C, MLLT3：p. 177_178SS>S, MMS19：p. D1005N, MRPS25：p. E119del, MSH6：p. D576A, MTIF3：p. G65E, MUC17：p. M1807T, MUC17：p. T2279N, MUC17：p. G2474S, MUC2：p. TTPSPP1475del, MUC2：p. T1568M, MUC2：p. T1580N, MUC2：p. T1704I, MUC2：p. T1706M, MUC4：p. H1117D, MUC5B：p. R1097H, MYEF2：p. K323E, MYEOV：p. L302H, MYH8：p. A785V, MYO1A：p. N584K, NAP1L3：p. P353R, NAV1：p. I1433M, NCAM1：p. E131G, NEB：p. D3107N, NEFH：p. V670E, NELL2：p. G170D, NHS：p. D1561N, NKD2：p. H447del, NSD1：p. T461R, NT5C3：p. A3P, NYAP1：p. P480S, OBSCN：p. A908T, OR10J1：p. R244Q, OR1S2：p. M298I, OR2L3：p. K294R, OR6K6：p. F311L, PABPC3：p. V325fs, PBX2：p. Y262F, PCDHB4：p. P255F, PCMTD1：p. V281A, PCP4L1：p. K64R, PDE3A：p. A98E, PDIA6：p. N56K, PDS5A：p. L1309F, PHLDA2：p. R28S, PIGR：p. V183G, PIK3CA：p. E545K, PIK3CD：p. C381R, PKD1：p. T938M, PLEKHM1：p. A895V, PLEKHN1：p. A600D, PLXND1：p. R367L, PMS2：p. K651R, PNMA3：p. E200G, POTEF：p. S112G, PRAMEF8：p. I448V, PRDM2：p. E278D, PRODH：p. L527V, PRPF31：p. R289W, PSME4：p. N495D, PTGR1：p. E40A, PTPRB：p. Q726H, RABGEF1：p. N207D, RAC1：p. P34R, RANBP17：p. M900I, REV3L：p. A30S, RFC3：p. I82N, RFC3：p. K296N, RIMBP3：p. Q1154R, RPL19：p. R151C, RPL5：p. R58fs, RPTN：p. M538I, RRAD：p. A278E, RYR1：p. D668Y, RYR2：p. L2023F, SAFB：p. G799V, SCRIB：p. G332V, SDK1：p. Y2146C, SEC16A：p. T443K

，ＳＥＣ３１Ｂ：ｐ．Ｐ９０５Ｓ，ＳＥＬＯ：ｐ．Ｒ５６５Ｑ，ＳＥＬＰ：ｐ．Ａ２９７Ｔ，ＳＩ：ｐ．Ｉ１６８１Ｋ，ＳＬＣ２Ａ７：ｐ．Ｈ２６８Ｑ，ＳＬＣ３７Ａ１：ｐ．Ｖ５２８Ｉ，ＳＬＣ３８Ａ１：ｐ．Ｇ１００Ｒ，ＳＭＡＲＣＡ２：ｐ．Ｄ１１５８Ａ，ＳＭＡＲＣＡ５：ｐ．Ｔ１５６ｆｓ，ＳＭＣ３：ｐ．Ｅ９７０Ｑ，ＳＭＧ１：ｐ．Ｐ２６９６Ｈ，ＳＮＲＮＰ２００：ｐ．Ａ２１２９Ｇ，ＳＰＩＮ２Ｂ：ｐ．Ｍ１５０Ｖ，ＳＴ６ＧＡＬＮＡＣ１：ｐ．Ｓ３５４Ｎ，ＳＴＡＭＢＰＬ１：ｐ．Ｙ１４３Ｈ，ＳＴＡＲＤ８：ｐ．Ｇ６６２Ａ，ＳＴＯＮ１－ＧＴＦ２Ａ１Ｌ：ｐ．Ｎ４５１Ｓ，ＳＹＭＰＫ：ｐ．Ａ３３６Ｇ，ＴＡＳ２Ｒ８：ｐ．Ｗ９８Ｃ，ＴＣＨＨ：ｐ．Ｗ１０１６Ｒ，ＴＥＴ１：ｐ．Ｔ１４７２Ｓ，ＴＩＡＭ１：ｐ．Ｇ２４７Ｍ，ＴＮＳ１：ｐ．Ｐ１８３Ｓ，ＴＯＲ１ＡＩＰ２：ｐ．Ｇ１４６Ｒ，ＴＰＲＸ１：ｐ．Ｓ２１６Ｐ，ＴＰＲＸ１：ｐ．Ｓ２００Ｐ，ＴＲＭＴ６１Ａ：ｐ．Ｓ２４４Ｉ，ＴＳＰＡＮ４：ｐ．Ｌ９２Ｖ，ＴＴＦ１：ｐ．Ｑ５３０Ｒ，ＵＢＥ２Ｍ：ｐ．Ｇ１３１Ｄ，ＵＢＲ５：ｐ．Ｒ２５１７Ｓ，ＵＧＴ２Ｂ１１：ｐ．Ｒ４４７Ｉ，ＵＭＯＤＬ１：ｐ．Ｍ５５９Ｉ，ＵＮＣ９３Ａ：ｐ．Ｖ４４５Ａ，ＵＳＰ４６：ｐ．Ｑ１３７Ｒ，ＶＷＡ２：ｐ．Ｇ３１７Ｄ，ＶＷＡ７：ｐ．Ｖ７９２Ｇ，ＷＡＳＨ３Ｐ：ｐ．Ｌ１８７Ｖ，ＷＮＴ５Ｂ：ｐ．Ｋ３２７Ｅ，ＷＲＮ：ｐ．Ｅ５１０Ｄ，ＸＤＨ：ｐ．Ｐ４１０Ｓ，ＺＡＮ：ｐ．Ｓ７５５Ｐ，ＺＣ３Ｈ１１Ａ：ｐ．Ｉ７７７Ｔ，ＺＣ３Ｈ７Ａ：ｐ．Ｃ５７５Ｓ，ＺＤＨＨＣ１１：ｐ．Ｈ２５０Ｑ，ＺＦＨＸ４：ｐ．Ｄ３２３９Ｎ，ＺＫＳＣＡＮ３：ｐ．Ｋ２００Ａ，ＺＭＹＭ４：ｐ．Ｔ３６７Ｉ，ＺＮＦ１７４：ｐ．Ｐ３５３Ｔ，ＺＮＦ３２２：ｐ．Ｙ３５３Ｃ，ＺＮＦ５９２：ｐ．Ｋ３２４Ｑ，ＺＮＦ５９２：ｐ．Ｐ５００Ｔ，ＺＮＦ７８２：ｐ．Ｃ１４５Ｆ，ＺＮＦ７９９：ｐ．Ｃ４５３Ｒ，ＺＮＦ８０４Ｂ：ｐ．Ｐ６４４Ｓ，及びＺＮＲＦ３：ｐ．Ｒ８８９Ｗからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１２０】

７０．（ａ）上記対象の集団はＴＨＣＡに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＢＲＡＦ：ｐ．Ｖ６００Ｅ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｒ，ＮＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＯＴＵＤ４：ｐ．Ｔ９０９Ｉ，ＨＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＮＬＲＰ６：ｐ．Ｅ６１１Ｇ，ＡＫＴ１：ｐ．Ｅ１７Ｋ，ＡＮＫＭＹ１：ｐ．Ｎ３０２Ｉ，ＡＴＰ６Ｖ１Ａ：ｐ．Ｌ２３７Ｐ，ＣＹＰ１９Ａ１：ｐ．Ｓ１１３Ｉ，ＤＣＵＮ１Ｄ４：ｐ．Ｌ２７５Ｐ，ＤＧＣＲ８：ｐ．Ｅ５１８Ｋ，ＤＬＣ１：ｐ．Ｓ７４１Ｔ，ＤＮＡＨ１０：ｐ．Ｃ１８５３Ｆ，ＥＩＦ１ＡＸ：ｐ．Ｇ９Ｄ，ＦＡＭ７５Ｄ５：ｐ．Ｌ２２２Ｐ，ＦＣＧＲＴ：ｐ．Ｐ４０Ａ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｋ，ＬＭＸ１Ｂ：ｐ．Ｑ２８５ｄｅｌ，ＭＡＳ１Ｌ：ｐ．Ｒ３２４Ｇ，ＭＥＤ１５：ｐ．Ｓ３５Ｉ，ＭＥＧＦ６：ｐ．Ｙ３９３Ｃ，ＯＤＺ２：ｐ．Ａ１５２９Ｖ，ＯＲ５Ｌ１：ｐ．Ｒ１２２Ｈ，ＯＲ６Ｋ６：ｐ．Ｆ３１１Ｌ，ＯＴＸ１：ｐ．Ｄ３１５Ｎ，ＰＯＴＥＥ：ｐ．Ｓ７５Ｇ，ＳＣＮ５Ａ：ｐ．Ｄ１９７８Ｈ，ＴＯＰ２Ａ：ｐ．Ｋ１１９９Ｅ，及びＴＳＧ１０１：ｐ．Ｋ２６５Ｒからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１２１】

７１．（ａ）上記対象の集団はＵＣＳに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｑ，ＺＮＦ８１４：ｐ．Ｄ４０４Ｅ，ＢＴＮ２Ａ３Ｐ：ｐ．Ｐ３Ｓ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｃ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｇ６５Ｅ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｈ４２０５Ｑ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｖ９９Ｆ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｅ５４５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｈ１０４７Ｒ，ＰＰＰ２Ｒ１Ａ：ｐ．Ｐ１７９Ｒ，ＤＤＸ１１Ｌ２：ｐ．＊１２８Ｑ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４７９Ｑ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｋ１３Ｎ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｌ５２Ｓ，ＨＳＤ１７Ｂ７Ｐ２：ｐ．Ｎ１７５Ｓ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，ＬＯＣ２８３７８８：ｐ．Ｓ３７Ｇ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２７３Ｈ，ＴＰ５３：ｐ．Ｓ２４１Ｙ，ＡＤＡＭＴＳ１２：ｐ．Ｅ３５９Ｋ，ＢＣＬ２Ｌ１１：ｐ．Ｌ１８７ｆｓ，ＣＤＣ２７：ｐ．Ｌ４６０ｆｓ，ＣＨＥＫ２：ｐ．Ｋ３７３Ｅ

，ＥＳＰＮＰ：ｐ．Ｗ１２２ｆｓ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ６８９Ｗ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ５０５Ｇ，ＦＢＸＷ７：ｐ．Ｒ４６５Ｈ，ＦＣＧＢＰ：ｐ．Ｖ４０１９Ｍ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｉ１０Ｔ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｄ３２Ｖ，ＦＲＧ１Ｂ：ｐ．Ｒ３７Ｋ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＬＯＣ１００２３３１５６：ｐ．Ｒ２１Ｃ，ＬＯＣ２８３７８８：ｐ．Ｉ４６Ｍ，ＬＲＰ１Ｂ：ｐ．Ｌ１３９２Ｆ，ＭＡＭＬＤ１：ｐ．Ｑ５７２Ｌ，ＭＳＴ１Ｐ９：ｐ．Ｌ３１９Ｐ，ＭＵＣ４：ｐ．Ａ２３９０Ｔ，ＭＵＣ４：ｐ．Ｇ２１７２Ｓ，ＮＢＰＦ１０：ｐ．Ｅ３４５５Ｋ，ＰＩＫ３ＣＡ：ｐ．Ｇ１０６Ｖ，ＰＯＤＸＬ：ｐ．２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐ，ＰＯＴＥＣ：ｐ．Ｒ４７７Ｑ，ＰＰＰ２Ｒ１Ａ：ｐ．Ｒ１８３Ｗ，ＰＰＰ２Ｒ１Ａ：ｐ．Ｓ２１９Ｌ，ＰＴＰＮ１８：ｐ．ＴＧ３７８ｄｅｌ，ＲＧＰＤ３：ｐ．Ｎ７５６Ｄ，ＲＰＬ１３ＡＰ２０：ｐ．Ｇ１０７Ｒ，ＳＡＭＤ４Ｂ：ｐ．Ｒ４７７Ｗ，ＳＭＡＰ１：ｐ．Ｅ１６９ｆｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１９３Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｈ１７９Ｒ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，ＴＵＢＢＰ５：ｐ．Ｒ１１９Ｈ，及びＵ２ＡＦ１：ｐ．Ｓ３４Ｆからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１２２】

７２．（ａ）上記対象の集団はＰＡＡＤに罹患しており、
（ｂ）上記少なくとも１つの腫瘍特異的突然変異は、ＲＢＭ１４：ｐ．ＡＡＡＡＡＡＡ２８６ｄｅｌ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｄ，ＪＭＹ：ｐ．ＰＰＰＰＰＰＰＰＰＰＰＰ８１１ｄｅｌ，ＲＩＯＫ１：ｐ．Ｄ６９ｄｅｌ，ＬＣＥ２Ａ：ｐ．ＳＳＧＧＣＣＧＳＳＳＧＧＣＣ４７ｄｅｌ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｖ，Ｃ１ＱＢ：ｐ．ＧＰＫＧＰＭＧＰＫＧＧＰＧＡＰＧＡＰ９０ｄｅｌ，ＺＦＨＸ３：ｐ．Ｖ７７７ｄｅｌ，ＤＢＲ１：ｐ．５４１＿５４２ＤＤ＞Ｄ，ＡＥＢＰ１：ｐ．Ｋ１１３３ｄｅｌ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｇ１２Ｒ，ＲＢＭ４７：ｐ．４９５＿５０２ＡＡＡＡＡＡＡＡＡ＞Ａ，ＡＰ３Ｓ１：ｐ．Ｋ４１ｆｓ，ＭＬＬ２：ｐ．ＡＥＧＰＨＬＳＰＱＰＥＥＬＨＬＳＰＱ７９２ｄｅｌ，ＲＦＸ１：ｐ．３８６＿４０１ＧＧＧＧＧＧＧＧＧＧＧＧＧＳＧ＞Ｇ，ＡＸＤＮＤ１：ｐ．ＥＱ９９１ｄｅｌ，ＨＥＲＣ２Ｐ３：ｐ．Ａ８０３Ｖ，ＲＧＰＤ３：ｐ．Ｎ７５６Ｄ，ＦＮＤＣ１：ｐ．Ｄ１１８０ｄｅｌ，ＡＮＡＰＣ１：ｐ．Ｔ５３７Ａ，ＩＲＳ４：ｐ．２１＿２２ＡＡ＞Ａ，ＧＩＧＹＦ２：ｐ．Ｑ１００５ｄｅｌ，ＮＣＯＡ３：ｐ．Ｑ１２５３ｆｓ，ＳＩＫ３：ｐ．９５０＿９５１ＱＱ＞Ｑ，ＧＰＲ６：ｐ．ＡＡＡＡＡＴＡＡＧＧＰＤＴＧＥＷＧＰＰＡ３６ｄｅｌ，ＮＢＰＦ１２：ｐ．Ｄ１３２３ｆｓ，ＳＨＲＯＯＭ４：ｐ．１１５６＿１１５７ＥＥ＞Ｅ，ＺＭＩＺ２：ｐ．ＶＡＡＡＡＡＴＡＴＡＴＡＴ１５３ｄｅｌ，ＤＧＫＫ：ｐ．ＰＡＰＰ４１ｄｅｌ，ＬＺＴＳ１：ｐ．ＲＴＱＤＬＥＧＡＬＲＴＫＧＬＥＬ４３２ｄｅｌ，ＣＡＳＱ２：ｐ．３９５＿３９６ＤＤ＞Ｄ，ＤＣＰ１Ｂ：ｐ．２５１＿２５２ｉｎｓＨ，ＥＳＰＮＰ：ｐ．２９６＿３１７ＰＰＰＰＳＦＰＰＰＰＰＰＰＧＴＱＬＰＰＰＰＰ＞Ｐ，ＫＢＴＢＤ６：ｐ．Ｔ４０３Ｋ，ＮＢＰＦ１６：ｐ．Ｄ４４９ｆｓ，ＡＮＫＲＤ３６Ｃ：ｐ．Ｈ４３８Ｒ，ＥＳＰＮ：ｐ．ＰＰＰＰＰＰＳＦＰＰＰＰＰＰＰＧＴＱＬＰＰ４３０ｄｅｌ，ＦＣＧＢＰ：ｐ．Ａ２４９３Ｖ，ＫＲＡＳ：ｐ．Ｑ６１Ｈ，ＮＣＯＡ３：ｐ．Ｑ１２７６ｄｅｌ，ＯＲ２Ｔ２：ｐ．Ｃ２０３ｆｓ，ＴＭＣＣ１：ｐ．Ｑ５６５Ｌ，ＢＣＫＤＨＡ：ｐ．Ｇ１２９ｆｓ，ＥＳＰＮＰ：ｐ．Ｈ６４ｆｓ，ＧＮＡＳ：ｐ．Ｒ８４４Ｈ，ＮＢＰＦ１４：ｐ．Ｒ２５Ｃ，ＯＧＦＯＤ１：ｐ．Ｇ４７７ｆｓ，ＲＢＭ１２：ｐ．Ｐ６９３Ｓ，ＳＬＣ３８Ａ１０：ｐ．１０７１＿１０７２ＩＩ＞Ｉ，ＳＯＲＢＳ２：ｐ．Ｐ８６６Ｓ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ２４８Ｗ，ＴＰ５３：ｐ．Ｒ１７５Ｈ，及びＵＢＡＣ１：ｐ．Ｅ２６９ｄｅｌからなる群から選択される突然変異の任意の組み合わせを含む、
段落３０～３６のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１２３】

７３．上記組成物は、少なくとも２、少なくとも３、少なくとも４、少なくとも５、少なくとも６、少なくとも７、少なくとも８、少なくとも９、少なくとも１０、少なくとも１１、少なくとも１２、少なくとも１３、少なくとも１４、少なくとも１５、少なくとも１６、少なくとも１７、少なくとも１８、少なくとも１９、少なくとも２０、少なくとも２１、少なくとも２２、少なくとも２３、少なくとも２４、少なくとも２５、少なくとも

２６、少なくとも２７、少なくとも２８、少なくとも２９又は少なくとも３０のネオ抗原ペプチドを含む、段落３０～７２のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１２４】

７４．上記組成物は１５～２０のネオ抗原ペプチドを含む、段落７３に記載の医薬組成物。

【０１２５】

７５．個々の患者の腫瘍に特異的である少なくとも１つの追加のネオ抗原ペプチドをさらに含む、段落７３又は７４に記載の医薬組成物。

【０１２６】

７６．上記患者に特異的なネオ抗原ペプチドを、上記患者の腫瘍試料のゲノム、エクソーム及び／又はトランスクリプトームと非腫瘍試料のゲノム、エクソーム及び／又はトランスクリプトームとの間の配列差異を同定することにより選択する、段落７５に記載の医薬組成物。

【０１２７】

７７．上記試料は、新鮮な若しくはホルマリン固定パラフィン包埋の腫瘍組織である、新たに単離された細胞である、又は循環腫瘍細胞である、段落７５の医薬組成物。

【０１２８】

７８．上記配列差異を次世代シーケンシングにより決定する、段落７５に記載の医薬組成物。

【０１２９】

７９．各ネオ抗原ペプチドは約５～約５０アミノ酸長である、段落３０～７８のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１３０】

８０．各ネオ抗原ペプチドは、約１５～約３５アミノ酸長である、約１５アミノ酸長以下である、約８～約１１アミノ酸長である、又は９若しくは１０アミノ酸長である、段落７９に記載の医薬組成物。

【０１３１】

８１．各ネオ抗原ペプチドは主要組織適合遺伝子複合体（ＭＨＣ）クラスＩに結合する、段落７９又は８０に記載の医薬組成物。

【０１３２】

８２．各ネオ抗原ペプチドは約５００ｎＭ未満の結合親和性でＭＨＣクラスＩに結合する、又は任意選択で、各ネオ抗原ペプチドは５００ｎＭ未満のK_DでＨＬＡ－Ａ、－Ｂ若しくは－Ｃに結合する、段落３０～８１のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１３３】

８３．各ネオ抗原ペプチドは、約３０アミノ酸長以下である、約６～約２５アミノ酸長である、約１５～約２４アミノ酸長である、又は約９～約１５アミノ酸長である、段落７９に記載の医薬組成物。

【０１３４】

８４．各ネオ抗原ペプチドは主要組織適合遺伝子複合体（ＭＨＣ）クラスＩＩに結合する、段落７９、８２又は８３に記載の医薬組成物。

【０１３５】

８５．各ネオ抗原ペプチドは約５００ｎＭ未満の結合親和性でＭＨＣクラスＩに結合する、又は任意選択で、各ネオ抗原ペプチドは５００ｎＭ未満のK_DでＨＬＡ－Ａ、－Ｂ若しくは－Ｃに結合する、段落８４に記載の医薬組成物。

【０１３６】

８６．少なくとも１つのネオ抗原ペプチドはフランキングアミノ酸をさらに含む、段落３０～８５のいずれか一つに記載の医薬組成物。

【０１３７】

８７．上記フランキングアミノ酸は天然フランキングアミノ酸ではない、段落８６に記載の医薬組成物。

【０１３８】
８８．少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは少なくとも第の２のネオ抗原ペプチドに連結されている、段落３０～８７のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１３９】
８９．ペプチドは、ポリグリシン又はポリセリンリンカーを使用して連結されている、段落８８に記載の医薬組成物。
【０１４０】
９０．上記第２のネオ抗原ペプチドは約１０００ｎＭ未満の結合親和性でＭＨＣクラスＩ又はクラスＩＩに結合する、段落８８又は８９に記載の医薬組成物。
【０１４１】
９１．上記第２のネオ抗原ペプチドは約５００ｎＭ未満の親和性でＭＨＣクラスＩ又はクラスＩＩに結合する、段落８８～９０のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１４２】
９２．両方のネオエピトープはヒト白血球抗原（ＨＬＡ）－Ａ、－Ｂ、－Ｃ、－ＤＰ、－ＤＱ又は－ＤＲに結合する、段落８８～９１のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１４３】
９３．上記単離ネオ抗原ペプチド及び上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩ　ＨＬＡに結合する、又は上記単離ネオ抗原ペプチド及び上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩＩ　ＨＬＡに結合する、段落８８～９２のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１４４】
９４．上記単離ネオ抗原ペプチドはクラスＩＩ　ＨＬＡに結合し、上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩ　ＨＬＡに結合する、又は上記単離ネオ抗原ペプチドはクラスＩ　ＨＬＡに結合し、上記第２のネオ抗原ペプチドはクラスＩＩ　ＨＬＡに結合する、段落８８～９２のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１４５】
９５．少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは、インビボでの半減期、細胞ターゲティング、抗原取込み、抗原プロセシング、ＭＨＣ親和性、ＭＨＣ安定性又は抗原提示を増加させる改変をさらに含む、段落３０～９４のいずれか一つに記載の医薬組成物。
【０１４６】
９６．上記改変は、担体タンパク質へのコンジュゲーション、リガンドへのコンジュゲーション、抗体へのコンジュゲーション、ＰＥＧ化、ポリシアル化ＨＥＳ化、組換えＰＥＧ模倣体、Ｆｃ融合、アルブミン融合、ナノ粒子の付着、ナノ粒子のカプセル化、コレステロール融合、鉄融合、アシル化、アミド化、糖鎖付加、側鎖の酸化、リン酸化、ビオチン化、表面活性物質の付加、アミノ酸模倣体の付加、又は非天然アミノ酸の付加である、段落９５に記載の医薬組成物。
【０１４７】
９７．上記標的とされる細胞は抗原提示細胞である、段落９５に記載の医薬組成物。
【０１４８】
９８．上記抗原提示細胞は樹状細胞である、段落９７に記載の医薬組成物。
【０１４９】
９９．上記樹状細胞を、ＤＥＣ２０５、ＸＣＲ１、ＣＤ１９７、ＣＤ８０、ＣＤ８６、ＣＤ１２３、ＣＤ２０９、ＣＤ２７３、ＣＤ２８３、ＣＤ２８９、ＣＤ１８４、ＣＤ８５ｈ、ＣＤ８５ｊ、ＣＤ８５ｋ、ＣＤ８５ｄ、ＣＤ８５ｇ、ＣＤ８５ａ、ＣＤ１４１、ＣＤ１１ｃ、ＣＤ８３、ＴＳＬＰレセプター又はＣＤ１ａマーカーを使用して標的とする、段落９８に記載の医薬組成物。
【０１５０】
１００．上記樹状細胞を、ＣＤ１４１、ＤＥＣ２０５又はＸＣＲ１マーカーを使用して標的とする、段落９９に記載の医薬組成物。
【０１５１】
１０１．免疫原性組成物又はワクチン組成物である、段落３０～１００のいずれか一つ

に記載の医薬組成物。
【０１５２】
１０２．免疫調節薬又はアジュバントをさらに含む、段落１０１に記載の医薬組成物。
【０１５３】
１０３．上記免疫調節薬又はアジュバントは、ポリ（Ｉ：Ｃ）、ポリＩＣＬＣ、ＳＴＩＮＧアゴニスト、１０１８　ＩＳＳ、アルミニウム塩、Ａｍｐｌｉｖａｘ、ＡＳ１５、ＢＣＧ、ＣＰ－８７０，８９３、ＣｐＧ７９０９、ＣｙａＡ、ｄＳＬＩＭ、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＣ３０、ＩＣ３１、イミキモド、ＩｍｕＦａｃｔ　ＩＭＰ３２１、ＩＳ　Ｐａｔｃｈ、ＩＳＳ、ＩＳＣＯＭＡＴＲＩＸ、ＪｕｖＩｍｍｕｎｅ、ＬｉｐｏＶａｃ、ＭＦ５９、モノホスホリルリピドＡ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＭＳ　１３１２　ＶＧ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　２０６　ＶＧ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５０　Ｖ２、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５１　ＶＧ、ＯＫ－４３２、ＯＭ－１７４、ＯＭ－１９７－ＭＰ－ＥＣ、ＩＳＡ－ＴＬＲ２アゴニスト、ＯＮＴＡＫ、ＰｅｐＴｅｌ（登録商標）、ベクター系、ＰＬＧマイクロパーティクル、レシキモド、ＳＲＬ１７２、ビロソーム及び他のウイルス様粒子、ＹＦ－１７Ｄ、ＶＥＧＦトラップ、Ｒ８４８、βグルカン、Ｐａｍ３Ｃｙｓ、Ｐａｍ３ＣＳＫ４、アクリルポリマー又はメタクリルポリマー、無水マレイン酸のコポリマー及びＱＳ２１　ｓｔｉｍｕｌｏｎからなる群から選択される、段落１０２に記載の医薬組成物。
【０１５４】
１０４．段落１～２４のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチドをコードする単離ポリヌクレオチド。
【０１５５】
１０５．ＲＮＡである、段落１０４に記載の単離ポリヌクレオチド。
【０１５６】
１０６．上記ＲＮＡは改変されて、安定性が増加している、細胞ターゲティングが増加している、翻訳効率、アジュバント活性、サイトゾル到達性が増加している、及び／又は細胞傷害性が低下している、段落１０５に記載の単離ポリヌクレオチド。
【０１５７】
１０７．上記改変は、担体タンパク質へのコンジュゲーション、リガンドへのコンジュゲーション、抗体へのコンジュゲーション、コドン最適化、ＧＣ含有量の増加、改変ヌクレオチドの組込み、５’－キャップ若しくはキャップ類似体の組込み、及び／又は曝露ポリＡ配列の組込みである、段落１０６に記載の単離ポリペプチド。
【０１５８】
１０８．段落１０４～１０７のいずれか一つに記載のポリヌクレオチドを含む細胞。
【０１５９】
１０９．段落１０４～１０７のいずれか一つに記載のポリヌクレオチドを含むベクター。
【０１６０】
１１０．上記ポリヌクレオチドはプロモーターに作動可能に連結されている、段落１１０に記載のベクター。
【０１６１】
１１１．プラスミド、ファージ、トランスポゾン、コスミド、ウイルス又はウイルス粒子である、段落１０９又は１１０に記載のベクター。
【０１６２】
１１２．アデノ随伴ウイルス、ヘルペスウイルス、レンチウイルス又はそれらのシュードタイプである、段落１１１に記載のベクター。
【０１６３】
１１３．段落１０４～１０７のいずれか一つに記載の単離ポリヌクレオチドを含むインビボ送達システム。
【０１６４】

１１４．上記送達システムは、球状核酸、ウイルス、ウイルス様粒子、プラスミド、細菌性プラスミド又はナノ粒子を含む、段落１１３に記載の送達システム。

【０１６５】

１１５．段落１０９～１１４のいずれか一つに記載のベクター又は送達システムを含む細胞。

【０１６６】

１１６．抗原提示細胞である、段落１１５に記載の細胞。

【０１６７】

１１７．樹状細胞である、段落１１６に記載の細胞。

【０１６８】

１１８．未成熟の樹状細胞である、段落１１７に記載の細胞。

【０１６９】

１１９．段落１０４～１０７のいずれか一つに記載の少なくとも１つのポリヌクレオチドを含む組成物。

【０１７０】

１２０．上記組成物は、上記単離ポリヌクレオチドのうちの少なくとも２、少なくとも３、少なくとも４、少なくとも５、少なくとも６、少なくとも７、少なくとも８、少なくとも９、少なくとも１０、少なくとも１１、少なくとも１２、少なくとも１３、少なくとも１４、少なくとも１５、少なくとも１６、少なくとも１７、少なくとも１８、少なくとも１９、少なくとも２０、少なくとも２１、少なくとも２２、少なくとも２３、少なくとも２４、少なくとも２５、少なくとも２６、少なくとも２７、少なくとも２８、少なくとも２９又は少なくとも３０を含む、段落１１９に記載の組成物。

【０１７１】

１２１．上記組成物は約２～約２０のポリヌクレオチドを含む、段落１２０に記載の組成物。

【０１７２】

１２２．上記組成物は、少なくとも１、少なくとも２、少なくとも３、少なくとも４、少なくとも５、少なくとも６、少なくとも７、少なくとも８、少なくとも９、少なくとも１０、少なくとも１１、少なくとも１２、少なくとも１３、少なくとも１４、少なくとも１５、少なくとも１６、少なくとも１７、少なくとも１８、少なくとも１９、少なくとも２０、少なくとも２１、少なくとも２２、少なくとも２３、少なくとも２４、少なくとも２５、少なくとも２６、少なくとも２７、少なくとも２８、少なくとも２９又は少なくとも３０の、追加のネオ抗原ペプチドをコードする追加のネオ抗原ポリヌクレオチドをさらに含む、段落１１９～１２１のいずれか一つに記載の組成物。

【０１７３】

１２３．上記組成物は約４～約２０の追加のネオ抗原ポリヌクレオチドを含む、段落１２２に記載の組成物。

【０１７４】

１２４．上記単離ポリヌクレオチド及び上記追加のネオ抗原ポリヌクレオチドは連結されている、段落１２２に記載の組成物。

【０１７５】

１２５．上記ポリヌクレオチドは、ポリグリシン又はポリセリンリンカーをコードする核酸を使用して連結されている、段落１２４に記載の組成物。

【０１７６】

１２６．上記追加のネオ抗原ペプチドのうちの少なくとも１つは個々の患者の腫瘍に特異的である、段落１２２～１２５のいずれか一つに記載の組成物。

【０１７７】

１２７．上記患者に特異的なネオ抗原ペプチドを、上記患者の腫瘍試料のゲノム、エクソーム及び／又はトランスクリプトームと非腫瘍試料のゲノム、エクソーム及び／又はトランスクリプトームとの間の配列差異を同定することにより選択する、段落１２６に記載

の組成物。
【０１７８】
１２８．上記試料は、新鮮な若しくはホルマリン固定パラフィン包埋の腫瘍組織である、新たに単離された細胞である、又は循環腫瘍細胞である、段落１２７の組成物。
【０１７９】
１２９．上記配列差異を次世代シーケンシングにより決定する、段落１２７又は１２８に記載の組成物。
【０１８０】
１３０．段落１～２７のいずれか一つで列挙されている少なくとも１つのネオ抗原ペプチドに結合することができ、任意選択で、ＦＧＦＲ３　Ｓ２４９Ｃ、ＥＲＢＢ３　Ｖ１０４Ｍ、ＥＧＦＲ　Ｌ８５８Ｒ、ＭＵＣ４　Ｈ４２０５Ｑ、ＰＤＧＦＲＡ　Ｒ４８３ｆｓ、ＴＭＥＭ５２　２３＿２６ＬＬＰＬ＞Ｌ又はＰＯＤＸＬ　２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐを含むネオ抗原ペプチドに結合することができるＴ細胞受容体（ＴＣＲ）。
【０１８１】
１３１．ＭＨＣクラスＩ又はクラスＩＩとの関連において上記単離ネオ抗原ペプチドに結合することができる、段落１３０に記載のＴＣＲ。
【０１８２】
１３２．（ｉ）Ｔ細胞活性化分子と、（ｉｉ）膜貫通領域と、（ｉｉｉ）段落１～２７のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチドに結合することができる抗原認識部分とを含むキメラ抗原受容体。
【０１８３】
１３３．ＣＤ３－ゼータはＴ細胞活性化分子である、段落１３２に記載のキメラ抗原受容体。
【０１８４】
１３４．少なくとも１つの共刺激シグナル伝達ドメインをさらに含む、段落１３２又は１３３に記載のキメラ抗原受容体。
【０１８５】
１３５．上記シグナル伝達ドメインはＣＤ２８、４－１ＢＢ、ＩＣＯＳ、ＯＸ４０、ＩＴＡＭ又はＦｃイプシロンＲＩ－ガンマである、段落１３２～１３４のいずれか一つに記載のキメラ抗原受容体。
【０１８６】
１３６．上記抗原認識部分は、ＭＨＣクラスＩ又はクラスＩＩとの関連において上記単離ネオ抗原ペプチドに結合することができる、段落１３２～１３５のいずれか一つに記載のキメラ抗原受容体。
【０１８７】
１３７．ＣＤ３－ゼータ、ＣＤ２８、ＣＴＬＡ－４、ＩＣＯＳ、ＢＴＬＡ、ＫＩＲ、ＬＡＧ３、ＣＤ１３７、ＯＸ４０、ＣＤ２７、ＣＤ４０Ｌ、Ｔｉｍ－３、Ａ２ａＲ又はＰＤ－１膜貫通領域を含む、段落１３２～１３６のいずれか一つに記載のキメラ抗原受容体。
【０１８８】
１３８．上記腫瘍特異的エピトープは腫瘍関連ポリペプチドの細胞外ドメイン中に位置しており、任意選択で、上記腫瘍特異的エピトープは、ＦＧＦＲ３　Ｓ２４９Ｃ、ＥＲＢＢ３　Ｖ１０４Ｍ、ＥＧＦＲ　Ｌ８５８Ｒ、ＭＵＣ４　Ｈ４２０５Ｑ、ＰＤＧＦＲＡ　Ｒ４８３ｆｓ、ＴＭＥＭ５２　２３＿２６ＬＬＰＬ＞Ｌ又はＰＯＤＸＬ　２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐを含む、段落１３２～１３７のいずれか一つに記載のキメラ抗原受容体。
【０１８９】
１３９．段落１３０～１３８のいずれか一つに記載のＴ細胞受容体又はキメラ抗原受容体を含むＴ細胞。
【０１９０】
１４０．ヘルパー又は細胞傷害性Ｔ細胞である、段落１３９に記載のＴ細胞。
【０１９１】

１４１．段落１３０又は１３１に記載のＴ細胞受容体をコードするポリヌクレオチドに作動可能に連結されているプロモーターを含む核酸。
【０１９２】
１４２．上記ＴＣＲは、主要組織適合遺伝子複合体（ＭＨＣ）クラスＩ又はクラスＩＩとの関連において上記少なくとも１つのネオ抗原ペプチドに結合することができる、段落１４１に記載の核酸。
【０１９３】
１４３．段落１３２～１３８のいずれか一つに記載のキメラ抗原受容体をコードするポリヌクレオチドに作動可能に連結されているプロモーターを含む核酸。
【０１９４】
１４４．上記抗原認識部分は、主要組織適合遺伝子複合体（ＭＨＣ）クラスＩ又はクラスＩＩとの関連において上記少なくとも１つのネオ抗原ペプチドに結合することができる、段落１４３に記載の核酸。
【０１９５】
１４５．上記腫瘍特異的エピトープは腫瘍関連ポリペプチドの細胞外ドメイン中に位置している、段落１４３又は１４４に記載の核酸。
【０１９６】
１４６．ＣＤ３－ゼータ、ＣＤ２８、ＣＴＬＡ－４、ＩＣＯＳ、ＢＴＬＡ、ＫＩＲ、ＬＡＧ３、ＣＤ１３７、ＯＸ４０、ＣＤ２７、ＣＤ４０Ｌ、Ｔｉｍ－３、Ａ２ａＲ又はＰＤ－１膜貫通領域を含む、段落１４３～１４５のいずれか一つに記載の核酸。
【０１９７】
１４７．表１～９で列挙された少なくとも１つのネオ抗原ペプチドに結合することができる抗体。
【０１９８】
１４８．段落１４１～１４６のいずれか一つに記載の核酸でトランスフェクトされている又は形質導入されている改変細胞。
【０１９９】
１４９．上記改変細胞は、Ｔ細胞、腫瘍浸潤リンパ球、ＮＫ－Ｔ細胞、ＴＣＲ発現細胞、ＣＤ４＋Ｔ細胞、ＣＤ８＋Ｔ細胞又はＮＫ細胞である、段落１４８に記載の改変細胞。
【０２００】
１５０．段落１３０～１３８のいずれか一つに記載のＴ細胞受容体又はキメラ抗原受容体を含む組成物。
【０２０１】
１５１．段落１３０～１３８のいずれか一つに記載のＴ細胞受容体又はキメラ抗原受容体を含む自家親Ｔ細胞（ａｕｔｏｌｏｇｏｕｓ　ｐａｔｉｅｎｔ　Ｔ　ｃｅｌｌ）を含む組成物。
【０２０２】
１５２．免疫チェックポイント阻害剤をさらに含む、段落１５０又は１５１に記載の組成物。
【０２０３】
１５３．少なくとも２つの免疫チェックポイント阻害剤をさらに含む、段落１５０又は１５１に記載の組成物。
【０２０４】
１５４．上記免疫チェックポイント阻害剤は、ＣＴＬＡ－４、ＰＤＬ１、ＰＤＬ２、ＰＤ１、Ｂ７－Ｈ３、Ｂ７－Ｈ４、ＢＴＬＡ、ＨＶＥＭ、ＴＩＭ３、ＧＡＬ９、ＬＡＧ３、ＶＩＳＴＡ、ＫＩＲ、２Ｂ４、ＣＤ１６０、ＣＧＥＮ－１５０４９、ＣＨＫ１、ＣＨＫ２、Ａ２ａＲ及びＢ－７ファミリーリガンド又はそれらの組み合わせからなる群から選択されるチェックポイントタンパク質を阻害する、段落１５２又は１５３に記載の組成物。
【０２０５】
１５５．上記免疫チェックポイント阻害剤は、ＣＴＬＡ－４、ＰＤＬ１、ＰＤＬ２、Ｐ

Ｄ１、Ｂ７－Ｈ３、Ｂ７－Ｈ４、ＢＴＬＡ、ＨＶＥＭ、ＴＩＭ３、ＧＡＬ９、ＬＡＧ３、ＶＩＳＴＡ、ＫＩＲ、２Ｂ４、ＣＤ１６０、ＣＧＥＮ－１５０４９、ＣＨＫ１、ＣＨＫ２、Ａ２ａＲ及びＢ－７ファミリーリガンド又はそれらの組み合わせからなる群から選択されるチェックポイントタンパク質のリガンドと相互作用する、段落１５４に記載の組成物。

【０２０６】

１５６．免疫調節薬又はアジュバントをさらに含む、段落１１９～１２９又は１５０～１５６のいずれか一つに記載の組成物。

【０２０７】

１５７．上記免疫調節薬は、共刺激リガンド、ＴＮＦリガンド、Ｉｇスーパーファミリーリガンド、ＣＤ２８、ＣＤ８０、ＣＤ８６、ＩＣＯＳ、ＣＤ４０Ｌ、ＯＸ４０、ＣＤ２７、ＧＩＴＲ、ＣＤ３０、ＤＲ３、ＣＤ６９又は４－１ＢＢである、段落１５６に記載の組成物。

【０２０８】

１５８．上記免疫調節薬は少なくとも１つの癌細胞又は癌細胞抽出物である、段落１５６に記載の組成物。

【０２０９】

１５９．上記癌細胞は、上記組成物を必要とする対象に対して自家である、段落１５８に記載の組成物。

【０２１０】

１６０．上記癌細胞は溶解している、又はＵＶ放射に曝されている、段落１５９に記載の組成物。

【０２１１】

１６１．上記組成物はアジュバントをさらに含む、段落１５６に記載の組成物。

【０２１２】

１６２．上記アジュバントは、ポリ（Ｉ：Ｃ）、ポリＩＣＬＣ、ＳＴＩＮＧアゴニスト、１０１８　ＩＳＳ、アルミニウム塩、Ａｍｐｌｉｖａｘ、ＡＳ１５、ＢＣＧ、ＣＰ－８７０，８９３、ＣｐＧ７９０９、ＣｙａＡ、ｄＳＬＩＭ、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＣ３０、ＩＣ３１、イミキモド、ＩｍｕＦａｃｔ　ＩＭＰ３２１、ＩＳ　Ｐａｔｃｈ、ＩＳＳ、ＩＳＣＯＭＡＴＲＩＸ、ＪｕｖＩｍｍｕｎｅ、ＬｉｐｏＶａｃ、ＭＦ５９、モノホスホリルリピドＡ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＭＳ　１３１２　ＶＧ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　２０６　ＶＧ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５０　Ｖ２、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５１　ＶＧ、ＯＫ－４３２、ＯＭ－１７４、ＯＭ－１９７－ＭＰ－ＥＣ、ＩＳＡ－ＴＬＲ２アゴニスト、ＯＮＴＡＫ、ＰｅｐＴｅｌ（登録商標）、ベクター系、ＰＬＧマイクロパーティクル、レシキモド、ＳＲＬ１７２、ビロソーム及び他のウイルス様粒子、ＹＦ－１７Ｄ、ＶＥＧＦトラップ、Ｒ８４８、βグルカン、Ｐａｍ３Ｃｙｓ、Ｐａｍ３ＣＳＫ４、アクリルポリマー又はメタクリルポリマー、無水マレイン酸のコポリマー及びＱＳ２１ｓｔｉｍｕｌｏｎからなる群から選択される、段落１６１に記載の組成物。

【０２１３】

１６３．上記アジュバントは、対象に投与された場合に体液性免疫応答を誘発する、段落１６１又は１６２に記載の組成物。

【０２１４】

１６４．上記アジュバントは、対象に投与された場合にＴヘルパー細胞１型応答を誘発する、段落１６２に記載の組成物。

【０２１５】

１６５．段落３０～１０３のいずれか一つに記載の医薬組成物を含むインビボ送達システム。

【０２１６】

１６６．上記送達システムは、細胞透過性ペプチド、ナノ粒子のカプセル化、ウイルス様粒子又はリポソームを含む、段落１６５の送達システム。

【０２１７】
１６７．上記細胞透過性ペプチドは、ＴＡＴペプチド、単純ヘルペスウイルスＶＰ２２、トランスポータン又はＡｎｔｐである、段落１６６に記載の送達システム。
【０２１８】
１６８．段落１～２９のいずれか一つに記載の単離ネオ抗原ペプチドを含む細胞。
【０２１９】
１６９．抗原提示細胞である、段落１６８に記載の細胞。
【０２２０】
１７０．樹状細胞である、段落１６９に記載の細胞。
【０２２１】
１７１．それを必要としている対象の癌を処置する、又は抗腫瘍応答を開始させる、増強する若しくは延長する方法であって、段落１～１６４のいずれか一つに記載のペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物、抗体又は細胞を上記対象に投与することを含む方法。
【０２２２】
１７２．予防的な癌処置の方法であって、
（ａ）それを必要としている患者のために抗癌剤を選択することであり、上記薬物を、イブルチニブ、エルロチニブ、イマチニブ、ゲフィチニブ、クリゾチニブ、トラスツズマブ、ベムラフェニブ、ＲＡＦ／ＭＥＫ阻害剤及び抗エストロゲン療法からなる群から選択する、選択すること、並びに
（ｂ）段落３０～１０３のいずれか一つに記載の医薬組成物を上記対象に予防的に投与することであり、上記少なくとも１つのネオ抗原ペプチドは、上記選択した抗癌剤と関連する薬物耐性突然変異に由来する、投与すること
を含む方法。
【０２２３】
１７３．それを必要としている対象の集団での腫瘍を処置する又は予防する方法であって、上記集団中の対象の少なくとも１％の発生率を有する腫瘍特異的突然変異を含む腫瘍特異的ネオエピトープを認識する細胞外リガンド結合ドメインを含む薬剤を対象に投与することを含む方法。
【０２２４】
１７４．上記腫瘍特異的突然変異は、表９において任意の集団に関して列挙された突然変異を含む、段落１７１～１７３のいずれか一つに記載の方法。
【０２２５】
１７５．上記腫瘍特異的突然変異は、細胞外ドメインを含む遺伝子内である、段落１７１～１７３のいずれか一つに記載の方法。
【０２２６】
１７６．上記腫瘍特異的突然変異は、ＦＧＦＲ３　Ｓ２４９Ｃ、ＥＲＢＢ３　Ｖ１０４Ｍ、ＥＧＦＲ　Ｌ８５８Ｒ、ＭＵＣ４　Ｈ４２０５Ｑ、ＰＤＧＦＲＡ　Ｒ４８３ｆｓ、ＴＭＥＭ５２　２３＿２６ＬＬＰＬ＞Ｌ又はＰＯＤＸＬ　２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐを含む、段落１７５に記載の方法。
【０２２７】
１７７．上記腫瘍特異的突然変異は上記細胞外ドメイン内である、段落１７６に記載の方法。
【０２２８】
１７８．上記腫瘍特異的突然変異はＦＧＦＲ３　Ｓ２４９Ｃ又はＥＲＢＢ３　Ｖ１０４Ｍを含む、段落１７７に記載の方法。
【０２２９】
１７９．上記対象はヒトである、段落１７１～１７８のいずれか一つに記載の方法。
【０２３０】
１８０．上記対象は癌を有する、段落１７９に記載の方法。

【０２３１】
１８１．上記癌は、泌尿生殖器の、婦人科学的な、肺、胃腸の、頭頸部の癌、悪性の膠芽腫、悪性の中皮腫、非転移性若しくは転移性の乳癌、悪性の黒色腫、Ｍｅｒｋｅｌ細胞癌若しくは骨及び軟組織肉腫、血液学的新生物、多発性骨髄腫、急性骨髄性白血病、慢性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群及び急性リンパ性白血病、非小細胞肺癌（ＮＳＣＬＣ）、乳癌、転移性結腸直腸癌、ホルモン感受性若しくはホルモン抵抗性の前立腺癌、結腸直腸癌、卵巣癌、肝細胞癌、腎細胞癌、膵癌、胃癌、食道癌、肝細胞癌、胆管細胞癌、頭頸部の扁平上皮細胞癌軟組織肉腫、並びに小細胞肺癌からなる群から選択される、段落１８０に記載の方法。
【０２３２】
１８２．上記対象は上記腫瘍の外科的切除を受けている、段落１７１～１８１のいずれか一つに記載の方法。
【０２３３】
１８３．上記ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞を、静脈内、腹腔内、腫瘍内、皮内又は皮下投与で投与する、段落１７１～１８２のいずれか一つに記載の方法。
【０２３４】
１８４．上記ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞を、リンパ節流域（ｌｙｍｐｈ　ｎｏｄｅ　ｂａｓｉｎ）に流入する解剖学的部位に投与する、段落１８３に記載の方法。
【０２３５】
１８５．投与は複数のリンパ節流域内である、段落１８４に記載の方法。
【０２３６】
１８６．投与は皮下又は皮内経路による、段落１８３～１８５のいずれか一つに記載の方法。
【０２３７】
１８７．ペプチドを投与する、段落１８３に記載の方法。
【０２３８】
１８８．投与は腫瘍内である、段落１８７に記載の方法。
【０２３９】
１８９．ポリヌクレオチドを投与し、任意選択でＲＮＡを投与する、段落１８３に記載の方法。
【０２４０】
１９０．上記ポリヌクレオチドを静脈内投与する、段落１８９に記載の方法。
【０２４１】
１９１．上記細胞はＴ細胞又は樹状細胞である、段落１８３に記載の方法。
【０２４２】
１９２．上記ペプチド又はポリヌクレオチドは抗原提示細胞ターゲティング部分を含む、段落１９１に記載の方法。
【０２４３】
１９３．上記対象に少なくとも１つの免疫チェックポイント阻害剤を投与することをさらに含む、段落１７１～１９２のいずれか一つに記載の方法。
【０２４４】
１９４．上記チェックポイント阻害剤は生物学的治療薬又は小分子である、段落１９３に記載の方法。
【０２４５】
１９５．上記チェックポイント阻害剤は、モノクローナル抗体、ヒト化抗体、完全ヒト抗体及び融合タンパク質又はそれらの組み合わせからなる群から選択される、段落１９３又は１９４に記載の方法。
【０２４６】

１９６．上記チェックポイント阻害剤は、ＣＴＬＡ－４、ＰＤＬ１、ＰＤＬ２、ＰＤ１、Ｂ７－Ｈ３、Ｂ７－Ｈ４、ＢＴＬＡ、ＨＶＥＭ、ＴＩＭ３、ＧＡＬ９、ＬＡＧ３、ＶＩＳＴＡ、ＫＩＲ、２Ｂ４、ＣＤ１６０、ＣＧＥＮ－１５０４９、ＣＨＫ１、ＣＨＫ２、Ａ２ａＲ及びＢ－７ファミリーリガンド又はそれらの組み合わせからなる群から選択されるチェックポイントタンパク質を阻害する、段落１９３～１９５のいずれか一つに記載の方法。

【０２４７】

１９７．上記チェックポイント阻害剤は、ＣＴＬＡ－４、ＰＤＬ１、ＰＤＬ２、ＰＤ１、Ｂ７－Ｈ３、Ｂ７－Ｈ４、ＢＴＬＡ、ＨＶＥＭ、ＴＩＭ３、ＧＡＬ９、ＬＡＧ３、ＶＩＳＴＡ、ＫＩＲ、２Ｂ４、ＣＤ１６０、ＣＧＥＮ－１５０４９、ＣＨＫ１、ＣＨＫ２、Ａ２ａＲ及びＢ－７ファミリーリガンド又はそれらの組み合わせからなる群から選択されるチェックポイントタンパク質のリガンドと相互作用する、段落１９３～１９６のいずれか一つに記載の方法。

【０２４８】

１９８．２つ以上のチェックポイント阻害剤を投与する、段落１９３～１９７のいずれか一つに記載の方法。

【０２４９】

１９９．上記チェックポイント阻害剤は、（ｉ）イピリムマブ又はトレメリムマブと（ｉｉ）ニボルマブとである、段落１９８に記載の方法。

【０２５０】

２００．上記チェックポイント阻害剤及び上記組成物を同時に又は任意の順序で逐次的に投与する、段落１９３～１９９のいずれか一つに記載の方法。

【０２５１】

２０１．上記ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞を上記チェックポイント阻害剤の前に投与する、段落２００に記載の方法。

【０２５２】

２０２．上記ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞を上記チェックポイント阻害剤の後に投与する、段落２００に記載の方法。

【０２５３】

２０３．上記チェックポイント阻害剤の投与を、ネオ抗原ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞による治療全体を通して継続する、段落２００に記載の方法。

【０２５４】

２０４．上記ネオ抗原ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞による治療を、チェックポイント阻害剤による治療に部分的にのみ反応する又は反応しない対象に投与する、段落１９３～２０３のいずれか一つに記載の方法。

【０２５５】

２０５．上記チェックポイント阻害剤を静脈内又は皮下投与する、段落１９３～２０４のいずれか一つに記載の方法。

【０２５６】

２０６．上記チェックポイント阻害剤を上記組成物の投与部位の約２ｃｍ内に皮下投与する、段落２０５に記載の方法。

【０２５７】

２０７．上記組成物を上記チェックポイント阻害剤と同じ流入領域リンパ節に投与する、段落２０６に記載の方法。

【０２５８】

２０８．上記ペプチド、ポリヌクレオチド、ベクター、組成物又は細胞による処置の前に、同時に、又は後に、上記対象に追加の治療剤を投与することをさらに含む、段落１７１～２０７のいずれか一つに記載の方法。

【０２５９】

２０９．上記追加の薬剤は、化学療法剤、免疫調節薬、免疫代謝改変薬、標的療法、放射線抗血管新生剤、又は免疫抑制を低下させる薬剤である、段落２０８に記載の方法。
【０２６０】
２１０．上記化学療法剤は、アルキル化剤、トポイソメラーゼ阻害剤、代謝拮抗薬又は抗有糸分裂剤である、段落２０９に記載の方法。
【０２６１】
２１１．上記追加の薬剤は、抗グルココルチコイド誘導性腫瘍壊死因子ファミリー受容体（ＧＩＴＲ）アゴニスト抗体又は抗体断片、イブルチニブ、ドセタキセル（ｄｏｃｅｔａｘｅｏｌ）、シスプラチン又はシクロホスファミドである、段落２０８に記載の方法。
【０２６２】
２１２．ＣＤ４＋Ｔ細胞免疫応答を誘発する、段落１７１～２１１のいずれか一つに記載の方法。
【０２６３】
２１３．ＣＤ４＋Ｔ細胞免疫応答及びＣＤ８＋Ｔ細胞免疫応答を誘発する、段落１７１～２１２のいずれか一つに記載の方法。
【０２６４】
２１４．対象の免疫応答を刺激する方法であって、段落３０～１０３、１０８、１１５～１２９、１３９、１４０、１４８～１６４及び１６８～１７０のいずれか一つに記載の改変細胞又は組成物の有効量を投与することを含む方法。
【０２６５】
２１５．上記免疫応答は細胞傷害性及び／又は体液性免疫応答である、段落２１４に記載の方法。
【０２６６】
２１６．上記方法は、対象のＴ細胞媒介性免疫応答を刺激する、段落２１４に記載の方法。
【０２６７】
２１７．上記Ｔ細胞媒介性免疫応答は標的細胞を対象とする、段落２１６に記載の方法。
【０２６８】
２１８．上記標的細胞は腫瘍細胞である、段落２１７に記載の方法。
【０２６９】
２１９．上記改変細胞はインビボでトランスフェクトされている、又は形質導入されている、段落２１４～２１８のいずれか一つに記載の方法。
【０２７０】
２２０．上記改変細胞はエキソビボでトランスフェクトされている、又は形質導入されている、段落２１４～２１９のいずれか一つに記載の方法。
【０２７１】
２２１．上記改変細胞は自家親Ｔ細胞である、段落２１４～２２０のいずれか一つに記載の方法。
【０２７２】
２２２．上記自家親Ｔ細胞を、ネオ抗原ペプチド又は核酸ワクチンが投与されている患者から得る、段落２２１に記載の方法。
【０２７３】
２２３．上記ネオ抗原ペプチド又は核酸ワクチンは少なくとも１つの個別化されたネオ抗原を含む、段落２２２に記載の方法。
【０２７４】
２２４．上記ネオ抗原ペプチド又は核酸ワクチンは、表１～９で列挙された少なくとも１つの追加のネオ抗原ペプチドを含む、段落２２３に記載の方法。
【０２７５】
２２５．上記患者は、上記ネオ抗原ペプチド又は核酸ワクチンを受ける前及び／又は受

ける最中に、化学療法剤、免疫調節薬、免疫代謝改変薬、標的療法又は放射線を受けた、段落２２４に記載の方法。

【０２７６】

２２６．上記患者は少なくとも１つのチェックポイント阻害剤による処置を受ける、段落２２２～２２５のいずれか一つに記載の方法。

【０２７７】

２２７．上記自家Ｔ細胞を、ネオ抗原を含むＴ細胞療法を既に少なくとも１回受けている患者から得る、段落２２２～２２６のいずれか一つに記載の方法。

【０２７８】

２２８．上記方法は養子Ｔ細胞療法を更に含む、段落２２２～２２７のいずれか一つに記載の方法。

【０２７９】

２２９．上記養子Ｔ細胞療法は自家Ｔ細胞を含む、段落２２８に記載の方法。

【０２８０】

２３０．上記自家Ｔ細胞は腫瘍抗原を標的とする、段落２２９に記載の方法。

【０２８１】

２３１．上記養子Ｔ細胞療法は同種異系Ｔ細胞をさらに含む、段落２２８又は２２９に記載の方法。

【０２８２】

２３２．上記同種異系Ｔ細胞は腫瘍抗原を対象とする、段落２３１に記載の方法。

【０２８３】

２３３．上記養子Ｔ細胞療法を上記チェックポイント阻害剤の前に投与する、段落２２７～２３１のいずれか一つに記載の方法。

【０２８４】

２３４．段落１７１～２１３のいずれか一つの有効性を評価する方法であって、（ｉ）上記改変細胞の投与前に上記対象から得られた第１の試料中の標的細胞の数又は濃度を測定すること、（ｉｉ）上記改変細胞の投与後に上記対象から得られた第２の試料中の標的細胞の数濃度を測定すること、及び（ｉｉｉ）上記第１の試料中の標的細胞の数又は濃度と比較して上記第２の試料中の標的細胞の数又は濃度の増加又は減少を決定することを含む方法。

【０２８５】

２３５．臨床転帰；Ｔ細胞による抗腫瘍活性の増加、増強若しくは延長；処置前の数と比較した抗腫瘍Ｔ細胞若しくは活性化Ｔ細胞の数の増加；Ｂ細胞活性；ＣＤ４　Ｔ細胞活性；又はそれらの組み合わせをモニタリングすることにより処置の効果を決定する、段落２３４に記載の方法。

【０２８６】

２３６．バイオマーカーをモニタリングすることにより処置の効果を決定する、段落２３５に記載の方法。

【０２８７】

２３７．上記バイオマーカーは、ＣＥＡ、Ｈｅｒ－２／ｎｅｕ、膀胱腫瘍抗原、サイログロブリン、アルファ－フェトプロテイン、ＰＳＡ、ＣＡ１２５、ＣＡ１９．９、ＣＡ１５．３、レプチン、プロラクチン、オステオポンチン、ＩＧＦ－ＩＩ、ＣＤ９８、ファスシン、ｓＰＩｇＲ、１４－３－３　ｅｔａ、トロポニンＩ及びｂ型ナトリウム利尿ペプチドからなる群から選択される、段落２３６に記載の方法。

【０２８８】

２３８．臨床転帰は、腫瘍退縮；腫瘍縮小；腫瘍壊死；免疫系による抗腫瘍応答；腫瘍の拡大、再発若しくは拡散；又はそれらの組み合わせからなる群から選択される、段落２３５に記載の方法。

【０２８９】

２３９．上記処置の効果を、Ｔ細胞の存在若しくはＴ細胞炎症を示す遺伝子サインの存

在又はそれらの組み合わせにより予測する、段落２３５に記載の方法。
【０２９０】
２４０．段落１～１６４のいずれか一つに記載のネオ抗原治療薬を含むキット。
【０２９１】
従って、本発明の目的は、本出願人らが権利を留保し、且つ任意の以前に公知の製品、プロセス、又は方法のディスクレーマー（ｄｉｓｃｌａｉｍｅｒ）を本明細書によって開示するように、以前に公知のいかなる製品、製品の作製プロセス、又は製品の使用方法も本発明の範囲内に包含しないことである。さらに、本発明は、本出願人らが権利を留保し、且つ任意の以前に記載された製品、製品の作製プロセス、又は製品の使用方法のディスクレーマー（ｄｉｓｃｌａｉｍｅｒ）を本明細書によって開示するように、米国特許商標庁（ＵＳＰＴＯ）（米国特許法第１１２条第一段落）又は欧州特許庁（ＥＰＯ）（ＥＰＣ第８３条）の明細書の記載及び実施可能要件を満たさないいかなる製品、製品の作製プロセス、又は製品の使用方法も本発明の範囲内に包含しないよう意図されることが注記される。本発明の実施では、Ａｒｔ．５３（ｃ）ＥＰＣ及びＲｕｌｅ　２８（ｂ）及び（ｃ）ＥＰＣに従うことが有利であり得る。本出願の系統若しくはあらゆる他の系統又はあらゆる第三者のあらゆる出願前出願での出願人に付与されたあらゆる特許の対象であるあらゆる実施形態を明確に否認する全ての権利は、明確に保有される。ここで、何も約束として解釈されない。
【０２９２】
本開示及び特に特許請求の範囲及び／又は段落において、「含む（ｃｏｍｐｒｉｓｅｓ）」、「含まれた（ｃｏｍｐｒｉｓｅｄ）」、「含んでいる（ｃｏｍｐｒｉｓｉｎｇ）」などの用語は、米国特許法に帰する意味を有し得る；例えば、それらは、「包含する（ｉｎｃｌｕｄｅｓ）」、「包含された（ｉｎｃｌｕｄｅｄ）」、「包含している（ｉｎｃｌｕｄｉｎｇ）」などを意味し得ること；及び「～から本質的になっている（ｃｏｎｓｉｓｔｉｎｇ　ｅｓｓｅｎｔｉａｌｌｙ　ｏｆ）」及び「～から本質的になる（ｃｏｎｓｉｓｔｓ　ｅｓｓｅｎｔｉａｌｌｙ　ｏｆ）」などの用語は、米国特許法に帰する意味を有し、例えば、それらは明示的に記載されない要素を許容するが、先行技術に見られる要素又は本発明の基本的な若しくは新規の特徴に影響を与える要素は除外することが注記される。ここで、何も約束として解釈されない。
【０２９３】
これら及び他の実施形態が開示され、又は以下の詳細な説明から明らかであり、及びそこに包含される。
【発明を実施するための形態】
【０２９４】
本発明の理解を助けるため、本明細書にいくつかの用語及び語句を定義する。
【０２９５】
具体的に記載されるか又は文脈から明らかである場合を除き、本明細書で使用されるとき、用語「約」は、当該技術分野における通常の許容差の範囲内、例えば平均値の２標準偏差以内であると理解される。約は、記載される値の５０％、４５％、４０％、３５％、３０％、２５％、２０％、１５％、１０％、９％、８％、７％、６％、５％、４％、３％、２％、１％、０．５％、０．１％、０．０５％、又は０．０１％以内と理解することができる。文脈から別段明らかでない限り、本明細書に提供される全ての数値が約の用語によって修飾されている。
【０２９６】
具体的に記載されるか又は文脈から明らかである場合を除き、本明細書で使用されるとき、用語「又は」は、包含的であるものと理解される。具体的に記載されるか又は文脈から明らかである場合を除き、本明細書で使用されるとき、用語「ａ」、「ａｎ」、及び「ｔｈｅ」は、単数形又は複数形であるものと理解される。
【０２９７】
全ての遺伝子の名称記号は、当該技術分野で一般に知られている遺伝子を指す。遺伝子

の記号は、ＨＵＧＯ　Ｇｅｎｅ　Ｎｏｍｅｎｃｌａｔｕｒｅ　Ｃｏｍｍｉｔｔｅｅ（ＨＧＮＣ）により言及されるものであってもよい。この遺伝子の記号へのあらゆる言及は、遺伝子全体又はこの遺伝子の変異体への言及である。ＨＵＧＯ　Ｇｅｎｅ　Ｎｏｍｅｎｃｌａｔｕｒｅ　Ｃｏｍｍｉｔｔｅｅは、ヒト遺伝子の命名ガイドラインの提供並びに新規で固有のヒト遺伝子の名称及び記号の承認に関与する。ヒト遺伝子の全ての名称及び記号を、ＨＧＮＣウェブサイトであるｗｗｗ．ｇｅｎｅｎａｍｅｓ．ｏｒｇで検索することができ、この名称及び記号の作成用ガイドラインをこのウェブサイトで入手可能である（ｗｗｗ．ｇｅｎｅｎａｍｅｓ．ｏｒｇ／ｇｕｉｄｅｌｉｎｅｓ）。

【０２９８】

「薬剤」とは、任意の小分子化学的化合物、抗体、核酸分子、又はポリペプチド、又はそれらの断片が意味される。

【０２９９】

「改善する」とは、疾患（例えば、新生物、腫瘍等）の発症又は進行を低下させ、抑制し、減弱させ、減少させ、停止させ、又は安定化させることが意味される。

【０３００】

「改変」とは、本明細書に記載されるような当該技術分野で公知の標準的な方法により検出するときの遺伝子又はポリペプチドの発現レベル又は活性の変化（増加又は減少）が意味される。本明細書で使用されるとき、改変には、発現レベルの１０％の変化、好ましくは発現レベルの２５％の変化、より好ましくは４０％の変化、及び最も好ましくは５０％又はそれ以上の変化が含まれる。

【０３０１】

「類似体」とは、同一ではないが、類似の機能的又は構造的特徴を有する分子が意味される。例えば、腫瘍特異的ネオ抗原ポリペプチド類似体は、対応する天然に存在する腫瘍特異的ネオ抗原ポリペプチドの生物学的活性を保持する一方で、天然に存在するポリペプチドと比べて類似体の機能を増強する特定の生化学的修飾を有する。かかる生化学的修飾は、類似体のプロテアーゼ耐性、膜透過性、又は半減期を、例えばリガンド結合を変えることなしに増加させ得る。類似体には非天然アミノ酸が含まれ得る。

【０３０２】

「併用療法」は、逐次的な様式での治療剤（例えば、本明細書に記載されているネオ抗原ペプチド）の投与（換言すると、各治療剤は異なる時間に投与される）並びに実質的に同時の様式でのこれらの治療剤又はこれらの治療剤のうちの少なくとも２つの投与を包含することが意図されている。実質的に同時の投与を、例えば、固定比率の各治療剤を有する単一カプセル又はこれらの治療剤それぞれに関する複数の単一カプセルを対象に投与することにより達成することができる。例えば、本発明の一組み合わせは、同一若しくは異なる時間で投与するネオ抗原ペプチドのプールされた試料を含むことができる、又はこの組み合わせを、これらのペプチドを含む単一の同時に製剤化された医薬組成物として製剤化することができる。別の例として、本発明の組み合わせ（例えば、腫瘍特異的ネオ抗原のプールされた試料）を、同一又は異なる時間で投与され得る別個の医薬組成物として製剤化することができる。本明細書で使用されるとき、用語「同時に」は、同時での１つ以上の薬剤の投与を指すことを意味する。例えば、特定の実施形態において、複数のネオ抗原ペプチドを同時に投与する。同時（ｓｉｍｕｌｔａｎｅｏｕｓｌｙ）には、同時（ｃｏｎｔｅｍｐｏｒａｎｅｏｕｓｌｙ）（換言すると同一期間中）の投与が含まれる。特定の実施形態において、１つ以上の薬剤を同時間中に同時に投与する、又は同日中に同時に投与する。各治療剤の逐次又は実質的に同時の投与を、経口経路、静脈内経路、皮下経路、筋肉内経路、粘膜組織（例えば、鼻、口、膣及び直腸）を介した直接吸収、並びに眼経路（例えば、硝子体内、眼球内等）が挙げられるがこれらに限定されない任意の適切な経路により達成することができる。複数の治療剤を同一経路又は異なる経路により投与することができる。例えば、特定の組み合わせの一成分を静脈内注射で投与することができ、この組み合わせの他の成分を経口投与することができる。これらの成分を任意の治療上有効な順序で投与することができる。語句「組み合わせ」は、併用療法の一部として有用な化

合物又は非薬物療法の群を包含する。

【０３０３】

用語「ネオ抗原（ｎｅｏａｎｔｉｇｅｎ）」又は「ネオ抗原（ｎｅｏａｎｔｉｇｅｎｉｃ）」は、ゲノムによりコードされたタンパク質のアミノ酸配列を変更する腫瘍特異的突然変異から生じる腫瘍抗原のクラスを意味する。

【０３０４】

「新生物」とは、不適切に高いレベルの細胞分裂、不適切に低いレベルのアポトーシス、又はその両方によって引き起こされるか又はそれをもたらす任意の疾患が意味される。例えば癌は、新生物の例である。癌の例としては、限定なしに、白血病（例えば、急性白血病、急性リンパ性白血病、急性骨髄性白血病、急性骨髄芽球性白血病、急性前骨髄球性白血病、急性骨髄単球性白血病、急性単球性白血病、急性赤白血病、慢性白血病、慢性骨髄性白血病、慢性リンパ性白血病）、真性赤血球増加症、リンパ腫（例えば、ホジキン病、非ホジキン病）、ワルデンシュトレームマクログロブリン血症、重鎖病、及び固形腫瘍、例えば肉腫及び癌腫（例えば、線維肉腫、粘液肉腫、脂肪肉腫、軟骨肉腫、骨肉腫、脊索腫、血管肉腫、内皮肉腫、リンパ管肉腫、リンパ管内皮肉腫、滑膜腫、中皮腫、ユーイング腫瘍、平滑筋肉腫、横紋筋肉腫、結腸癌、膵癌、乳癌、卵巣癌、前立腺癌、扁平上皮癌、基底細胞癌、腺癌、汗腺癌、皮脂腺癌、乳頭癌、乳頭腺癌、嚢胞腺癌、髄様癌、気管支原性癌、腎細胞癌、肝細胞癌、胆管（ｎｉｌｅ　ｄｕｃｔ）癌、絨毛癌、セミノーマ、胚性癌腫、ウィルムス腫瘍、子宮頸癌、子宮癌、精巣癌、肺癌、小細胞肺癌、膀胱癌、上皮癌、神経膠腫、星状細胞腫、髄芽腫、頭蓋咽頭腫、上衣腫、松果体腫、血管芽細胞腫、聴神経腫、乏突起膠腫（ｏｌｉｇｏｄｅｎｒｏｇｌｉｏｍａ）、シュワン腫、髄膜腫、メラノーマ、神経芽細胞腫、及び網膜芽細胞腫）が挙げられる。リンパ増殖性障害もまた増殖性疾患と考えられる。

【０３０５】

用語「ワクチン」は、腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド、例えば少なくとも２つ、少なくとも３つ、少なくとも４つ、少なくとも５つ、又はそれ以上のネオ抗原ペプチドのプール試料を指すことが本明細書の文脈において意図される。「ワクチン」は、疾患（例えば、新生物／腫瘍）の予防及び／又は治療用の免疫を生じさせる組成物を意味するものと理解されるべきである。従って、ワクチンは、抗原を含む薬剤であって、ヒト又は動物においてワクチン接種により特定の防御及び保護物質を生じさせるために使用されることが意図される薬剤である。「ワクチン組成物」は、薬学的に許容可能な賦形剤、担体又は希釈剤を含み得る。

【０３０６】

用語「薬学的に許容可能」は、ヒトを含めた動物における使用が連邦政府又は州政府の規制当局によって承認済み又は承認見込みであるか、或いは米国薬局方又は他の一般に認められている薬局方に収載されていることを指す。

【０３０７】

「薬学的に許容可能な賦形剤、担体又は希釈剤」は、対象に薬剤と共に投与することのできる、且つ治療量の薬剤を送達するのに十分な用量で投与したときにも薬剤の薬理活性を損なわず非毒性である賦形剤、担体又は希釈剤を指す。

【０３０８】

本明細書に記載されるとおりのプールされた腫瘍特異的ネオ抗原の「薬学的に許容可能な塩」は、ヒト又は動物の組織と接触して使用しても過度の毒性、刺激作用、アレルギー反応、又は他の問題又は合併症なしに好適であると当該技術分野で一般に考えられている酸性塩又は塩基性塩であってもよい。かかる塩としては、アミンなどの塩基性残基の無機塩類及び有機酸塩類、並びにカルボン酸などの酸性残基のアルカリ塩類又は有機塩類が挙げられる。具体的な薬学的塩としては、限定はされないが、塩酸、リン酸、臭化水素酸、リンゴ酸、グリコール酸、フマル酸、硫酸、スルファミン酸、スルファニル酸、ギ酸、トルエンスルホン酸、メタンスルホン酸、ベンゼンスルホン酸、エタンジスルホン酸、２－ヒドロキシエチルスルホン酸、硝酸、安息香酸、２－アセトキシ安息香酸、クエン酸、酒

石酸、乳酸、ステアリン酸、サリチル酸、グルタミン酸、アスコルビン酸、パモン酸、コハク酸、フマル酸、マレイン酸、プロピオン酸、ヒドロキシマレイン酸、ヨウ化水素酸、フェニル酢酸、アルカン酸、例えば、酢酸、ＨＯＯＣ－（ＣＨ$_2$）$_n$－ＣＯＯＨ（式中、ｎは０～４である）などの酸の塩が挙げられる。同様に、薬学的に許容可能なカチオンとしては、限定はされないが、ナトリウム、カリウム、カルシウム、アルミニウム、リチウム及びアンモニウムが挙げられる。当業者は、Ｒｅｍｉｎｇｔｏｎ’ｓ Ｐｈａｒｍａｃｅｕｔｉｃａｌ Ｓｃｉｅｎｃｅｓ，１７ｔｈ ｅｄ．，Ｍａｃｋ Ｐｕｂｌｉｓｈｉｎｇ Ｃｏｍｐａｎｙ，Ｅａｓｔｏｎ，ＰＡ，ｐ．１４１８（１９８５）に掲載されるものを含め、本明細書に提供されるプールされた腫瘍特異的ネオ抗原のさらなる薬学的に許容可能な塩を、この開示及び当該技術分野における知識から認識するであろう。一般に、薬学的に許容可能な酸性塩又は塩基性塩は、任意の従来の化学的方法により、塩基部分又は酸部分を含有する親化合物から合成することができる。簡潔に言えば、かかる塩は、遊離酸又は遊離塩基の形態のこれらの化合物を適切な溶媒中で化学量論量の適切な塩基又は酸と反応させることにより調製し得る。

【０３０９】

「ポリペプチド」又は「ペプチド」とは、天然でそれに付随する成分から分離されているポリペプチドが意味される。典型的には、ポリペプチドに天然でそれと結び付いているタンパク質及び天然に存在する有機分子の少なくとも６０重量％が存在しないとき、そのポリペプチドは単離されている。好ましくは、この調製物は、少なくとも７５重量％、より好ましくは少なくとも９０重量％、及び最も好ましくは少なくとも９９重量％がポリペプチドである。単離ポリペプチドは、例えば、天然の供給源から抽出することによるか、かかるポリペプチドをコードする組換え核酸を発現させることによるか；又はタンパク質を化学的に合成することによって入手し得る。純度は、任意の適切な方法、例えば、カラムクロマトグラフィー、ポリアクリルアミドゲル電気泳動によるか、又はＨＰＬＣ分析によって計測することができる。

【０３１０】

本明細書で使用されるとき、用語「予防する」、「予防している」、「予防」、「予防的治療」などは、疾患又は病態に罹っていないが、それを発症するリスクがある又はそれを発症し易い対象において疾患又は病態が発症する可能性を低減することを指す。

【０３１１】

用語「プライム／ブースト」又は「プライム／ブースト投薬レジメン」は、ワクチン又は免疫原性若しくは免疫学的組成物の逐次投与を指すことが意図される。プライミング投与（プライミング）は、第１のワクチン又は免疫原性若しくは免疫学的組成物タイプの投与であり、１回、２回以上の投与を含み得る。ブースト投与は、第２のワクチン又は免疫原性若しくは免疫学的組成物タイプの投与であり、１回、２回以上の投与を含み得るとともに、例えば、年１回の投与を含み得るか、又はそれから本質的になり得る。特定の実施形態において、新生物ワクチン又は免疫原性組成物の投与はプライム／ブースト投薬レジメンである。

【０３１２】

本明細書に提供される範囲は、その範囲内の全ての値の省略表現であると理解される。例えば、１～５０の範囲は、１、２、３、４、５、６、７、８、９、１０、１１、１２、１３、１４、１５、１６、１７、１８、１９、２０、２１、２２、２３、２４、２５、２６、２７、２８、２９、３０、３１、３２、３３、３４、３５、３６、３７、３８、３９、４０、４１、４２、４３、４４、４５、４６、４７、４８、４９、又は５０からなる群からの任意の数、数の組み合わせ、又は部分範囲、並びに前述の整数の間に介在する全ての小数値、例えば、１．１、１．２、１．３、１．４、１．５、１．６、１．７、１．８、及び１．９などを含むものと理解される。部分範囲に関して、その範囲のいずれかの端点から延びる「入れ子の部分範囲」が特に企図される。例えば、１～５０の例示的範囲の入れ子の部分範囲は、一方の向きに１～１０、１～２０、１～３０、及び１～４０、又は他方の向きに５０～４０、５０～３０、５０～２０、及び５０～１０を含み得る。

【０３１３】
「受容体」は、リガンド結合能を有する生体分子又は分子分類を意味すると理解されるべきである。受容体は、細胞、細胞形成又は生物において情報を伝達する働きをし得る。受容体は少なくとも１つの受容体単位を含み、２つ以上の受容体単位を含むことが多く、ここで各受容体単位は、タンパク質分子、詳細には糖タンパク質分子からなり得る。受容体はリガンドの構造を補完する構造を有し、リガンドを結合パートナーとして複合体を形成し得る。細胞の表面上でリガンドと結合した後、受容体の立体構造が変化することによってシグナル情報が伝達され得る。本発明によれば、受容体は、リガンド、詳細には好適な長さのペプチド又はペプチド断片と受容体／リガンド複合体を形成する能力を有するＭＨＣクラスＩ及びＩＩの特定のタンパク質を指し得る。
【０３１４】
用語「対象」は、治療、観察、又は実験の対象となる動物を指す。単に例として、対象には、限定はされないが、哺乳動物、例えば限定はされないがヒト又は非ヒト哺乳動物、例えば非ヒト霊長類、ウシ、ウマ、イヌ、ヒツジ、又はネコが含まれる。
【０３１５】
用語「処置する（ｔｒｅａｔ）」、「処置される（ｔｒｅａｔｅｄ）」、「処置する（ｔｒｅａｔｉｎｇ）」、「処置（ｔｒｅａｔｍｅｎｔ）」等は、障害及び／又はこれに関連する症状（例えば新生物若しくは腫瘍）の低減又は寛解を指すことを意味する。「処置する」は、癌の発症又は疑わしい発症の後に対象に治療を投与することを意味する場合がある。「処置する」には、癌に関連する任意の症状若しくは他の悪影響及び／又は癌治療に関連する副作用の発生若しくは再発の頻度又は重症度を減らすことを指す「軽減する」という概念が含まれる。用語「治療すること」にはまた、「管理すること」という概念も包含され、管理とは、患者における特定の疾患又は障害の重症度を低減すること又はその再発を遅延させること、例えば疾患に罹患していたことのある患者における寛解期間を延長させることを指す。除外されるわけではないが、障害又は病態を治療するとは、障害、病態、又はそれに関連する症状の完全な消失を要するものではないことは理解されるであろう。
【０３１６】
用語「治療効果」は、障害（例えば、新生物又は腫瘍）の症状の１つ以上又はそれに関連する病理の何らかの軽減程度を指す。「治療有効量」は、本明細書で使用されるとき、かかる治療がない場合に予想される以上に、かかる障害を有する患者の生存を延ばし、障害の１つ以上の徴候又は症状を低減し、予防し又は遅延させるなどにおいて細胞又は対象への単回又は頻回用量投与時に有効となる薬剤の量を指す。「治療有効量」は、治療効果を実現するために必要な量の適格性を決めることが意図される。当該技術分野の通常の技術を有する医師又は獣医師は、必要な医薬組成物の「治療有効量」（例えば、ＥＤ５０）を容易に決定し及び処方することができる。例えば、医師又は獣医師は、医薬組成物中に用いられる本発明の化合物の用量を、所望の治療効果を実現するために必要な用量より低いレベルで開始し、所望の効果が実現するまで投薬量を徐々に増加させてもよい。
【０３１７】
用語「スペーサー」又は「リンカー」は、融合タンパク質に関して使用されるとき、融合タンパク質を含むタンパク質に結合するペプチドを指す。一般に、スペーサーは、結合する又はタンパク質若しくはＲＮＡ配列の間である程度の最小距離若しくは他の空間的関係を保持する以外の特定の生物学的活性を有しない。しかしながら、特定の実施形態において、スペーサーの構成アミノ酸は、分子の折り畳み、正味電荷又は疎水性等の分子のいくつかの特性に影響を及ぼすように選択されてもよい。
【０３１８】
本発明の実施形態で使用するための適切なリンカーは当業者に公知であり、このリンカーとして、直鎖若しくは分枝鎖の炭素リンカー、複素環式の炭素リンカー又はペプチドリンカーが挙げられるがこれらに限定されない。リンカーは、好ましい実施形態において各ネオ抗原ペプチドが正確に折り畳まれることを確実にするのに十分な距離で２つのネオ抗

原ペプチドを離すために使用される。好ましいペプチドリンカー配列は柔軟な拡張コンフォメーションを採用し、規則的な二次構造を発生する傾向を示さない。柔軟なタンパク質領域中の典型的なアミノ酸として、Ｇｌｙ、Ａｓｎ及びＳｅｒが挙げられる。実質的には、Ｇｌｙ、Ａｓｎ及びＳｅｒを含むアミノ酸配列の任意の順列が、リンカー配列に関する上記の基準を満たすと予想されるだろう。他のほぼ中性のアミノ酸（例えばＴｈｒ及びＡｌａ）もリンカー配列で使用することができる。リンカーとして使用され得るさらに他のアミノ酸配列は、Ｍａｒａｔｅａ ｅｔ ａｌ．（１９８５），Ｇｅｎｅ ４０：３９－４６；Ｍｕｒｐｈｙ ｅｔ ａｌ．（１９８６）Ｐｒｏｃ．Ｎａｔ’ｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．ＵＳＡ ８３：８２５８－６２；米国特許第４，９３５，２３３号明細書；及び同第４，７５１，１８０号明細書で開示されている。

【０３１９】

本明細書の可変基の任意の定義における化学基のリストの記載には、列挙される基の任意の単一の基又は組み合わせとしての当該可変基の定義が含まれる。本明細書における可変基又は態様に関する実施形態の記載には、任意の単一の実施形態としての実施形態又は任意の他の実施形態若しくはその一部と組み合わせた実施形態が含まれる。

【０３２０】

本明細書に提供される任意の組成物又は方法は、本明細書に提供される他の組成物及び方法のいずれかの１つ以上と組み合わせることができる。

【０３２１】

本明細書で開示されている療法は、様々なタイプの癌を処置する新規の方法を構成する。本明細書に記載されている療法はまた、許容できないレベルの副作用なしに臨床的利益を達成する治療方法も提供する。

【０３２２】

一態様において、本発明は、複数の腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドを含むワクチン又は免疫原性組成物を対象に投与することによる新生物（より具体的には腫瘍）の処置の方法に関する。本明細書でより詳細に記載するように、いくつかの実施形態において、本組成物は、癌に罹患している対象の高い割合において腫瘍の処置に適した腫瘍特異的ネオ抗原の特定の最適化されたサブセットを提供する。いくつかの実施形態において、これらの腫瘍特異的ネオ抗原は、対象の集団に存在するＨＬＡアロタイプの高い全体的な割合に共に結合することができる。

【０３２３】

免疫系は、２つの機能的サブシステムに分類することができる：自然免疫系及び獲得免疫系。自然免疫系は感染に対する防御の最前線であり、最も潜在的能力のある病原体が、例えば認識し得る感染を引き起こし得る前にこの系によって速やかに中和される。獲得免疫系は、抗原と称される、侵入生物の分子構造に応答する。獲得免疫応答には、体液性免疫応答及び細胞媒介性免疫応答を含む２種類がある。体液性免疫応答では、Ｂ細胞によって体液中に分泌される抗体が病原体由来抗原に結合し、種々の機序、例えば補体媒介性溶解を介した病原体の排除をもたらす。細胞媒介性免疫応答では、他の細胞を破壊する能力を有するＴ細胞が活性化される。例えば、疾患に関連するタンパク質が細胞中に存在する場合、それらのタンパク質が細胞内でタンパク質分解によってペプチドに断片化される。次にこのように形成された抗原又はペプチドに特定の細胞タンパク質が付着してそれらを細胞の表面に輸送し、そこでそれらの抗原又はペプチドが身体の分子防御機構、詳細にはＴ細胞に提示される。細胞傷害性Ｔ細胞はこれらの抗原を認識し、そうした抗原を有する細胞を死滅させる。

【０３２４】

ペプチドを細胞表面に輸送して提示する分子は、主要組織適合遺伝子複合体（ＭＨＣ）のタンパク質と称される。ＭＨＣタンパク質は、ＭＨＣクラスＩ及びＭＨＣクラスＩＩと称される２種類に分類される。これらの２つのＭＨＣクラスのタンパク質の構造は極めて類似している；しかしながら、これらは非常に異なる機能を有する。ＭＨＣクラスＩのタンパク質は、多くの腫瘍細胞を含め、体のほぼ全ての細胞の表面上に存在する。ＭＨＣク

ラスＩタンパク質には、通常、内因性タンパク質由来又は細胞内に存在する病原体由来の抗原が負荷され、次にそれがナイーブ又は細胞傷害性Ｔリンパ球（ＣＴＬ）に提示される。ＭＨＣクラスＩＩタンパク質は、樹状細胞、Ｂリンパ球、マクロファージ及び他の抗原提示細胞上に存在する。ＭＨＣクラスＩＩタンパク質は主に、外部抗原供給源から、即ち細胞の外側でプロセシングされるペプチドをＴヘルパー（Ｔｈ）細胞に提示する。ＭＨＣクラスＩタンパク質が結合するペプチドのほとんどは、生物自身の健常宿主細胞に生じる細胞質タンパク質に由来し、通常は免疫応答を刺激しない。従って、クラスＩのかかる自己ペプチド提示ＭＨＣ分子を認識する細胞傷害性Ｔリンパ球は胸腺（中枢性トレランス）で除去されるか、又は胸腺から放出された後に除去又は不活性化され、即ち寛容化される（末梢性トレランス）。ＭＨＣ分子は、非寛容化Ｔリンパ球にペプチドを提示するとき、免疫応答を刺激する能力を有する。細胞傷害性Ｔリンパ球は、その表面にＴ細胞受容体（ＴＣＲ）及びＣＤ８分子の両方を有する。Ｔ細胞受容体は、ＭＨＣクラスＩの分子と複合体化したペプチドを認識及び結合する能力を有する。各細胞傷害性Ｔリンパ球は、特異的なＭＨＣ／ペプチド複合体との結合能を有するユニークなＴ細胞受容体を発現する。

【０３２５】

ペプチド抗原は、細胞表面に提示される前に、小胞体内で競合的親和性結合によってＭＨＣクラスＩの分子に付着する。ここで、個々のペプチド抗原の親和性は、そのアミノ酸配列及びアミノ酸配列内の定義された位置における特異的結合モチーフの存在に直接関係する。かかるペプチドの配列が分かっている場合、罹患細胞に対する免疫系を、例えばペプチドワクチンを使用して操作することが可能である。

【０３２６】

治癒的且つ腫瘍特異的免疫療法薬の開発を妨げる重大な障害の一つは、自己免疫を回避するための高度に特異的且つ制限的な腫瘍抗原の同定及び選択である。悪性細胞内での遺伝子変化（例えば、逆位、転座、欠失、ミスセンス突然変異、スプライス部位突然変異等）の結果として生じる腫瘍ネオ抗原は、最も腫瘍特異的な抗原クラスに相当する。ネオ抗原は、その同定、最適化されたネオ抗原の選択、及びワクチン又は免疫原性組成物に使用されるネオ抗原の作製が技術的に困難であるため、癌ワクチン又は免疫原性組成物に使用されることはほとんどなかった。これらの問題は以下によって対処され得る：

・　腫瘍中にＤＮＡレベルで存在するが、癌を有する対象の高い割合からの対応する生殖細胞系試料中には存在しない新生物／腫瘍における突然変異を同定すること；

・　新生物／腫瘍内で発現され、且つ患者のＨＬＡ対立遺伝子の高い割合に結合する複数のネオ抗原Ｔ細胞エピトープを生成するために、１つ以上のペプチド－ＭＨＣ結合予測アルゴリズムにより、同定された突然変異を分析すること；及び

・　癌を有する対象の高い割合の処置に適した癌ワクチン又は免疫原性組成物で使用するために、全てのネオ抗原ペプチド及び予測結合ペプチドのセットから選択された複数のネオ抗原ペプチドを合成すること。

【０３２７】

例えば、シーケンシング情報を治療ワクチンに変えるには、以下が含まれる：

（１）高い割合の個体のＨＬＡ分子に結合することができる突然変異ペプチドの予測。どの特定の突然変異を免疫原として利用するべきかを効率的に選択するには、どの突然変異ペプチドが高い割合の患者のＨＬＡ対立遺伝子に効率的に結合し得るかを予測する能力が必要である。近年、バリデートされた結合及び非結合ペプチドによるニューラルネットワークベースの学習手法によって、主要なＨＬＡ－Ａ及び－Ｂ対立遺伝子に関する予測アルゴリズムの精度が進歩している。

（２）薬物をロングペプチドのマルチエピトープワクチンとして製剤化すること。現実に可能な限り多くの突然変異エピトープを標的にすることにより、免疫系の多大な能力が活用され、特定の免疫標的化遺伝子産物の下方制御による免疫エスケープの機会が阻止され、及びエピトープ予測手法の既知の不正確さが補償される。合成ペプチドは、複数の免疫原を効率的に調製し且つ突然変異体エピトープの同定を有効なワクチンに迅速に変えるための特に有用な手段を提供する。ペプチドは夾雑細菌又は動物性物質を含有しない試薬

を利用して容易に化学的に合成し、簡単に精製することができる。サイズが小さいため、タンパク質の突然変異領域に明確に焦点を合わせることが可能であり、また、他の成分（非突然変異タンパク質又はウイルスベクター抗原）からの無関係な抗原競合も低下する。

（３）強力なワクチンアジュバントとの併用。有効なワクチンには、免疫応答を惹起する強力なアジュバントが必要である。以下に記載するとおり、ＴＬＲ３アゴニスト並びにＭＤＡ５及びＲＩＧ３のＲＮＡヘリカーゼドメインであるポリＩＣＬＣが、ワクチンアジュバントに望ましい幾つかの特性を示している。それらの特性には、インビボでの免疫細胞の局所及び全身活性化の誘導、刺激ケモカイン及びサイトカインの産生、並びにＤＣによる抗原提示の刺激が含まれる。さらに、ポリＩＣＬＣは、ヒトにおいて持続的なＣＤ４＋及びＣＤ８＋応答を誘導することができる。重要なことに、ポリＩＣＬＣを伴いワクチン接種した対象と、極めて有効性の高い複製コンピテント黄熱病ワクチンの投与を受けたことがあるボランティアとにおいて、転写経路及びシグナル伝達経路の上方調節の点で顕著な類似性が認められた。さらに、最近の第１相研究では、（Ｍｏｎｔａｎｉｄｅに加えて）ＮＹＥＳ０－１ペプチドワクチンと組み合わせてポリＩＣＬＣで免疫した卵巣癌患者の９０％超がＣＤ４＋及びＣＤ８＋　Ｔ細胞の誘導並びにペプチドに対する抗体反応を示した。同時に、ポリＩＣＬＣは現在までに２５件を上回る臨床試験で広範に試験されており、比較的安全な毒性プロファイルを呈している。上述の本発明の利点は本明細書にさらに記載される。

【０３２８】

本明細書に記載されるとおり、動物及びヒトの両方において、免疫応答の誘導に突然変異エピトープが有効であること及び自発的腫瘍退縮又は長期生存の症例が突然変異エピトープに対するＣＤ８＋　Ｔ細胞応答と相関すること（Ｂｕｃｋｗａｌｔｅｒ　ａｎｄ　Ｓｒｉｖａｓｔａｖａ　ＰＫ．「「それが抗原である、ばかげたことに」及びヒト癌のワクチン療法の１０年にわたる他のレッスン（“Ｉｔ　ｉｓ　ｔｈｅ　ａｎｔｉｇｅｎ（ｓ），ｓｔｕｐｉｄ”　ａｎｄ　ｏｔｈｅｒ　ｌｅｓｓｏｎｓ　ｆｒｏｍ　ｏｖｅｒ　ａ　ｄｅｃａｄｅ　ｏｆ　ｖａｃｃｉｔｈｅｒａｐｙ　ｏｆ　ｈｕｍａｎ　ｃａｎｃｅｒ）」．Ｓｅｍｉｎａｒｓ　ｉｎ　ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ　２０：２９６－３００（２００８）；Ｋａｒａｎｉｋａｓ　ｅｔ　ａｌ，「長期生存肺癌患者の血中におけるＨＬＡ四量体で検出可能な腫瘍特異的突然変異抗原に対する細胞溶解性Ｔリンパ球の高頻度（Ｈｉｇｈ　ｆｒｅｑｕｅｎｃｙ　ｏｆ　ｃｙｔｏｌｙｔｉｃ　Ｔ　ｌｙｍｐｈｏｃｙｔｅｓ　ｄｉｒｅｃｔｅｄ　ａｇａｉｎｓｔ　ａ　ｔｕｍｏｒ－ｓｐｅｃｉｆｉｃ　ｍｕｔａｔｅｄ　ａｎｔｉｇｅｎ　ｄｅｔｅｃｔａｂｌｅ　ｗｉｔｈ　ＨＬＡ　ｔｅｔｒａｍｅｒｓ　ｉｎ　ｔｈｅ　ｂｌｏｏｄ　ｏｆ　ａ　ｌｕｎｇ　ｃａｒｃｉｎｏｍａ　ｐａｔｉｅｎｔ　ｗｉｔｈ　ｌｏｎｇ　ｓｕｒｖｉｖａｌ）」．Ｃａｎｃｅｒ　Ｒｅｓ．６１：３７１８－３７２４（２００１）；Ｌｅｎｎｅｒｚ　ｅｔ　ａｌ，「ヒトメラノーマに対する自己Ｔ細胞の応答は突然変異ネオ抗原によって支配される（Ｔｈｅ　ｒｅｓｐｏｎｓｅ　ｏｆ　ａｕｔｏｌｏｇｏｕｓ　Ｔ　ｃｅｌｌｓ　ｔｏ　ａ　ｈｕｍａｎ　ｍｅｌａｎｏｍａ　ｉｓ　ｄｏｍｉｎａｔｅｄ　ｂｙ　ｍｕｔａｔｅｄ　ｎｅｏ－ａｎｔｉｇｅｎｓ）」．Ｐｒｏｃ　Ｎａｔｌ　Ａｃａｄ　Ｓｃｉ　Ｕ　Ｓ　Ａ．１０２：１６０１３（２００５））及びマウス及びヒトにおける優勢な突然変異抗原の発現の改変に対する「免疫編集」を追跡し得ること（Ｍａｔｓｕｓｈｉｔａ　ｅｔ　ａｌ，「癌エクソーム解析は癌免疫編集のＴ細胞依存性機序を明らかにする（Ｃａｎｃｅｒ　ｅｘｏｍｅ　ａｎａｌｙｓｉｓ　ｒｅｖｅａｌｓ　ａ　Ｔ－ｃｅｌｌ－ｄｅｐｅｎｄｅｎｔ　ｍｅｃｈａｎｉｓｍ　ｏｆ　ｃａｎｃｅｒ　ｉｍｍｕｎｏｅｄｉｔｉｎｇ）」　Ｎａｔｕｒｅ　４８２：４００（２０１２）；ＤｕＰａｇｅ　ｅｔ　ａｌ，「腫瘍特異的抗原の発現が癌免疫編集の根底にある（Ｅｘｐｒｅｓｓｉｏｎ　ｏｆ　ｔｕｍｏｒ－ｓｐｅｃｉｆｉｃ　ａｎｔｉｇｅｎｓ　ｕｎｄｅｒｌｉｅｓ　ｃａｎｃｅｒ　ｉｍｍｕｎｏｅｄｉｔｉｎｇ）」　Ｎａｔｕｒｅ　４８２：４０５（２０１２）；及びＳａｍｐｓｏｎ　ｅｔ　ａｌ，「新しく診断された膠芽腫患者の上皮成長因子受容体変異体ＩＩＩペプチドワクチン接種に伴う長期無進行生存後の免疫エスケープ（Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｉｃ　ｅｓｃａｐｅ　ａｆｔｅｒ　ｐｒｏｌｏｎｇｅｄ　ｐｒ

ogression－free survival with epidermal growth factor receptor variant III peptide vaccination in patients with newly diagnosed glioblastoma）」Ｊ Ｃｌｉｎ Ｏｎｃｏｌ．２８：４７２２－４７２９（２０１０））のエビデンスが多数ある。一実施形態において、癌患者の突然変異エピトープが決定される。

【０３２９】

シーケンシング技術により、腫瘍は各々、遺伝子のタンパク質コード内容を改変する複数の患者特異的突然変異を含むことが明らかになっている。かかる突然変異は、単一アミノ酸変化（ミスセンス突然変異によって引き起こされる）から、フレームシフト、終止コドンのリードスルー又はイントロン領域の翻訳（新規オープンリーディングフレーム突然変異；ネオＯＲＦ）に起因する新規アミノ酸配列の長い領域の付加にまで及ぶ改変タンパク質を作り出す。これらの突然変異タンパク質は、天然タンパク質と異なり自己トレランスの免疫抑制効果を受けないため、腫瘍に対する宿主の免疫応答にとって有用な標的である。従って、突然変異タンパク質は免疫原性である可能性が一層高く、また患者の正常細胞と比較して腫瘍細胞に対する特異性もより高い。

【０３３０】

一実施形態において、本組成物中の複数のネオ抗原ペプチドは、複数のＭＨＣ分子（例えば、標的集団の大部分を共にカバーするＭＨＣ分子）に対する親和性を共に有する。どの特定の突然変異を免疫原として利用するべきかを効率的に選択するには、どの突然変異ペプチドが患者集団に存在するＨＬＡ対立遺伝子に効率的に結合し得るかを予測する能力が必要である。近年、バリデートされた結合及び非結合ペプチドによるニューラルネットワークベースの学習手法によって、主要なＨＬＡ－Ａ及び－Ｂ対立遺伝子に関する予測アルゴリズムの精度が進歩している。どのミスセンス突然変異がコグネイトＭＨＣ分子との強力な結合ペプチドを生じるかを予測する近年改良されたアルゴリズムを利用して、患者集団に最適な突然変異エピトープ（ネオＯＲＦ及びミスセンスの両方）を代表する一組のペプチドを同定し、優先順位を付けることができる（Ｚｈａｎｇ ｅｔ ａｌ，「免疫学における機械学習競争－ＨＬＡクラスＩ結合ペプチドの予測（Ｍａｃｈｉｎｅ ｌｅａｒｎｉｎｇ ｃｏｍｐｅｔｉｔｉｏｎ ｉｎ ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ－Ｐｒｅｄｉｃｔｉｏｎ ｏｆ ＨＬＡ ｃｌａｓｓ Ｉ ｂｉｎｄｉｎｇ ｐｅｐｔｉｄｅｓ）」Ｊ Ｉｍｍｕｎｏｌ Ｍｅｔｈｏｄｓ ３７４：１（２０１１）；Ｌｕｎｄｅｇａａｒｄ ｅｔ ａｌ 「ニューラルネットワークベースの方法を用いたエピトープの予測（Ｐｒｅｄｉｃｔｉｏｎ ｏｆ ｅｐｉｔｏｐｅｓ ｕｓｉｎｇ ｎｅｕｒａｌ ｎｅｔｗｏｒｋ ｂａｓｅｄ ｍｅｔｈｏｄｓ）」Ｊ Ｉｍｍｕｎｏｌ Ｍｅｔｈｏｄｓ ３７４：２６（２０１１））。

【０３３１】

現実に可能な限り多くの突然変異エピトープを標的にすることにより、免疫系の多大な能力が活用され、特定の免疫標的化遺伝子産物の下方制御による免疫エスケープの機会が阻止され、及びエピトープ予測手法の既知の不正確さが補償される。合成ペプチドは、複数の免疫原を効率的に調製し且つ突然変異体エピトープの同定を有効なワクチン又は免疫原性組成物に迅速に変えるための特に有用な手段を提供する。ペプチドは夾雑細菌又は動物性物質を含有しない試薬を利用して容易に化学的に合成し、簡単に精製することができる。サイズが小さいため、タンパク質の突然変異領域に明確に焦点を合わせることが可能であり、また、他の成分（非突然変異タンパク質又はウイルスベクター抗原）からの無関係な抗原競合も低下する。

【０３３２】

一実施形態において、薬物製剤はロングペプチドのマルチエピトープワクチン又は免疫原性組成物である。かかる「ロング」ペプチドは樹状細胞などのプロフェッショナル抗原提示細胞において効率的なインターナリゼーション、プロセシング及び交差提示を受け、且つヒトにおいてＣＴＬを誘導することが示されている（Ｍｅｌｉｅｆ ａｎｄ ｖａｎ

ｄｅｒ Ｂｕｒｇ，「合成ロングペプチドワクチンによる樹立された（前）悪性疾患の免疫療法（Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ ｏｆ ｅｓｔａｂｌｉｓｈｅｄ （ｐｒｅ）ｍａｌｉｇｎａｎｔ ｄｉｓｅａｓｅ ｂｙ ｓｙｎｔｈｅｔｉｃ ｌｏｎｇ ｐｅｐｔｉｄｅ ｖａｃｃｉｎｅｓ）」 Ｎａｔｕｒｅ Ｒｅｖ Ｃａｎｃｅｒ ８：３５１（２００８））。一実施形態において、少なくとも２つのペプチドが免疫化用に調製される。好ましい実施形態において、２０以上のペプチドが免疫化用に調製される。いくつかの実施形態において、ネオ抗原ペプチドは約５～約５０アミノ酸長の範囲である。別の実施形態において、約１５～約３５アミノ酸長のペプチドが合成される。好ましい実施形態において、ネオ抗原ペプチドは約２０～約３５アミノ酸長の範囲である。

【０３３３】

腫瘍特異的ネオ抗原の作製

本発明は、少なくとも一部には、患者の免疫系に腫瘍特異的ネオ抗原のプールを提示する能力に基づく。当業者は、本開示及び当該技術分野における知識から、かかる腫瘍特異的ネオ抗原を作製する種々の方法があることを理解するであろう。一般に、かかる腫瘍特異的ネオ抗原は、インビトロ又はインビボのいずれでも作製し得る。腫瘍特異的ネオ抗原はインビトロでペプチド又はポリペプチドとして作製されてもよく、次にそれが新生物ワクチン又は免疫原性組成物に製剤化され、対象に投与されてもよい。本明細書にさらに詳細に記載するとおり、かかるインビトロ作製は、例えば、種々の細菌、真核生物、又はウイルス組換え発現系のいずれかにおけるＤＮＡ又はＲＮＡ分子からのペプチド／ポリペプチドのペプチド合成又は発現と、続く発現したペプチド／ポリペプチドの精製など、当業者に公知の種々の方法によって行われ得る。或いは、腫瘍特異的ネオ抗原は、腫瘍特異的ネオ抗原をコードする分子（例えば、ＤＮＡ、ＲＮＡ、ウイルス発現系など）を対象に導入し、導入後にコードされた腫瘍特異的ネオ抗原が発現することによりインビボで作製されてもよい。ネオ抗原のインビトロ及びインビボ作製方法はまた、本明細書において、それが医薬組成物及び治療の送達方法に関するときさらに記載される。

【０３３４】

特定の実施形態において、本発明は、改変されたネオ抗原ペプチドを含む。ネオ抗原ペプチドに関して本明細書で使用されるとき、用語「改変された」、「改変」等は、このネオ抗原ペプチドの所望の特性を増強する１つ以上の変化を指し、この変化は、ネオ抗原ペプチドの一次アミノ酸配列を変更しない。「改変」には、ネオ抗原ペプチド自体の一次アミノ酸配列を変更しない共有結合的な化学改変が含まれる。そのような所望の特性として、例えば、インビボでの半減期の延長、安定性の増加、クリアランスの減少、免疫原性又はアレルゲン性の変更、特定の抗体、細胞ターゲティング、抗原取込み、抗原プロセシング、ＭＨＣ親和性、ＭＨＣ安定性又は抗原提示の上昇の可能が挙げられる。実行され得るネオ抗原ペプチドへの変化として、担体タンパク質へのコンジュゲーション、リガンドへのコンジュゲーション、抗体へのコンジュゲーション、ＰＥＧ化、ポリシアル化ＨＥＳ化、組換えＰＥＧ模倣体、Ｆｃ融合、アルブミン融合、ナノ粒子の付着、ナノ粒子のカプセル化、コレステロール融合、鉄融合、アシル化、アミド化、糖鎖付加、側鎖の酸化、リン酸化、ビオチン化、表面活性物質の付加、アミノ酸模倣体の付加、又は非天然アミノ酸の付加が挙げられるがこれらに限定されない。

【０３３５】

タンパク質治療薬の臨床的有効性は、短い血漿半減期及びプロテアーゼ分解に対する感受性により制限されることが多い。様々な治療用タンパク質（例えばフィルグラスチム）の研究により、そのような困難性は、ポリペプチド配列を様々な非タンパク質性ポリマー（例えば、ポリエチレングリコール（ＰＥＧ）、ポリプロピレングリコール又はポリオキシアルキレン）のいずれかにコンジュゲートさせる又は連結する（例えば、典型的には、タンパク質及び非タンパク質性ポリマー（例えばＰＥＧ）の両方に共有結合する連結部分を介することを参照されたい）等の様々な改変により克服され得ることが分かっている。そのようなＰＥＧコンジュゲート生体分子は、臨床的に有効な特性（例えば、より良好な物理的及び熱的安定性、酵素分解に対する感受性からの保護、溶解性の増大、より長いイ

ンビボでの循環半減期及びクリアランスの減少、免疫原性及び抗原性の低下、並びに毒性の低下）を持つことが分かっている。

【０３３６】

ポリペプチド配列へのコンジュゲーションに適したＰＥＧは概して、室温で水溶性であり、且つ一般式Ｒ（Ｏ－ＣＨ$_2$－ＣＨ$_2$）$_n$Ｏ－Ｒを有し、この一般式中、Ｒは水素又はアルキル基若しくはアルカノール基等の保護基であり、ｎは１～１０００の整数である。Ｒが保護基である場合、Ｒは１～８個の炭素を一般に有する。ポリペプチド配列にコンジュゲートしたＰＥＧは直鎖又は分枝であることができる。分枝ＰＥＧ誘導体、「スター－ＰＥＧ（ｓｔａｒ－ＰＥＧ）」及び多アーム（ｍｕｌｔｉ－ａｒｍｅｄ）ＰＥＧが本開示により企図される。本開示で使用されるＰＥＧの分子量は任意の特定の範囲には限定されないが、特定の実施形態は５００～２０，０００の分子量を有し、他の実施形態は４，０００～１０，０００の分子量を有する。

【０３３７】

本開示はまた、複数のＰＥＧが異なるｎ値を有し、そのため様々な異なるＰＥＧが特定の比率で存在するコンジュゲートの組成物も企図する。例えば、いくつかの組成物は、ｎ＝１、２、３及び４のコンジュゲートの混合物を含む。いくつかの組成物において、ｎ＝１のコンジュゲートの割合は１８～２５％であり、ｎ＝２のコンジュゲートの割合は５０～６６％であり、ｎ＝３のコンジュゲートの割合は１２～１６％であり、ｎ＝４のコンジュゲートの割合は最大５％である。そのような組成物を、当該技術分野で既知の反応条件及び精製法により製造することができる。例えば、陽イオン交換クロマトグラフィーを使用してコンジュゲートを分離することができ、次いで、例えば付着したＰＥＧが所望の数であるコンジュゲートを含む画分を同定し、非改変タンパク質配列及び付着したＰＥＧが他の数であるコンジュゲートを含まないように精製する。

【０３３８】

ＰＥＧを、末端反応基（スペーサー）を介して本開示のポリペプチドに結合させることができる。このスペーサーは例えば、１つ以上のポリペプチド配列の遊離アミノ又はカルボキシル基とポリエチレングリコールとの間の結合を媒介する末端反応基である。遊離アミノ基に結合され得るスペーサーを有するＰＥＧとして、Ｎ－ヒドロキシスクシンイミドでポリエチレングリコールのコハク酸エステルを活性化することにより調製され得るＮ－ヒドロキシスクシンイミドポリエチレングリコールが挙げられる。遊離アミノ基に結合され得る別の活性化ポリエチレングリコールは、ポリエチレングリコールモノメチルエーテルと塩化シアヌルとを反応させることにより調製され得る２，４－ビス（Ｏ－メトキシポリエチレングリコール）－６－クロロ－ｓ－トリアジンである。遊離カルボキシル基に結合される活性化ポリエチレングリコールとしてポリオキシエチレンジアミンが挙げられる。

【０３３９】

スペーサーを有するＰＥＧへの本開示のポリペプチド配列のうちの１つ以上のコンジュゲーションを、様々な従来の方法により実行することができる。例えば、このコンジュゲーション反応を、４：１～３０：１の試薬対タンパク質のモル比を用いて、５～１０のｐＨ、４℃～室温の温度、３０分～２０時間にて溶液中で実行することができる。反応条件を選択して、この反応を、主として所望の置換度が生じるように導くことができる。一般に、低温、低ｐＨ（ｐＨ＝５）及び短い反応時間により、付着するＰＥＧの数が減少する傾向があり、より高い温度、中性～高ｐＨ（例えばｐＨ＞７）及びより長い反応時間により、付着するＰＥＧの数が増加する傾向がある。当該技術分野で既知の様々な手段を使用して、この反応を停止させることができる。いくつかの実施形態において、反応混合物を酸性化して例えば－２０℃で凍結することにより、この反応を停止させる。

【０３４０】

本開示はまた、ＰＥＧ模倣体の使用も企図する。ＰＥＧの特質（例えば、血清半減期の延長）を保持しつついくつかの更に有利な特性を付与する組換えＰＥＧ模倣体が開発されている。一例として、目的のペプチド又はタンパク質薬剤に既に融合されている、ＰＥＧ

と類似の延長された高次構造を形成することができる単純なポリペプチド鎖（例えば、Ａｌａ、Ｇｌｕ、Ｇｌｙ、Ｐｒｏ、Ｓｅｒ及びＴｈｒを含む）を、組換えにより製造することができる（例えば、Ａｍｕｎｉｘ’ＸＴＥＮ　ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ；Ｍｏｕｎｔａｉｎ　Ｖｉｅｗ，ＣＡ）。これは、製造プロセス中の付加的なコンジュゲーション工程を不要にする。さらに、確立された分子生物技術はポリペプチド鎖の側鎖組成の制御を可能にし、免疫原性及び製造特性の最適化が可能になる。

【０３４１】

本開示の目的のために、「グリコシル化」は、タンパク質、脂質又は他の有機分子にグリカンを付着させる酵素的プロセスを広く指すことを意味する。本開示と関連した用語「グリコシル化」の使用は概して、（根本のグリコシル化部位を除去することにより又は化学的及び／若しくは酵素的手段によりグリコシル化を欠失させることにより）１つ以上の炭水化物部分を付加する又は欠失させること並びに／又は天然配列中に存在してもよいし存在しなくてもよい１つ以上のグリコシル化部位を付加することを意味することが意図されている。加えて、この語句は、存在する様々な炭水化物部分の性質及び割合の変化を伴う天然タンパク質のグリコシル化での定性的変化を含む。グリコシル化は、タンパク質の物理的特性に劇的に影響を及ぼすことができ、タンパク質の安定性、分泌及び細胞内局在化でも重要であり得る。適切なグリコシル化は生物学的活性にとって必須であり得る。実際には、真核生物由来のいくつかの遺伝子は、グリコシル化タンパク質のための細胞プロセスを欠く細菌（例えば大腸菌（Ｅ．ｃｏｌｉ））中で発現される場合、グリコシル化の欠如によりわずかな活性又は不活性で回収されるタンパク質を生じる。

【０３４２】

グリコシル化部位の付加を、アミノ酸配列を改変することにより達成することができる。例えば、１つ以上のセリン若しくはトレオニン残基（Ｏ連結グリコシル化部位の場合）又はアスパラギン残基（Ｎ連結グリコシル化部位の場合）の付加又はこれらの残基による置換によって、ポリペプチドの改変を行なうことができる。各タイプで見られるＮ連結及びＯ連結オリゴ糖並びに糖残基の構造は異なることができる。両方で一般に見られる糖の１つのタイプは、Ｎ－アセチルノイラミン酸（以降ではシアル酸と称される）である。シアル酸は通常、Ｎ連結及びＯ連結オリゴ糖の両方の末端残基であり、このシアル酸の負電荷により、糖タンパク質に酸性特性を付与することができる。本開示の特定の実施形態はＮ－グリコシル化変異体を生成及び使用を含む。

【０３４３】

本開示のポリペプチド配列はＤＮＡレベルでの変化により任意選択で改変され得、具体的には、所望のアミノ酸に翻訳されるコドンが生成されるように、予め選択された塩基でポリペプチドをコードするＤＮＡを突然変異させることにより任意選択で改変され得る。ポリペプチド上の炭水化物部分の数を増加させる別の手段は、このポリペプチドへのグリコシドの化学的又は酵素的なカップリングによる。

【０３４４】

化学的若しくは酵素的に、又はグリコシル化されるアミノ酸残基をコードするコドンの置換により、炭水化物の除去を達成することができる。化学的グリコシル化技術は既知であり、ポリペプチド上の炭水化物部分の酵素的切断を、様々なエンドグリコシダーゼ及びエキソグリコシダーゼの使用により達成することができる。

【０３４５】

ジヒドロ葉酸レダクターゼ（ＤＨＦＲ）欠損チャイニーズハムスター卵巣（ＣＨＯ）細胞は、組換え糖タンパク質の産生のために一般に使用される宿主細胞である。この細胞は、酵素ベーターガラクトシドアルファー２，６－シアリルトランスフェラーゼを発現せず、従って、アルファー２，６－連結におけるシアル酸を、この細胞中で産生される糖タンパク質のＮ－連結オリゴ糖に付加しない。

【０３４６】

本開示は、ペプチド及びタンパク質の安定性及びインビボでの薬物動態を改善するための、天然に存在する生分解性ａ－（２→８）連結ポリシアル酸（「ＰＳＡ」）へのこのペ

プチド及びタンパク質のコンジュゲーションであるポリアシル化の使用も企図する。ＰＳＡは、高度に親水性である生分解性で非毒性の天然ポリマーであり、血液中において血清半減期を延長させる大きな見掛けの分子量を付与する。加えて、様々なペプチド及びタンパク質治療薬のポリシアル化により、タンパク質分解が著しく減少しており、インビボ活性が保持されており、免疫原性及び抗原性が減少している（例えばＧ．Ｇｒｅｇｏｒｉａｄｉｓ ｅｔ ａｌ．，Ｉｎｔ．Ｊ．Ｐｈａｒｍａｃｅｕｔｉｃｓ ３００（１－２）：１２５－３０を参照されたい）。他のコンジュゲート（例えばＰＥＧ）による改変と同様に、部位特異的ポリシアル化のための様々な技術が利用可能である（例えばＴ．Ｌｉｎｄｈｏｕｔ ｅｔ ａｌ．，ＰＮＡＳ １０８（１８）７３９７－７４０２（２０１１）を参照されたい）。

【０３４７】

コンジュゲーションのための更なる適切な成分及び分子として、例えば、サイログロブリン；アルブミン、例えばヒト血清アルブミン（ＨＡＳ）；テタヌストキソイド；ジフテリアトキソイド；ポリアミノ酸、例えばポリ（Ｄ－リシン：Ｄ－グルタミン酸）；ロタウイルスのＶＰ６ポリペプチド；インフルエンザウイルスヘマグルチニン、インフルエンザウイルス核タンパク質；キーホールリンペットヘモシアニン（ＫＬＨ）；並びにＢ型肝炎ウイルスコアタンパク質及び表面抗原；又は上記の任意の組み合わせが挙げられる。

【０３４８】

本開示の１つ以上のポリペプチドへのアルブミンの融合を、例えば、ＨＳＡをコードするＤＮＡ又はその断片が、１つ以上のポリペプチド配列をコードするＤＮＡに接合されるような遺伝子操作により達成することができる。その後、好適な宿主を、融合ポリペプチドを発現するように、例えば好適なプラスミドの形態の融合ヌクレオチド配列で形質転換することができる、又はトランスフェクトすることができる。この発現を、例えば原核細胞若しくは真核細胞からインビトロで達成してもよいし、例えば遺伝子導入生物からインビボで達成してもよい。本開示のいくつかの実施形態において、融合タンパク質の発現を哺乳動物細胞株（例えばＣＨＯ細胞株）中で実施する。形質転換は、本明細書において、細胞の周囲からの及び細胞膜を通って取り込まれた外因性の遺伝物質（外因性ＤＮＡ）の直接的な取込み、組込み及び発現により生じる細胞の遺伝的変更を指すように広く使用される。形質転換はいくつかの細菌種において自然に起こるが、他の細胞中において人工的な手段によっても達成され得る。

【０３４９】

さらに、アルブミン自体を、このアルブミンの循環半減期を延長するように改変することができる。１つ以上のポリペプチドへの改変アルブミンの融合を、上述の遺伝子操作技術により又は化学的コンジュゲーションにより達成することができ、結果として生じた融合分子は、非改変アルブミンとの融合物の半減期を超える半減期を有する（国際公開第２０１１／０５１４８９号パンフレットを参照されたい）。

【０３５０】

直接融合の代替として、コンジュゲートした脂肪酸鎖を介したアルブミン結合（アシル化）等のいくつかのアルブミン結合戦略が開発されている。血清アルブミンは脂肪酸の輸送タンパク質であることから、アルブミン結合活性を有するこれらの天然リガンドは、小タンパク質治療薬の半減期の延長に使用されている。例えば、糖尿病用の承認された製品であるインスリンデテミル（ＬＥＶＥＭＩＲ）は、遺伝的に改変されたインスリンにコンジュゲートされたミリスチル鎖を含み、長期にわたり作用するインスリン類似体が得られる。

【０３５１】

別のタイプの改変は、別のタンパク質（例えば、対象のタンパク質に対して異種であるアミノ酸配列を有するタンパク質）等の、ポリペプチド配列のＮ末端及び／若しくはＣ末端で１つ以上の追加の成分若しくは分子又は担体分子をコンジュゲートする（例えば連結する）ことである。そのため、例示的なポリペプチド配列を、別の成分又は分子とのコンジュゲートとして生成することができる。

【０３５２】
コンジュゲート改変により、第２の分子のさらなる又は相補的な機能又は活性を伴う活性を保持するポリペプチド配列がもたらされ得る。例えば、ポリペプチドをある分子にコンジュゲートさせて、例えば溶解性、貯蔵、インビボ又は貯蔵半減期又は安定性、免疫原性の減少、インビボでの放出の遅延又は制御等を促進することができる。他の機能又は活性として、非コンジュゲートポリペプチド配列に対する毒性を低下させるコンジュゲート、非コンジュゲートポリペプチド配列よりも効率的に１種の細胞若しくは器官を標的とするコンジュゲート、又は本明細書に記載されている障害若しくは疾患（例えば糖尿病）に関連する原因若しくは効果にさらに対抗するための薬物が挙げられる。
【０３５３】
ポリペプチドは、大きくて緩やかに代謝される巨大分子、例えばタンパク質；多糖、例えばセファロース、アガロース、セルロース、セルロースビーズ；ポリマーアミノ酸、例えばポリグルタミン酸、ポリリシン；アミノ酸コポリマー；不活性化されたウイルス粒子；不活性化された細菌毒素、例えば、ジフテリア、テタヌス、コレラ、ロイコトキシン分子からの毒素；不活性化された細菌；及び樹状細胞にもコンジュゲートされ得る。
【０３５４】
コンジュゲーションのさらなる候補成分及び分子として、単離又は精製に適したものが挙げられる。特定の非限定的な例として、結合分子、例えばビオチン（ビオチン－アビジン特異的結合対）、抗体、受容体、リガンド、レクチン、又は固体支持体（例えば、プラスチック若しくはポリスチレンビーズ、プレート若しくはビーズ、磁気ビーズ、試験片及び膜が挙げられる）を含む分子が挙げられる。
【０３５５】
陽イオン交換クロマトグラフィー等の精製方法を使用して、コンジュゲートをその様々な分子量に効率的に分離する電荷の差異によってコンジュゲートを分離することができる。例えば、陽イオン交換カラムを充填し、次いで－２０ｍＭの酢酸ナトリウムｐＨ－４で洗浄し、次いで約３～５．５のｐＨ（例えばｐＨ－４．５）で緩衝化した直線（０Ｍから０．５Ｍ）ＮａＣｌ勾配で溶出させることができる。陽イオン交換クロマトグラフィーにより得られた画分の内容物を、従来の方法、例えば質量分析、ＳＤＳ－ＰＡＧＥ、又は分子量により分子実体を分離するための他の既知の方法を使用して、分子量により同定することができる。
【０３５６】
特定の実施形態において、本開示のポリペプチド配列のアミノ末端又はカルボキシル末端を免疫グロブリンＦｃ領域（例えばヒトＦｃ）と融合させて、融合コンジュゲート（又は融合分子）を形成することができる。Ｆｃ融合コンジュゲートは生物製剤の全身半減期を延長することが分かっており、そのため、生物製剤製品は頻繁な投与をあまり必要としない場合がある。
【０３５７】
Ｆｃは、血管を覆う内皮細胞中の新生児Ｆｃ受容体（ＦｃＲｎ）に結合し、結合すると、Ｆｃ融合分子は分解から保護されて循環中に再放出され、分子をより長く循環内に保つ。このＦｃ結合は、内因性ＩｇＧがその長期の血漿半減期を保持するメカニズムであると考えられる。より近年のＦｃ融合技術は生物薬剤の単一コピーを抗体のＦｃ領域に連結させて、従来のＦｃ融合コンジュゲートと比較して生物製剤の薬物動態及び薬力学特性を最適化する。
【０３５８】
本開示は、現在知られている又は将来開発される、１つ以上の特定を改善するためのポリペプチドの他の改変の使用を企図する。本開示のポリペプチドの循環半減期を延長させる、安定性を増加させる、クリアランスを減少させる又は免疫原性若しくはアレルゲン性を改変するそのような一方法は、分子の特性を改変するために他の分子に連結されたヒドロキシエチルデンプン誘導体を利用するヘシル化（ｈｅｓｙｌａｔｉｏｎ）によるポリペプチド配列の改変を含む。ヘシル化の様々な態様が例えば米国特許出願公開第２００７／

０１３４１９７号明細書及び同第２００６／０２５８６０７号明細書に記載されている。
【０３５９】
インビトロペプチド／ポリペプチド合成
タンパク質又はペプチドは、標準的な分子生物学的技法によるタンパク質、ポリペプチド又はペプチドの発現、天然供給源からのタンパク質又はペプチドの単離、インビトロ翻訳、又はタンパク質又はペプチドの化学合成を含め、当業者に公知の任意の技法によって作製することができる。様々な遺伝子に対応するヌクレオチド及びタンパク質、ポリペプチド及びペプチド配列は既に開示されており、当業者に公知のコンピュータ化されたデータベースを参照することができる。一つのかかるデータベースは、国立衛生研究所（Ｎａｔｉｏｎａｌ Ｉｎｓｔｉｔｕｔｅｓ ｏｆ Ｈｅａｌｔｈ）ウェブサイトにある国立バイオテクノロジー情報センター（Ｎａｔｉｏｎａｌ Ｃｅｎｔｅｒ ｆｏｒ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ Ｉｎｆｏｒｍａｔｉｏｎ）のＧｅｎｂａｎｋ及びＧｅｎＰｅｐｔデータベースである。既知の遺伝子のコード領域は、本明細書に開示される技法を用いて、又は当業者に公知であろうとおりに増幅し及び／又は発現させることができる。或いは、様々な市販のタンパク質、ポリペプチド及びペプチド調製物が当業者に公知である。
【０３６０】
ペプチドは、夾雑細菌又は動物性物質を含有しない試薬を利用して容易に化学的に合成することができる（Ｍｅｒｒｉｆｉｅｌｄ ＲＢ：「固相ペプチド合成Ｉ．テトラペプチドの合成（Ｓｏｌｉｄ ｐｈａｓｅ ｐｅｐｔｉｄｅ ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ．Ｉ．Ｔｈｅ ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ ｏｆ ａ ｔｅｔｒａｐｅｐｔｉｄｅ）」．Ｊ．Ａｍ．Ｃｈｅｍ．Ｓｏｃ．８５：２１４９－５４，１９６３）。特定の実施形態において、ネオ抗原ペプチドは、（１）均一合成及び開裂条件を用いたマルチチャネル機器でのパラレル固相合成；（２）ＲＰ－ＨＰＬＣカラムでのカラムストリッピングによる精製；及びペプチド間での再洗浄、但し交換なし；続いて（３）最も情報価値の高い、限られた一組のアッセイによる分析によって調製される。個々の患者の一組のペプチドに関して医薬品の製造管理及び品質管理に関する基準（ＧＭＰ）のフットプリントを定義付けることができ、従ってスイート切り替え手順が必要となるのは、異なる患者のペプチド合成間のみである。
【０３６１】
或いは、本発明のネオ抗原ペプチドをコードする核酸（例えばポリヌクレオチド）を使用して、ネオ抗原ペプチドをインビトロで作製してもよい。ポリヌクレオチドは、例えば、ＤＮＡ、ｃＤＮＡ、ＰＮＡ、ＣＮＡ、ＲＮＡ、一本鎖及び／又は二本鎖のいずれかの、又は天然の若しくは安定化した形態のポリヌクレオチド、例えばホスホロチオエート（ｐｈｏｓｐｈｏｒｏｔｈｉａｔｅ）骨格を有するポリヌクレオチドなど、又はそれらの組み合わせであってよく、それがペプチドをコードする限りはイントロンを含んでも、又は含まなくてもよい。一実施形態では、インビトロ翻訳を用いてペプチドが作製される。当業者が利用し得る多くの例示的システムが存在する（例えば、Ｒｅｔｉｃ Ｌｙｓａｔｅ ＩＶＴキット、Ｌｉｆｅ Ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｉｅｓ、Ｗａｌｔｈａｍ、ＭＡ）。
【０３６２】
ポリペプチドの発現能を有する発現ベクターもまた調製することができる。種々の細胞型に対する発現ベクターが当該技術分野において周知されており、過度の実験を行うことなく選択し得る。概して、ＤＮＡがプラスミドなどの発現ベクターに、発現に適切な向き及び正しいリーディングフレームで挿入される。必要であれば、ＤＮＡは、所望の宿主（例えば、細菌）によって認識される適切な転写及び翻訳調節制御ヌクレオチド配列に連結されてもよく、しかしかかる制御は概して発現ベクターにおいて利用可能である。次にベクターは、標準的な技法を用いてクローニング用の宿主細菌に導入される（例えば、Ｓａｍｂｒｏｏｋ ｅｔ ａｌ．（１９８９）Ｍｏｌｅｃｕｌａｒ Ｃｌｏｎｉｎｇ，Ａ Ｌａｂｏｒａｔｏｒｙ Ｍａｎｕａｌ，Ｃｏｌｄ Ｓｐｒｉｎｇ Ｈａｒｂｏｒ Ｌａｂｏｒａｔｏｒｙ，Ｃｏｌｄ Ｓｐｒｉｎｇ Ｈａｒｂｏｒ，Ｎ．Ｙ．を参照）。
【０３６３】
単離ポリヌクレオチドを含む発現ベクター、並びに発現ベクターを含む宿主細胞もまた

企図される。ネオ抗原ペプチドは、所望のネオ抗原ペプチドをコードするＲＮＡ又はｃＤＮＡ分子の形態で提供され得る。本発明の１つ以上のネオ抗原ペプチドが、単一の発現ベクターによって提供され得る。

【０３６４】

用語「ポリペプチドをコードするポリヌクレオチド」は、ポリペプチドのコード配列のみを含むポリヌクレオチド並びにさらなるコード配列及び／又は非コード配列を含むポリヌクレオチドを包含する。ポリヌクレオチドはＲＮＡの形態又はＤＮＡの形態であってもよい。ＤＮＡにはｃＤＮＡ、ゲノムＤＮＡ、及び合成ＤＮＡが含まれ；二本鎖又は一本鎖であってもよく、一本鎖の場合にはコード鎖又は非コード鎖（アンチセンス鎖）であってもよい。

【０３６５】

実施形態において、ポリヌクレオチドは、例えば宿主細胞からのポリペプチドの発現及び／又は分泌を助けるポリヌクレオチド（例えば、細胞からのポリペプチドの輸送を制御するための分泌配列として機能するリーダー配列）と同じリーディングフレームで融合した腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドのコード配列を含み得る。リーダー配列を有するポリペプチドはプレタンパク質であり、成熟形態のポリペプチドを形成するため宿主細胞によって切断されるリーダー配列を有し得る。

【０３６６】

実施形態において、ポリヌクレオチドは、例えばコードされたポリペプチドの精製を可能にして、次にそれが個別化された新生物ワクチン又は免疫原性組成物に組み込まれ得るようにするマーカー配列に同じリーディングフレームで融合した腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドのコード配列を含み得る。例えば、マーカー配列は、細菌宿主の場合には、マーカーと融合した成熟ポリペプチドの精製を提供するｐＱＥ－９ベクターにより供給されるヘキサヒスチジンタグであってよく、又はマーカー配列は、哺乳類宿主（例えば、ＣＯＳ－７細胞）が使用されるとき、インフルエンザヘマグルチニンタンパク質に由来するヘマグルチニン（ＨＡ）タグであってもよい。さらなるタグとしては、限定はされないが、カルモジュリンタグ、ＦＬＡＧタグ、Ｍｙｃタグ、Ｓタグ、ＳＢＰタグ、Ｓｏｆｔａｇ　１、Ｓｏｆｔａｇ　３、Ｖ５タグ、Ｘｐｒｅｓｓタグ、イソペプタグ（Ｉｓｏｐｅｐｔａｇ）、ＳｐｙＴａｇ、ビオチンカルボキシルキャリアータンパク質（ＢＣＣＰ）タグ、ＧＳＴタグ、蛍光タンパク質タグ（例えば、緑色蛍光タンパク質タグ）、マルトース結合タンパク質タグ、Ｎｕｓタグ、Ｓｔｒｅｐタグ、チオレドキシンタグ、ＴＣタグ、Ｔｙタグなどが挙げられる。

【０３６７】

実施形態において、ポリヌクレオチドは、複数のネオ抗原ペプチドの産生能を有する単一のコンカテマー化したネオ抗原ペプチドコンストラクトを作成するため同じリーディングフレームで融合した腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドの１つ以上のコード配列を含み得る。

【０３６８】

特定の実施形態において、本発明の腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドをコードするポリヌクレオチドと少なくとも６０％同一、少なくとも６５％同一、少なくとも７０％同一、少なくとも７５％同一、少なくとも８０％同一、少なくとも８５％同一、少なくとも９０％同一、少なくとも９５％同一、又は少なくとも９６％、９７％、９８％又は９９％同一のヌクレオチド配列を有する単離核酸分子が提供され得る。

【０３６９】

参照ヌクレオチド配列と少なくとも例えば９５％「同一」のヌクレオチド配列を有するポリヌクレオチドとは、ポリヌクレオチドのヌクレオチド配列が参照配列に対して、ポリヌクレオチド配列に参照ヌクレオチド配列の１００ヌクレオチドにつき最大５個の点突然変異が含まれ得ることを除き同一であることが意図される。換言すれば、参照ヌクレオチド配列と少なくとも９５％同一のヌクレオチド配列を有するポリヌクレオチドを得るには、参照配列中のヌクレオチドの最大５％が欠失しているか又は別のヌクレオチドに置換されていてもよく、又は参照配列中の全ヌクレオチドの最大５％の数のヌクレオチドが参照

配列に挿入されていてもよい。参照配列のこれらの突然変異は参照ヌクレオチド配列のアミノ末端又はカルボキシ末端位置又はそれらの末端位置の間のどこかに、参照配列中のヌクレオチド間に個々に散在して、或いは参照配列内で１つ以上の隣接するまとまりとして存在し得る。

【０３７０】

実際問題として、任意の特定の核酸分子が参照配列と少なくとも８０％同一、少なくとも８５％同一、少なくとも９０％同一、及び一部の実施形態では、少なくとも９５％、９６％、９７％、９８％、又は９９％同一であるかどうかは、Ｂｅｓｔｆｉｔプログラム（ウィスコンシン配列解析パッケージ（Ｗｉｓｃｏｎｓｉｎ Ｓｅｑｕｅｎｃｅ Ａｎａｌｙｓｉｓ Ｐａｃｋａｇｅ）、バージョン８ Ｕｎｉｘ版、Ｇｅｎｅｔｉｃｓ Ｃｏｍｐｕｔｅｒ Ｇｒｏｕｐ、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ Ｒｅｓｅａｒｃｈ Ｐａｒｋ，５７５ Ｓｃｉｅｎｃｅ Ｄｒｉｖｅ，Ｍａｄｉｓｏｎ，ＷＩ ５３７１１）などの公知のコンピュータプログラムを使用して従来法で決定することができる。Ｂｅｓｔｆｉｔは、Ｓｍｉｔｈ ａｎｄ Ｗａｔｅｒｍａｎ，Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ａｐｐｌｉｅｄ Ｍａｔｈｅｍａｔｉｃｓ ２：４８２－４８９（１９８１）の局所的相同性アルゴリズムを使用して２つの配列間における最良の相同性セグメントを見付け出す。Ｂｅｓｔｆｉｔ又は任意の他の配列アラインメントプログラムを使用して特定の配列が本発明に係る参照配列と例えば９５％同一であるかどうかを決定するとき、パラメータの設定は、参照ヌクレオチド配列の全長にわたって同一性のパーセンテージが計算され、且つ参照配列中のヌクレオチド総数の最大５％の相同性のギャップが許容されるように行われる。

【０３７１】

本明細書に記載される単離された腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドは、当該技術分野において公知の任意の好適な方法によりインビトロで（例えば実験室で）産生することができる。かかる方法は、直接のタンパク質合成方法から、単離ポリペプチド配列をコードするＤＮＡ配列を構築し且つそれらの配列を好適な形質転換宿主において発現させるにまでに及ぶ。一部の実施形態では、ＤＮＡ配列は組換え技術を用いて、目的の野生型タンパク質をコードするＤＮＡ配列を単離又は合成することにより構築される。場合により、部位特異的突然変異誘発によって配列に突然変異を誘発し、その機能性類似体を提供し得る。例えば、Ｚｏｅｌｌｅｒ ｅｔ ａｌ．，Ｐｒｏｃ．Ｎａｔ’ｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．ＵＳＡ ８１：５６６２－５０６６（１９８４）及び米国特許第４，５８８，５８５号明細書を参照のこと。

【０３７２】

実施形態において、目的のポリペプチドをコードするＤＮＡ配列は、オリゴヌクレオチドシンセサイザーを使用した化学合成によって構築され得る。かかるオリゴヌクレオチドは、所望のポリペプチドのアミノ酸配列に基づき、且つ目的の組換えポリペプチドを産生する宿主細胞に好ましいコドンを選択して設計することができる。目的の単離ポリペプチドをコードする単離ポリヌクレオチド配列の合成には、標準方法を適用し得る。例えば、完全なアミノ酸配列を使用して逆翻訳された遺伝子を構築することができる。さらに、特定の単離ポリペプチドをコードするヌクレオチド配列を含むＤＮＡオリゴマーを合成することができる。例えば、所望のポリペプチドの一部分をコードするいくつかの小型オリゴヌクレオチドを合成し、次にライゲートすることができる。個々のオリゴヌクレオチドは、典型的には相補的アセンブリのための５’又は３’オーバーハングを含む。

【０３７３】

アセンブリ（例えば、合成、部位特異的突然変異誘発、又は別の方法による）の後、目的とする特定の単離ポリペプチドをコードするポリヌクレオチド配列を発現ベクターに挿入し、場合により所望の宿主でのタンパク質の発現に適切な発現制御配列に動作可能に連結される。アセンブリが適切であることは、ヌクレオチドシーケンシング、制限酵素マッピング、及び好適な宿主における生物学的に活性なポリペプチドの発現によって確認することができる。当該技術分野において周知のとおり、宿主においてトランスフェクト遺伝子の高い発現レベルを達成するため、選択の発現宿主で機能する転写及び翻訳発現制御配

列に動作可能を遺伝子に連結することができる。

【０３７４】

組換え発現ベクターを使用して、腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドをコードするＤＮＡを増幅し及び発現させてもよい。組換え発現ベクターは複製可能なＤＮＡコンストラクトであり、哺乳類、微生物、ウイルス又は昆虫遺伝子に由来する好適な転写又は翻訳調節エレメントに動作可能に連結された腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド又は生物学的に同等な類似体をコードする合成の又はｃＤＮＡ由来のＤＮＡ断片を有する。転写単位は概して、本明細書にさらに詳細に記載するとおり、（１）遺伝子発現において調節的役割を有する１つ又は複数の遺伝子エレメント、例えば転写プロモーター又はエンハンサーと、（２）ｍＲＮＡに転写され且つタンパク質に翻訳される構造配列又はコード配列と、（３）適切な転写及び翻訳開始及び終結配列とのアセンブリを含む。かかる調節エレメントは、転写を制御するオペレーター配列を含み得る。宿主での複製能（通常は複製起点によって付与される）、及び形質転換体の認識を促進するための選択遺伝子が、さらに組み込まれ得る。ＤＮＡ領域は、それらが互いに機能的に関係しているとき、動作可能に連結されている。例えば、シグナルペプチド（分泌リーダー）のＤＮＡは、それがポリペプチドの分泌に関与する前駆体として発現する場合には、ポリペプチドのＤＮＡに動作可能に連結されている；プロモーターは、それが配列の転写を制御する場合には、コード配列に動作可能に連結されている；又はリボソーム結合部位は、それが翻訳を可能にする位置にある場合には、コード配列に動作可能に連結されている。概して、動作可能に連結されているとは、隣接することを意味し、分泌リーダーの場合には、隣接すること及びリーディングフレームにあることを意味する。酵母発現系での使用が意図される構造エレメントは、宿主細胞による翻訳タンパク質の細胞外分泌を可能にするリーダー配列を含む。或いは、組換えタンパク質がリーダー配列又は輸送配列なしに発現する場合、それはＮ末端メチオニン残基を含み得る。場合により、発現した組換えタンパク質からこの残基が続いて切断されることで、最終産物がもたらされ得る。

【０３７５】

真核生物宿主、特に哺乳動物又はヒトに有用な発現ベクターとしては、例えば、ＳＶ４０、ウシパピローマウイルス、アデノウイルス及びサイトメガロウイルス由来の発現制御配列を含むベクターが挙げられる。細菌宿主に有用な発現ベクターとしては、公知の細菌プラスミド、例えば、ｐＣＲ　１、ｐＢＲ３２２、ｐＭＢ９を含む大腸菌（Ｅｓｃｈｅｒｉｃｈｉａ　ｃｏｌｉ）由来のプラスミド及びそれらの誘導体、より広い宿主域のプラスミド、例えばＭ１３及び繊維状一本鎖ＤＮＡファージが挙げられる。

【０３７６】

ポリペプチドの発現に好適な宿主細胞としては、適切なプロモーターの制御下にある原核細胞、酵母細胞、昆虫細胞又は高等真核細胞が挙げられる。原核生物には、グラム陰性生物又はグラム陽性生物、例えば大腸菌（Ｅ．ｃｏｌｉ）又はバチルス属（Ｂａｃｉｌｌｉ）が含まれる。高等真核細胞には、哺乳類起源の樹立細胞株が含まれる。無細胞翻訳系もまた用いることができる。細菌、真菌、酵母、及び哺乳類細胞宿主での使用に適切なクローニング及び発現ベクターは、当該技術分野において周知されている（Ｐｏｕｗｅｌｓ　ｅｔ　ａｌ．，Ｃｌｏｎｉｎｇ　Ｖｅｃｔｏｒｓ：Ａ　Ｌａｂｏｒａｔｏｒｙ　Ｍａｎｕａｌ，Ｅｌｓｅｖｉｅｒ，Ｎ．Ｙ．，１９８５を参照）。

【０３７７】

様々な哺乳類又は昆虫細胞培養系もまた、有利には組換えタンパク質を発現させるために用いられる。哺乳類細胞における組換えタンパク質の発現は、かかるタンパク質が概して正しく折り畳まれ、適切に修飾され、且つ完全に機能性であるため、実施することができる。好適な哺乳類宿主細胞系の例としては、Ｇｌｕｚｍａｎ（Ｃｅｌｌ　２３：１７５，１９８１）によって記載されるサル腎細胞のＣＯＳ－７系、並びに適切なベクターの発現能を有する他の細胞系、例えば、Ｌ細胞、Ｃ１２７、３Ｔ３、チャイニーズハムスター卵巣（ＣＨＯ）、２９３、ＨｅＬａ及びＢＨＫ細胞系が挙げられる。哺乳類発現ベクターは非転写エレメント、例えば、複製起点、発現させる遺伝子に連結される好適なプロモー

ター及びエンハンサー、並びに他の５’又は３’フランキング非転写配列、及び５’又は３’非翻訳配列、例えば必須リボソーム結合部位、ポリアデニル化部位、スプライス供与・受容部位、及び転写終結配列を含み得る。昆虫細胞において異種タンパク質を産生するためのバキュロウイルスシステムが、Ｌｕｃｋｏｗ ａｎｄ Ｓｕｍｍｅｒｓ，Ｂｉｏ／Ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ ６：４７（１９８８）によってレビューされている。

【０３７８】

形質転換宿主により産生されたタンパク質は、任意の好適な方法により精製することができる。かかる標準方法には、クロマトグラフィー（例えば、イオン交換、アフィニティー及びサイズ排除カラムクロマトグラフィーなど）、遠心、溶解度差、又は任意の他の標準的なタンパク質精製技法によることが含まれる。アフィニティータグ、例えば、ヘキサヒスチジン、マルトース結合ドメイン、インフルエンザコート配列、グルタチオン－Ｓ－トランスフェラーゼなどをタンパク質に結合させると、適切なアフィニティーカラムに通すことによる容易な精製が可能となり得る。単離されたタンパク質はまた、タンパク質分解、核磁気共鳴及びＸ線結晶学などの技法を用いて物理的に特徴付けることができる。

【０３７９】

例えば、組換えタンパク質を培養培地中に分泌するシステムからの上清を、初めに、市販のタンパク質濃縮フィルタ、例えばＡｍｉｃｏｎ又はＭｉｌｌｉｐｏｒｅ Ｐｅｌｌｉｃｏｎ限外ろ過ユニットを使用して濃縮することができる。濃縮ステップの後、濃縮物を好適な精製マトリックスに加えることができる。或いは、陰イオン交換樹脂、例えばペンダントジエチルアミノエチル（ＤＥＡＥ）基を有するマトリックス又は基質を用いることができる。マトリックスは、アクリルアミド、アガロース、デキストラン、セルロース又はタンパク質精製において一般的に用いられる他の種類であってもよい。或いは、陽イオン交換ステップを用いることができる。好適な陽イオン交換体としては、スルホプロピル基又はカルボキシメチル基を含む様々な不溶性マトリックスが挙げられる。最後に、疎水性ＲＰ－ＨＰＬＣ媒体、例えばペンダントメチル基又は他の脂肪族基を有するシリカゲルを用いる１つ以上の逆相高速液体クロマトグラフィー（ＲＰ－ＨＰＬＣ）ステップを用いて癌幹細胞タンパク質－Ｆｃ組成物をさらに精製することができる。前述の精製ステップの一部又は全てを様々な組み合わせで用いて均一な組換えタンパク質を提供することもできる。

【０３８０】

細菌培養物において産生された組換えタンパク質は、例えば、初めに細胞ペレットから抽出し、続いて１回以上濃縮し、塩析し、水溶性イオン交換又はサイズ排除クロマトグラフィーステップを行うことにより単離し得る。最終的な精製ステップには高速液体クロマトグラフィー（ＨＰＬＣ）が用いられてもよい。組換えタンパク質の発現に用いられる微生物細胞は、凍結融解サイクリング、音波処理、機械的破壊、又は細胞溶解剤の使用を含む任意の好都合な方法によって破壊することができる。

【０３８１】

インビボペプチド／ポリペプチド合成

本発明はまた、ネオ抗原ペプチド／ポリペプチドをそれを必要としている対象に例えばＤＮＡ／ＲＮＡワクチンの形態でインビボで送達するための媒体としての核酸分子の使用も企図する（例えば、本明細書によって全体として参照により援用される国際公開第２０１２／１５９６４３号パンフレット、及び国際公開第２０１２／１５９７５４号パンフレットを参照）。

【０３８２】

一実施形態において、ネオ抗原は、それを必要としている患者にプラスミドを使用して投与され得る。これらは、通常は強力なウイルスプロモーターからなって目的の遺伝子（又は相補ＤＮＡ）のインビボ転写及び翻訳を駆動するプラスミドである（Ｍｏｒ，ｅｔ ａｌ．，（１９９５）．Ｔｈｅ Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ １５５（４）：２０３９－２０４６）。時に、ｍＲＮＡ安定性を改善し、ひいてはタンパク質発現を増加させるため、イントロンＡが含まれ得る（Ｌｅｉｔｎｅｒ ｅｔ ａｌ．（１９

９７）．Ｔｈｅ Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ １５９（１２）：６１１２－６１１９）。プラスミドはまた、ウシ成長ホルモン又はウサギβ－グロブリンポリアデニル化配列などの強力なポリアデニル化／転写終結シグナルも含む（Ａｌａｒｃｏｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖ．Ｐａｒａｓｉｔｏｌ．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｐａｒａｓｉｔｏｌｏｇｙ ４２：３４３－４１０；Ｒｏｂｉｎｓｏｎ ｅｔ ａｌ．，（２０００）．Ａｄｖ．Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓ．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓｅａｒｃｈ ５５：１－７４；Ｂｏｅｈｍｅｔ ａｌ．，（１９９６）．Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｉｃａｌ Ｍｅｔｈｏｄｓ １９３（１）：２９－４０）。時に、２つ以上の免疫原を発現させるため、又は免疫原と免疫刺激性タンパク質とを発現させるため、マルチシストロンベクターが構築される（Ｌｅｗｉｓ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓｅａｒｃｈ（Ａｃａｄｅｍｉｃ Ｐｒｅｓｓ）５４：１２９－８８）。

【０３８３】

プラスミドは、免疫原がそこから発現する「媒体」であるため、タンパク質発現が最大となるようにベクター設計を最適化することは必須である（Ｌｅｗｉｓ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓｅａｒｃｈ（Ａｃａｄｅｍｉｃ Ｐｒｅｓｓ）５４：１２９－８８）。タンパク質発現を増強する一つの方法は、病原性ｍＲＮＡのコドン使用頻度を真核細胞に対して最適化することによる。別の考慮すべき点は、プロモーターの選択である。かかるプロモーターはＳＶ４０プロモーター又はラウス肉腫ウイルス（ＲＳＶ）であり得る。

【０３８４】

プラスミドは、幾つもの異なる方法によって動物組織に導入し得る。２つの最も一般的な手法は、標準的な皮下針を使用した生理食塩水中のＤＮＡの注射、及び遺伝子銃送達である。ＤＮＡワクチンプラスミドの構築及び続くこれらの２つの方法による宿主へのその送達に関する基本的な概略が、Ｓｃｉｅｎｔｉｆｉｃ Ａｍｅｒｉｃａｎ（Ｗｅｉｎｅｒ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）Ｓｃｉｅｎｔｉｆｉｃ Ａｍｅｒｉｃａｎ ２８１（１）：３４－４１）に示される。生理食塩水中での注射は、通常、骨格筋において筋肉内に（ＩＭ）行われるか、又は皮内に（ＩＤ）行われ、ＤＮＡは細胞外間隙に送達される。これは電気穿孔によるか、ブピバカインなどのミオトキシンで筋繊維に一時的に損傷を与えることによるか；又は生理食塩水若しくはショ糖の高張液を使用することにより補助し得る（Ａｌａｒｃｏｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖ．Ｐａｒａｓｉｔｏｌ．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｐａｒａｓｉｔｏｌｏｇｙ ４２：３４３－４１０）。この送達方法に対する免疫応答は、針の種類、針の位置合わせ、注射速度、注射容積、筋肉型、並びに注射を受ける動物の年齢、性別及び生理的条件を含め、多くの要因の影響を受け得る（Ａｌａｒｃｏｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖ．Ｐａｒａｓｉｔｏｌ．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｐａｒａｓｉｔｏｌｏｇｙ ４２：３４３－４１０）。

【０３８５】

もう一つの一般的に用いられる送達方法である遺伝子銃送達は、金又はタングステンマイクロパーティクル上に吸着させたプラスミドＤＮＡ（ｐＤＮＡ）を、加速剤として圧縮ヘリウムを使用して弾道学的に加速させて標的細胞に入れ込む（Ａｌａｒｃｏｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖ．Ｐａｒａｓｉｔｏｌ．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｐａｒａｓｉｔｏｌｏｇｙ ４２：３４３－４１０；Ｌｅｗｉｓ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓｅａｒｃｈ（Ａｃａｄｅｍｉｃ Ｐｒｅｓｓ）５４：１２９－８８）。

【０３８６】

代替的な送達方法としては、鼻粘膜及び肺粘膜などの粘膜表面に対するネイキッドＤＮＡのエアロゾル滴下（Ｌｅｗｉｓ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）．Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓｅａｒｃｈ（Ａｃａｄｅｍｉｃ Ｐｒｅｓｓ）５４：１２９－８８）、並びに眼及び腟粘膜に対するｐＤＮＡの局所投与（Ｌｅｗｉｓ ｅｔ ａｌ．，（１９９９）Ａｄｖａｎｃｅｓ ｉｎ Ｖｉｒｕｓ Ｒｅｓｅａｒｃｈ（Ａｃａｄｅｍｉｃ

Ｐｒｅｓｓ）５４：１２９－８８）を挙げることができる。粘膜表面送達はまた、カチオン性リポソーム－ＤＮＡ調製物、生分解性ミクロスフェア、腸粘膜に対する経口投与用の弱毒化シゲラ（Ｓｈｉｇｅｌｌａ）又はリステリア（Ｌｉｓｔｅｒｉａ）ベクター、及び組換えアデノウイルスベクターを使用しても達成されている。ＤＮＡ又はＲＮＡを、細胞を一次的に透過性にする細胞膜の軽度な機械的破壊の後に細胞に送達することもできる。そのような膜の軽度な機械的破壊を、小さい開口を介して細胞を穏やかに押し出すことにより達成することができる（「免疫細胞への機能的巨大分子のエキソビボ細胞質送達（Ｅｘ Ｖｉｖｏ Ｃｙｔｏｓｏｌｉｃ Ｄｅｌｉｖｅｒｙ ｏｆ Ｆｕｎｃｔｉｏｎａｌ Ｍａｃｒｏｍｏｌｅｃｕｌｅｓ ｔｏ Ｉｍｍｕｎｅ Ｃｅｌｌｓ）」，Ｓｈａｒｅｉ ｅｔ ａｌ，ＰＬＯＳ ＯＮＥ｜ＤＯＩ：１０．１３７１／ｊｏｕｒｎａｌ．ｐｏｎｅ．０１１８８０３ Ａｐｒｉｌ １３，２０１５）。

【０３８７】

有効な免疫応答を生じさせるために必要なＤＮＡの用量は送達方法によって決まる。生理食塩水注射では１０μｇ～１ｍｇの様々な量のＤＮＡが必要となるが、遺伝子銃送達では有効な免疫応答を生じさせるために筋肉内生理食塩水注射の１００～１０００分の１のＤＮＡでよい。概して、０．２μｇ～２０μｇが必要であり、しかしながら１６ｎｇ程の少ない分量も報告されている。これらの分量は種毎に異なり、例えばマウスで必要なＤＮＡは霊長類の約１０分の１である。生理食塩水注射では、ＤＮＡが標的組織の細胞外間隙（通常は筋肉）に送達され、そこで細胞によって取り込まれる前に物理的障壁（少し例を挙げるだけでも、基底膜及び大量の結合組織など）を乗り越えなければならないため、より多くのＤＮＡが必要であるが、遺伝子銃送達では、ＤＮＡが細胞に直接撃ち込まれ、従って「無駄」は少なくなる（例えば、Ｓｅｄｅｇａｈ ｅｔ ａｌ．，（１９９４）．Ｐｒｏｃｅｅｄｉｎｇｓ ｏｆ ｔｈｅ Ｎａｔｉｏｎａｌ Ａｃａｄｅｍｙ ｏｆ Ｓｃｉｅｎｃｅｓ ｏｆ ｔｈｅ Ｕｎｉｔｅｄ Ｓｔａｔｅｓ ｏｆ Ａｍｅｒｉｃａ ９１（２１）：９８６６－９８７０；Ｄａｈｅｓｈｉａｅｔ ａｌ．，（１９９７）．Ｔｈｅ Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ １５９（４）：１９４５－１９５２；Ｃｈｅｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９８）．Ｔｈｅ Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ １６０（５）：２４２５－２４３２；Ｓｉｚｅｍｏｒｅ（１９９５）Ｓｃｉｅｎｃｅ ２７０（５２３４）：２９９－３０２；Ｆｙｎａｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９３）Ｐｒｏｃ．Ｎａｔｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．Ｕ．Ｓ．Ａ．９０（２４）：１１４７８－８２を参照）。

【０３８８】

一実施形態において、新生物ワクチン又は免疫原性組成物は、例えば本発明に従い同定されるとおりの１つ以上のネオ抗原ペプチド／ポリペプチドをコードする別個のＤＮＡプラスミドを含み得る。本明細書において考察するとおり、発現ベクターの正確な選択は、発現させるペプチド／ポリペプチドに依存することができ、十分に当業者の技術の範囲内である。ＤＮＡコンストラクト（例えば、筋細胞においてエピソーム性、非複製、非組込み形態のもの）の予想される持続性が、防御期間の増加をもたらすと予想される。

【０３８９】

本発明の１つ以上のネオ抗原ペプチドは、ウイルスベースのシステム（例えば、アデノウイルスシステム、アデノ随伴ウイルス（ＡＡＶ）ベクター、ポックスウイルス、又はレンチウイルス）を使用してインビボでコードされ及び発現してもよい。一実施形態において、新生物ワクチン又は免疫原性組成物は、例えばアデノウイルスなど、それを必要としているヒト患者で使用されるウイルスベースのベクターを含み得る（例えば、Ｂａｄｅｎ ｅｔ ａｌ．「組換えアデノウイルス血清型２６型ＨＩＶ－１ Ｅｎｖワクチン（ＩＰＣＡＶＤ ００１）の安全性及び免疫原性のファースト・イン・ヒューマン評価（Ｆｉｒｓｔ－ｉｎ－ｈｕｍａｎ ｅｖａｌｕａｔｉｏｎ ｏｆ ｔｈｅ ｓａｆｅｔｙ ａｎｄ ｉｍｍｕｎｏｇｅｎｉｃｉｔｙ ｏｆ ａ ｒｅｃｏｍｂｉｎａｎｔ ａｄｅｎｏｖｉｒｕｓ ｓｅｒｏｔｙｐｅ ２６ ＨＩＶ－１ Ｅｎｖ ｖａｃｃｉｎｅ（ＩＰＣＡＶＤ ００１））」．Ｊ Ｉｎｆｅｃｔ Ｄｉｓ．２０１３ Ｊａｎ １５；２０７（２）：

２４０－７（本明細書によって全体として参照により援用される）を参照）。アデノ随伴ウイルス、アデノウイルス、及びレンチウイルス送達に使用することのできるプラスミドは、以前記載されている（例えば、米国特許第６，９５５，８０８号明細書及び同第６，９４３，０１９号明細書、及び米国特許出願公開第２００８０２５４００８号明細書（本明細書によって参照により援用される）を参照）。

【０３９０】

本発明のペプチド及びポリペプチドを、ベクター、例えば、本明細書において考察する核酸分子、例えばＲＮＡ又はＤＮＡプラスミド、ウイルスベクター、例えばポックスウイルス、例えばオルソポックスウイルス、アビポックスウイルス、又はアデノウイルス、ＡＡＶ又はレンチウイルスにより発現させることもできる。この手法は、本発明のペプチドをコードするヌクレオチド配列を発現させるためのベクターの使用を伴う。急性的若しくは慢性的に感染させた宿主又は非感染宿主に導入すると、ベクターが免疫原性ペプチドを発現し、従って宿主ＣＴＬ応答が誘発される。

【０３９１】

本発明の実施において使用し得るベクターの中でも、レトロウイルス遺伝子導入方法では細胞の宿主ゲノムに組込みが可能であり、多くの場合に、挿入されたトランス遺伝子の長期発現をもたらす。好ましい実施形態において、レトロウイルスはレンチウイルスである。加えて、多くの異なる細胞型及び標的組織において高い形質導入効率が観察されている。レトロウイルスの向性は外来性エンベロープタンパク質を導入して変えることができ、標的細胞の潜在的な標的集団を拡大し得る。レトロウイルスはまた、挿入されたトランス遺伝子の条件付き発現が可能となるように操作することもでき、従って特定の細胞型のみをレンチウイルスに感染させ得る。細胞型特異的プロモーターを使用して特定の細胞型における発現を標的化することができる。レンチウイルスベクターはレトロウイルスベクターである（ひいては本発明の実施においてはレンチウイルスベクター及びレトロウイルスベクターの両方を使用し得る）。さらに、レンチウイルスベクターは、非分裂細胞を形質導入し又は感染させることが可能であり、且つ典型的には高ウイルス価を生じるため好ましい。従ってレトロウイルス遺伝子導入システムの選択は、標的組織に依存し得る。レトロウイルスベクターは、最大６～１０ｋｂの外来配列のパッケージング能力を有するシス作用性長末端反復配列を含む。ベクターの複製及びパッケージングには最小限のシス作用性ＬＴＲが十分であり、次にはこれを使用して所望の核酸を標的細胞に組み込むと、永続的な発現がもたらされる。本発明の実施において使用し得る広く用いられているレトロウイルスベクターとしては、マウス白血病ウイルス（ＭｕＬＶ）、テナガザル白血病ウイルス（ＧａＬＶ）、サル免疫不全ウイルス（ＳＩＶ）、ヒト免疫不全ウイルス（ＨＩＶ）をベースとするもの、及びそれらの組み合わせが挙げられる（例えば、Ｂｕｃｈｓｃｈｅｒ ｅｔ ａｌ．，（１９９２）Ｊ．Ｖｉｒｏｌ．６６：２７３１－２７３９；Ｊｏｈａｎｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９２）Ｊ．Ｖｉｒｏｌ．６６：１６３５－１６４０；Ｓｏｍｍｎｅｒｆｅｌｔ ｅｔ ａｌ．，（１９９０）Ｖｉｒｏｌ．１７６：５８－５９；Ｗｉｌｓｏｎ ｅｔ ａｌ．，（１９９８）Ｊ．Ｖｉｒｏｌ．６３：２３７４－２３７８；Ｍｉｌｌｅｒ ｅｔ ａｌ．，（１９９１）Ｊ．Ｖｉｒｏｌ．６５：２２２０－２２２４；ＰＣＴ／ＵＳ９４／０５７００号明細書を参照）。

【０３９２】

また、本発明の実施においては、最小非霊長類レンチウイルスベクター、例えばウマ伝染性貧血ウイルス（ＥＩＡＶ）をベースとするレンチウイルスベクターも有用である（例えば、Ｂａｌａｇａａｎ，（２００６）Ｊ Ｇｅｎｅ Ｍｅｄ；８：２７５－２８５，オンライン発行 ２１ Ｎｏｖｅｍｂｅｒ ２００５ ｉｎ Ｗｉｌｅｙ ＩｎｔｅｒＳｃｉｅｎｃｅ（ｗｗｗ．ｉｎｔｅｒｓｃｉｅｎｃｅ．ｗｉｌｅｙ．ｃｏｍ）．ＤＯＩ：１０．１００２／ｊｇｍ．８４５を参照）。このベクターは、標的遺伝子の発現を駆動するサイトメガロウイルス（ＣＭＶ）プロモーターを有し得る。従って、本発明は、本発明の実施において有用なベクターの中でも特に：レトロウイルスベクター及びレンチウイルスベクターを含むウイルスベクターを企図する。

【０３９３】
レンチウイルスベクターはパーキンソン病の処置として開示されており、例えば米国特許出願公開第２０１２０２９５９６０号明細書並びに米国特許第７３０３９１０号明細書及び同第７３５１５８５号明細書を参照されたい。レンチウイルスベクターは脳への送達に関しても開示されており、例えば米国特許出願公開第２０１１０２９３５７１号明細書；同第２００４００１３６４８号明細書、同第２００７００２５９７０号明細書、同第２００９０１１１１０６号明細書及び米国特許第７２５９０１５号明細書を参照されたい。別の実施形態において、レンチウイルスベクターを使用して、疾患のために処置されるものの脳にベクターを送達する。
【０３９４】
本発明の実施で有用なレンチウイルスベクターシステムに関しては、米国特許第６４２８９５３号明細書、同第６１６５７８２号明細書、同第６０１３５１６号明細書、同第５９９４１３６号明細書、同第６３１２６８２号明細書及び同第７，１９８，７８４号明細書並びにそれらで引用されている文献で言及されている。
【０３９５】
本明細書の一実施形態において、この送達はレンチウイルによる。Ｚｏｕ　ｅｔ　ａｌ．は、くも膜下腔内カテーテルによって１×１０^{9}形質導入単位（ＴＵ）／ｍｌの力価を有する約１０μｌの組換えレンチウイルスを投与した。この種の投薬量を、本発明におけるレトロウイル又はレンチウイルスベクターの使用向けに適合させること又は推定することができる。脳等の組織での形質導入のためには、非常に少量の使用が必要であることから、ウイルス調製物を超遠心分離により濃縮する。結果として得られる調製物は、少なくとも１０^{8}ＴＵ／ｍｌを有すべきであり、好ましくは１０^{8}～１０^{9}ＴＵ／ｍｌを有すべきであり、より好ましくは少なくとも１０^{9}ＴＵ／ｍｌを有すべきである。限外ろ過又はマトリックスへの結合及びマトリックスからの溶出等の他の濃縮方法を使用してもよい。
【０３９６】
他の実施形態において、投与されるレンチウイルスの量は、７５ｋｇの平均ヒトの場合の総単回投薬量として、又は対象の体重及びサイズ及び種類に応じて調整された総単回投与量として、１×１０^{5}若しくは約１×１０^{5}プラーク形成単位（ＰＦＵ）、５×１０^{5}若しくは約５×１０^{5}ＰＦＵ、１×１０^{6}若しくは約１×１０^{6}ＰＦＵ、５×１０^{6}若しくは約５×１０^{6}ＰＦＵ、１×１０^{7}若しくは約１×１０^{7}ＰＦＵ、５×１０^{7}若しくは約５×１０^{7}ＰＦＵ、１×１０^{8}若しくは約１×１０^{8}ＰＦＵ、５×１０^{8}若しくは約５×１０^{8}ＰＦＵ、１×１０^{9}若しくは約１×１０^{9}ＰＦＵ、５×１０^{9}若しくは約５×１０^{9}ＰＦＵ、１×１０^{10}若しくは約１×１０^{10}ＰＦＵ又は５×１０^{10}若しくは約５×１０^{10}ＰＦＵであることができる。当業者は適切な投薬量を決定することができる。ウイルスの場合の適切な投薬量を経験的に決定することができる。
【０３９７】
また、本発明の実施においてはアデノウイルスベクターも有用である。一つの利点は、組換えアデノウイルスがインビトロ及びインビボで種々の哺乳類細胞及び組織において組換え遺伝子を効率的に移入して発現させることが可能で、移入された核酸の高発現をもたらす点である。さらに、静止細胞を生産的に感染させる能力が、組換えアデノウイルスベクターの有用性を広げる。加えて、発現レベルが高く、免疫応答を生じさせるのに十分なレベルの核酸産物の発現が確実となる（例えば、米国特許第７，０２９，８４８号明細書（本明細書によって参照により援用される）を参照）。
【０３９８】
本発明の実施において有用なアデノウイルスベクターに関しては、米国特許第６，９５５，８０８号明細書が言及される。使用されるアデノウイルスベクターを、Ａｄ５、Ａｄ３５、Ａｄ１１、Ｃ６及びＣ７ベクターからなる群から選択することができる。アデノウイルス５（「Ａｄ５」）ゲノムの配列は公開されている（Ｃｈｒｏｂｏｃｚｅｋ，Ｊ．，Ｂｉｅｂｅｒ，Ｆ．，ａｎｄ　Ｊａｃｒｏｔ，Ｂ．（１９９２）「アデノウイルス５型のゲノムの配列及びそのアデノウイルス２型のゲノムとの比較（Ｔｈｅ　Ｓｅｑｕｅｎｃｅ

ｏｆ ｔｈｅ Ｇｅｎｏｍｅ ｏｆ Ａｄｅｎｏｖｉｒｕｓ Ｔｙｐｅ ５ ａｎｄ Ｉｔｓ Ｃｏｍｐａｒｉｓｏｎ ｗｉｔｈ ｔｈｅ Ｇｅｎｏｍｅ ｏｆ Ａｄｅｎｏｖｉｒｕｓ Ｔｙｐｅ ２）」，Ｖｉｒｏｌｏｇｙ １８６，２８０－２８５；その内容は本明細書によって参照により援用される）。Ａｄ３５ベクターは、米国特許第６，９７４，６９５号明細書、同第６，９１３，９２２号明細書及び同第６，８６９，７９４号明細書に記載されている。Ａｄ１１ベクターは米国特許第６，９１３，９２２号明細書に記載されている。Ｃ６アデノウイルスベクターは、米国特許第６，７８０，４０７号明細書；同第６，５３７，５９４号明細書；同第６，３０９，６４７号明細書；同第６，２６５，１８９号明細書；同第６，１５６，５６７号明細書；同第６，０９０，３９３号明細書；同第５，９４２，２３５号明細書及び同第５，８３３，９７５号明細書に記載されている。Ｃ７ベクターは米国特許第６，２７７，５５８号明細書に記載されている。Ｅ１欠損若しくは欠失、Ｅ３欠損若しくは欠失及び／又はＥ４欠損若しくは欠失であるアデノウイルスベクターも使用され得る。Ｅ１欠損アデノウイルス突然変異体は非許容細胞において複製欠損であるか、或いはごく最低限でも高度に弱毒化されているため、Ｅ１領域に突然変異を有する特定のアデノウイルスは安全性マージンが改善されている。Ｅ３領域に突然変異を有するアデノウイルスは、アデノウイルスがＭＨＣクラスＩ分子を下方調節する機構の破壊によって免疫原性が増強されている場合がある。Ｅ４突然変異を有するアデノウイルスは、後期遺伝子発現の抑制に起因して低いアデノウイルスベクターの免疫原性を有することができる。そのようなベクターは、同じベクターを利用した反復的な再ワクチン接種が所望される場合に特に有用であることができる。Ｅ１、Ｅ３、Ｅ４、Ｅ１及びＥ３、並びにＥ１及びＥ４が欠失した又は突然変異したアデノウイルスベクターを、本発明に従って使用することができる。さらに、全てのウイルス遺伝子が欠失している「ガットレス（ｇｕｔｌｅｓｓ）」アデノウイルスベクターも、本発明に従って使用することができる。そのようなベクターは、その複製にヘルパーウイルスを必要とし、且つ天然の環境には存在しない条件であるＥ１ａ及びＣｒｅの両方を発現する特定のヒト２９３細胞株を必要とする。そのような「ガットレス」ベクターは非免疫原性であり、従ってこのベクターは再ワクチン接種のため複数回接種され得る。「ガットレス」アデノウイルスベクターを、本発明のトランス遺伝子等の異種インサート／遺伝子の挿入に使用することができ、さらには、多数の異種インサート／遺伝子の共送達に使用することができる。

【０３９９】

本明細書のある実施形態において、送達はアデノウイルスを介し、アデノウイルスは、少なくとも1×10^{5}粒子（粒子単位、ｐｕとも称される）のアデノウイルスベクターを含有する単一ブースター用量であり得る。本明細書のある実施形態において、用量は、好ましくは少なくとも約1×10^{6}粒子（例えば、約1×10^{6}～1×10^{12}粒子）、より好ましくは少なくとも約1×10^{7}粒子、より好ましくは少なくとも約1×10^{8}粒子（例えば、約1×10^{8}～1×10^{11}粒子又は約1×10^{8}～1×10^{12}粒子）、及び最も好ましくは少なくとも約1×10^{9}粒子（例えば、約1×10^{9}～1×10^{10}粒子又は約1×10^{9}～1×10^{12}粒子）、又はさらには少なくとも約1×10^{10}粒子（例えば、約1×10^{10}～1×10^{12}粒子）のアデノウイルスベクターである。或いは、用量は、約1×10^{14}粒子以下、好ましくは約1×10^{13}粒子以下、さらにより好ましくは約1×10^{12}粒子以下、さらにより好ましくは約1×10^{11}粒子以下、及び最も好ましくは約1×10^{10}粒子以下（例えば、約1×10^{9}粒子（ａｒｔｉｃｌｅｓ）以下）を含む。従って、用量は、例えば、約1×10^{6}粒子単位（ｐｕ）、約2×10^{6}ｐｕ、約4×10^{6}ｐｕ、約1×10^{7}ｐｕ、約2×10^{7}ｐｕ、約4×10^{7}ｐｕ、約1×10^{8}ｐｕ、約2×10^{8}ｐｕ、約4×10^{8}ｐｕ、約1×10^{9}ｐｕ、約2×10^{9}ｐｕ、約4×10^{9}ｐｕ、約1×10^{10}ｐｕ、約2×10^{10}ｐｕ、約4×10^{10}ｐｕ、約1×10^{11}ｐｕ、約2×10^{11}ｐｕ、約4×10^{11}ｐｕ、約1×10^{12}ｐｕ、約2×10^{12}ｐｕ、又は約4×10^{12}ｐｕのアデノウイルスベクターを有する単一用量のアデノウイルスベクターを含み得る。例えば、２０１３年６月４日に付与されたＮａｂｅｌ，ｅｔ．ａｌ．に対する米国特許第８，４５４，９７２　Ｂ２号明細書

（参照によって本明細書に援用される）のアデノウイルスベクター、及びその第２９欄３６～５８行にある投薬量を参照のこと。本明細書のある実施形態において、アデノウイルスは複数回用量で送達される。

【０４００】

インビボ送達の観点では、ＡＡＶは宿主ゲノムに組み込まれないため毒性が低く、且つ挿入突然変異誘発を引き起こす可能性が低いことが理由で、他のウイルスベクターと比べて有利である。ＡＡＶはパッケージング限界が４．５又は４．７５Ｋｂである。コンストラクトが４．５又は４．７５Ｋｂより大きいと、ウイルス産生が大幅に低下する。核酸分子発現の駆動に使用することのできるプロモーターが多数ある。ＡＡＶ　ＩＴＲはプロモーターとして働くことができ、追加のプロモーターエレメントの必要性がないため有利である。遍在的な発現には、以下のプロモーターを使用することができる：ＣＭＶ、ＣＡＧ、ＣＢｈ、ＰＧＫ、ＳＶ４０、フェリチン重鎖又は軽鎖等。脳での発現には、以下のプロモーターを使用することができる：あらゆるニューロンに対するシナプシンＩ、興奮性ニューロンに対するＣａＭＫＩＩα、ＧＡＢＡ作動性ニューロンに対するＧＡＤ６７又はＧＡＤ６５又はＶＧＡＴ等。ＲＮＡ合成の駆動に使用されるプロモーターとしては、Ｕ６又はＨ１などのＰｏｌ　ＩＩＩプロモーターを挙げることができる。ガイドＲＮＡ（ｇＲＮＡ）の発現に、Ｐｏｌ　ＩＩプロモーター及びイントロンカセットを使用することができる。

【０４０１】

本発明の実施において有用なＡＡＶベクターに関しては、米国特許第５６５８７８５号明細書、同第７１１５３９１号明細書、同第７１７２８９３号明細書、同第６９５３６９０号明細書、同第６９３６４６６号明細書、同第６９２４１２８号明細書、同第６８９３８６５号明細書、同第６７９３９２６号明細書、同第６５３７５４０号明細書、同第６４７５７６９号明細書及び同第６２５８５９５号明細書、並びにこれらの明細書で引用された文献が言及される。

【０４０２】

ＡＡＶに関して、ＡＡＶはＡＡＶ１、ＡＡＶ２、ＡＡＶ５又はそれらの任意の組み合わせであってもよい。ＡＡＶは、標的とする細胞に関連して選択することができる；例えば、脳又は神経細胞の標的化には、ＡＡＶ血清型１、２、５又はハイブリッドカプシドＡＡＶ１、ＡＡＶ２、ＡＡＶ５又はそれらの任意の組み合わせを選択することができ；及び心臓組織の標的化には、ＡＡＶ４を選択することができる。ＡＡＶ８は肝臓への送達に有用である。上記のプロモーター及びベクターは、個々に好ましい。

【０４０３】

本明細書のある実施形態において、送達はＡＡＶを介する。ヒトに対するＡＡＶのインビボ送達の治療上有効な投薬量は、約1×10^{10}～約1×10^{50}個の機能性ＡＡＶ／ｍｌ溶液を含有する約２０～約５０ｍｌの範囲の生理食塩水であると考えられる。投薬量は、治療利益と任意の副作用との均衡をとるように調整され得る。本明細書のある実施形態において、ＡＡＶ用量は、概して約1×10^{5}～1×10^{50}ゲノムＡＡＶ、約1×10^{8}～1×10^{20}ゲノムＡＡＶ、約1×10^{10}～約1×10^{16}ゲノム、又は約1×10^{11}～約1×10^{16}ゲノムＡＡＶの濃度範囲にある。ヒト投薬量は約1×10^{13}ゲノムＡＡＶであり得る。かかる濃度は、約０．００１ｍｌ～約１００ｍｌ、約０．０５～約５０ｍｌ、又は約１０～約２５ｍｌの担体溶液で送達され得る。好ましい実施形態において、約2×10^{13}ウイルスゲノム／ミリリットルの力価のＡＡＶが使用され、マウスの線条体半球の各々が１回の５００ナノリットル注射を受ける。他の有効な投薬量は、当業者であれば用量反応曲線を作成する常法の試験によって容易に確立することができる。例えば、２０１３年3月２６日に付与されたＨａｊｊａｒ，ｅｔ　ａｌ．に対する米国特許第８，４０４，６５８　Ｂ２号明細書、第２７欄４５～６０行を参照のこと。

【０４０４】

別の実施形態において、新生物ワクチン又は免疫原性組成物に対する細胞性免疫応答の有効な活性化は、非病原性微生物においてワクチン又は免疫原性組成物中の関連性のある

ネオ抗原が発現することによって実現し得る。かかる微生物の周知されている例は、ウシ型結核菌（Ｍｙｃｏｂａｃｔｅｒｉｕｍ ｂｏｖｉｓ）ＢＣＧ、サルモネラ属（Ｓａｌｍｏｎｅｌｌａ）及びシュードモナス属（Ｐｓｅｕｄｏｍｏｎａ）である（米国特許第６，９９１，７９７号明細書（本明細書によって全体として参照により援用される）を参照）。

【０４０５】

別の実施形態では、新生物ワクチン又は免疫原性組成物にポックスウイルスが使用される。ポックスウイルスには、オルトポックスウイルス、アビポックス、ワクシニア、ＭＶＡ、ＮＹＶＡＣ、カナリア痘、ＡＬＶＡＣ、鶏痘、ＴＲＯＶＡＣ等が含まれる（例えば、Ｖｅｒａｒｄｉｅｔ ａｌ．，Ｈｕｍ Ｖａｃｃｉｎ Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒ．２０１２ Ｊｕｌ；８（７）：９６１－７０；及びＭｏｓｓ，Ｖａｃｃｉｎｅ．２０１３；３１（３９）：４２２０－４２２２を参照）。ポックスウイルス発現ベクターは１９８２年に報告され、すぐにワクチン開発並びに数多くの分野の研究で広く使用されるようになった。このベクターの利点としては、簡単な構築、多量の外来ＤＮＡを収容する能力、及び高い発現レベルが挙げられる。

【０４０６】

本発明の実施において使用し得るポックスウイルス、例えば、とりわけ、チョルドポックスウイルス亜科（Ｃｈｏｒｄｏｐｏｘｖｉｒｉｎａｅ）ポックスウイルス（脊椎動物のポックスウイルス）、例えば、オルソポックスウイルス及びアビポックスウイルス、例えばワクシニアウイルス（例えば、ワイス株、ＷＲ株（例えば、ＡＴＣＣ（登録商標）ＶＲ－１３５４）、コペンハーゲン株、ＮＹＶＡＣ、ＮＹＶＡＣ．１、ＮＹＶＡＣ．２、ＭＶＡ、ＭＶＡ－ＢＮ）、カナリア痘ウイルス（例えば、ホイートリーＣ９３株、ＡＬＶＡＣ）、鶏痘ウイルス（例えば、ＦＰ９株、ウェブスター株、ＴＲＯＶＡＣ）、鳩痘（ｄｏｖｅｐｏｘ）、鳩痘（ｐｉｇｅｏｎｐｏｘ）、ウズラ痘、及びアライグマ痘、その合成の又は天然に存在しない組換え体、その使用、並びにそのような組換え体の作製及び使用方法に関する情報は、以下などの科学文献及び特許文献に見出され得る：

・米国特許第４，６０３，１１２号明細書、同第４，７６９，３３０号明細書、同第５，１１０，５８７号明細書、同第５，１７４，９９３号明細書、同第５，３６４，７７３号明細書、同第５，７６２，９３８号明細書、同第５，４９４，８０７号明細書、同第５，７６６，５９７号明細書、同第７，７６７，４４９号明細書、同第６，７８０，４０７号明細書、同第６，５３７，５９４号明細書、同第６，２６５，１８９号明細書、同第６，２１４，３５３号明細書、同第６，１３０，０６６号明細書、同第６，００４，７７７号明細書、同第５，９９０，０９１号明細書、同第５，９４２，２３５号明細書、同第５，８３３，９７５，５号明細書、同第７６６，５９７号明細書、同第５，７５６，１０１号明細書、同第７，０４５，３１３号明細書、同第６，７８０，４１７号明細書、同第８，４７０，５９８号明細書、同第８，３７２，６２２号明細書、同第８，２６８，３２９号明細書、同第８，２６８，３２５号明細書、同第８，２３６，５６０号明細書、同第８，１６３，２９３号明細書、同第７，９６４，３９８号明細書、同第７，９６４，３９６号明細書、同第７，９６４，３９５号明細書、同第７，９３９，０８６号明細書、同第７，９２３，０１７号明細書、同第７，８９７，１５６号明細書、同第７，８９２，５３３号明細書、同第７，６２８，９８０号明細書、同第７，４５９，２７０号明細書、同第７，４４５，９２４号明細書、同第７，３８４，６４４号明細書、同第７，３３５，３６４号明細書、同第７，１８９，５３６号明細書、同第７，０９７，８４２号明細書、同第６，９１３，７５２号明細書、同第６，７６１，８９３号明細書、同第６，６８２，７４３号明細書、同第５，７７０，２１２号明細書、同第５，７６６，８８２号明細書、及び同第５，９８９，５６２号明細書、及び

・Ｐａｎｉｃａｌｉ，Ｄ．Ｐｒｏｃ．Ｎａｔｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．１９８２；７９；４９２７－４９３，Ｐａｎｉｃａｌｉ Ｄ．Ｐｒｏｃ．Ｎａｔｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．１９８３；８０（１７）：５３６４－８，Ｍａｃｋｅｔｔ，Ｍ．Ｐｒｏｃ．Ｎａｔｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．１９８２；７９：７４１５－７４１９，Ｓｍｉｔｈ ＧＬ．Ｐｒｏｃ．Ｎ

atl. Acad. Sci. 1983;80(23):7155-9, Smith GL. Nature 1983;302:490-5, Sullivan VJ. Gen. Vir. 1987;68:2587-98, Perkus M Journal of Leukocyte Biology 1995;58:1-13, Yilma TD. Vaccine 1989;7:484-485, Brochier B. Nature 1991;354:520-22, Wiktor, TJ. Proc. Natl Acd. Sci. 1984;81:7194-8, Rupprecht, CE. Proc. Natl Acd. Sci. 1986;83:7947-50, Poulet, H Vaccine 2007;25(Jul):5606-12, Weyer J. Vaccine 2009;27(Nov):7198-201, Buller, RM Nature 1985;317(6040):813-5, Buller RM. J. Virol. 1988;62(3):866-74, Flexner, C. Nature 1987;330(6145):259-62, Shida, H. J. Virol. 1988;62(12):4474-80, Kotwal, GJ. J. Virol. 1989;63(2):600-6, Child, SJ. Virology 1990;174(2):625-9, Mayr A. Zentralbl Bakteriol 1978;167(5,6):375-9, Antoine G. Virology. 1998;244(2):365-96, Wyatt, LS. Virology 1998;251(2):334-42, Sancho, MC. J. Virol. 2002;76(16);8313-34, Gallego-Gomez, JC. J. Virol. 2003;77(19);10606-22), Goebel SJ. Virology 1990;(a, b)179:247-66, Tartaglia, J. Virol. 1992;188(1):217-32, Najera JL. J. Virol. 2006;80(12):6033-47, Najera, JL. J. Virol. 2006;80:6033-6047, Gomez, CE. J. Gen. Virol. 2007;88:2473-78, Mooij, P. Jour. Of Virol. 2008;82:2975-2988, Gomez, CE. Curr. Gene Ther. 2011;11:189-217, Cox, W. Virology 1993;195:845-50, Perkus, M. Jour. Of Leukocyte Biology 1995;58:1-13, Blanchard TJ. J Gen Virology 1998;79(5):1159-67, Amara R. Science 2001;292:69-74, Hel, Z., J. Immunol. 2001;167:7180-9, Gherardi MM. J. Virol. 2003;77:7048-57, Didierlaurent, A. Vaccine 2004;22:3395-3403, Bissht H. Proc. Nat. Aca. Sci. 2004;101:6641-46, McCurdy LH. Clin. Inf. Dis 2004;38:1749-53, Earl PL. Nature 2004;428:182-85, Chen Z. J. Virol. 2005;79:2678-2688, Najera JL. J. Virol. 2006;80(12):6033-47, Nam JH. Acta. Virol. 2007;51:125-30, Antonis AF. Vaccine 2007;25:4818-4827, B Weyer J. Vaccine 2007;25:4213-22, Ferrier-Rembert A. Vaccine 2008;26(14):1794-804, Corbett M. Proc. Natl. Acad. Sci. 2008;105(6):2046-51, Kaufman HL., J. Clin. Oncol. 2004;22:2122-32, Amato, RJ. Clin. Cancer Res. 2008;14(22):7504-10, Dreicer R. Invest New Drugs 2009;27(4):379-86, Kantoff PW. J. Clin. Oncol. 2010, 28, 1099-1105, Amato RJ. J. Clin. Can. Res. 2010;16(22):5539-47, Kim, DW. Hum. Vaccine. 2010;6:784-791, Oudard, S. Cancer Imm

unol. Immunother. 2011；60：261－71，Wyatt，LS. Aids Res. Hum. Retroviruses. 2004；20：645－53，Gomez，CE. Virus Research 2004；105：11－22，Webster，DP. Proc. Natl. Acad. Sci. 2005；102：4836－4，Huang，X. Vaccine 2007；25：8874－84，Gomez，CE. Vaccine 2007a；25：2863－85，Esteban M. Hum. Vaccine 2009；5：867－871，Gomez，CE. Curr. Gene therapy 2008；8（2）：97－120，Whelan，KT. Plos one 2009；4（6）：5934，Scriba，TJ. Eur. Jour. Immuno. 2010；40（1）：279－90，Corbett，M. Proc. Natl. Acad. Sci. 2008；105：2046－2051，Midgley，CM. J. Gen. Virol. 2008；89：2992－97，Von Krempelhuber，A. Vaccine 2010；28：1209－16，Perreau，M. J. Of Virol. 2011；Oct：9854－62，Pantaleo，G. Curr Opin HIV－AIDS. 2010；5：391－396

（この各々が参照により本明細書に援用される）。

【0407】

別の実施形態では、新生物ワクチン又は免疫原性組成物にワクシニアウイルスを使用してネオ抗原を発現させる（Rolph et al.，「ワクチン及び免疫学的ツールとしての組換えウイルス（Recombinant viruses as vaccines and immunological tools）」. Curr Opin Immunol 9：517－524，1997）。組換えワクシニアウイルスは感染宿主細胞の細胞質内での複製能を有し、従って目的のポリペプチドが免疫応答を誘導し得る。さらに、ポックスウイルスが、免疫細胞、詳細には抗原提示細胞に直接感染することにより主要組織適合遺伝子複合体クラスＩ経路によって処理するためのコードされた抗原を標的化することが可能であるため、またその自己アジュバント能力のため、ワクチン又は免疫原性組成物ベクターとして広く用いられている。

【0408】

別の実施形態では、ＡＬＶＡＣが新生物ワクチン又は免疫原性組成物におけるベクターとして使用される。ＡＬＶＡＣは、外来性トランス遺伝子を発現するように修飾することのできるカナリア痘ウイルスであり、原核生物抗原及び真核生物抗原の両方に対するワクチン接種方法として用いられている（Horig H，Lee DS，Conkright W，et al.「ヒト癌胎児性抗原及びＢ７．１共刺激分子を発現する組換えカナリア痘ウイルス（ＡＬＶＡＣ）ワクチンの第Ｉ相臨床試験（Phase I clinical trial of a recombinant canarypoxvirus（ALVAC）vaccine expressing human carcinoembryonic antigen and the B7.1 co－stimulatory molecule）」. Cancer Immunol Immunother 2000；49：504－14；von Mehren M，Arlen P，Tsang KY，et al.「再発性ＣＥＡ発現腺癌患者における癌胎児性抗原（ＣＥＡ）及びＢ７．１トランス遺伝子の両方を含むデュアル遺伝子組換えアビポックスワクチンのパイロットスタディ（Pilot study of a dual gene recombinant avipox vaccine containing both carcinoembryonic antigen（CEA）and B7.1 transgenes in patients with recurrent CEA－expressing adenocarcinomas）」. Clin Cancer Res 2000；6：2219－28；Musey L，Ding Y，Elizaga M，et al.「筋肉内投与したＨＩＶ－１ワクチン接種はＨＩＶ－１未感染個体において全身及び粘膜Ｔ細胞免疫の両方を誘発することができる（ＨＩＶ

－１ｖａｃｃｉｎａｔｉｏｎ ａｄｍｉｎｉｓｔｅｒｅｄ ｉｎｔｒａｍｕｓｃｕｌａｒｌｙ ｃａｎ ｉｎｄｕｃｅ ｂｏｔｈ ｓｙｓｔｅｍｉｃ ａｎｄ ｍｕｃｏｓａｌ Ｔ ｃｅｌｌ ｉｍｍｕｎｉｔｙ ｉｎ ＨＩＶ－１－ｕｎｉｎｆｅｃｔｅｄ ｉｎｄｉｖｉｄｕａｌｓ）」．Ｊ Ｉｍｍｕｎｏｌ ２００３；１７１：１０９４－１０１；Ｐａｏｌｅｔｔｉ Ｅ．「ワクチン接種に対するポックスウイルスベクターの適用：最新情報（Ａｐｐｌｉｃａｔｉｏｎｓ ｏｆ ｐｏｘ ｖｉｒｕｓ ｖｅｃｔｏｒｓ ｔｏ ｖａｃｃｉｎａｔｉｏｎ：ａｎ ｕｐｄａｔｅ）」．Ｐｒｏｃ Ｎａｔｌ Ａｃａｄ Ｓｃｉ Ｕ Ｓ Ａ １９９６；９３：１１３４９－５３；米国特許第７，２５５，８６２号明細書）。第Ｉ相臨床試験では、腫瘍抗原ＣＥＡを発現するＡＬＶＡＣウイルスが選択された患者において優れた安全性プロファイルを示し、ＣＥＡ特異的Ｔ細胞応答の増加をもたらした；しかしながら、他覚的臨床反応は観察されなかった（Ｍａｒｓｈａｌｌ ＪＬ，Ｈａｗｋｉｎｓ ＭＪ，Ｔｓａｎｇ ＫＹ，ｅｔ ａｌ．「ヒト癌胎児性抗原を発現する複製欠損アビポックス組換えワクチンの癌患者における第Ｉ相試験（Ｐｈａｓｅ Ｉ ｓｔｕｄｙ ｉｎ ｃａｎｃｅｒ ｐａｔｉｅｎｔｓ ｏｆ ａ ｒｅｐｌｉｃａｔｉｏｎ－ｄｅｆｅｃｔｉｖｅ ａｖｉｐｏｘ ｒｅｃｏｍｂｉｎａｎｔ ｖａｃｃｉｎｅ ｔｈａｔ ｅｘｐｒｅｓｓｅｓ ｈｕｍａｎ ｃａｒｃｉｎｏｅｍｂｒｙｏｎｉｃ ａｎｔｉｇｅｎ）」．Ｊ Ｃｌｉｎ Ｏｎｃｏｌ １９９９；１７：３３２－７）。

【０４０９】

別の実施形態では、改変ワクシニアアンカラ（ＭＶＡ）ウイルスが、ネオ抗原ワクチン又は免疫原性組成物のウイルスベクターとして用いられ得る。ＭＶＡはオルトポックスウイルスファミリーのメンバーであり、ニワトリ胚線維芽細胞でワクシニアウイルスのアンカラ株（ＣＶＡ）を約５７０代にわたり連続継代することによって作成されている（レビューは、Ｍａｙｒ，Ａ．，ｅｔ ａｌ．，Ｉｎｆｅｃｔｉｏｎ ３，６－１４，１９７５を参照）。このような継代の結果として、得られるＭＶＡウイルスはＣＶＡと比較して３１キロベース少ないゲノム情報を含み、極めて宿主細胞制限的である（Ｍｅｙｅｒ，Ｈ．ｅｔ ａｌ．，Ｊ．Ｇｅｎ．Ｖｉｒｏｌ．７２，１０３１－１０３８，１９９１）。ＭＶＡは、その極度の弱毒化、即ちビルレンス又は感染能の低下によって特徴付けられ、しかし優れた免疫原性はなおも保持している。種々の動物モデルで試験したとき、免疫抑制個体であってもＭＶＡは無毒性であることが証明された。さらに、ＭＶＡ－ＢＮ（登録商標）－ＨＥＲ２が、ＨＥＲ－２陽性乳癌の治療用に設計された免疫療法薬候補であり、現在、臨床試験中である（Ｍａｎｄｌ ｅｔ ａｌ．，Ｃａｎｃｅｒ Ｉｍｍｕｎｏｌ Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒ．Ｊａｎ ２０１２；６１（１）：１９－２９）。組換えＭＶＡを作製及び使用する方法は記載されている（例えば、米国特許第８，３０９，０９８号明細書及び同第５，１８５，１４６号明細書（本明細書によってその全体が援用される）を参照）。

【０４１０】

別の実施形態では、改変ワクシニアウイルスコペンハーゲン株、ＮＹＶＡＣ及びＮＹＶＡＣ変種が、ベクターとして用いられる（米国特許第７，２５５，８６２号明細書；国際公開第９５／３００１８号パンフレット；米国特許第５，３６４，７７３号明細書及び同第５，４９４，８０７号明細書（本明細書によって全体として参照により援用される）を参照）。

【０４１１】

一実施形態では、ワクチン又は免疫原性組成物の組換えウイルス粒子が、それを必要としている患者に投与される。発現するネオ抗原の投薬量は、数マイクログラム～数百マイクログラム、例えば５～５００μｇの範囲であり得る。ワクチン又は免疫原性組成物は、そのような投薬量レベルで発現を実現するのに好適な任意の量で投与することができる。ウイルス粒子は少なくとも約$10^{3.5}$ｐｆｕの量でそれを必要としている患者に投与され、又は細胞にトランスフェクトされ得る；従って、ウイルス粒子は、好ましくは少なくとも約10^{4}ｐｆｕ～約10^{6}ｐｆｕでそれを必要としている患者に投与されるか、又は細胞を感染させ若しくは細胞にトランスフェクトされる；しかしながら、それを必要とし

ている患者に少なくとも約10^8ｐｆｕを投与することができ、より好ましい投与量を少なくとも約10^7ｐｆｕ～約10^9ｐｆｕとし得る。ＮＹＶＡＣに関する用量は、ＡＬＶＡＣ、ＭＶＡ、ＭＶＡ－ＢＮ、及びアビポックス、例えばカナリア痘及び鶏痘に関して適用可能である。

【０４１２】

ワクチン又は免疫原性組成物アジュバント

有効なワクチン又は免疫原性組成物は、有利には、免疫応答を惹起するため強力なアジュバントを含む。本明細書に記載されるとおり、ＴＬＲ３アゴニスト並びにＭＤＡ５及びＲＩＧ３のＲＮＡヘリカーゼドメインであるポリＩＣＬＣが、ワクチン又は免疫原性組成物アジュバントに望ましい幾つかの特性を示している。それらの特性には、インビボでの免疫細胞の局所及び全身活性化の誘導、刺激ケモカイン及びサイトカインの産生、並びにＤＣによる抗原提示の刺激が含まれる。さらに、ポリＩＣＬＣは、ヒトにおいて持続的なＣＤ４＋及びＣＤ８＋応答を誘導することができる。重要なことに、ポリＩＣＬＣをワクチン接種した対象と、極めて有効性の高い複製コンピテント黄熱病ワクチンの投与を受けたことがあるボランティアとにおいて、転写経路及びシグナル伝達経路の上方調節の点で顕著な類似性が認められた。さらに、最近の第１相研究では、（Ｍｏｎｔａｎｉｄｅに加えて）ＮＹ－ＥＳＯ－１ペプチドワクチンと組み合わせてポリＩＣＬＣで免疫した卵巣癌患者の９０％超がＣＤ４＋及びＣＤ８＋　Ｔ細胞の誘導並びにペプチドに対する抗体反応を示した。同時に、ポリＩＣＬＣは現在までに２５件を上回る臨床試験で広範に試験されており、比較的安全な毒性プロファイルを呈している。強力且つ特異的な免疫原に加え、ネオ抗原ペプチドはアジュバント（例えばポリＩＣＬＣ）又は別の抗新生物剤と併用し得る。理論によって拘束されるものではないが、これらのネオ抗原は中枢性胸腺トレランスを回避し（従ってより強力な抗腫瘍Ｔ細胞応答が可能となる）、一方で自己免疫の可能性を（例えば、正常な自己抗原の標的化を回避することにより）低下させるものと予想される。有効な免疫応答は、有利には免疫系を活性化させるため強力なアジュバントを含む（Ｓｐｅｉｓｅｒ　ａｎｄ　Ｒｏｍｅｒｏ，「癌免疫療法のための分子的に定義されたワクチン、及び防御Ｔ細胞免疫（Ｍｏｌｅｃｕｌａｒｌｙ　ｄｅｆｉｎｅｄ　ｖａｃｃｉｎｅｓ　ｆｏｒ　ｃａｎｃｅｒ　ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ，ａｎｄ　ｐｒｏｔｅｃｔｉｖｅ　Ｔ　ｃｅｌｌ　ｉｍｍｕｎｉｔｙ）」　Ｓｅｍｉｎａｒｓ　ｉｎ　Ｉｍｍｕｎｏｌ　２２：１４４（２０１０））。例えば、Ｔｏｌｌ様受容体（ＴＬＲ）が、自然免疫系、次には適応免疫系を有効に誘導する、微生物性及びウイルス性病原体「危険シグナル」の強力なセンサーとして登場している（Ｂｈａｒｄｗａｊ　ａｎｄ　Ｇｎｊａｔｉｃ，「ＴＬＲアゴニスト：それは優れたアジュバントか？（ＴＬＲ　ＡＧＯＮＩＳＴＳ：Ａｒｅ　Ｔｈｅｙ　Ｇｏｏｄ　Ａｄｊｕｖａｎｔｓ？）」　Ｃａｎｃｅｒ　Ｊ．１６：３８２－３９１（２０１０））。ＴＬＲアゴニストの中でも、ポリＩＣＬＣ（合成二本鎖ＲＮＡ模倣体）は、骨髄由来樹状細胞の最も強力なアクチベータの一つである。ヒトボランティア試験において、ポリＩＣＬＣは安全で、且つ末梢血細胞において、最も強力な弱毒生ウイルスワクチンの一つである黄熱病ワクチンＹＦ－１７Ｄによって誘導されるものと同等の遺伝子発現プロファイルを誘導することが示されている（Ｃａｓｋｅｙ　ｅｔ　ａｌ，「合成二本鎖ＲＮＡはヒトにおいて生菌ウイルスワクチンと同様の自然免疫応答を誘導する（Ｓｙｎｔｈｅｔｉｃ　ｄｏｕｂｌｅ－ｓｔｒａｎｄｅｄ　ＲＮＡ　ｉｎｄｕｃｅｓ　ｉｎｎａｔｅ　ｉｍｍｕｎｅ　ｒｅｓｐｏｎｓｅｓ　ｓｉｍｉｌａｒ　ｔｏ　ａ　ｌｉｖｅ　ｖｉｒａｌ　ｖａｃｃｉｎｅ　ｉｎ　ｈｕｍａｎｓ）」　Ｊ　Ｅｘｐ　Ｍｅｄ　２０８：２３５７（２０１１））。好ましい実施形態において、Ｏｎｃｏｖｉｒ，Ｉｎｃにより調製されるポリＩＣＬＣのＧＭＰ製剤であるＨｉｌｔｏｎｏｌ（登録商標）がアジュバントとして利用される。他の実施形態では、本明細書に記載される他のアジュバントが想定される。例えば、水中油、油中水又は多相Ｗ／Ｏ／Ｗ；例えば、米国特許第７，６０８，２７９号明細書及びＡｕｃｏｕｔｕｒｉｅｒ　ｅｔ　ａｌ，Ｖａｃｃｉｎｅ　１９（２００１），２６６６－２６７２、及びそれらの引用文献を参照のこと。

【０４１３】

適応

本明細書の治療によって治療し得る癌及び癌病態の例としては、限定はされないが、癌である、又は癌の発症リスクがあると診断された、それを必要としている患者が挙げられる。対象は、固形腫瘍、例えば、乳房、卵巣、前立腺、肺、腎臓、胃、結腸、精巣、頭頸部、膵臓、脳、メラノーマ、及び他の組織臓器腫瘍、並びに血液腫瘍、例えば、急性骨髄性白血病、慢性骨髄性白血病、慢性リンパ性白血病、Ｔ細胞リンパ性白血病、及びＢ細胞リンパ腫を含めたリンパ腫及び白血病、脳及び中枢神経系の腫瘍（例えば、髄膜、脳、脊髄、脳神経及び他のＣＮＳ部位の腫瘍、例えば、膠芽腫又は髄芽細胞腫）；頭部及び／又は頸部癌、乳房腫瘍、循環系の腫瘍（例えば、心臓、縦隔及び胸膜、及び他の胸腔内臓器、血管腫瘍、及び腫瘍関連血管組織）；血液及びリンパ系の腫瘍（例えば、ホジキン病、非ホジキン病リンパ腫、バーキットリンパ腫、ＡＩＤＳ関連リンパ腫、悪性免疫増殖性疾患、多発性骨髄腫、及び悪性形質細胞新生物、リンパ性白血病、骨髄性白血病、急性又は慢性リンパ性白血病、単球性白血病、特定の細胞型の他の白血病、不特定細胞型の白血病、リンパ組織、造血組織及び関連組織の不特定の悪性新生物、例えばびまん性大細胞型リンパ腫、Ｔ細胞リンパ腫又は皮膚Ｔ細胞リンパ腫）；排泄系（例えば、腎臓、腎盂、尿管、膀胱、及び他の泌尿器）の腫瘍；胃腸管（例えば、食道、胃、小腸、結腸、結腸直腸、直腸Ｓ状結腸移行部、直腸、肛門、及び肛門管）の腫瘍；肝臓及び肝内胆管、胆嚢、及び他の胆道部位、膵臓、及び他の消化器に関わる腫瘍；口腔（例えば、口唇、舌、歯肉、口腔底、口蓋、耳下腺、唾液腺、扁桃腺、中咽頭、鼻咽頭、梨状窩（ｐｕｒｉｆｏｒｍ ｓｉｎｕｓ）、下咽頭、及び他の口腔部位）の腫瘍；生殖器系（例えば、外陰部、腟、子宮頸、子宮、卵巣、及び他の女性生殖器関連部位、胎盤、陰茎、前立腺、精巣、及び他の男性生殖器関連部位）の腫瘍；気道（例えば、鼻腔、中耳、副鼻腔、喉頭、気管、気管支及び肺、例えば小細胞肺癌及び非小細胞肺癌）の腫瘍；骨格系（例えば、体肢、骨関節軟骨及び他の部位の骨及び関節軟骨）の腫瘍；皮膚の腫瘍（例えば、皮膚悪性メラノーマ、非メラノーマ皮膚癌、皮膚基底細胞癌、皮膚扁平上皮癌、中皮腫、カポジ肉腫）；及び末梢神経及び自律神経系を含む他の組織、結合組織及び軟部組織、後腹膜（ｒｅｔｒｏｐｅｒｉｔｏｎｅｏｕｍ）及び腹膜、眼、甲状腺、副腎、並びに他の内分泌腺及び関連構造が関わる腫瘍、リンパ節の二次性及び不特定悪性新生物、呼吸器系及び消化器系の二次性悪性新生物及び他の部位の二次性悪性新生物を有し得る。そのため、本明細書に記載されている対象の集団は、上記の癌のタイプのうちの１つに罹患し得る。他の実施形態において、この対象の集団は、全ての対象が固形腫瘍に罹患していてもよいし、全ての対象が液性腫瘍に罹患していてもよい。

【０４１４】

特に、非ホジキンリンパ腫（ＮＨＬ）、腎明細胞癌（ｃｃＲＣＣ）、転移性メラノーマ、肉腫、白血病又は膀胱癌、結腸癌、脳癌、乳癌、頭頸部癌、子宮内膜癌、肺癌、卵巣癌、膵癌又は前立腺癌の治療が興味深い。特定の実施形態において、メラノーマは高リスクメラノーマである。

【０４１５】

本明細書に記載される治療を使用して治療することのできる癌には、とりわけ、他の化学療法薬による治療に難治性の症例が含まれ得る。用語「難治性」は、本明細書で使用されるとき、別の化学療法剤による治療後に抗増殖反応を全く又はごく弱くしか示さない（例えば、腫瘍成長の阻害が全く又はごく弱くしかない）癌（及び／又はその転移）を指す。これらは、他の化学療法薬では十分に治療できない癌である。難治性の癌には、（ｉ）患者の治療において１つ以上の化学療法薬が既に不奏効となっている癌のみならず、（ｉｉ）他の手段、例えば生検及び化学療法薬の存在下における培養によって難治性であることが示され得る癌もまた包含される。

【０４１６】

本明細書に記載される治療はまた、それを必要としている患者であって、これまでに治療を受けたことのない患者の治療にも適用可能である。

【０４１７】

本明細書に記載される治療はまた、対象に新生物は検出されないものの疾患再発リスクが高い場合にも適用可能である。

【０４１８】

また、自家造血幹細胞移植（ＡＨＳＣＴ）を受けたことのあるそれを必要としている患者、詳細には、ＡＨＳＣＴを受けた後に残存疾患を示す患者の治療も特に興味深い。ＡＨＳＣＴ後の状況は、少量の残存疾患、恒常性増殖状態に対する免疫細胞の注入、及びいかなる再発を遅延させる標準治療もないことによって特徴付けられる。これらの特徴は、特許請求される新生物ワクチン又は免疫原性組成物の組成物を使用して疾患再発を遅延させるまたとない機会を提供する。

【０４１９】

医薬組成物／送達方法

本発明はまた、本明細書に記載される１つ以上のネオ抗原ペプチド（その薬学的に許容可能な塩を含む）の有効量を、場合により薬学的に許容可能な担体、賦形剤又は添加剤との組み合わせで含む医薬組成物にも関する。

【０４２０】

組み合わせとして投与される場合、治療剤（すなわち、ネオ抗原ペプチド）は、同じ又は異なる時点で投与される別個の組成物として製剤化されてもよく、又は治療剤は単一の組成物として投与されてもよい。

【０４２１】

本組成物は、１日１回、１日２回、２日に１回、３日に１回、４日に１回、５日に１回、６日に１回、７日に１回、２週間に１回、３週間に１回、４週間に１回、２ヵ月に１回、６ヵ月に１回、又は１年に１回投与され得る。投与間隔は、個々の患者の必要性に応じて調整することができる。長い投与間隔には、徐放製剤又はデポー製剤を使用することができる。

【０４２２】

本発明の組成物は急性の疾患及び疾患病態の治療に使用することができ、また慢性病態の治療にも使用し得る。詳細には、本発明の組成物は、新生物の治療又は予防方法において使用される。特定の実施形態において、本発明の化合物は、２週間、３週間、１ヶ月、２ヶ月、３ヶ月、４ヶ月、５ヶ月、６ヶ月、１年、２年、３年、４年、又は５年、１０年、又は１５年を超える期間；又は例えば、範囲の下端が１４日～１５年の間の任意の期間であり、且つ範囲の上端が１５日～２０年の間である日単位、月単位又は年単位の任意の期間範囲（例えば、４週間～１５年、６ヶ月～２０年）にわたり投与される。ある場合には、患者の生涯にわたり本発明の化合物が投与されることが有利であり得る。好ましい実施形態において、患者は疾患又は障害の進行を確認するためモニタされ、それに従い用量が調整される。好ましい実施形態において、本発明に係る治療は、少なくとも２週間、３週間、１ヶ月間、２ヶ月間、３ヶ月間、４ヶ月間、５ヶ月間、６ヶ月間、１年間、２年間、３年間、４年間、又は５年間、１０年間、１５年間、２０年間、又は対象の生涯にわたり有効である。

【０４２３】

外科的切除は、手術を使用して縦隔腫瘍、神経原性腫瘍若しくは胚細胞腫瘍又は胸腺腫等の癌の異常組織を除去する。特定の実施形態において、本組成物の投与を腫瘍切除後に開始する。他の実施形態において、新生物ワクチン又は免疫原性組成物の投与を、腫瘍切除の１、２、３、４、５、６、７、８、９、１０、１１、１２、１３、１４、１５週間後又はそれ以降に開始する。好ましくは、新生物ワクチン又は免疫原性組成物の投与は腫瘍切除の４、５、６、７、８、９、１０、１１又は１２週間後に開始される。

【０４２４】

プライム／ブーストレジメンは、ワクチン又は免疫原性若しくは免疫学的組成物の逐次投与を指す。特定の実施形態において、新生物ワクチン又は免疫原性組成物の投与はプライム／ブースト投薬レジメンであり、例えば新生物ワクチン又は免疫原性組成物の投与は、プライミングとしては１週目、２週目、３週目又は４週目であり、及び新生物ワクチン

又は免疫原性組成物の投与は、ブーストとしては２ヵ月目、３ヵ月目又は４ヵ月目である。別の実施形態において、異種プライム－ブースト戦略を用いてより高い細胞傷害性Ｔ細胞応答が誘発される（Ｓｃｈｎｅｉｄｅｒ　ｅｔ　ａｌ．，「異種プライム－ブースト免疫化戦略を用いたＣＤ８＋　Ｔ細胞の誘導（Ｉｎｄｕｃｔｉｏｎ　ｏｆ　ＣＤ８＋　Ｔ　ｃｅｌｌｓ　ｕｓｉｎｇ　ｈｅｔｅｒｏｌｏｇｏｕｓ　ｐｒｉｍｅ－ｂｏｏｓｔ　ｉｍｍｕｎｉｓａｔｉｏｎ　ｓｔｒａｔｅｇｉｅｓ）」，Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｉｃａｌ　Ｒｅｖｉｅｗｓ　Ｖｏｌｕｍｅ　１７０，Ｉｓｓｕｅ　１，ｐａｇｅｓ　２９－３８，Ａｕｇｕｓｔ　１９９９を参照）。別の実施形態では、ネオ抗原をコードするＤＮＡを使用したプライミングの後に、タンパク質のブーストが続く。別の実施形態では、タンパク質を使用したプライミングの後に、ネオ抗原をコードするウイルスによるブーストが続く。別の実施形態では、ネオ抗原をコードするウイルスを使用してプライミングが行われ、別のウイルスを使用してブーストが行われる。別の実施形態において、タンパク質を使用してプライミングが行われ、ＤＮＡを使用してブーストが行われる。好ましい実施形態において、ＤＮＡワクチン又は免疫原性組成物を使用してＴ細胞応答がプライミングされ、組換えウイルスワクチン又は免疫原性組成物を使用してその応答がブーストされる。別の好ましい実施形態において、ウイルスワクチン又は免疫原性組成物はタンパク質又はＤＮＡワクチン又は免疫原性組成物と共投与され、タンパク質又はＤＮＡワクチン又は免疫原性組成物のアジュバントとして働く。次に患者は、ウイルスワクチン又は免疫原性組成物、タンパク質、又はＤＮＡワクチン又は免疫原性組成物のいずれかでブーストされ得る（Ｈｕｔｃｈｉｎｇｓ　ｅｔ　ａｌ．，「タンパク質とウイルスワクチンとの併用は強力な細胞性及び体液性免疫応答並びにマウスマラリア攻撃感染からの防御の増強を誘導する（Ｃｏｍｂｉｎａｔｉｏｎ　ｏｆ　ｐｒｏｔｅｉｎ　ａｎｄ　ｖｉｒａｌ　ｖａｃｃｉｎｅｓ　ｉｎｄｕｃｅｓ　ｐｏｔｅｎｔ　ｃｅｌｌｕｌａｒ　ａｎｄ　ｈｕｍｏｒａｌ　ｉｍｍｕｎｅ　ｒｅｓｐｏｎｓｅｓ　ａｎｄ　ｅｎｈａｎｃｅｄ　ｐｒｏｔｅｃｔｉｏｎ　ｆｒｏｍ　ｍｕｒｉｎｅ　ｍａｌａｒｉａ　ｃｈａｌｌｅｎｇｅ）」．Ｉｎｆｅｃｔ　Ｉｍｍｕｎ．２００７　Ｄｅｃ；７５（１２）：５８１９－２６．Ｅｐｕｂ　２００７　Ｏｃｔ　１を参照）。

【０４２５】

医薬組成物は、ヒト及び他の哺乳動物を含めた、それを必要としている患者への投与用医薬剤を作製するための従来の薬学方法に従い処理することができる。

【０４２６】

ネオ抗原ペプチドの改変はペプチドの溶解度、バイオアベイラビリティ及び代謝速度に影響を及ぼし、従って活性種の送達の制御をもたらし得る。溶解度は、ネオ抗原ペプチドを調製し、且つ十分に当業者の常法の技術の範囲内にある公知の方法によって試験することにより評価し得る。

【０４２７】

本医薬組成物の特定の実施形態において、薬学的に許容可能な担体は水を含む。特定の実施形態において、薬学的に許容可能な担体はデキストロースをさらに含む。特定の実施形態において、薬学的に許容可能な担体はジメチルスルホキシドをさらに含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は免疫調節薬又はアジュバントをさらに含む。特定の実施形態において、免疫調節薬（ｉｍｍｕｎｏｄｕｌａｔｏｒ）又はアジュバントは、ポリＩＣＬＣ、ＳＴＩＮＧアゴニスト、１０１８　ＩＳＳ、アルミニウム塩、Ａｍｐｌｉｖａｘ、ＡＳ１５、ＢＣＧ、ＣＰ－８７０，８９３、ＣｐＧ７９０９、ＣｙａＡ、ｄＳＬＩＭ、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＣ３０、ＩＣ３１、イミキモド、ＩｍｕＦａｃｔ　ＩＭＰ３２１、ＩＳ　Ｐａｔｃｈ、ＩＳＳ、ＩＳＣＯＭＡＴＲＩＸ、ＪｕｖＩｍｍｕｎｅ、ＬｉｐｏＶａｃ、ＭＦ５９、モノホスホリルリピドＡ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＭＳ　１３１２、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　２０６、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５０Ｖ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ－５１、ＯＫ－４３２、ＯＭ－１７４、ＯＭ－１９７－ＭＰ－ＥＣ、ＯＮＴＡＫ、ＰＥＰＴＥＬ、ベクター系、ＰＬＧＡマイクロパーティクル、レシキモド、ＳＲＬ１７２、ビロソーム及び他のウイルス様粒子、ＹＦ－１７Ｄ、ＶＥＧＦトラップ、Ｒ８４８

、βグルカン、Ｐａｍ３Ｃｙｓ、及びＡｑｕｉｌａ社のＱＳ２１　ｓｔｉｍｕｌｏｎからなる群から選択される。特定の実施形態において、免疫調節薬又はアジュバントはポリＩＣＬＣを含む。

【０４２８】

キサンテノン誘導体、例えば、バジメザン又はＡｓＡ４０４（５，６－ジメチルキサンテノン（ｄｉｍｅｔｈｙｌａｘａｎｔｈｅｎｏｎｅ）－４－酢酸（ＤＭＸＡＡ）としても知られる）などもまた、本発明の実施形態に係るアジュバントとして用いられ得る。或いは、かかる誘導体はまた、本発明のワクチン又は免疫原性組成物と並行して例えば全身性又は腫瘍内送達を介して投与され、腫瘍部位で免疫を刺激し得る。理論によって拘束されるものではないが、かかるキサンテノン誘導体は、ＩＦＮ遺伝子刺激因子（ＳＴＩＮＧ）受容体を介してインターフェロン（ＩＦＮ）産生を刺激することにより作用すると考えられる（例えば、Ｃｏｎｌｏｎ　ｅｔ　ａｌ．（２０１３）「マウスＳＴＩＮＧは血管破裂剤５，６－ジメチルキサンテノン－４－酢酸に応答して結合し及びシグナル伝達するが、ヒトＳＴＩＮＧはこれを行わない（Ｍｏｕｓｅ，ｂｕｔ　ｎｏｔ　Ｈｕｍａｎ　ＳＴＩＮＧ，Ｂｉｎｄｓ　ａｎｄ　Ｓｉｇｎａｌｓ　ｉｎ　Ｒｅｓｐｏｎｓｅ　ｔｏ　ｔｈｅ　Ｖａｓｃｕｌａｒ　Ｄｉｓｒｕｐｔｉｎｇ　Ａｇｅｎｔ　５，６－Ｄｉｍｅｔｈｙｌｘａｎｔｈｅｎｏｎｅ－４－Ａｃｅｔｉｃ　Ａｃｉｄ）」，Ｊｏｕｒｎａｌ　ｏｆ　Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ，１９０：５２１６－２５及びＫｉｍ　ｅｔ　ａｌ．（２０１３）「抗癌フラボノイドはマウス選択的ＳＴＩＮＧアゴニストである（Ａｎｔｉｃａｎｃｅｒ　Ｆｌａｖｏｎｏｉｄｓ　ａｒｅ　Ｍｏｕｓｅ－Ｓｅｌｅｃｔｉｖｅ　ＳＴＩＮＧ　Ａｇｏｎｉｓｔｓ）」，８：１３９６－１４０１）を参照）。

【０４２９】

ワクチン又は免疫学的組成物はまた、アクリル系又はメタクリル系ポリマー及び無水マレイン酸・アルケニル誘導体共重合体から選択されるアジュバント化合物も含み得る。詳細には、それは、アクリル酸又はメタクリル酸が糖又は多価アルコールのポリアルケニルエーテルで架橋されたポリマー（カルボマー）、詳細にはアリルスクロース又はアリルペンタエリスリトールで架橋されたポリマーである。それはまた、無水マレイン酸及びエチレンが例えばジビニルエーテルで架橋された共重合体であってもよい（米国特許第６，７１３，０６８号明細書（本明細書によって全体として参照により援用される）を参照）。

【０４３０】

特定の実施形態において、ｐＨ調整剤は、本明細書に記載されるとおりのアジュバント又は免疫調節薬を安定化させることができる。

【０４３１】

特定の実施形態において、医薬組成物は、１つ～５つのペプチド、ジメチルスルホキシド（ＤＭＳＯ）、デキストロース、水、コハク酸塩、ポリＩ：ポリＣ、ポリ－Ｌ－リジン、カルボキシメチルセルロース、及び塩化物を含む。特定の実施形態において、１つ～５つのペプチドの各々は３００μｇ／ｍｌの濃度で存在する。特定の実施形態において、本医薬組成物は≦３体積％のＤＭＳＯを含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は水中３．６～３．７％のデキストロースを含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は３．６～３．７ｍＭのコハク酸塩（例えばコハク酸ナトリウム）又はその塩を含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は０．５ｍｇ／ｍｌのポリＩ：ポリＣを含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は０．３７５ｍｇ／ｍｌのポリ－Ｌ－リジンを含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は１．２５ｍｇ／ｍｌのカルボキシメチルセルロースナトリウムを含む。特定の実施形態において、本医薬組成物は０．２２５％の塩化ナトリウムを含む。

【０４３２】

医薬組成物は、本明細書に記載される腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドを、本明細書に記載されている疾患及び病態（例えば、新生物／腫瘍）の治療に治療上有効な量で、場合により薬学的に許容可能な添加剤、担体及び／又は賦形剤と組み合わせて含む。当業者は、本開示及び当該技術分野における知識から、本発明に係る１つ以上の化合物の治療有効量が

、治療しようとする病態、その重症度、用いられる治療レジメン、使用する薬剤の薬物動態、並びに治療される患者（動物又はヒト）によって異なり得ることを認識するであろう。

【０４３３】

本発明に係る医薬組成物を調製するため、本発明に係る化合物の１つ以上の治療有効量は、好ましくは、用量が作製されるように従来の医薬配合技法に従い薬学的に許容可能な担体と徹底的に混合される。担体は、例えば、数ある中でもとりわけ、眼球、経口、局所又は非経口、例えば、ゲル、クリーム、軟膏、ローション及び時限放出植込み型製剤など、投与に望ましい調製形態に応じて多種多様な形態をとり得る。経口剤形として医薬組成物を調製する際には、任意の通常の医薬媒体が用いられ得る。従って、懸濁液、エリキシル剤及び溶液などの液体経口製剤には、水、グリコール、油、アルコール、香味剤、保存剤、着色剤などを含めた好適な担体及び添加剤が用いられ得る。散剤、錠剤、カプセルなどの固形経口製剤には、及び坐薬などの固形製剤には、デンプン、糖担体、例えばデキストロース、マンニトール、ラクトース及び関連する担体、希釈剤、造粒剤、潤滑剤、結合剤、崩壊剤などを含めた好適な担体及び添加剤が用いられ得る。必要であれば、錠剤又はカプセルは腸溶性コーティングされてもよく、又は標準的な技法によって徐放性であってもよい。

【０４３４】

活性化合物は、薬学的に許容可能な担体又は希釈剤中に、治療される患者に重大な毒性作用を引き起こすことなしに所望の徴候に治療上有効な量を患者に送達するのに十分な量で含まれる。

【０４３５】

経口組成物は、概して不活性希釈剤又は食用担体を含む。経口組成物はゼラチンカプセルに封入されるか又は錠剤に圧縮され得る。経口治療薬投与の目的上、活性化合物又はそのプロドラッグ誘導体は賦形剤と添合され、錠剤、トローチ、又はカプセルの形態で使用され得る。薬剤適合性を有する結合剤、及び／又は補助剤材料が組成物の一部として含まれてもよい。

【０４３６】

錠剤、丸薬、カプセル、トローチなどは、以下の成分、又は類似した性質の化合物のいずれかを含有し得る：微結晶性セルロース、トラガカントゴム又はゼラチンなどの結合剤；デンプン又はラクトースなどの賦形剤、アルギン酸又はコーンスターチなどの分散剤；ステアリン酸マグネシウムなどの潤滑剤；コロイド状二酸化ケイ素などの滑剤；スクロース又はサッカリンなどの甘味剤；又はペパーミント、サリチル酸メチル、又はオレンジ香味料などの香味剤。投薬量単位剤形がカプセルである場合、それは、本明細書に記載される材料に加えて、脂肪油などの液体担体を含有し得る。加えて、投薬量単位剤形は、投薬量単位の物理的形態を修飾する様々な他の材料、例えば、糖、シェラック、又は腸溶剤のコーティングを含有し得る。

【０４３７】

経口投与に好適な本発明の製剤は、カプセル、カシェ剤又は錠剤など、各々が所定量の活性成分を含有する個別的な単位として；散剤又は顆粒として；水性液体又は非水性液体中の溶液又は懸濁液として；又は水中油型液体エマルション又は油中水型エマルションとして及びボーラスとして等、提供されてもよい。

【０４３８】

錠剤は、圧縮又は成形によって、場合により１つ以上の補助成分を伴い作製されてもよい。圧縮錠剤は、散剤又は顆粒などの自由流動形態の活性成分を、場合により結合剤、潤滑剤、不活性希釈剤、保存剤、表面活性剤又は分散剤と混合して、好適な機械で圧縮することにより調製し得る。成形錠剤は、不活性な液体希釈剤で湿らせた粉末状化合物の混合物を好適な機械で成形することにより作製し得る。錠剤は場合によりコーティングされるか又は割線が入れられてもよく、中の活性成分の持続放出又は制御放出を提供するように製剤化されてもよい。

【０４３９】
薬学的に活性な成分のかかる持続放出又は制御放出組成物を製剤化する方法は当該技術分野において公知であり、いくつかの交付済み米国特許に記載されており、その一部としては、限定はされないが、米国特許第３，８７０，７９０号明細書；同第４，２２６，８５９号明細書；同第４，３６９，１７２号明細書；同第４，８４２，８６６号明細書及び同第５，７０５，１９０号明細書（これらの開示は全体として参照により本明細書に援用される）が挙げられる。コーティングは、化合物を腸に送達するために使用することができる（例えば、米国特許第６，６３８，５３４号明細書、同第５，５４１，１７１号明細書、同第５，２１７，７２０号明細書、及び同第６，５６９，４５７号明細書、及びこれらに引用される文献を参照のこと）。

【０４４０】
活性化合物又はその薬学的に許容可能な塩はまた、エリキシル剤、懸濁液、シロップ、オブラート、チューインガムなどの構成成分として投与されてもよい。シロップは、活性化合物に加えて、甘味剤としてのスクロース又はフルクトース及び特定の保存剤、色素並びに着色料及び香味料を含有し得る。

【０４４１】
眼球、非経口、皮内、皮下、又は局所適用に使用される溶液又は懸濁液は以下の構成成分を含み得る：滅菌希釈剤、例えば注入用水、生理食塩溶液、固定油、ポリエチレングリコール、グリセリン、プロピレングリコール又は他の合成溶媒；抗細菌剤、例えばベンジルアルコール又はメチルパラベン；抗酸化剤、例えばアスコルビン酸又は亜硫酸水素ナトリウム；キレート剤、例えばエチレンジアミン四酢酸；緩衝剤、例えば酢酸塩、クエン酸塩又はリン酸塩及び塩化ナトリウム又はデキストロースなどの張性を調整する薬剤。

【０４４２】
特定の実施形態において、薬学的に許容可能な担体は、任意選択で追加的な共溶媒を伴う水性溶媒、即ち水を含む溶媒である。例示的な薬学的に許容可能な担体としては、水、緩衝水溶液（リン酸緩衝生理食塩水（ＰＢＳ）など、及び５％デキストロース水溶液（Ｄ５Ｗ）が挙げられる。特定の実施形態において、水性溶媒には、例えば約１～４％、又は１～３％の量のジメチルスルホキシド（ＤＭＳＯ）がさらに含まれる。特定の実施形態において、薬学的に許容可能な担体は等張性である（即ち、血漿などの体液と実質的に同じ浸透圧を有する）。

【０４４３】
一実施形態において、活性化合物は、インプラント及びマイクロカプセル化されたデリバリーシステムを含め、制御放出製剤など、化合物を体内からの急速な排出から保護する担体と共に調製される。エチレン酢酸ビニル、ポリ酸無水物、ポリグリコール酸、コラーゲン、ポリオルトエステル、ポリ乳酸、及びポリ乳酸－ｃｏ－グリコール酸（ＰＬＧＡ）などの生分解性生体適合性ポリマーが用いられてもよい。かかる製剤の調製方法は、この開示及び当該技術分野における知識を考慮して当業者の範囲内である。

【０４４４】
当業者は、錠剤に加えて、活性成分の持続放出又は制御放出を提供するため他の剤形を製剤化し得ることを、この開示及び当該技術分野における知識から認識する。かかる剤形としては、限定はされないが、カプセル、顆粒及びジェルキャップが挙げられる。

【０４４５】
リポソーム懸濁液もまた薬学的に許容可能な担体であり得る。これは当業者に公知の方法により調製することができる。例えば、リポソーム製剤は、適切な１つ又は複数の脂質を無機溶媒中に溶解し、次に溶媒を蒸発させて、容器の表面に乾燥した脂質の薄膜を残すことにより調製し得る。次に容器に活性化合物の水溶液が導入される。次に容器を手で旋回させて容器の側面から脂質材料を遊離させ、脂質凝集物を分散させると、それによりリポソーム懸濁液が形成される。当業者に周知されている他の調製方法もまた、本発明のこの態様で用いることができる。

【０４４６】

製剤は、好都合には単位投薬量剤形で提供されてもよく、従来の製薬技法によって調製されてもよい。かかる技法は、活性成分と１つ又は複数の医薬担体又は１つ又は複数の賦形剤とを会合させるステップを含む。一般に、製剤は、活性成分を液体担体と一様に且つ徹底的に会合させることによるか、又は固体担体を微粉化することによるか又は両方により、及び次に、必要であれば生成物を成形することにより調製される。

【０４４７】

口内における局所投与に好適な製剤及び組成物には、香味付けされた基剤、通常スクロース及びアカシア又はトラガカント中に成分を含むロゼンジ；ゼラチン及びグリセリンなどの不活性基剤、又はスクロース及びアカシア中に活性成分を含むトローチ；及び投与しようとする成分を好適な液体担体中に含む洗口剤が含まれる。

【０４４８】

皮膚への局所投与に好適な製剤は、投与しようとする成分を薬学的に許容可能な担体中に含む軟膏、クリーム、ゲル及びペーストとして提供され得る。好ましい局所デリバリーシステムは、投与しようとする成分を含有する経皮パッチである。

【０４４９】

直腸投与用の製剤は、例えばカカオ脂又はサリチル酸塩を含む好適な基剤を伴う坐薬として提供され得る。

【０４５０】

担体が固体である場合の経鼻投与に好適な製剤は、例えば２０～５００ミクロンの範囲の粒度を有する粗末を含み、これは、嗅薬の投与方法で、即ち鼻に当てるように保持された粉末の容器から鼻道を介して急速吸入することにより投与される。担体が液体である場合の好適な製剤は、例えば鼻腔内スプレーとして又は点鼻液としての投与用液体であり、活性成分の水性又は油性溶液を含む。

【０４５１】

膣内投与に好適な製剤は、活性成分に加えて、当該技術分野において適切であることが知られているとおりの担体を含有するペッサリー、タンポン、クリーム、ゲル、ペースト、泡又はスプレー製剤として提供され得る。

【０４５２】

非経口製剤は、ガラス製又はプラスチック製のアンプル、使い捨てシリンジ又は頻回用量バイアルに封入され得る。静脈内投与される場合、好ましい担体としては、例えば生理食塩水又はリン酸緩衝生理食塩水（ＰＢＳ）が挙げられる。

【０４５３】

非経口製剤については、担体は通常、滅菌水又は塩化ナトリウム水溶液を含むが、分散を助けるものを含めた他の成分が含まれてもよい。当然ながら、滅菌水が使用され、且つ無菌のまま維持される場合、組成物及び担体もまた滅菌される。また注射用懸濁液が調製されてもよく、この場合、適切な液体担体、懸濁剤などが用いられ得る。

【０４５４】

非経口投与に好適な製剤は、抗酸化剤、緩衝剤、静菌剤及び製剤を意図されるレシピエントの血液と等張性にする溶質を含有し得る水性及び非水性滅菌注射溶液；並びに懸濁剤及び増粘剤を含み得る水性及び非水性滅菌懸濁液を含む。これらの製剤は、単位用量又は複数用量容器、例えば密閉されたアンプル及びバイアルで提供されてもよく、使用直前に滅菌液体担体、例えば注射用水の添加のみを必要とするフリーズドライ（凍結乾燥）状態で保存され得る。即時調合注射溶液及び懸濁液は、これまでに記載されている種類の滅菌粉末、顆粒及び錠剤から調製され得る。

【０４５５】

活性化合物の投与は連続投与（静脈内点滴）から１日数回の経口投与（例えば、Ｑ．Ｉ．Ｄ．）にまで及び得るとともに、眼内又は眼球経路を含め、数ある投与経路の中でもとりわけ、経口、局所、眼内又は眼球、非経口、筋肉内、静脈内、皮下、経皮（浸透促進剤を含み得る）、頬側及び坐薬投与を含み得る。

【０４５６】

新生物ワクチン又は免疫原性組成物、及び任意の追加の薬剤は、従来の薬学的に許容可能な担体、補助剤、及び媒体を含有する投薬量単位製剤で、注射により、経口的に、非経口的に、吸入スプレーにより、直腸内に、膣内に、又は局所的に投与されてもよい。用語の非経口とは、本明細書で使用されるとき、１つ又は複数のリンパ節内、皮下、静脈内、筋肉内、胸骨内、輸液法、腹腔内、眼又は眼球、硝子体内、頬内、経皮、鼻腔内、頭蓋内及び硬膜内を含む脳内、足首関節、膝関節、股関節、肩関節、肘関節、手首関節を含む関節内、腫瘍内に直接など、及び坐薬形態を含む。

【０４５７】

特定の実施形態において、ワクチン又は免疫原性組成物を静脈内又は皮下投与する。目的の部位に主題の組成物を提供するため、注入、カテーテルの使用、トロカール、プロジェクタイル、プルロニックゲル、ステント、持続性薬物放出ポリマー又は内部アクセスを提供する他の装置など、様々な技法を用いることができる。患者から摘出したため臓器又は組織にアクセス可能である場合、かかる臓器又は組織が主題の組成物を含有する媒体浴中に入れられてもよく、主題の組成物が臓器に塗布されてもよく、又は任意の好都合な方法で適用されてもよい。

【０４５８】

腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドは、所望の局所的又は全身性生理又は薬理効果の達成において有効な組成物の制御及び持続放出に好適な装置によって投与され得る。この方法は、薬剤の放出が所望される領域に持続放出型薬物送達システムを位置決めするステップと、薬剤を装置から所望の治療領域へと移動させるステップとを含む。

【０４５９】

腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドは、少なくとも１つの公知の他の治療剤、又は前記薬剤の薬学的に許容可能な塩と併用して利用されてもよい。併用治療に用いることのできる公知の治療剤の例としては、限定はされないが、コルチコステロイド（例えば、コルチゾン、プレドニゾン、デキサメタゾン）、非ステロイド系抗炎症薬（ＮＳＡＩＤｓ）（例えば、イブプロフェン、セレコキシブ、アスピリン、インドメタシン（ｉｎｄｏｍｅｔｈｉｃｉｎ）、ナプロキセン）、アルキル化剤、例えば、ブスルファン、シスプラチン、マイトマイシンＣ、及びカルボプラチン；抗有糸分裂剤、例えば、コルヒチン、ビンブラスチン、パクリタキセル、及びドセタキセル；トポＩ阻害薬、例えば、カンプトテシン及びトポテカン；トポＩＩ阻害薬、例えば、ドキソルビシン及びエトポシド；及び／又はＲＮＡ／ＤＮＡ代謝拮抗薬、例えば、５－アザシチジン、５－フルオロウラシル及びメトトレキサート；ＤＮＡ代謝拮抗薬、例えば、５－フルオロ－２’－デオキシ－ウリジン、ａｒａ－Ｃ、ヒドロキシウレア及びチオグアニン；抗体、例えば、ＨＥＲＣＥＰＴＩＮ及びＲＩＴＵＸＡＮが挙げられる。

【０４６０】

本明細書に詳細に挙げた成分に加えて、本発明の製剤は、問題の製剤タイプを考慮した当該技術分野における従来の他の薬剤を含み得ることが理解されなければならず、例えば、経口投与に好適なものが香味剤を含み得る。

【０４６１】

薬学的に許容可能な塩の形態は、本発明に係る医薬組成物に含めるのに好ましい化学的形態の本発明に係る化合物であり得る。

【０４６２】

本化合物又はその誘導体は、これらの薬剤のプロドラッグ形態を含め、薬学的に許容可能な塩の形態で提供されてもよい。本明細書で使用されるとき、用語の薬学的に許容可能な塩又は複合体とは、親化合物の所望の生物学的活性を保持し且つ正常細胞に対して限られた毒性効果を呈する本発明に係る活性化合物の適切な塩又は複合体を指す。かかる塩の非限定的な例は、とりわけ、（ａ）無機酸（例えば、塩酸、臭化水素酸、硫酸、リン酸、硝酸など）と形成される酸付加塩、及び酢酸、シュウ酸、酒石酸、コハク酸、リンゴ酸、アスコルビン酸、安息香酸、タンニン酸、パモン酸、アルギン酸、及びポリグルタミン酸などの有機酸と形成される塩；（ｂ）数ある中でもとりわけ、亜鉛、カルシウム、ナトリ

ウム、カリウムなどの金属カチオンと形成される塩基付加塩などである。

【０４６３】

本明細書における化合物は市販されており、又は合成することができる。当業者は理解し得るとおり、本明細書の式の化合物を合成するさらなる方法が当業者には明らかである。加えて、様々な合成のステップを別の順番又は順序で実施して所望の化合物を得てもよい。本明細書に記載される化合物の合成において有用な合成化学変換及び保護基の方法論（保護及び脱保護）は当該技術分野において公知であり、例えば、Ｒ．Ｌａｒｏｃｋ，Ｃｏｍｐｒｅｈｅｎｓｉｖｅ　Ｏｒｇａｎｉｃ　Ｔｒａｎｓｆｏｒｍａｔｉｏｎｓ，２ｎｄ．Ｅｄ．，Ｗｉｌｅｙ－ＶＣＨ　Ｐｕｂｌｉｓｈｅｒｓ（１９９９）；Ｔ．Ｗ．Ｇｒｅｅｎｅ　ａｎｄ　Ｐ．Ｇ．Ｍ．Ｗｕｔｓ，Ｐｒｏｔｅｃｔｉｖｅ　Ｇｒｏｕｐｓ　ｉｎ　Ｏｒｇａｎｉｃ　Ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ，３ｒｄ．Ｅｄ．，Ｊｏｈｎ　Ｗｉｌｅｙ　ａｎｄ　Ｓｏｎｓ（１９９９）；Ｌ．Ｆｉｅｓｅｒ　ａｎｄ　Ｍ．Ｆｉｅｓｅｒ，Ｆｉｅｓｅｒ　ａｎｄ　Ｆｉｅｓｅｒ’ｓ　Ｒｅａｇｅｎｔｓ　ｆｏｒ　Ｏｒｇａｎｉｃ　Ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ，Ｊｏｈｎ　Ｗｉｌｅｙ　ａｎｄ　Ｓｏｎｓ（１９９９）；及びＬ．Ｐａｑｕｅｔｔｅ，ｅｄ．，Ｅｎｃｙｃｌｏｐｅｄｉａ　ｏｆ　Ｒｅａｇｅｎｔｓ　ｆｏｒ　Ｏｒｇａｎｉｃ　Ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ，Ｊｏｈｎ　Ｗｉｌｅｙ　ａｎｄ　Ｓｏｎｓ（１９９５）、及びこれらの続版に記載されるものが含まれる。

【０４６４】

本発明の腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドと共に含まれ得るさらなる薬剤は、１つ以上の不斉中心を含有してもよく、従ってラセミ体及びラセミ混合物、単一エナンチオマー、個々のジアステレオマー及びジアステレオマー混合物として存在し得る。これらの化合物のかかる異性体形態は全て、本発明に明示的に含まれる。本発明の化合物はまた、複数の互変異性型で表されてもよく、そのような場合、本発明は、本明細書に記載される化合物の全ての互変異性型を明示的に含む（例えば、環系のアルキル化は複数の部位のアルキル化をもたらすことができ、本発明はかかる反応生成物の全てのを明示的に含む）。かかる化合物の全てのかかる異性体形態が、本発明に明示的に含まれる。本明細書に記載される化合物の全ての結晶形態が、本発明に明示的に含まれる。

【０４６５】

投薬量

本明細書に記載される薬剤が医薬品としてヒト又は動物に投与されるとき、それらはそれ自体で投与することも、又は薬学的に許容可能な担体、賦形剤、若しくは希釈剤と組み合わせた活性成分を含有する医薬組成物として投与することもできる。

【０４６６】

本発明の医薬組成物中の活性成分の実際の投薬量レベル及び時間的投与経過は、特定の患者、組成物、及び投与方法について、患者に毒性となることなく所望の治療応答を実現するのに有効な活性成分の量が達成されるように変えることができる。概して、本発明の薬剤又は医薬組成物は、新生物、例えば癌又は腫瘍に関連する症状を軽減し又は消失させるのに十分な量で投与される。

【０４６７】

薬剤の好ましい用量は、患者が忍容し得る、且つ重篤な又は許容できない副作用を生じない最大量である。例示的用量範囲としては、１日０．０１ｍｇ～２５０ｍｇ、１日０．０１ｍｇ～１００ｍｇ、１日１ｍｇ～１００ｍｇ、１日１０ｍｇ～１００ｍｇ、１日１ｍｇ～１０ｍｇ、及び１日０．０１ｍｇ～１０ｍｇが挙げられる。薬剤の好ましい用量は、患者が忍容し得る、且つ重篤な又は許容できない副作用を生じない最大量である。実施形態において、薬剤は、１日体重１キログラム当たり約１０マイクログラム～約１００ｍｇ、１日約０．１～約１０ｍｇ／ｋｇ、又は１日約１．０ｍｇ～約１０ｍｇ／ｋｇ体重の濃度で投与される。

【０４６８】

実施形態において、医薬組成物は、１～１０ｍｇの範囲の量、例えば、１、２、３、４、５、６、７、８、９、又は１０ｍｇの薬剤を含む。

【０４６９】
実施形態において、治療上有効な投薬量は、約０．１ｎｇ／ｍｌ乃至約５０～１００ｍｇ／ｍｌの血清中薬剤濃度を生じる。医薬組成物５は、典型的には１日体重１キログラム当たり約０．００１ｍｇ～約２０００ｍｇの化合物の投薬量を提供しなければならない。例えば、ヒト患者に対する全身投与の投薬量は、１～１０ｍｇ／ｋｇ、２０～８０ｍｇ／ｋｇ、５～５０μｇ／ｋｇ、７５～１５０μｇ／ｋｇ、１００～５００ｍｇ／ｋｇ、２５０～７５０ｍｇ／ｋｇ、５００～１０００ｍｇ／ｋｇ、１～１０ｍｇ／ｋｇ、５～５０ｍｇ／ｋｇ、２５～７５ｍｇ／ｋｇ、５０～１００ｍｇ／ｋｇ、１００～２５０ｍｇ／ｋｇ、５０～１００ｍｇ／ｋｇ、２５０～５００ｍｇ／ｋｇ、５００～７５０ｍｇ／ｋｇ、７５０～１０００ｍｇ／ｋｇ、１０００～１５００ｍｇ／ｋｇ、１０ １５００～２０００ｍｇ／ｋｇの範囲、５ｍｇ／ｋｇ、２０ｍｇ／ｋｇ、５０ｍｇ／ｋｇ、１００ｍｇ／ｋｇ、５００ｍｇ／ｋｇ、１０００ｍｇ／ｋｇ、１５００ｍｇ／ｋｇ、又は２０００ｍｇ／ｋｇであり得る。医薬投薬量単位剤形は、投薬量単位剤形当たり約１ｍｇ～約５０００ｍｇ、例えば約１００～約２５００ｍｇの化合物又は必須成分の組み合わせを提供するように調製される。

【０４７０】
実施形態において、約５０ｎＭ～約１μＭの薬剤が対象に投与される。関連する実施形態において、約５０～１００ｎＭ、５０～２５０ｎＭ、１００～５００ｎＭ、２５０～５００ｎＭ、２５０～７５０ｎＭ、５００～７５０ｎＭ、５００ｎＭ～１μＭ、又は７５０ｎＭ～１μＭの薬剤が対象に投与される。

【０４７１】
有効量の決定は、特に本明細書に提供される詳細な開示を踏まえれば、十分に当業者の能力の範囲内にある。概して、薬剤の効果のある又は有効な量は、初めに低用量の薬剤を投与し、次に治療対象において所望の効果（例えば、ウイルス感染症又は自己免疫疾患に関連する症状の軽減又は消失）が最小の又は許容される毒性の副作用で観察されるまで投与用量又は投薬量を漸増させることにより決定される。本発明の医薬組成物の投与に適切な用量及び投薬スケジュールを決定するために適用可能な方法は、例えば、Ｇｏｏｄｍａｎ ａｎｄ Ｇｉｌｍａｎ’ｓ Ｔｈｅ Ｐｈａｒｍａｃｏｌｏｇｉｃａｌ Ｂａｓｉｓ ｏｆ Ｔｈｅｒａｐｅｕｔｉｃｓ，Ｇｏｏｄｍａｎ ｅｔ ａｌ．，ｅｄｓ．，１１ｔｈ Ｅｄｉｔｉｏｎ，ＭｃＧｒａｗ－Ｈｉｌｌ ２００５、及びＲｅｍｉｎｇｔｏｎ：Ｔｈｅ Ｓｃｉｅｎｃｅ ａｎｄ Ｐｒａｃｔｉｃｅ ｏｆ Ｐｈａｒｍａｃｙ，２０ｔｈ ａｎｄ ２１ｓｔ Ｅｄｉｔｉｏｎｓ，Ｇｅｎｎａｒｏ ａｎｄ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ ｔｈｅ Ｓｃｉｅｎｃｅｓ ｉｎ Ｐｈｉｌａｄｅｌｐｈｉａ，Ｅｄｓ．，Ｌｉｐｐｅｎｃｏｔｔ Ｗｉｌｌｉａｍｓ ＆ Ｗｉｌｋｉｎｓ（２００３及び２００５）（これらの各々が本明細書によって参照により援用される）に記載されている。

【０４７２】
好ましい単位投薬量製剤は、投与される成分の１日用量又は単位、本明細書に記載されるとおりの、１日サブ用量、又はそれらの適切な割合を含有するものである。

【０４７３】
本発明の腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド及び／又は本発明の組成物で障害又は疾患を治療するための投薬量レジメンは、疾患のタイプ、患者の年齢、体重、性別、医学的状態、病態の重症度、投与経路、及び用いられる詳細な化合物を含めた種々の要因に基づく。従って、投薬量レジメンは幅広く異なり得るが、標準方法を用いて常法で決定することができる。

【０４７４】
対象に投与される量及び投薬レジメンは、投与方法、治療される病態の性質、治療される対象の体重及び処方医師の判断など、多くの要因に依存し得る；かかる要因は全て、この開示及び当該技術分野における知識から当業者の範囲内にある。

【０４７５】
本発明に係る治療活性を有する製剤中に含まれる化合物の量は、疾患又は病態の治療に

有効な量である。一般に、剤形中における好ましい本化合物の治療有効量は、通常、使用される化合物、治療される病態又は感染及び投与経路に応じて、患者の約０．０２５ｍｇ／ｋｇ／日弱～約２．５ｇ／ｋｇ／日、好ましくは約０．１ｍｇ／ｋｇ／日～約１００ｍｇ／ｋｇ／日又はそれよりかなり多い範囲であるが、この投薬量範囲の例外が本発明により企図され得る。その最も好ましい形態では、本発明に係る化合物は約１ｍｇ／ｋｇ／日～約１００ｍｇ／ｋｇ／日の範囲の量で投与される。化合物の投薬量は、治療される病態、詳細な化合物、及び他の臨床学的因子、例えば患者の体重及び状態並びに化合物の投与経路に依存し得る。本発明はヒト及び家畜の両方への使用に適用を有することが理解されるべきである。

【０４７６】

ヒトへの経口投与について、約０．１～１００ｍｇ／ｋｇ／日、好ましくは約１～１００ｍｇ／ｋｇ／日の投薬量が概して十分である。

【０４７７】

薬物送達が局所的ではなく全身性である場合、この投薬量範囲は、概して患者において約０．０４未満～約４００マイクログラム／ｃｃ血液又はそれ以上の範囲の活性化合物の有効血中レベル濃度を生じる。化合物は、好都合には、限定はされないが、単位投薬量剤形当たり０．００１～３０００ｍｇ、好ましくは０．０５～５００ｍｇの活性成分を含有するものを含め、任意の好適な単位投薬量剤形で投与される。１０～２５０ｍｇの経口投薬量が通常好都合である。

【０４７８】

特定の例示的実施形態によれば、本ワクチン又は免疫原性組成物は、ネオ抗原ペプチド当たり約１０μｇ～１ｍｇの用量で投与される。特定の例示的実施形態によれば、本ワクチン又は免疫原性組成物は、ネオ抗原ペプチド当たり約１０μｇ～２０００μｇの平均週用量レベルで投与される。

【０４７９】

薬物組成物中の活性化合物の濃度は、薬物の吸収、分布、不活性化、及び排泄率並びに当業者に公知の他の要因に依存し得る。投薬量の値はまた、軽減しようとする病態の重症度によっても変わり得ることに留意すべきである。さらに、任意の特定の対象について、具体的な投薬量レジメンは個別の必要性及び組成物投与の投与者又は監督者の専門的な判断に従い時間とともに調整されなければならないこと、及び本明細書に示す濃度範囲は例示に過ぎず、特許請求される組成物の範囲又は実施を限定する意図はないことが理解されるべきである。活性成分は一度に投与されてもよく、又は複数の少量の用量に分割して種々の時間間隔で投与されてもよい。

【０４８０】

本発明は、本明細書に記載される少なくとも１つの腫瘍特異的ネオ抗原を含有する医薬組成物を提供する。実施形態において、この医薬組成物は、薬学的に許容可能な担体、賦形剤、又は希釈剤を含有し、これには、それ自体は組成物の投与を受ける対象に有害な免疫応答の発生を引き起こさない、且つ過度の毒性なしに投与され得る任意の医薬品が含まれる。本明細書で使用されるとき、用語「薬学的に許容可能」は、哺乳動物、より詳細にはヒトでの使用について連邦政府若しくは州政府の規制当局によって承認済みであるか、又は米国薬局方、欧州薬局方若しくは他の一般に認められている薬局方に収載されていることを意味する。これらの組成物はウイルス感染症及び／又は自己免疫疾患の治療及び／又は予防に有用であり得る。

【０４８１】

薬学的に許容可能な担体、希釈剤、及び他の賦形剤に関する周到な考察が、Ｒｅｍｉｎｇｔｏｎ’ｓ Ｐｈａｒｍａｃｅｕｔｉｃａｌ Ｓｃｉｅｎｃｅｓ（１７ｔｈ ｅｄ．，Ｍａｃｋ Ｐｕｂｌｉｓｈｉｎｇ Ｃｏｍｐａｎｙ）及びＲｅｍｉｎｇｔｏｎ：Ｔｈｅ Ｓｃｉｅｎｃｅ ａｎｄ Ｐｒａｃｔｉｃｅ ｏｆ Ｐｈａｒｍａｃｙ（２１ｓｔ ｅｄ．，Ｌｉｐｐｉｎｃｏｔｔ Ｗｉｌｌｉａｍｓ ＆ Ｗｉｌｋｉｎｓ）（これらは本明細書によって参照により援用される）に提供されている。医薬組成物の配合は投与方法に適

していなければならない。実施形態において、医薬組成物はヒトへの投与に好適であり、無菌、粒子状物質不含及び／又は非発熱性であり得る。

【０４８２】

薬学的に許容可能な担体、賦形剤、又は希釈剤としては、限定されないが、生理食塩水、緩衝生理食塩水、デキストロース、水、グリセロール、エタノール、滅菌等張緩衝水溶液、及びそれらの組み合わせが挙げられる。

【０４８３】

湿潤剤、乳化剤及び潤滑剤、例えばラウリル硫酸ナトリウム及びステアリン酸マグネシウム、並びに着色剤、離型剤、コーティング剤、甘味剤、香味剤及び芳香剤、保存剤、及び抗酸化剤もまた組成物中に存在し得る。

【０４８４】

薬学的に許容可能な抗酸化剤の例としては、限定はされないが、以下が挙げられる：（１）水溶性抗酸化剤、例えば、アスコルビン酸、塩酸システイン、重硫酸ナトリウム、メタ重亜硫酸ナトリウム、亜硫酸ナトリウムなど；（２）油溶性抗酸化剤、例えば、パルミチン酸アスコルビル、ブチル化ヒドロキシアニソール（ＢＨＡ）、ブチル化ヒドロキシトルエン（ＢＨＴ）、レシチン、没食子酸プロピル、α－トコフェロールなど；及び（３）金属キレート剤、例えば、クエン酸、エチレンジアミン四酢酸（ＥＤＴＡ）、ソルビトール、酒石酸、リン酸など。

【０４８５】

実施形態において、医薬組成物は、再構成に好適な凍結乾燥粉末などの固体形態、液体溶液、懸濁液、エマルション、錠剤、丸薬、カプセル、持続放出製剤、又は散剤で提供される。

【０４８６】

実施形態において、医薬組成物は液体形態で、例えば、医薬組成物中の活性成分の分量及び濃度を指示する密閉容器内に提供される。関連する実施形態では、液体形態の医薬組成物がハーメチックシール容器に提供される。

【０４８７】

本発明の医薬組成物を製剤化する方法は従来どおりであり、当該技術分野において周知されている（Ｒｅｍｉｎｇｔｏｎ及びＲｅｍｉｎｇｔｏｎ’ｓを参照）。当業者は、所望の特性（例えば、投与経路、バイオセーフティ、及び放出プロファイル）を有する医薬組成物を容易に製剤化することができる。

【０４８８】

医薬組成物の調製方法は、活性成分と薬学的に許容可能な担体、及び場合により１つ以上の補助成分とを会合させるステップを含む。医薬組成物は、活性成分を液体担体と一様に且つ徹底的に会合させることによるか、又は固体担体を微粉化することによるか、又は両方により、及び次に、必要であれば生成物を成形することにより調製し得る。医薬組成物の調製に関するさらなる方法論が、多層剤形の調製を含め、Ａｎｓｅｌ’ｓ Ｐｈａｒｍａｃｅｕｔｉｃａｌ Ｄｏｓａｇｅ Ｆｏｒｍｓ ａｎｄ Ｄｒｕｇ Ｄｅｌｉｖｅｒｙ Ｓｙｓｔｅｍｓ（９ｔｈ ｅｄ．，Ｌｉｐｐｉｎｃｏｔｔ Ｗｉｌｌｉａｍｓ ＆ Ｗｉｌｋｉｎｓ）（本明細書によって参照により援用される）に記載されている。

【０４８９】

経口投与に好適な医薬組成物は、カプセル、カシェ剤、丸薬、錠剤、ロゼンジ（香味付けされた基剤、通常スクロース及びアカシア又はトラガカントを使用する）、散剤、顆粒の形態であっても、或いは水性又は非水性液体中の溶液又は懸濁液として、或いは水中油型又は油中水型液体エマルションとして、又はエリキシル剤又はシロップとして、又はトローチとして（ゼラチン及びグリセリンなどの不活性基剤、又はスクロース及びアカシアを使用する）及び／又は洗口剤としての形態などであってもよく、各々が、１つ又は複数の活性成分として本明細書に記載される１つ又は複数の化合物、その誘導体、又はその薬学的に許容可能な塩又はプロドラッグの所定量を含有する。活性成分はまた、ボーラス、舐剤、又はペーストとして投与されてもよい。

【０４９０】
経口投与用の固形剤形（例えば、カプセル、錠剤、丸薬、糖衣剤、散剤、顆粒など）では、活性成分は、１つ以上の薬学的に許容可能な担体、賦形剤、又は希釈剤、例えば、クエン酸ナトリウム又はリン酸二カルシウム、及び／又は以下のいずれかと混合される：（１）充填剤又は増量剤、例えば、デンプン、ラクトース、スクロース、グルコース、マンニトール、及び／又はケイ酸；（２）結合剤、例えば、カルボキシメチルセルロース、アルギン酸塩、ゼラチン、ポリビニルピロリドン、スクロース及び／又はアカシアなど；（３）保湿剤、例えば、グリセロール；（４）崩壊剤、例えば、寒天、炭酸カルシウム、ジャガイモ又はタピオカデンプン、アルギン酸、ある種のケイ酸塩、及び炭酸ナトリウム；（５）溶解抑制剤、例えば、パラフィン；（６）吸収促進剤、例えば、第４級アンモニウム化合物；（７）湿潤剤、例えば、アセチルアルコール及びモノステアリン酸グリセロール；（８）吸収剤、例えば、カオリン及びベントナイト粘土；（９）潤滑剤、例えば、タルク、ステアリン酸カルシウム、ステアリン酸マグネシウム、固体ポリエチレングリコール、ラウリル硫酸ナトリウム、及びそれらの混合物；及び（１０）着色剤。カプセル、錠剤、及び丸薬の場合、医薬組成物は緩衝剤も含み得る。同様のタイプの固体組成物はまた、ソフト及びハード充填ゼラチンカプセル中における充填剤、及び賦形剤、例えばラクトース又は乳糖、並びに高分子量ポリエチレングリコールなどを使用して調製することもできる。

【０４９１】
錠剤は、圧縮又は成形によって、場合により１つ以上の補助成分を伴い作製されてもよい。圧縮錠剤は、結合剤（例えば、ゼラチン又はヒドロキシプロピルメチルセルロース）、潤滑剤、不活性希釈剤、保存剤、崩壊剤（例えば、デンプングリコール酸ナトリウム又は架橋カルボキシメチルセルロースナトリウム）、表面活性剤、及び／又は分散剤を使用して調製することができる。成形錠剤は、不活性な液体希釈剤で湿らせた粉末状活性成分の混合物を好適な機械で成形することにより作製し得る。

【０４９２】
錠剤、並びに糖衣剤、カプセル、丸薬、及び顆粒などの他の固形剤形は、場合により割線が入れられてもよく、又は腸溶性コーティング及び当該技術分野において周知されている他のコーティングなどのコーティング及びシェルを伴い調製されてもよい。

【０４９３】
一部の実施形態では、活性成分の効果を延ばすため、皮下又は筋肉内注射からの化合物の吸収を遅延させることが望ましい。これは、難水溶性である結晶性又は非晶質物質の液体懸濁物を使用することにより達成し得る。このとき活性成分の吸収速度はその溶解速度に依存し、次に溶解速度は結晶の大きさ及び結晶形に依存し得る。或いは、非経口投与される活性成分の吸収遅延は、化合物を油媒体中に溶解又は懸濁することにより達成される。加えて、注射用医薬剤形の持続的吸収は、モノステアリン酸アルミニウム及びゼラチンなどの吸収を遅延させる薬剤を取り入れることによりもたらされ得る。

【０４９４】
制御放出非経口組成物は、水性懸濁液、マイクロスフェア、マイクロカプセル、磁性マイクロスフェア、油剤、油懸濁液、エマルションの形態であってもよく、又は活性成分が１つ又は複数の生体適合性担体、リポソーム、ナノ粒子、インプラント又は輸液用器具に組み込まれてもよい。

【０４９５】
マイクロスフェア及び／又はマイクロカプセルの調製に使用される材料には、生分解性／生体内侵食性ポリマー、例えば、ポリグラクチン、ポリ－（イソブチルシアノアクリレート）、ポリ（２－ヒドロキシエチル－Ｌ－グルタミン）及びポリ（乳酸）が含まれる。

【０４９６】
制御放出非経口製剤を製剤化する際に用い得る生体適合性担体には、デキストランなどの炭水化物、アルブミン、リポタンパク質又は抗体などのタンパク質が含まれる。

【０４９７】

インプラントに使用される材料は、非生分解性、例えば、ポリジメチルシロキサンであるか、又は生分解性、例えば、ポリ（カプロラクトン）、ポリ（乳酸）、ポリ（グリコール酸）又はポリ（オルトエステル）などであり得る。

【０４９８】

実施形態において、１つ又は複数の活性成分はエアロゾルによって投与される。これは、化合物を含有する水性エアロゾル、リポソーム製剤、又は固体粒子を調製することにより達成される。非水性（例えば、フルオロカーボン噴射剤）懸濁液が用いられてもよい。医薬組成物はまた、化合物の分解をもたらし得る剪断に薬剤が曝露されることを最小限に抑え得る音波ネブライザーを使用して投与することもできる。

【０４９９】

通常、水性エアロゾルは、１つ又は複数の活性成分の水溶液又は水性懸濁液を従来の薬学的に許容可能な担体及び安定剤と共に配合することにより作製される。担体及び安定剤は特定の化合物の要件によって異なるが、典型的には、非イオン性界面活性剤（Ｔｗｅｅｎ、Ｐｌｕｒｏｎｉｃ、又はポリエチレングリコール）、無害のタンパク質、例えば、血清アルブミン、ソルビタンエステル、オレイン酸、レシチン、グリシンなどのアミノ酸、緩衝剤、塩類、糖類又は糖アルコール類を含む。エアロゾルは概して等張液から調製される。

【０５００】

１つ又は複数の活性成分の局所投与又は経皮投与用剤形には、散剤、スプレー、軟膏、ペースト、クリーム、ローション、ゲル、溶液、パッチ及び吸入薬が含まれる。１つ又は複数の活性成分は、無菌条件下で薬学的に許容可能な担体と、及び適宜、任意の保存剤、緩衝剤、又は噴射剤と混合することができる。

【０５０１】

本発明での使用に好適な経皮パッチが、Ｔｒａｎｓｄｅｒｍａｌ　Ｄｒｕｇ　Ｄｅｌｉｖｅｒｙ：Ｄｅｖｅｌｏｐｍｅｎｔａｌ　Ｉｓｓｕｅｓ　ａｎｄ　Ｒｅｓｅａｒｃｈ　Ｉｎｉｔｉａｔｉｖｅｓ（Ｍａｒｃｅｌ　Ｄｅｋｋｅｒ　Ｉｎｃ.，１９８９）及び米国特許第４，７４３，２４９号明細書、同第４，９０６，１６９号明細書、同第５，１９８，２２３号明細書、同第４，８１６，５４０号明細書、同第５，４２２，１１９号明細書、同第５，０２３，０８４号明細書（これらは本明細書によって参照により援用される）に開示されている。経皮パッチはまた、経陰嚢パッチを含め、当該技術分野において周知されている任意の経皮パッチであってよい。かかる経皮パッチ中の医薬組成物は、当該技術分野において周知の１つ以上の吸収促進剤又は皮膚透過促進剤を含有し得る（例えば、米国特許第４，３７９，４５４号明細書及び同第４，９７３，４６８号明細書（これらは本明細書によって参照により援用される）を参照）。本発明で使用される経皮的治療薬システムは、イオントフォレシス、拡散、又はこれらの２つの効果の併用に基づき得る。

【０５０２】

経皮パッチは、身体への１つ又は複数の活性成分の制御送達を提供するというさらなる利点を有する。かかる剤形は、１つ又は複数の活性成分を適切な媒体中に溶解又は分散させることにより作製し得る。吸収促進剤を使用して、皮膚を通じた活性成分のフラックスを増加させることもできる。かかるフラックスの速度は、律速膜を提供するか、或いは１つ又は複数の活性成分をポリマーマトリックス又はゲル中に分散させるかのいずれかによって制御し得る。

【０５０３】

かかる医薬組成物は、クリーム、軟膏、ローション、リニメント剤、ゲル、ハイドロゲル、溶液、懸濁液、スティック、スプレー、ペースト、硬膏及び他の種類の経皮薬物デリバリーシステムの形態であってもよい。この組成物はまた、薬学的に許容可能な担体又は賦形剤、例えば、乳化剤、抗酸化剤、緩衝剤、保存剤、保湿剤、浸透促進剤、キレート剤、ゲル形成剤、軟膏基剤、香料、及び皮膚保護剤も含み得る。

【０５０４】

乳化剤の例としては、限定はされないが、天然に存在するゴム、例えばアカシアゴム又

はトラガカントゴム、天然に存在するホスファチド、例えば大豆レシチン及びモノオレイン酸ソルビタン誘導体が挙げられる。

【０５０５】

抗酸化剤の例としては、限定はされないが、ブチル化ヒドロキシアニソール（ＢＨＡ）、アスコルビン酸及びその誘導体、トコフェロール及びその誘導体、及びシステインが挙げられる。

【０５０６】

保存剤の例としては、限定はされないが、パラベン、例えばｐ－ヒドロキシ安息香酸メチル又はプロピル及び塩化ベンザルコニウムが挙げられる。

【０５０７】

保湿剤の例としては、限定はされないが、グリセリン、プロピレングリコール、ソルビトール及び尿素が挙げられる。

【０５０８】

浸透促進剤の例としては、限定はされないが、プロピレングリコール、ＤＭＳＯ、トリエタノールアミン、Ｎ，Ｎ－ジメチルアセトアミド、Ｎ，Ｎ－ジメチルホルムアミド、２－ピロリドン及びその誘導体、テトラヒドロフルフリルアルコール、プロピレングリコール、モノラウリン酸プロピレングリコール又はラウリン酸メチルを含むジエチレングリコールモノエチル又はモノメチルエーテル、ユーカリプトール、レシチン、ＴＲＡＮＳＣＵＴＯＬ、及びＡＺＯＮＥが挙げられる。

【０５０９】

キレート剤の例としては、限定はされないが、ＥＤＴＡナトリウム、クエン酸及びリン酸が挙げられる。

【０５１０】

ゲル形成剤の例としては、限定はされないが、カルボポール、セルロース誘導体、ベントナイト、アルギン酸塩、ゼラチン及びポリビニルピロリドンが挙げられる。

【０５１１】

１つ又は複数の活性成分に加えて、本発明の軟膏、ペースト、クリーム、及びゲルは、賦形剤、例えば、動物性及び植物性脂肪、油、ワックス、パラフィン、デンプン、トラガカント、セルロース誘導体、ポリエチレングリコール、シリコーン、ベントナイト、ケイ酸、タルク及び酸化亜鉛、又はこれらの混合物を含有し得る。

【０５１２】

散剤及びスプレーは、賦形剤、例えば、ラクトース、タルク、ケイ酸、水酸化アルミニウム、ケイ酸カルシウム及びポリアミド粉末、又はこれらの物質の混合物を含有し得る。スプレーは、従来の噴射剤、例えばクロロフルオロ炭化水素、及び揮発性非置換炭化水素、例えばブタン及びプロパンをさらに含有し得る。

【０５１３】

注射用デポー形態は、ポリラクチド－ポリグリコリドなどの生分解性ポリマー中に本発明の１つ又は複数の化合物のマイクロカプセルマトリックスを形成することにより作製される。化合物とポリマーの比率、及び用いられる特定のポリマーの性質に応じて、化合物の放出速度を制御することができる。他の生分解性ポリマーの例としては、ポリ（オルトエステル）及びポリ（無水物）が挙げられる。デポー注射用製剤はまた、生体組織と適合性のあるリポソーム又はマイクロエマルション中に薬物を封入することによっても調製される。

【０５１４】

皮下インプラントは当該技術分野において周知されており、本発明での使用に好適である。皮下植え込み方法は、好ましくは非刺激性で、機械的に弾性がある。インプラントは、マトリックスタイプ、リザーバタイプ、又はそれらのハイブリッドであってもよい。マトリックスタイプの装置において、担体材料は多孔質又は非多孔質、固体又は半固体、及び１つ又は複数の活性化合物に対して透過性又は不透過性であってもよい。担体材料は生分解性であってもよく、又は投与後にゆっくりと侵食し得る。場合によっては、マトリッ

クスは非分解性であって、しかし代わりに担体材料が分解するマトリックスを通じた活性化合物の拡散に頼る。代替的な皮下インプラント方法はリザーバ装置を利用し、ここでは１つ又は複数の活性化合物が律速膜、例えば、成分濃度と無関係な（ゼロ次動態を有する）膜に取り囲まれている。律速膜に取り囲まれたマトリックスからなる装置もまた使用に好適である。

【０５１５】

リザーバタイプ及びマトリックスタイプの両方の装置とも、ポリジメチルシロキサン、例えばＳＩＬＡＳＴＩＣ、又は他のシリコーンゴムなどを含有し得る。マトリックス材料は、不溶性ポリプロピレン、ポリエチレン、ポリ塩化ビニル、エチルビニルアセテート、ポリスチレン及びポリメタクリレート、並びにパルミトステアリン酸グリセロール、ステアリン酸グリセロール、及びベヘン酸グリセロールタイプのグリセロールエステルであってもよい。材料は疎水性又は親水性ポリマーであってもよく、場合により可溶化剤を含有する。

【０５１６】

皮下インプラント装置は、例えば米国特許第５，０３５，８９１号明細書及び同第４，２１０，６４４号明細書（これらは本明細書によって参照により援用される）に記載されるとおりの、任意の好適なポリマーで作製された遅延放出カプセルであってもよい。

【０５１７】

一般には、放出の律速及び薬物化合物の皮膚透過を提供するために、少なくとも４つの異なる手法を適用することが可能である。これらの手法は以下である：膜による抑制システム、接着拡散制御システム、マトリックス分散型システム及びマイクロリザーバシステム。制御放出性の経皮及び／又は局所組成物は、これらの手法を好適に取り合わせることにより達成し得ることが理解される。

【０５１８】

膜による抑制システムでは、活性成分は、金属プラスチックラミネートなどの薬物不透過性ラミネートから成形された浅いコンパートメントと、微孔性又は非多孔質高分子膜、例えばエチレン－酢酸ビニル共重合体などの律速高分子膜とに完全にカプセル化されたリザーバ中に存在する。活性成分は律速高分子膜を通って放出される。薬物リザーバでは、活性成分は固体ポリマーマトリックス中に分散しているか、又はシリコーン液などの浸出不可能な粘稠液体媒体中に懸濁されているかのいずれかであり得る。高分子膜の外表面に接着性ポリマーの薄層が貼り付けられており、この経皮システムと皮膚表面との密着した接触を実現する。接着性ポリマーは、好ましくは、低アレルギー性で且つ活性薬物物質と適合性を有するポリマーである。

【０５１９】

接着拡散制御システムでは、活性成分のリザーバは、活性成分を接着性ポリマー中に直接分散させて、次に、例えば溶媒キャスティングにより、活性成分を含有する接着剤を実質的に薬物不透過性の金属プラスチック裏当てのフラットシート上に塗布して薄い薬物リザーバ層を形成することにより形成される。

【０５２０】

マトリックス分散型システムは、活性成分を親水性又は親油性ポリマーマトリックス中に実質的に均一に分散させることにより活性成分のリザーバが形成されることを特徴とする。次に薬物含有ポリマーが、実質的に十分に定義された表面積及び制御された厚さを有する円板に成形される。接着性ポリマーが周囲に沿って塗布され、円板の周りに接着剤のストリップが形成される。

【０５２１】

マイクロリザーバシステムは、リザーバシステムとマトリックス分散型システムとの組み合わせと考えることができる。この場合、活性物質のリザーバは、初めに薬物固体を水溶性ポリマーの水溶液中に懸濁し、次にこの薬物懸濁液を親油性ポリマー中に分散させて、非常に多数の浸出不可能な微小球体の薬物リザーバを形成することにより形成される。

【０５２２】

本明細書に記載の制御放出、長期放出、及び持続放出組成物のいずれも、約３０分～約１週間、約３０分～約７２時間、約３０分～２４時間、約３０分～１２時間、約３０分～６時間、約３０分～４時間、及び約３時間～１０時間で活性成分を放出するように製剤化することができる。実施形態において、１つ又は複数の活性成分の有効濃度は、医薬組成物を対象に投与した後、対象体内で４時間、６時間、８時間、１０時間、１２時間、１６時間、２４時間、４８時間、７２時間、又はそれ以上持続する。

【０５２３】

ワクチン又は免疫原性組成物

本発明は、いくつかの態様において、癌の予防又は処置に適した医薬組成物に関する。一実施形態において、本組成物は、少なくとも免疫原性組成物、例えば特定のＴ細胞応答を上昇させることができる新生物ワクチン又は免疫原性組成物を含む。新生物ワクチン又は免疫原性組成物は、本明細書に記載される腫瘍特異的ネオ抗原に対応するネオ抗原ペプチド及び／又はネオ抗原ポリペプチドを含む。

【０５２４】

好適な新生物ワクチン又は免疫原性組成物は、好ましくは複数の腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドを含み得る。ある実施形態において、ワクチン又は免疫原性組成物は、１～１００組のペプチド、より好ましくは１～５０のかかるペプチド、さらにより好ましくは１０～３０組のペプチド、さらにより好ましくは１５～２５のペプチドを含み得る。別の好ましい実施形態によれば、ワクチン又は免疫原性組成物は、少なくとも１つのペプチド、より好ましくは２つ、３つ、４つ、又は５つのペプチドを含むことができる。特定の実施形態において、ワクチン又は免疫原性組成物は、５、６、７、８、９、１０、１１、１２、１３、１４、１５、１６、１７、１８、１９、２０、２１、２２、２３、２４、２５、２６、２７、２８、２９、又は３０の異なるペプチドを含むことができる。

【０５２５】

ワクチン又は免疫原性組成物に含める各ペプチドの最適量及び最適投与レジメンは、当業者が過度の実験を行うことなく決定することができる。例えば、ペプチド又はその変異体は、静脈内（ｉ．ｖ．）注射、皮下（ｓ．ｃ．）注射、皮内（ｉ．ｄ．）注射、腹腔内（ｉ．ｐ．）注射、筋肉内（ｉ．ｍ．）注射用に調製され得る。ペプチド注射の好ましい方法には、ｓ．ｃ、ｉ．ｄ．、ｉ．ｐ．、ｉ．ｍ．、及びｉ．ｖ．が含まれる。ＤＮＡ注射の好ましい方法には、ｉ．ｄ．、ｉ．ｍ．、ｓ．ｃ、ｉ．ｐ．及びｉ．ｖ．が含まれる。例えば、１～５００ｍｇ、５０μｇ～１．５ｍｇ、好ましくは１０μｇ～５００μｇのペプチド又はＤＮＡの用量が投与されてもよく、それぞれのペプチド又はＤＮＡに依存し得る。この範囲の用量は、過去の試験で成功裏に用いられた（Ｂｒｕｎｓｖｉｇ Ｐ Ｆ，ｅｔ ａｌ．，Ｃａｎｃｅｒ Ｉｍｍｕｎｏｌ Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒ．２００６；５５（１２）：１５５３－１５６４；Ｍ．Ｓｔａｅｈｌｅｒ，ｅｔ ａｌ．，ＡＳＣＯ ｍｅｅｔｉｎｇ ２００７；Ａｂｓｔｒａｃｔ Ｎｏ ３０１７）。ワクチン又は免疫原性組成物の他の投与方法は当業者に公知である。

【０５２６】

本発明の一実施形態において、異なる腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド及び／又はポリペプチドは、新生物ワクチン又は免疫原性組成物で使用するために、集団中の対象の高い割合で新生物／腫瘍に対する免疫攻撃が生じる可能性が最大となるように選択される。理論によって拘束されるものではないが、多様な腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドを含めると、新生物／腫瘍に対して幅広いスケールの免疫攻撃が生じ得ると考えられる。一実施形態において、選択された腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド／ポリペプチドはミスセンス突然変異によりコードされる。第２の実施形態において、選択された腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド／ポリペプチドはミスセンス突然変異とネオＯＲＦ突然変異との組み合わせによりコードされる。第３の実施形態において、選択された腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド／ポリペプチドはネオＯＲＦ突然変異によりコードされる。

【０５２７】

選択された腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド／ポリペプチドがミスセンス突然変異によりコ

ードされる一実施形態において、ペプチド及び／又はポリペプチドは、集団中の対象の高い割合のＭＨＣ分子と会合するその能力に基づき選択される。ネオＯＲＦ突然変異から誘導されるペプチド／ポリペプチドもまた、患者集団のＭＨＣ分子と会合するその能力に基づき選択され得る。

【０５２８】

ワクチン又は免疫原性組成物は、特異的な細胞傷害性Ｔ細胞応答及び／又は特異的なヘルパーＴ細胞応答を生じさせる能力を有する。

【０５２９】

ワクチン又は免疫原性組成物はアジュバント及び／又は担体をさらに含み得る。有用なアジュバント及び担体の例を本明細書に提供する。組成物中のペプチド及び／又はポリペプチドは、担体、例えば、ペプチドをＴ細胞に提示する能力を有するタンパク質又は例えば樹状細胞（ＤＣ）などの抗原提示細胞と会合することができる。

【０５３０】

アジュバントは、ワクチン又は免疫原性組成物に混合すると突然変異体ペプチドに対する免疫応答が増加するか又は他の形で修飾される任意の物質である。担体は、ネオ抗原ペプチドを会合させることが可能な足場構造、例えばポリペプチド又は多糖である。場合により、アジュバントは本発明のペプチド又はポリペプチドと共有結合的又は非共有結合的にコンジュゲートする。

【０５３１】

抗原に対する免疫応答を増加させるアジュバントの能力は、典型的には免疫介在性応答の顕著な増加、又は疾患症状の低減に現れる。例えば、体液性免疫の増加は、典型的には抗原に対して生じる抗体の力価の顕著な増加に現れ、Ｔ細胞活性の増加は、典型的には細胞増殖、又は細胞傷害性、又はサイトカイン分泌の増加に現れる。アジュバントはまた、例えば、一次体液性応答又はＴｈ２応答を一次細胞性応答又はＴｈ１応答に変化させることにより免疫応答も変え得る。

【０５３２】

好適なアジュバントとしては、限定はされないが、１０１８　ＩＳＳ、アルミニウム塩、Ａｍｐｌｉｖａｘ、ＡＳ１５、ＢＣＧ、ＣＰ－８７０，８９３、ＣｐＧ７９０９、ＣｙａＡ、ｄＳＬＩＭ、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＣ３０、ＩＣ３１、イミキモド、ＩｍｕＦａｃｔ　ＩＭＰ３２１、ＩＳパッチ、ＩＳＳ、ＩＳＣＯＭＡＴＲＩＸ、Ｊｕｖｌｍｍｕｎｅ、ＬｉｐｏＶａｃ、ＭＦ５９、モノホスホリルリピドＡ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＭＳ　１３１２、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　２０６、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ　５０Ｖ、Ｍｏｎｔａｎｉｄｅ　ＩＳＡ－５１、ＯＫ－４３２、ＯＭ－１７４、ＯＭ－１９７－ＭＰ－ＥＣ、ＯＮＴＡＫ、ＰＥＰＴＥＬ．ベクター系、ＰＬＧマイクロパーティクル、レシキモド、ＳＲＬ１７２、ビロソーム及び他のウイルス様粒子、ＹＦ－１７Ｄ、ＶＥＧＦトラップ、Ｒ８４８、βグルカン、Ｐａｍ３Ｃｙｓ、サポニンに由来するＡｑｕｉｌａ社のＱＳ２１　ｓｔｉｍｕｌｏｎ（Ａｑｕｉｌａ　Ｂｉｏｔｅｃｈ、Ｗｏｒｃｅｓｔｅｒ、Ｍａｓｓ．，米国）、マイコバクテリア抽出物及び合成細菌細胞壁模倣体、及び他の専売アジュバント、例えば、ＲｉｂｉのＤｅｔｏｘ、Ｑｕｉｌ又はＳｕｐｅｒｆｏｓが挙げられる。樹状細胞に特異的ないくつかの免疫学的アジュバント（例えば、ＭＦ５９）及びそれらの製剤が以前記載されている（Ｄｕｐｕｉｓ　Ｍ，ｅｔ　ａｌ．，Ｃｅｌｌ　Ｉｍｍｕｎｏｌ．１９９８；１８６（１）：１８－２７；Ａｌｌｉｓｏｎ　Ａ　Ｃ；Ｄｅｖ　Ｂｉｏｌ　Ｓｔａｎｄ．１９９８；９２：３－１１）。また、サイトカインを使用してもよい。いくつかのサイトカインが、リンパ組織への樹状細胞遊走に影響を及ぼすこと（例えば、ＴＮＦ－α）、Ｔリンパ球に効率的な抗原提示細胞への樹状細胞の成熟を加速させること（例えば、ＧＭ－ＣＳＦ、ＩＬ－１及びＩＬ－４）（米国特許第５，８４９，５８９号明細書（具体的に全体として参照により本明細書に援用される））及び免疫アジュバントとして働くこと（例えば、ＩＬ－１２）と直接関係付けられている（Ｇａｂｒｉｌｏｖｉｃｈ　Ｄ　Ｉ，ｅｔ　ａｌ．，Ｊ　Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒ　Ｅｍｐｈａｓｉｓ　Ｔｕｍｏｒ　Ｉｍｍｕｎｏｌ．１９９６（６）：４１４－４１８）。

【０５３３】
トール様受容体（ＴＬＲ）もまたアジュバントとして使用することができ、これは、「病原体関連分子パターン」（ＰＡＭＰｓ）と称される多くの微生物が共有する保存モチーフを認識するパターン認識受容体（ＰＲＲ）のファミリーの重要なメンバーである。これらの「危険シグナル」の認識により、自然及び適応免疫系の複数の要素が活性化する。ＴＬＲは、樹状細胞（ＤＣ）、マクロファージ、Ｔ及びＢ細胞、マスト細胞、及び顆粒球などの自然及び適応免疫系の細胞により発現され、細胞膜、リソソーム、エンドソーム、及びエンドリソソームなどの種々の細胞内コンパートメントに局在する。異なるＴＬＲは別のＰＡＭＰｓを認識する。例えば、ＴＬＲ４は、細菌細胞壁に含まれるＬＰＳによって活性化され、ＴＬＲ９は、非メチル化細菌又はウイルスＣｐＧ　ＤＮＡによって活性化され、及びＴＬＲ３は、二本鎖ＲＮＡによって活性化される。ＴＬＲリガンド結合は１つ以上の細胞内シグナル伝達経路の活性化を引き起こし、最終的に炎症及び免疫に関連する多くの主要分子（特に転写因子ＮＦ－κＢ及びＩ型インターフェロン）の産生をもたらす。ＴＬＲ介在性ＤＣ活性化は、ＤＣ活性化の増進、食作用、活性化及び共刺激マーカー、例えばＣＤ８０、ＣＤ８３、及びＣＤ８６の上方制御、流入領域リンパ節へのＤＣの遊走を可能にし且つＴ細胞に対する抗原提示を促進するＣＣＲ７の発現、並びにＩ型インターフェロン、ＩＬ－１２、及びＩＬ－６などのサイトカインの分泌増加を引き起こす。これらの下流イベントは全て、適応免疫応答の誘導に決定的に重要である。
【０５３４】
現在臨床開発中の最も有望な癌ワクチン又は免疫原性組成物アジュバントの中には、ＴＬＲ９アゴニストＣｐＧ及び合成二本鎖ＲＮＡ（ｄｓＲＮＡ）ＴＬＲ３リガンドポリＩＣＬＣがある。前臨床試験では、ポリＩＣＬＣが、ＬＰＳ及びＣｐＧと比較したとき、炎症誘発性サイトカインのその誘導及びＩＬ－１０の刺激の欠如、並びにＤＣｌにおける高レベルの共刺激分子の維持に起因して最も効力のあるＴＬＲアジュバントであるものと見られる。さらに、ポリＩＣＬＣは、最近、ヒトパピローマウイルス（ＨＰＶ）１６カプソマーからなるタンパク質ワクチン又は免疫原性組成物のアジュバントとして非ヒト霊長類（アカゲザル）においてＣｐＧと直接比較された（Ｓｔａｈｌ－Ｈｅｎｎｉｇ Ｃ，Ｅｉｓｅｎｂｌａｔｔｅｒ Ｍ，Ｊａｓｎｙ Ｅ，ｅｔ ａｌ．「合成二本鎖ＲＮＡはアカゲザルにおいてヒトパピローマウイルスに対するＴヘルパー１及び体液性免疫応答を誘導するためのアジュバントである（Ｓｙｎｔｈｅｔｉｃ ｄｏｕｂｌｅ－ｓｔｒａｎｄｅｄ ＲＮＡｓ ａｒｅ ａｄｊｕｖａｎｔｓ ｆｏｒ ｔｈｅ ｉｎｄｕｃｔｉｏｎ ｏｆ Ｔ ｈｅｌｐｅｒ １ ａｎｄ ｈｕｍｏｒａｌ ｉｍｍｕｎｅ ｒｅｓｐｏｎｓｅｓ ｔｏ ｈｕｍａｎ ｐａｐｉｌｌｏｍａｖｉｒｕｓ ｉｎ ｒｈｅｓｕｓ ｍａｃａｑｕｅｓ）」．ＰＬｏＳ ｐａｔｈｏｇｅｎｓ．Ａｐｒ ２００９；５（４））。
【０５３５】
ＣｐＧ免疫刺激オリゴヌクレオチドもまた、ワクチン又は免疫原性組成物セッティングでアジュバントの効果を増強することが報告されている。理論によって拘束されるものではないが、ＣｐＧオリゴヌクレオチドは、Ｔｏｌｌ様受容体（ＴＬＲ）、主としてＴＬＲ９を介して自然（非適応）免疫系を活性化させることにより作用する。ＣｐＧにより惹起されたＴＬＲ９活性化は、ペプチド又はタンパク質抗原、生ウイルス又は死滅ウイルス、樹状細胞ワクチン、自己細胞ワクチン、並びに予防ワクチン及び治療ワクチンの両方の中の多糖コンジュゲートを含めた多様な抗原に対する抗原特異的体液性及び細胞性応答を増強する。さらに重要なことには、これは樹状細胞成熟及び分化を増強し、ＣＤ４　Ｔ細胞ヘルプがない場合であっても、Ｔｈｌ細胞の活性化の増進及び強力な細胞傷害性Ｔリンパ球（ＣＴＬ）生成をもたらす。ＴＬＲ９刺激によって誘導されるＴｈｌバイアスは、通常Ｔｈ２バイアスを促進するミョウバン又は不完全フロイントアジュバント（ＩＦＡ）などのワクチンアジュバントの存在下であっても維持される。ＣｐＧオリゴヌクレオチドは、他のアジュバントと共に、又は抗原が比較的弱い場合に強力な応答を誘導するために特に必要な製剤、例えばマイクロパーティクル、ナノ粒子、脂質エマルション又は同様の製剤中にあって製剤化又は共投与されるとき、さらに高いアジュバント活性を示す。ＣｐＧオ

リゴヌクレオチドはまた、免疫応答を加速させ、いくつかの実験におけるＣｐＧを含まない完全用量ワクチンに対する応答と同等の抗体応答で、抗原用量を約２桁低減することも可能にする（Ａｒｔｈｕｒ Ｍ．Ｋｒｉｅｇ，Ｎａｔｕｒｅ Ｒｅｖｉｅｗｓ，Ｄｒｕｇ Ｄｉｓｃｏｖｅｒｙ，５，Ｊｕｎ．２００６，４７１－４８４）。米国特許第６，４０６，７０５ Ｂ１号明細書は、ＣｐＧオリゴヌクレオチド、非核酸アジュバント及び抗原の併用により抗原特異的免疫応答が誘導されることを記載している。市販のＣｐＧ ＴＬＲ９アンタゴニストはＭｏｌｏｇｅｎ（Ｂｅｒｌｉｎ、独国）によるｄＳＬＩＭ（ｄｏｕｂｌｅ Ｓｔｅｍ Ｌｏｏｐ Ｉｍｍｕｎｏｍｏｄｕｌａｔｏｒ：二重ステムループ免疫調節薬）であり、これは本発明の医薬組成物の好ましい成分である。他のＴＬＲ結合分子、例えば、ＲＮＡ結合ＴＬＲ７、ＴＬＲ８及び／又はＴＬＲ９もまた用いられ得る。

【０５３６】

有用なアジュバントの他の例としては、限定はされないが、化学的に修飾されたＣｐＧ（例えばＣｐＲ、Ｉｄｅｒａ）、ポリ（Ｉ：Ｃ）（例えばポリｉ：ＣＩ２Ｕ）、非ＣｐＧ細菌ＤＮＡ又はＲＮＡ並びに免疫活性小分子及び抗体、例えば、シクロホスファミド、スニチニブ、ベバシズマブ、セレブレックス、ＮＣＸ－４０１６、シルデナフィル、タダラフィル、バルデナフィル、ソラフィニブ（ｓｏｒａｆｉｎｉｂ）、ＸＬ－９９９、ＣＰ－５４７６３２、パゾパニブ、ＺＤ２１７１、ＡＺＤ２１７１、イピリムマブ、トレメリムマブ、及びＳＣ５８１７５が挙げられ、これらは治療的に及び／又はアジュバントとして作用し得る。本発明との関連において有用なアジュバント及び添加剤の量及び濃度は、当業者により必要以上に実験を行うことなく容易に決定され得る。さらなるアジュバントとしては、顆粒球マクロファージコロニー刺激因子（ＧＭ－ＣＳＦ、サルグラモスチム）などのコロニー刺激因子が挙げられる。

【０５３７】

ポリＩＣＬＣは、約５０００ヌクレオチドの平均長さのポリＩ鎖とポリＣ鎖とからなる合成的に調製された二本鎖ＲＮＡであり、ポリリジン及びカルボキシメチルセルロースを添加することにより熱変性及び血清ヌクレアーゼによる加水分解に対して安定化されている。この化合物は、いずれもＰＡＭＰｓファミリーのメンバーであるＴＬＲ３及びＭＤＡ５のＲＮＡヘリカーゼドメインを活性化し、ＤＣ及びナチュラルキラー（ＮＫ）細胞の活性化並びにＩ型インターフェロン、サイトカイン、及びケモカインの「天然混合物」の産生を引き起こす。さらには、ポリＩＣＬＣは、２つのＩＦＮ誘導性核酵素系２’５’－ＯＡＳ及びＰ１／ｅＩＦ２ａキナーゼ（ＰＫＲ（４－６）としても知られる）、並びにＲＩＧ－Ｉヘリカーゼ及びＭＤＡ５によって媒介されるより直接的な、広域宿主が標的化される抗感染効果、及び場合により抗腫瘍効果を及ぼす。

【０５３８】

げっ歯類及び非ヒト霊長類において、ポリＩＣＬＣは、ウイルス抗原に対するＴ細胞応答、交差プライミング、並びに腫瘍特異的、ウイルス特異的、及び自己抗原特異的ＣＤ８$^{+}$Ｔ細胞の誘導を増強することが示された。非ヒト霊長類における最近の研究では、ポリＩＣＬＣは、ＤＣ標的化又は非標的化ＨＩＶ Ｇａｇ ｐ２４タンパク質に対する抗体反応及びＴ細胞免疫の発生に必須であることが分かっており、ワクチンアジュバントとしてのその有効性が強調される。

【０５３９】

ヒト対象では、連続全血試料の転写解析により、ポリＩＣＬＣの１回の単回皮下投与を受けた８人の健常ヒトボランティア間で遺伝子発現プロファイルが同様であり、プラセボを受ける４人の対象に対してこれらの８人の対象間に最大２１２個の遺伝子の発現差異があることが明らかになった。顕著なことに、ポリＩＣＬＣ遺伝子発現データを、極めて有効性の高い黄熱病ワクチンＹＦ１７Ｄで免疫されたボランティアからの先行データと比較すると、多数のカノニカルな転写及びシグナル伝達経路が、自然免疫系のものを含め、同じようにピーク時点で上方制御されたことが示された。

【０５４０】

つい最近、癌精巣抗原ＮＹ－ＥＳＯ－１由来の合成オーバーラップロングペプチド（Ｏ

ＬＰ）単独によるか又はＭｏｎｔａｎｉｄｅ－ＩＳＡ－５１との併用、又は１．４ｍｇのポリＩＣＬＣ及びＭｏｎｔａｎｉｄｅとの併用による皮下ワクチン接種の第１相研究で治療された２回目又は３回目の完全臨床寛解中の卵巣癌、卵管癌、及び原発性腹膜癌患者に関する免疫学的分析が報告された。ポリＩＣＬＣ及びＭｏｎｔａｎｉｄｅを加えると、ＯＬＰ単独又はＯＬＰ及びＭｏｎｔａｎｉｄｅと比較してＮＹ－ＥＳＯ－１特異的ＣＤ４$^{+}$及びＣＤ８$^{+}$Ｔ細胞の生成及び抗体反応が顕著に増強された。

【０５４１】

本発明に係るワクチン又は免疫原性組成物は２つ以上の異なるアジュバントを含み得る。さらに、本発明は、本明細書に記載のもののいずれかを含めた任意のアジュバント物質を含む治療組成物を包含する。また、ペプチド又はポリペプチドとアジュバントとを任意の適切な順番で別個に投与し得ることも企図される。

【０５４２】

担体は、アジュバントと独立して存在してもよい。担体は抗原に共有結合的に連結されてもよい。担体はまた、担体をコードするＤＮＡを、抗原をコードするＤＮＡとインフレームで挿入することにより、抗原に付加することもできる。担体の機能は、例えば、安定性を付与すること、生物学的活性を増加させること、又は血清中半減期を増加させることであり得る。半減期の延長は、適用回数を減らし、且つ用量を低減する助けとなり得るため、従って治療上の理由、また経済的理由からも有益である。さらに、担体は、Ｔ細胞に対するペプチドの提示を助け得る。担体は、当業者に公知の任意の好適な担体、例えばタンパク質又は抗原提示細胞であってよい。担体タンパク質は、限定はされないが、キーホールリンペットヘモシアニン、血清タンパク質、例えば、トランスフェリン、ウシ血清アルブミン、ヒト血清アルブミン、チログロブリン又はオボアルブミン、免疫グロブリン、又はホルモン、例えば、インスリン又はパルミチン酸であってもよい。ヒトの免疫化には、担体は、ヒトにとって許容可能且つ安全な生理学的に許容可能な担体であってもよい。しかしながら、破傷風トキソイド及び／又はジフテリア（ｄｉｐｔｈｅｒｉａ）トキソイドが、本発明の一実施形態において好適な担体である。或いは、担体はデキストラン、例えばセファロースであってもよい。

【０５４３】

細胞傷害性Ｔ細胞（ＣＴＬ）は、インタクトな外来抗原それ自体というよりむしろ、ＭＨＣ分子に結合したペプチドの形態の抗原を認識する。ＭＨＣ分子それ自体は抗原提示細胞の細胞表面に位置する。従って、ＣＴＬの活性化は、ペプチド抗原、ＭＨＣ分子、及びＡＰＣの三量体複合体が存在する場合に限り可能である。それに対応して、ＣＴＬは、ＣＴＬの活性化にペプチドのみが用いられる場合でなく、さらにそれぞれのＭＨＣ分子を有するＡＰＣが加わる場合に免疫応答が増強され得る。従って、一部の実施形態では、本発明に係るワクチン又は免疫原性組成物は少なくとも１つの抗原提示細胞をさらに含有する。

【０５４４】

抗原提示細胞（又は刺激細胞）は、典型的にはその表面上にＭＨＣクラスＩ又はＩＩ分子を有し、一実施形態では、それ自体はＭＨＣクラスＩ又はＩＩ分子に選択の抗原を負荷する能力を実質的に有しない。本明細書にさらに詳細に記載するとおり、ＭＨＣクラスＩ又はＩＩ分子にインビトロで選択の抗原を容易に負荷し得る。

【０５４５】

ＣＤ８＋細胞活性は、ＣＤ４＋細胞を使用して増進させてもよい。多くの免疫ベースの抗癌療法が、ＣＤ８＋及びＣＤ４＋　Ｔリンパ球の両方を使用して患者の腫瘍を標的化する場合に有効性が高まり得るため、腫瘍抗原のＣＤ４Ｔ＋細胞エピトープの同定が関心を集めている。ＣＤ４＋細胞はＣＤ８　Ｔ細胞応答を増強する能力を有する。動物モデルにおける多くの研究で、ＣＤ４＋及びＣＤ８＋　Ｔ細胞の両方が抗腫瘍応答に関与するとき結果が良好になることが明確に実証されている（例えば、Ｎｉｓｈｉｍｕｒａ　ｅｔ　ａｌ．（１９９９）「生体内での腫瘍根絶における抗原特異的Ｔヘルパー１型（ＴＨ１）及びＴｈ２細胞の特徴的な役割（Ｄｉｓｔｉｎｃｔ　ｒｏｌｅ　ｏｆ　ａｎｔｉｇｅｎ－ｓ

pecific T helper type 1（TH1） and Th2 cells in tumor eradication in vivo）」. J Exp Med 190：617－27を参照）。異なる種類の癌に対する治療法の開発に適用可能な普遍的なCD4＋ T細胞エピトープが同定されている（例えば、Kobayashi et al.（2008）Current Opinion in Immunology 20：221－27を参照）。例えば、破傷風トキソイド由来のHLA－DR制限ヘルパーペプチドをメラノーマワクチンに使用したところ、CD4＋ T細胞が非特異的に活性化された（例えば、Slingluff et al.（2007）「アジュバントセッティングにおけるメラノーマに対する2つの多ペプチドワクチンの無作為化第II相試験の免疫学的及び臨床的結果（Immunologic and Clinical Outcomes of a Randomized Phase II Trial of Two Multipeptide Vaccines for Melanoma in the Adjuvant Setting）」, Clinical Cancer Research 13（21）：6386－95を参照）。本発明の範囲内で、かかるCD4＋細胞は、その腫瘍特異性が異なる3つのレベルで適用可能であり得ることが企図される：1）普遍的CD4＋エピトープ（例えば、破傷風トキソイド）を使用してCD8＋細胞を増進し得る広域レベル；2）天然の腫瘍関連CD4＋エピトープを使用してCD8＋細胞を増進し得る中間的レベル；及び3）ネオ抗原CD4＋エピトープを使用してCD8＋細胞を患者特異的に増進し得る患者特異的レベル。CD4エピトープを予測するための現在のアルゴリズムには正確さに限界があるが、予想されるCD8ネオエピトープを含む多くのロングペプチドはCD4エピトープも含むであろうということが合理的に期待される。CD4エピトープはCD8エピトープと比べて長く、典型的には10～12アミノ酸長であるが、いくつかはより長い可能性がある（Kreiter et al, 「変異体MHCクラスIIエピトープは癌に対する治療免疫応答を駆動する（Mutant MHC Class II epitopes drive therapeutic immune responses to cancer）」, Nature（2015）。そのため、本明細書に記載されているネオ抗原エピトープは、ロングペプチド（＞25個のアミノ酸）又はそのようなロングペプチドをコードする核酸のいずれかの形で、腫瘍中で且つ患者に特異的にCD4応答をブーストすることもできる（上記レベル（3））。

【0546】

CD8＋細胞免疫はまた、ネオ抗原を負荷した樹状細胞（DC）ワクチンによっても生じさせ得る。DCはT細胞免疫を惹起する強力な抗原提示細胞であり、目的の1つ以上のペプチドを例えば直接的なペプチド注射によって負荷すると、癌ワクチンとして使用することができる。例えば、新しく転移性メラノーマと診断された患者が、3つのHLA－A＊0201限定gp100メラノーマ抗原由来ペプチドに対し、IL－12p70産生患者DCワクチンを用いて、自己ペプチドでパルスしたCD40L／IFN－g活性化成熟DCにより免疫化されることが示された（例えば、Carreno et al（2013）「L－12p70産生患者DCワクチンはTc1分極免疫を誘発する（L－12p70－producing patient DC vaccine elicits Tc1－polarized immunity）」, Journal of Clinical Investigation, 123（8）：3383－94及びAli et al.（2009）「DCサブセット及びT細胞のインサイチュ調節がマウスにおいて腫瘍退縮を媒介する（In situ regulation of DC subsets and T cells mediates tumor regression in mice）」, Cancer Immunotherapy, 1（8）：1－10を参照）。本発明の範囲内で、ネオ抗原を負荷したDCは、合成TLR3アゴニストのポリイノシン・ポリシチジン酸－ポリ－L－リジンカルボキシメチルセルロース（ポリICLC）を使用してDCを刺激することで調製され得ることが企図される。ポリICLCは、CD83及びCD86の上方調節、インターロイキン－12（IL－12）、腫瘍壊

死因子（ＴＮＦ）、インターフェロンγ誘導タンパク質１０（ＩＰ－１０）、インターロイキン１（ＩＬ－１）、及びＩ型インターフェロン（ＩＦＮ）の誘導、及び最小限のインターロイキン１０（ＩＬ－１０）産生によって評価するとき、ヒトＤＣに対する強力な個別的成熟刺激である。ＤＣは、白血球アフェレーシスによって得られる凍結末梢血単核細胞（ＰＢＭＣ）から分化させることができ、一方ＰＢＭＣはＦｉｃｏｌｌ勾配遠心法によって単離し、アリコートで凍結し得る。

【０５４７】

例示として、以下の７日間活性化プロトコルを使用し得る。１日目－ＰＢＭＣを解凍して組織培養フラスコにプレーティングし、組織培養インキュベーターにおいて３７℃で１～２時間インキュベートした後、プラスチック表面に接着する単球を選択する。インキュベーション後、リンパ球を洗い流し、接着した単球をインターロイキン－４（ＩＬ－４）及び顆粒球マクロファージコロニー刺激因子（ＧＭ－ＣＳＦ）の存在下で５日間培養して未熟ＤＣに分化させる。６日目、未熟ＤＣを、ワクチンの品質に関する対照として働き、且つワクチンの免疫原性をブーストし得るキーホールリンペットヘモシアニン（ＫＬＨ）タンパク質でパルスする。ＤＣは刺激されると成熟し、それにペプチド抗原を負荷して一晩インキュベートする。７日目、細胞を洗浄し、４～２０×１０（６）個の細胞を含む１ｍｌアリコートで速度制御フリーザーを使用して凍結する。ＤＣを患者に注入する前に、最小限の規格に適合するようにＤＣのバッチに対するロット出荷試験を実施し得る（例えば、Ｓａｂａｄｏ ｅｔ ａｌ．（２０１３）「免疫療法のための腫瘍抗原を負荷した成熟樹状細胞の調製（Ｐｒｅｐａｒａｔｉｏｎ ｏｆ ｔｕｍｏｒ ａｎｔｉｇｅｎ－ｌｏａｄｅｄ ｍａｔｕｒｅ ｄｅｎｄｒｉｔｉｃ ｃｅｌｌｓ ｆｏｒ ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ）」，Ｊ．Ｖｉｓ Ｅｘｐ．Ａｕｇ １；（７８）．ｄｏｉ：１０．３７９１／５００８５を参照）。

【０５４８】

ＤＣワクチンを足場システムに組み込み、患者への送達を促進し得る。ＤＣワクチンによる患者の新生物の治療的処置は生体材料システムを利用することができ、これが装置内に宿主樹状細胞を動員する因子を放出し、抗原が放出される間にアジュバント（例えば、危険シグナル）を局所的に提示することにより常在性の未熟ＤＣを分化させ、且つ活性化された抗原負荷ＤＣのリンパ節（又は所望の作用部位）への放出を促進し、そこでＤＣがＴ細胞と相互作用して、癌ネオ抗原に対する強力な細胞傷害性Ｔリンパ球応答が生じ得る。植込み型生体材料を使用して、新生物に対する強力な細胞傷害性Ｔリンパ球応答を患者特異的に生じさせてもよい。次にこの生体材料常在性樹状細胞が、生体材料からの抗原の放出に合わせて、感染を模倣する危険シグナルへの曝露により活性化され得る。活性化された樹状細胞は、次に生体材料からリンパ節に遊走し、細胞傷害性Ｔエフェクター応答を誘導する。この手法は、以前、腫瘍生検から調製したライセートを使用した前臨床試験において樹立メラノーマの退縮を引き起こすことが実証されており（例えば、Ａｌｉ ｅｔ ａｌ．（２２０９）「ＤＣサブセット及びＴ細胞のインサイチュ調節がマウスにおいて腫瘍退縮を媒介する（Ｉｎ ｓｉｔｕ ｒｅｇｕｌａｔｉｏｎ ｏｆ ＤＣ ｓｕｂｓｅｔｓ ａｎｄ Ｔ ｃｅｌｌｓ ｍｅｄｉａｔｅｓ ｔｕｍｏｒ ｒｅｇｒｅｓｓｉｏｎ ｉｎ ｍｉｃｅ）」，Ｃａｎｃｅｒ Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ １（８）：１－１０；Ａｌｉ ｅｔ ａｌ．（２００９）「インサイチュで樹状細胞をプログラムする感染模倣材料（Ｉｎｆｅｃｔｉｏｎ－ｍｉｍｉｃｋｉｎｇ ｍａｔｅｒｉａｌｓ ｔｏ ｐｒｏｇｒａｍ ｄｅｎｄｒｉｔｉｃ ｃｅｌｌｓ ｉｎ ｓｉｔｕ）」．Ｎａｔ Ｍａｔｅｒ ８：１５１－８）、かかるワクチンは現在、ダナ・ファーバー癌研究所（Ｄａｎａ－Ｆａｒｂｅｒ Ｃａｎｃｅｒ Ｉｎｓｔｉｔｕｔｅ）で最近開始された第Ｉ相臨床試験で試験されているところである。現在の提言では、この手法はまた、Ｃ６ラット神経膠腫モデルを使用して２４、膠芽腫の退縮、並びに再燃を予防する強力な記憶応答の誘導をもたらすことも示されている。かかる植込み型のバイオマトリックスワクチンデリバリー足場が腫瘍特異的樹状細胞活性化を増幅し及び維持する能力は、従来の皮下又は節内ワクチン投与により達成され得るものと比べてよりロバストな抗腫瘍免疫感作をもたらし得る。

【０５４９】
本発明は、樹状細胞上にネオ抗原ペプチドを負荷する任意の方法を含むことできる。本発明に適用可能なそのような方法の一つは、マイクロ流体細胞内送達システムである。そのようなシステムは、ヒト及びマウスの免疫細胞の急速な機械的変形により一次的な膜破壊を引き起こし、そのため生体分子の細胞内送達が可能になる（Ｓｈａｒｅｉ ｅｔ ａｌ．，２０１５，ＰＬＯＳ ＯＮＥ）。
【０５５０】
好ましくは、抗原提示細胞は樹状細胞である。好適には、樹状細胞は、ネオ抗原ペプチドでパルスした自己樹状細胞である。このペプチドは、適切なＴ細胞応答を生じさせる任意の好適なペプチドであってもよい。腫瘍関連抗原由来のペプチドでパルスした自己樹状細胞を使用するＴ細胞療法が、Ｍｕｒｐｈｙ ｅｔ ａｌ．（１９９６）Ｔｈｅ Ｐｒｏｓｔａｔｅ ２９，３７１－３８０及びＴｊｕａ ｅｔ ａｌ．（１９９７）Ｔｈｅ Ｐｒｏｓｔａｔｅ ３２，２７２－２７８に開示されている。特定の実施形態において、樹状細胞を、ＣＤ１４１、ＤＥＣ２０５又はＸＣＲ１マーカーを使用して標的とする。ＣＤ１４１＋ＸＣＲ１＋ＤＣは、抗腫瘍応答の誘発により適し得るサブセットとして同定された（Ｂａｃｈｅｍ ｅｔ ａｌ．，Ｊ．Ｅｘｐ．Ｍｅｄ．２０７，１２７３－１２８１（２０１０）；Ｃｒｏｚａｔ ｅｔ ａｌ．，Ｊ．Ｅｘｐ．Ｍｅｄ．２０７，１２８３－１２９２（２０１０）；及びＧａｌｌｏｉｓ ＆ Ｂｈａｒｄｗａｊ，Ｎａｔｕｒｅ Ｍｅｄ．１６，８５４－８５６（２０１０））。
【０５５１】
従って、本発明の一実施形態では、少なくとも１つの抗原提示細胞を含有するワクチン又は免疫原性組成物が本発明の１つ以上のペプチドでパルスされるか又はそれを負荷される。或いは、患者から単離された末梢血単核細胞（ＰＢＭＣ）がエキソビボでペプチドを負荷され、患者に注入し戻されてもよい。代替例として、抗原提示細胞が、本発明のペプチドをコードする発現コンストラクトを含む。ポリヌクレオチドは任意の好適なポリヌクレオチドであってもよく、樹状細胞を形質導入する能力を有し、従ってペプチドの提示及び免疫の誘導をもたらすことが好ましい。
【０５５２】
本発明の医薬組成物を、この組成物中に存在するペプチドの選択、数及び／又は量が集団中の対象の高い割合をカバーするように作ることができる。選択は、癌の具体的なタイプ、疾患の状態、以前の処置レジメン、及び当然のことならが患者集団中に存在するＨＬＡ－ハプロタイプに依存し得る。
【０５５３】
本発明のペプチドを含む医薬組成物は、既に癌に罹患している個体に投与され得る。治療上の適用では、組成物は、腫瘍抗原に対する有効なＣＴＬ応答を誘発し且つ症状及び／又は合併症を治癒し又は少なくとも部分的に止めるのに十分な量で患者に投与される。これを達成するのに十分な量は、「治療有効用量」として定義される。この用途に有効な量は、例えば、ペプチド組成物、投与方法、治療される疾患の病期及び重症度、患者の体重及び全般的な健康状態、並びに処方医師の判断に依存し得るが、概して（治療的又は予防的投与のための）初回免疫化について、７０ｋｇの患者に対し約１．０μｇ～約５０，０００μｇのペプチドの範囲であり、ブースト投薬量が続き、又は約１．０μｇ～約１０，０００μｇのペプチドの範囲であり、患者の反応及び状態に応じて、及び場合により患者の血中の特定のＣＴＬ活性を計測することにより、数週間乃至数ヶ月間にわたりブーストレジメンが続く。本発明のペプチド及び組成物は、概して重篤な病状、即ち生命を脅かす又は潜在的に生命を脅かす状況、特に癌が転移している場合に用いられ得ることに留意しなければならない。治療用途では、腫瘍の検出又は外科的切除後可能な限り早期に投与を開始しなければならない。この後、少なくとも症状が実質的に寛解するまで、及びその後の期間にわたり、ブースト用量が続く。
【０５５４】
治療処置用の医薬組成物（例えば、ワクチン組成物）は、非経口、局所、経鼻、経口又

は局所投与用であることが意図される。好ましくは、医薬組成物は非経口的に、例えば、静脈内、皮下、皮内、又は筋肉内に投与される。組成物は、腫瘍に対する局所的免疫応答を誘導するため外科的切除部位に投与されてもよい。本発明は、ペプチドの溶液を含む非経口投与用の組成物を提供し、ワクチン又は免疫原性組成物は、許容可能な担体、好ましくは水性担体中に溶解又は懸濁される。種々の水性担体、例えば、水、緩衝用水、０．９％生理食塩水、０．３％グリシン、ヒアルロン酸などを使用し得る。これらの組成物は、従来の周知されている滅菌技法により滅菌され得るか、又は滅菌ろ過され得る。得られた水溶液はそのまま使用するために包装されるか、又は凍結乾燥されてもよく、凍結乾燥製剤は投与前に滅菌溶液と組み合わされる。組成物は、生理学的条件を近似するため必要に応じて薬学的に許容可能な補助物質、例えば、ｐＨ調整剤及び緩衝剤、等張化剤、湿潤剤など、例えば、酢酸ナトリウム、乳酸ナトリウム、塩化ナトリウム、塩化カリウム、塩化カルシウム、ソルビタンモノラウレート、オレイン酸トリエタノールアミン等を含有し得る。

【０５５５】

ペプチドを含有するリポソーム懸濁液は、とりわけ、投与方法、送達されるペプチド、及び治療される疾患ステージにより異なる用量で、静脈内投与、局所（ｌｏｃａｌｌｙ）投与、局所（ｔｏｐｉｃａｌｌｙ）投与等され得る。免疫細胞に標的化するため、リガンド、例えば所望の免疫系細胞の細胞表面決定基に特異的な抗体又はその断片などをリポソームに組み込むことができる。

【０５５６】

固体組成物には、例えば、医薬品グレードのマンニトール、ラクトース、デンプン、ステアリン酸マグネシウム、サッカリンナトリウム、滑石、セルロース、グルコース、スクロース、炭酸マグネシウムなどを含む従来の又はナノ粒子の非毒性固体担体を使用することができる。経口投与に関して、薬学的に許容可能な非毒性組成物は、通常用いられる賦形剤、例えば既に列挙した担体のいずれか、及び略１０～９５％の活性成分、即ち本発明の１つ以上のペプチドを、より好ましくは２５％～７５％の濃度で添合することにより形成される。

【０５５７】

エアロゾル投与には、免疫原性ペプチドは好ましくは界面活性剤及び噴射剤と共に微粉化した形態で提供される。ペプチドの典型的な割合は重量単位で０．０１％～２０％、好ましくは１％～１０％である。界面活性剤は当然ながら非毒性であり、好ましくは噴射剤に対して可溶性であり得る。かかる薬剤の代表例は、６～２２個の炭素原子を含有する脂肪酸、例えば、カプロン酸、オクタン酸、ラウリン酸、パルミチン酸、ステアリン酸、リノール酸、リノレン酸、オレステリック酸（ｏｌｅｓｔｅｒｉｃ）及びオレイン酸などと脂肪族多価アルコール又はその環状無水物とのエステル又は部分エステルである。混合エステル、例えば混合又は天然グリセリドが用いられてもよい。界面活性剤は重量単位で組成物の０．１％～２０％、好ましくは０．２５～５％を占め得る。組成物の残りは通常の噴射剤である。例えば鼻腔内送達に対するレシチンのように、担体もまた必要に応じて含まれ得る。

【０５５８】

本発明のペプチド及びポリペプチドは、細菌又は動物性物質を含有しない試薬を利用して容易に化学的に合成することができる（Ｍｅｒｒｉｆｉｅｌｄ　ＲＢ：「固相ペプチド合成Ｉ．テトラペプチドの合成（Ｓｏｌｉｄ　ｐｈａｓｅ　ｐｅｐｔｉｄｅ　ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ．Ｉ．Ｔｈｅ　ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ　ｏｆ　ａ　ｔｅｔｒａｐｅｐｔｉｄｅ）」．Ｊ．Ａｍ．Ｃｈｅｍ．Ｓｏｃ．８５：２１４９－５４，１９６３）。

【０５５９】

本発明のペプチド及びポリペプチドはまた、ベクター、例えば、本明細書において考察するとおりの核酸分子、例えば、ＲＮＡ又はＤＮＡプラスミド、ウイルスベクター、例えばポックスウイルス、例えば、オルソポックスウイルス、アビポックスウイルス、又はアデノウイルス、ＡＡＶ又はレンチウイルスによって発現させてもよい。この手法には、本

発明のペプチドをコードするヌクレオチド配列を発現させるためのベクターの使用が関わる。急性的若しくは慢性的に感染させた宿主又は非感染宿主に導入すると、ベクターが免疫原性ペプチドを発現し、従って宿主ＣＴＬ応答を誘発する。

【０５６０】

治療又は免疫化のため、本発明のペプチドをコードする核酸及び任意選択で本明細書に記載されるペプチドの１つ以上を患者に投与することもできる。核酸を患者に送達するため、多くの方法が好都合に用いられている。例えば、核酸は「ネイキッドＤＮＡ」として直接送達することができる。この手法は、例えば、Ｗｏｌｆｆ　ｅｔ　ａｌ．，Ｓｃｉｅｎｃｅ　２４７：１４６５－１４６８（１９９０）並びに米国特許第５，５８０，８５９号明細書及び同第５，５８９，４６６号明細書に記載されている。核酸はまた、例えば米国特許第５，２０４，２５３号明細書に記載されるとおりのバリスティックデリバリーを用いて投与されてもよい。ＤＮＡ単独で構成される粒子が投与されてもよい。或いは、ＤＮＡは、金粒子などの粒子に接着させてもよい。概して、ワクチン又は免疫学的組成物のプラスミドは、宿主細胞、例えば哺乳類細胞からの抗原の発現又は発現及び分泌を制御する調節配列に作動可能に連結された抗原（例えば、１つ以上のネオ抗原）をコードするＤＮＡを含むことができる；例えば、上流から下流に、プロモーター、例えば哺乳類ウイルスプロモーター（例えば、ｈＣＭＶ又はｍＣＭＶプロモーターなどのＣＭＶプロモーター、例えば初期中間プロモーター、又はＳＶ４０プロモーター－有用なプロモーターについては本明細書に引用又は援用される文書を参照）のＤＮＡ、分泌のための真核生物リーダーペプチドのＤＮＡ（例えば、組織プラスミノーゲン活性化因子）、１つ又は複数のネオ抗原のＤＮＡ、及びターミネーターをコードするＤＮＡ（例えば、ウシ成長ホルモン即ちｂＧＨポリＡをコードする遺伝子由来の３’ＵＴＲ転写ターミネーター）。組成物は２つ以上のプラスミド又はベクターを含むことができ、従って各ベクターが異なるネオ抗原を含み、及びそれを発現する。また、そのテキストが有用であり得るＷａｓｍｏｅｎの米国特許第５，８４９，３０３号明細書、及びＤａｌｅの米国特許第５，８１１，１０４号明細書も言及される。ＤＮＡ又はＤＮＡプラスミド製剤は、カチオン性脂質と共に、又はその中に製剤化することができる；及び、カチオン性脂質、並びにアジュバントに関しては、Ｌｏｏｓｍｏｒｅの米国特許出願公開第２００３／０１０４００８号明細書もまた言及される。また、インビボで含み及び発現するＤＮＡプラスミドの構築及び使用において用いることのできるＤＮＡプラスミドの教示に関して、Ａｕｄｏｎｎｅｔの米国特許第６，２２８，８４６号明細書及び同第６，１５９，４７７号明細書における教示も頼ることができる。

【０５６１】

また、カチオン性化合物、例えばカチオン性脂質に複合体化した核酸を送達することもできる。脂質媒介性遺伝子デリバリー方法が、例えば、国際公開第１９９６／１８３７２号パンフレット；国際公開第１９９３／２４６４０号パンフレット；Ｍａｎｎｉｎｏ　＆　Ｇｏｕｌｄ－Ｆｏｇｅｒｉｔｅ，ＢｉｏＴｅｃｈｎｉｑｕｅｓ　６（７）：６８２－６９１（１９８８）；米国特許第５，２７９，８３３号明細書；国際公開第１９９１／０６３０９号パンフレット；及びＦｅｉｇｎｅｒ　ｅｔ　ａｌ．，Ｐｒｏｃ．Ｎａｔｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．ＵＳＡ　８４：７４１３－７４１４（１９８７）に記載されている。

【０５６２】

目的のペプチドをコードするＲＮＡ（例えば、ｍＲＮＡ）もまた送達に使用することができる（例えば、Ｋｉｋｅｎ　ｅｔ　ａｌ，２０１１；Ｓｕ　ｅｔ　ａｌ，２０１１を参照；また、米国特許第８２７８０３６号明細書；Ｈａｌａｂｉ　ｅｔ　ａｌ．Ｊ　Ｃｌｉｎ　Ｏｎｃｏｌ（２００３）２１：１２３２－１２３７；Ｐｅｔｓｃｈ　ｅｔ　ａｌ，Ｎａｔｕｒｅ　Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ　２０１２　Ｄｅｃ　７；３０（１２）：１２１０－６も参照）。

【０５６３】

本明細書に記載されているウイルスベクターを使用して、本発明のネオ抗原ペプチドを送達することもできる。ベクターは、抗原投与によって誘発される用量及び／又は応答と

同様のインビボ発現及び応答を有するように共投与することができる。

【０５６４】

本発明のペプチドをコードする核酸を投与する好ましい手段では、複数のエピトープをコードするミニ遺伝子コンストラクトが用いられる。ヒト細胞での発現用に選択されたＣＴＬエピトープをコードするＤＮＡ配列（ミニ遺伝子）を作成するため、エピトープのアミノ酸配列が逆翻訳される。各アミノ酸のコドン選択の指針とするためヒトコドン使用頻度表を使用する。エピトープをコードするこれらのＤＮＡ配列は直接隣接しており、連続的なポリペプチド配列を作り出す。発現及び／又は免疫原性を最適化するため、ミニ遺伝子設計にさらなるエレメントを組み込んでもよい。逆翻訳され、且つミニ遺伝子配列に含めることのできるアミノ酸配列の例としては、以下が挙げられる：ヘルパーＴリンパ球、エピトープ、リーダー（シグナル）配列、及び小胞体保留シグナル。加えて、ＣＴＬエピトープに隣接する合成の（例えばポリアラニン）又は天然に存在するフランキング配列を含めることにより、ＣＴＬエピトープのＭＨＣ提示を向上させ得る。

【０５６５】

ミニ遺伝子配列は、ミニ遺伝子のプラス鎖及びマイナス鎖をコードするオリゴヌクレオチドをアセンブルすることによりＤＮＡに変換される。オーバーラップオリゴヌクレオチド（３０～１００塩基長）が、周知の技法を用いて適切な条件下で合成され、リン酸化され、精製され及びアニールされる。オリゴヌクレオチドの末端は、Ｔ４　ＤＮＡリガーゼを使用してつなぎ合わされる。ＣＴＬエピトープポリペプチドをコードするこの合成ミニ遺伝子は、次に所望の発現ベクターにクローニングされ得る。

【０５６６】

標的細胞における発現を確実にするため、当業者に周知の標準的な調節配列がベクターに含められる。いくつかのベクターエレメントが必要である：ミニ遺伝子挿入のための下流クローニング部位を含むプロモーター；効率的な転写終結のためのポリアデニル化シグナル；大腸菌（Ｅ．ｃｏｌｉ）複製起点；及び大腸菌（Ｅ．ｃｏｌｉ）選択可能マーカー（例えばアンピシリン又はカナマイシン耐性）。この目的のため数多くのプロモーター、例えばヒトサイトメガロウイルス（ｈＣＭＶ）プロモーターを使用することができる。他の好適なプロモーター配列に関しては、米国特許第５，５８０，８５９号明細書及び同第５，５８９，４６６号明細書を参照のこと。

【０５６７】

ミニ遺伝子発現及び免疫原性を最適化するため、さらなるベクター修飾が望ましいこともある。ある場合には、効率的な遺伝子発現のためイントロンが必要であり、１つ以上の合成の又は天然に存在するイントロンがミニ遺伝子の転写領域に組み込まれ得る。ミニ遺伝子発現を増加させるため、ｍＲＮＡ安定化配列を含めることもまた考えられ得る。最近、免疫刺激配列（ＩＳＳ又はＣｐＧ）がＤＮＡワクチンの免疫原性において役割を果たすことが提唱されている。これらの配列は、免疫原性を増強させることが見出された場合には、ベクター中、ミニ遺伝子コード配列の外側に含められ得る。

【０５６８】

一部の実施形態では、ミニ遺伝子によりコードされるエピトープと、免疫原性を増強又は低下させるために含められる第２のタンパク質との産生を可能にするバイシストロニック発現ベクターを使用することができる。有利には共発現した場合に免疫応答を増強し得るタンパク質又はポリペプチドの例には、サイトカイン（例えば、ＩＬ２、ＩＬ１２、ＧＭ－ＣＳＦ）、サイトカイン誘導分子（例えばＬｅＩＦ）又は副刺激分子が含まれる。ヘルパー（ＨＴＬ）エピトープを細胞内標的シグナルにつなぎ合わせ、ＣＴＬエピトープと別個に発現させてもよい。これは、ＣＴＬエピトープと異なる細胞コンパートメントへのＨＴＬエピトープの誘導を可能にし得る。必要であれば、これはＭＨＣクラスＩＩ経路へのＨＴＬエピトープのより効率的な侵入、従ってＣＴＬ誘導の向上を促進し得る。ＣＴＬ誘導と対照的に、免疫抑制分子（例えばＴＧＦ－β）の共発現により免疫応答を特に低下させることが、特定の疾患においては有益であり得る。

【０５６９】

発現ベクターが選択された後、ミニ遺伝子はプロモーターの下流のポリリンカー領域にクローニングされる。このプラスミドは適切な大腸菌（Ｅ．ｃｏｌｉ）株に形質転換され、標準的な技法を用いてＤＮＡが調製される。ミニ遺伝子並びにベクター中に含まれる他の全てのエレメントの向き及びＤＮＡ配列は、制限酵素マッピング及びＤＮＡ配列解析を用いて確認される。正しいプラスミドを有する細菌細胞をマスターセルバンク及びワーキングセルバンクとして保存することができる。

【０５７０】

精製プラスミドＤＮＡは、種々の製剤を使用して注射用に調製することができる。それらのうち最も単純なものは、滅菌リン酸緩衝生理食塩水（ＰＢＳ）中での凍結乾燥ＤＮＡの再構成である。種々方法が記載されており、新技術が利用可能になり得る。本明細書に記載のとおり、核酸は好都合にはカチオン性脂質と製剤化される。加えて、糖脂質、融合性リポソーム、ペプチド及び保護性相互作用性非縮合性（ｐｒｏｔｅｃｔｉｖｅ，ｉｎｔｅｒａｃｔｉｖｅ，ｎｏｎ－ｃｏｎｄｅｎｓｉｎｇ：ＰＩＮＣ）と総称される化合物を複合体化してプラスミドＤＮＡを精製し、安定性、筋内分散、又は特定の臓器若しくは細胞型への輸送などの変数に影響を与えることもできる。

【０５７１】

標的細胞感作を、ミニ遺伝子によりコードされるＣＴＬエピトープの発現及びＭＨＣクラスＩ提示に関する機能アッセイとして用いることができる。プラスミドＤＮＡが、標準的なＣＴＬクロム遊離アッセイの標的として好適な哺乳類細胞系に導入される。使用されるトランスフェクション方法は最終的な製剤に依存する。「ネイキッド」ＤＮＡには電気穿孔が使用されてもよく、一方、カチオン性脂質は直接的なインビトロトランスフェクションを可能にする。緑色蛍光タンパク質（ＧＦＰ）を発現するプラスミドをコトランスフェクトして、蛍光活性化細胞選別（ＦＡＣＳ）を用いたトランスフェクト細胞のエンリッチメントを可能にし得る。これらの細胞は、次にクロム－５１標識され、エピトープ特異的ＣＴＬ系の標的細胞として用いられる。５１　Ｃｒ遊離によって検出される細胞溶解が、ミニ遺伝子によりコードされるＣＴＬエピトープのＭＨＣ提示が生じたことを示す。

【０５７２】

生体内免疫原性は、ミニ遺伝子ＤＮＡ製剤の機能を試験する第２の手法である。適切なヒトＭＨＣ分子を発現するトランスジェニックマウスをＤＮＡ製剤で免疫する。用量及び投与経路は製剤に依存する（例えばＰＢＳ中ＤＮＡにはＩＭ、脂質複合体化ＤＮＡにはＩＰ）。免疫化の２１日後、脾細胞を回収し、各被験エピトープをコードするペプチドの存在下で１週間にわたり再刺激する。これらのエフェクター細胞（ＣＴＬ）を、ペプチドが負荷されたクロム－５１標識標的細胞の細胞溶解に関して標準的な技法を用いてアッセイする。ミニ遺伝子によりコードされるエピトープに対応するペプチドのＭＨＣ負荷により感作された標的細胞の溶解が、ＣＴＬの生体内誘導に関するＤＮＡワクチン機能を実証する。

【０５７３】

ペプチドは、エキソビボでＣＴＬを誘発するためにも用いられ得る。得られたＣＴＬを使用して、他の従来型の治療法に応答しないか又はペプチドワクチン治療手法に応答しない、それを必要とする患者の慢性腫瘍を治療することができる。特定の腫瘍抗原に対するエキソビボＣＴＬ応答は、組織培養で患者のＣＴＬ前駆細胞（ＣＴＬｐ）を抗原提示細胞（ＡＰＣ）供給源及び適切なペプチドと共にインキュベートすることにより誘導される。適切なインキュベーション時間（典型的には１～４週間）の間にＣＴＬｐが活性化され、エフェクターＣＴＬに成熟して拡大した後、細胞が患者に注入し戻され、そこでそれらがその特異的標的細胞（即ち、腫瘍細胞）を破壊する。特定の細胞傷害性Ｔ細胞の生成にインビトロ条件を最適化するため、刺激細胞の培養物は適切な無血清培地中に維持される。

【０５７４】

活性させる細胞、例えば前駆ＣＤ８＋細胞と刺激細胞をインキュベートする前、刺激細胞の表面上で発現するヒトクラスＩ分子に負荷された状態となるのに十分な分量の、ある量の抗原ペプチドが刺激細胞培養物に加えられる。本発明では、ペプチドの十分な量とは

、ペプチドが負荷された約２００個、及び好ましくは２００個以上のヒトクラスＩ　ＭＨＣ分子を各刺激細胞の表面上で発現させることが可能な量である。好ましくは、刺激細胞は、＞２μｇ／ｍｌのペプチドとインキュベートされる。例えば、刺激細胞は、＞３、４、５、１０、１５μｇ／ｍｌ、又はそれ以上のペプチドとインキュベートされる。

【０５７５】

次に静止細胞又は前駆ＣＤ８＋細胞は、培養下で、ＣＤ８＋細胞を活性化するのに十分な期間にわたり適切な刺激細胞と共にインキュベートされる。好ましくは、ＣＤ８＋細胞は抗原特異的様式で活性化される。静止細胞又は前駆ＣＤ８＋（エフェクター）細胞と刺激細胞との比は個体毎に異なり得るとともに、さらに、培養条件に対する個体のリンパ球の従順さ並びに疾患状態の性質及び重症度又は記載の範囲内の治療様式が用いられる他の条件などの変数に依存し得る。しかしながら、好ましくは、リンパ球：刺激細胞比は約３０：１～３００：１の範囲である。エフェクター／刺激培養物は、治療上使用可能な又は有効な数のＣＤ８＋細胞を刺激するのに必要な時間にわたり維持され得る。

【０５７６】

インビトロでのＣＴＬ誘導には、ＡＰＣ上の対立遺伝子特異的ＭＨＣクラスＩ分子に結合しているペプチドの特異的認識が必要である。ＣＴＬの、特に一次免疫応答における刺激には、ＡＰＣ当たりの特異的ＭＨＣ／ペプチド複合体の数が決定的に重要である。細胞当たりのペプチド／ＭＨＣ複合体は少量であっても、ＣＴＬによる溶解を受け易い細胞にしたり、又は二次ＣＴＬ応答を刺激したりするには十分であるが、一次応答中のＣＴＬ前駆体（ｐＣＴＬ）の活性化を成功させるには、大幅に多い数のＭＨＣ／ペプチド複合体が必要である。細胞上の空の主要組織適合性複合体分子にペプチドを負荷することにより、一次細胞傷害性Ｔリンパ球応答の誘導が可能となる。

【０５７７】

ヒトＭＨＣ対立遺伝子毎に変異細胞系が存在するわけではないため、ＡＰＣの表面から内因性ＭＨＣ関連ペプチドを取り除き、次に得られた空のＭＨＣ分子に目的の免疫原性ペプチドを負荷する技法を用いることが有利である。形質転換されていない（非腫瘍形成性の）非感染細胞、好ましくは患者の自己細胞をＡＰＣとして使用することが、エキソビボＣＴＬ療法の開発に向けたＣＴＬ誘導プロトコルの設計に望ましい。本願は、ＡＰＣの表面から内因性ＭＨＣ関連ペプチドをストリッピングし、続いて所望のペプチドを負荷する方法を開示する。

【０５７８】

安定したＭＨＣクラスＩ分子は、以下のエレメントで形成される三量体複合体である：１）通常８～１０残基のペプチド、２）そのａｌ及びａ２ドメインにペプチド結合部位を有する膜貫通重鎖多型タンパク質鎖、及び３）非共有結合的に会合した非多型軽鎖、ｐ２ミクログロブリン（ｐ２ｍｉｃｒｏｇｌｏｂｕｉｉｎ）。複合体から結合したペプチドを取り除き及び／又はｐ２ミクログロブリンを解離させるとＭＨＣクラスＩ分子が非機能性になって不安定化し、急速な分解がもたらされる。ＰＢＭＣから単離される全てのＭＨＣクラスＩ分子が、それらに結合する内因性ペプチドを有する。従って、第１のステップは、ＡＰＣ上のＭＨＣクラスＩ分子に結合する全ての内因性ペプチドを、その分解を引き起こすことなく取り除くことであり、その後それらに外来性ペプチドを加えることができる。

【０５７９】

ＭＨＣクラスＩ分子から結合したペプチドを取り除く２つの可能な方法として、培養温度を３７℃から２６℃に一晩下げてｐ２ミクログロブリンを不安定化させること、及び弱酸処理を用いて細胞から内因性ペプチドをストリッピングすることが挙げられる。これらの方法により、それまで結合していたペプチドが細胞外環境に遊離し、新しい外来性ペプチドが空のクラスＩ分子に結合することが可能になる。低温インキュベーション方法は、外来性ペプチドをＭＨＣ複合体に効率的に結合させることが可能であるが、２６℃で一晩インキュベートする必要があり、これが細胞の代謝速度を減速させ得る。また、ＭＨＣ分子を能動的に合成しない細胞（例えば、静止ＰＢＭＣ）は、低温手順によっては多量の空

の表面ＭＨＣ分子を生じない可能性もある。

【０５８０】

苛酷な酸ストリッピングには、トリフルオロ酢酸、ｐＨ２によるペプチドの抽出、又はイムノアフィニティー精製クラスＩ－ペプチド複合体の酸変性が関わる。ＡＰＣのバイアビリティー及び抗原提示にとって決定的に重要な最適な代謝状態を維持しながら内因性ペプチドを取り除くことが重要であるため、これらの方法はＣＴＬ誘導には実現不可能である。グリシン又はクエン酸リン酸緩衝液などのｐＨ３の弱酸性溶液が、内因性ペプチドの同定及び腫瘍関連Ｔ細胞エピトープの同定に用いられている。この処理は、ＭＨＣクラスＩ分子のみが不安定化する（及び関連ペプチドが遊離する）一方、ＭＨＣクラスＩＩ分子を含め、他の表面抗原はインタクトなままである点で特に有効である。最も重要なことに、弱酸性溶液による細胞の処理は細胞のバイアビリティー又は代謝状態に影響を及ぼさない。内因性ペプチドのストリッピングは４℃、２分間で行われ、且つＡＰＣは適切なペプチドが負荷された後直ちにその機能を果たすことのできる状態にあるため、弱酸処理は迅速である。この技法は、本明細書では、一次抗原特異的ＣＴＬを生じさせるペプチド特異的ＡＰＣの作製に利用される。得られるＡＰＣは、ペプチド特異的ＣＤ８＋　ＣＴＬの誘導において効率が良い。

【０５８１】

活性化ＣＤ８＋細胞は、種々の公知の方法の一つを用いて刺激細胞と効果的に分離し得る。例えば、刺激細胞、刺激細胞に負荷されたペプチド、又はＣＤ８＋細胞（又はそのセグメント）に特異的なモノクローナル抗体を利用して、その適切な相補リガンドに結合させ得る。次に抗体タグ標識分子を適切な手段、例えば周知されている免疫沈降又はイムノアッセイ方法で刺激エフェクター細胞混合物から抽出し得る。

【０５８２】

活性化ＣＤ８＋細胞の細胞傷害性の有効量は、インビトロ使用とインビボ使用との間で、並びにこれらのキラー細胞の最終的な標的である細胞の量及びタイプによって異なり得る。量はまた、患者の状態に応じても異なり、専門家によりあらゆる適切な要因を考慮して決定されなければならない。しかしながら、好ましくは、マウスで使用される約５×１０^{6}～５×１０^{7}細胞と比較して、成人ヒトに対して約１×１０^{6}～約１×１０^{12}、より好ましくは約１×１０^{8}～約１×１０^{11}、さらにより好ましくは約１×１０^{9}～約１×１０^{10}の活性化ＣＤ８＋細胞が利用される。

【０５８３】

好ましくは、本明細書で考察したとおり、活性化ＣＤ８＋細胞は、治療しようとする個体にＣＤ８＋細胞を投与する前に細胞培養物から回収される。しかしながら、他の現行の提案される治療様式とは異なり、本方法は、非腫瘍形成性の細胞培養系を使用する点に留意することが重要である。従って、刺激細胞及び活性化ＣＤ８＋細胞の完全な分離が実現される場合、少数の刺激細胞の投与に関連することが知られる固有の危険性はなく、一方、哺乳類腫瘍促進細胞の投与は極めて危険であり得る。

【０５８４】

細胞成分を再導入する方法は当該技術分野において公知であり、Ｈｏｎｓｉｋらに対する米国特許第４，８４４，８９３号明細書及びＲｏｓｅｎｂｅｒｇに対する米国特許第４，６９０，９１５号明細書に例示されるような手順が挙げられる。例えば、静脈内注入による活性化ＣＤ８＋細胞の投与が適切である。

【０５８５】

本発明の実施には、特に指示されない限り、分子生物学（組換え技術を含む）、微生物学、細胞生物学、生化学及び免疫学の従来技法を使用し、これらは十分に当業者の範囲内である。かかる技法は、“Ｍｏｌｅｃｕｌａｒ Ｃｌｏｎｉｎｇ：Ａ Ｌａｂｏｒａｔｏｒｙ Ｍａｎｕａｌ”，ｓｅｃｏｎｄ ｅｄｉｔｉｏｎ（Ｓａｍｂｒｏｏｋ，１９８９）；“Ｏｌｉｇｏｎｕｃｌｅｏｔｉｄｅ Ｓｙｎｔｈｅｓｉｓ”（Ｇａｉｔ，１９８４）；“Ａｎｉｍａｌ Ｃｅｌｌ Ｃｕｌｔｕｒｅ”（Ｆｒｅｓｈｎｅｙ，１９８７）；“Ｍｅｔｈｏｄｓ ｉｎ Ｅｎｚｙｍｏｌｏｇｙ” “Ｈａｎｄｂｏｏｋ ｏｆ Ｅｘｐｅｒｉ

ｍｅｎｔａｌ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ”（Ｗｅｉ，１９９６）；“Ｇｅｎｅ Ｔｒａｎｓｆｅｒ Ｖｅｃｔｏｒｓ ｆｏｒ Ｍａｍｍａｌｉａｎ Ｃｅｌｌｓ”（Ｍｉｌｌｅｒ ａｎｄ Ｃａｌｏｓ，１９８７）；“Ｃｕｒｒｅｎｔ Ｐｒｏｔｏｃｏｌｓ ｉｎ Ｍｏｌｅｃｕｌａｒ Ｂｉｏｌｏｇｙ”（Ａｕｓｕｂｅｌ，１９８７）；“ＰＣＲ：Ｔｈｅ Ｐｏｌｙｍｅｒａｓｅ Ｃｈａｉｎ Ｒｅａｃｔｉｏｎ”，（Ｍｕｌｌｉｓ，１９９４）；“Ｃｕｒｒｅｎｔ Ｐｒｏｔｏｃｏｌｓ ｉｎ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ”（Ｃｏｌｉｇａｎ，１９９１）などの文献中に詳しく説明されている。これらの技法は本発明のポリヌクレオチド及びポリペプチドの産生に適用可能であり、従って、本発明の作製及び実施において考慮され得る。詳細な実施形態に特に有用な技法を次節で考察する。

【０５８６】

治療法

本発明は、本発明の複数のネオ抗原ペプチド若しくは組成物を対象に投与することによって、対象において新生物／腫瘍特異的免疫応答を誘導する方法、新生物／腫瘍に対するワクチンを接種する方法、対象における癌の症状を治療及び／又は軽減する方法を提供する。

【０５８７】

本発明によれば、本明細書に記載される新生物ワクチン又は免疫原性組成物は、癌である、又は癌の発症リスクがあると診断された患者に用いられ得る。

【０５８８】

本発明の特許請求された組み合わせを、ＣＴＬ応答を誘発するのに十分な量で投与する。

【０５８９】

追加の療法

本明細書に記載されている腫瘍特異的ネオ抗原ペプチド及び医薬組成物を、別の薬剤（例えば治療薬）との併用療法で投与することもできる。特定の実施形態において、この追加の薬剤は化学療法剤、抗血管新生剤、及び免疫抑制を低下させる薬剤であり得るが、これらに限定されない。

【０５９０】

新生物ワクチン又は免疫原性組成物を、追加の薬剤の投与前に、投与中に又は投与後に投与することができる。複数の実施形態において、この新生物ワクチン又は免疫原性組成物を、追加の薬剤の最初の投与前に投与する。他の実施形態において、この新生物ワクチン又は免疫原性組成物を、追加の治療剤の最初の投与後（例えば、１、２、３、４、５、６、７、８、９、１０、１１、１２、１３、１４日又は更なる日後）に投与する。複数の実施形態において、この新生物ワクチン又は免疫原性組成物を、追加の治療剤の最初の投与と同時に投与する。

【０５９１】

この治療剤は、例えば、化学療法剤若しくは生物学的療法剤、放射線照射又は免疫療法である。特定の癌に任意の適切な治療的処置を投与することができる。化学療法剤及び生物学的療法剤の例として、下記が挙げられるがこれらに限定されない：血管新生阻害剤、例えばヒドロキシアンギオスタチンＫ１－３、ＤＬ－α－ジフルオロメチル－オルニチン、エンドスタチン、フマギリン、ゲニステイン、ミノサイクリン、スタウロスポリン及びサリドマイド；ＤＮＡ干渉物質／架橋剤、例えばブレオマイシン、カルボプラチン、カルムスチン、クロラムブシル、シクロホスファミド、ｃｉｓ－ジアンミン白金（ＩＩ）ジクロリド（シスプラチン）、メルファラン、ミトキサントロン及びオキサリプラチン；ＤＮＡ合成阻害剤、例えば（±）－アメトプテリン（メトトレキサート）、３－アミノ－１，２，４－ベンゾトリアジン１，４－ジオキシド、アミノプテリン、シトシンβ－Ｄ－アラビノフラノシド、５－フルオロ－５’－デオキシウリジン、５－フルオロウラシル、ガンシクロビル、ヒドロキシ尿素及びマイトマイシンＣ；ＤＮＡ－ＲＮＡ転写調節剤、例えばアクチノマイシンＤ、ダウノルビシン、ドキソルビシン、ホモハリントニン及びイダルビシン；酵素阻害剤、例えばＳ（＋）－カンプトテシン、クルクミン、（－）－デグエリン

、５，６－ジクロロベンズイミダゾール１－β－Ｄ－リボフラノシド、エトポシド、ホルメスタン、フォストリエシン、ヒスピジン、２－イミノ－１－イミダゾリ－ジン酢酸（シクロクレアチン）、メビノリン、トリコスタチンＡ、チロホスチンＡＧ３４及びチロホスチンＡＧ８７９；遺伝子調節剤、例えば５－アザ－２’－デオキシシチジン、５－アザシチジン、コレカルシフェロール（ビタミンＤ３）、４－ヒドロキシタモキシフェン、メラトニン、ミフェプリストン、ラロキシフェン、オールトランス－レチナール（ビタミンＡアルデヒド）、レチノイン酸オールトランス（ビタミンＡ酸）、９－ｃｉｓ－レチノイン酸、１３－ｃｉｓ－レチノイン酸、レチノール（ビタミンＡ）、タモキシフェン及びトログリタゾン；微小管重合阻害剤、例えばコルヒチン、ドセタキセル、ドラスタチン１５、ノコダゾール、パクリタキセル、ポドフィロトキシン、リゾキシン、ビンブラスチン、ビンクリスチン、ビンデシン及びビノレルビン（ナベルビン）；並びに未分類の治療剤、例えば１７－（アリルアミノ）－１７－デメトキシゲルダナマイシン、４－アミノ－１，８－ナフタルイミド、アピゲニン、ブレフェルジンＡ、シメチジン、ジクロロメチレン－ジホスホン酸、リュープロリド（リュープロレリン）、黄体形成ホルモン放出ホルモン、ピフィスリン－α、ラパマイシン、性ホルモン結合グロブリン、タプシガルジン及び尿トリプシン阻害剤断片（ビクニン）。この治療剤は、アルトレタミン、アミホスチン、アスパラギナーゼ、カペシタビン、クラドリビン、シサプリド、シタラビン、ダカルバジン（ＤＴＩＣ）、ダクチノマイシン、ドロナビノール、エポエチンアルファ、フィルグラスチム、フルダラビン、ゲムシタビン、グラニセトロン、イホスファミド、イリノテカン、ランソプラゾール、レバミソール、ロイコボリン、メゲストロール、メスナ、メトクロプラミド、ミトタン、オメプラゾール、オンダンセトロン、ピロカルピン、プロクロロペラジン（ｐｒｏｃｈｌｏｒｏｐｅｒａｚｉｎｅ）又は塩酸トポテカンであることができる。この治療剤は、モノクローナル抗体又は小分子であることができ、例えばリツキシマブ（Ｒｉｔｕｘａｎ（登録商標））、アレムツズマブ（Ｃａｍｐａｔｈ（登録商標））、ベバシズマブ（Ａｖａｓｔｉｎ（登録商標））、セツキシマブ（Ｅｒｂｉｔｕｘ（登録商標））、パニツムマブ（Ｖｅｃｔｉｂｉｘ（登録商標））及びトラスツズマブ（Ｈｅｒｃｅｐｔｉｎ（登録商標））、ベムラフェニブ（Ｚｅｌｂｏｒａｆ（登録商標））、メシル酸イマチニブ（Ｇｌｅｅｖｅｃ（登録商標））、エルロチニブ（Ｔａｒｃｅｖａ（登録商標））、ゲフィチニブ（Ｉｒｅｓｓａ（登録商標））、ビスモデギブ（Ｅｒｉｖｅｄｇｅ（商標））、９０Ｙ－イブリツモマブチウキセタン、１３１Ｉ－トシツモマブ、アドートラスツズマブエムタンシン、ラパチニブ（Ｔｙｋｅｒｂ（登録商標））、ペルツズマブ（Ｐｅｒｊｅｔａ（商標））、アドートラスツズマブエムタンシン（Ｋａｄｃｙｌａ（商標））、レゴラフェニブ（Ｓｔｉｖａｒｇａ（登録商標））、スニチニブ（Ｓｕｔｅｎｔ（登録商標））、デノスマブ（Ｘｇｅｖａ（登録商標））、ソラフェニブ（Ｎｅｘａｖａｒ（登録商標））、パゾパニブ（Ｖｏｔｒｉｅｎｔ（登録商標））、アキシチニブ（Ｉｎｌｙｔａ（登録商標））、ダサチニブ（Ｓｐｒｙｃｅｌ（登録商標））、ニロチニブ（Ｔａｓｉｇｎａ（登録商標））、ボスチニブ（Ｂｏｓｕｌｉｆ（登録商標））、オファツムマブ（Ａｒｚｅｒｒａ（登録商標））、オビヌツズマブ（Ｇａｚｙｖａ（商標））、イブルチニブ（Ｉｍｂｒｕｖｉｃａ（商標））、イデラリシブ（Ｚｙｄｅｌｉｇ（登録商標））、クリゾチニブ（Ｘａｌｋｏｒｉ（登録商標））、エルロチニブ（Ｔａｒｃｅｖａ（登録商標））、アファチニブジマレイン酸塩（Ｇｉｌｏｔｒｉｆ（登録商標））、セリチニブ（ＬＤＫ３７８／Ｚｙｋａｄｉａ）、トシツモマブ及び１３１Ｉ－トシツモマブ（Ｂｅｘｘａｒ（登録商標））、イブリツモマブチウキセタン（Ｚｅｖａｌｉｎ（登録商標））、ブレンツキシマブベドチン（Ａｄｃｅｔｒｉｓ（登録商標））、ボルテゾミブ（Ｖｅｌｃａｄｅ（登録商標））、シルツキシマブ（Ｓｙｌｖａｎｔ（商標））、トラメチニブ（Ｍｅｋｉｎｉｓｔ（登録商標））、ダブラフェニブ（Ｔａｆｉｎｌａｒ（登録商標））、ペンブロリズマブ（Ｋｅｙｔｒｕｄａ（登録商標））、カルフィルゾミブ（Ｋｙｐｒｏｌｉｓ（登録商標））、ラムシルマブ（Ｃｙｒａｍｚａ（商標））、カボザンチニブ（Ｃｏｍｅｔｒｉｑ（商標））、バンデタニブ（Ｃａｐｒｅｌｓａ（登録商標））であることができる。任意選択で、この治療剤はネオ抗原である。この治療剤は、サイトカイン、例えばインター

フェロン（ＩＮＦ）、インターロイキン（ＩＬ）又は造血成長因子であることができる。この治療剤は、ＩＮＦ－アルファ、ＩＬ－２、アルデスロイキン、ＩＬ－２、エリスロポエチン、顆粒球－マクロファージコロニー刺激因子（ＧＭ－ＣＳＦ）又は顆粒球コロニー刺激因子であることができる。この治療剤は標的療法であることができ、例えばトレミフェン（Ｆａｒｅｓｔｏｎ（登録商標））、フルベストラント（Ｆａｓｌｏｄｅｘ（登録商標））、アナストロゾール（Ａｒｉｍｉｄｅｘ（登録商標））、エキセメスタン（Ａｒｏｍａｓｉｎ（登録商標））、レトロゾール（Ｆｅｍａｒａ（登録商標））、ｚｉｖ－アフリベルセプト（Ｚａｌｔｒａｐ（登録商標））、アリトレチノイン（Ｐａｎｒｅｔｉｎ（登録商標））、テムシロリムス（Ｔｏｒｉｓｅｌ（登録商標））、トレチノイン（Ｖｅｓａｎｏｉｄ（登録商標））、デニロイキンジフチトクス（Ｏｎｔａｋ（登録商標））、ボリノスタット（Ｚｏｌｉｎｚａ（登録商標））、ロミデプシン（Ｉｓｔｏｄａｘ（登録商標））、ベキサロテン（Ｔａｒｇｒｅｔｉｎ（登録商標））、プララトレキサート（Ｆｏｌｏｔｙｎ（登録商標））、レナリオマイド（ｌｅｎａｌｉｏｍｉｄｅ）（Ｒｅｖｌｉｍｉｄ（登録商標））、ベリノスタット（Ｂｅｌｅｏｄａｑ（商標））、レナリオマイド（Ｒｅｖｌｉｍｉｄ（登録商標））、ポマリドマイド（Ｐｏｍａｌｙｓｔ（登録商標））、カバジタキセル（Ｊｅｖｔａｎａ（登録商標））、エンザルタミド（Ｘｔａｎｄｉ（登録商標））、酢酸アビラテロン（Ｚｙｔｉｇａ（登録商標））、塩化ラジウム２２３（Ｘｏｆｉｇｏ（登録商標））又はエベロリムス（Ａｆｉｎｉｔｏｒ（登録商標））であることができる。加えて、この治療薬はエピジェネティック標的薬であることができ、例えばＨＤＡＣ阻害剤、キナーゼ阻害剤、ＤＮＡメチルトランスフェラーゼ阻害剤、ヒストンデメチラーゼ阻害剤又はヒストンメチル化阻害剤であることができる。このエピジェネティック薬は、アザシチジン（Ｖｉｄａｚａ）、デシタビン（Ｄａｃｏｇｅｎ）、ボリノスタット（Ｚｏｌｉｎｚａ）、ロミデプシン（Ｉｓｔｏｄａｘ）又はルキソリチニブ（Ｊａｋａｆｉ）であることができる。前立腺癌の処置を目的として、抗ＣＴＬＡ－４を組み合わせることができる好ましい化学療法剤はパクリタキセル（ＴＡＸＯＬ）である。

【０５９２】

特定の実施形態において、１つ以上の追加の薬剤は、１つ以上の抗グルココルチコイド誘発性腫瘍壊死因子ファミリー受容体（ＧＩＴＲ）アゴニスト抗体である。ＧＩＴＲはＴリンパ球の共刺激分子であり、先天的な及び適応性の免疫系を調節し、様々な免疫応答及び炎症プロセスに関与することが分かっている。ＧＩＴＲは、デキサメタゾンで処理したマウスＴ細胞ハイブリドーマからクローニングされた後にＮｏｃｅｎｔｉｎｉ ｅｔ ａｌ．により最初に説明された（Ｎｏｃｅｎｔｉｎｉ ｅｔ ａｌ．Ｐｒｏｃ Ｎａｔｌ Ａｃａｄ Ｓｃｉ ＵＳＡ ９４：６２１６－６２２１．１９９７）。ＣＤ２８及びＣＴＬＡ－４とは異なり、ＧＩＴＲは、未処理のＣＤ４＋及びＣＤ８＋Ｔ細胞で非常に低い基礎的発現を有する（Ｒｏｎｃｈｅｔｔｉ ｅｔ ａｌ．Ｅｕｒ Ｊ Ｉｍｍｕｎｏｌ ３４：６１３－６２２．２００４）。ＧＩＴＲ刺激がインビトロで免疫刺激効果を有し、且つインビボで誘発された自己免疫を有するという観察により、この経路の引き金を引く抗腫瘍効力の調査が促された。癌免疫療法のためのＣｔｌａ４及びＧｉｔｒの調節の概要を、「癌の免疫学及び免疫療法（Ｃａｎｃｅｒ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ ａｎｄ Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ）」（Ａｖｏｇａｄｒｉ ｅｔ ａｌ．Ｃｕｒｒｅｎｔ Ｔｏｐｉｃｓ ｉｎ Ｍｉｃｒｏｂｉｏｌｏｇｙ ａｎｄ Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ ３４４．２０１１）で見出すことができる。免疫抑制の緩和に寄与し得る他の薬剤として、ＢＴＬＡ、ＬＡＧ３、ＩＣＯＳ、ＰＤＬ１又はＫＩＲ等のＣＤ２８／ＣＤＬＡ４ Ｉｇスーパーファミリーの別のメンバーを標的とするチェックポイント阻害剤が挙げられる（Ｐａｇｅ ｅｔ ａ，Ａｎｎｕａｌ Ｒｅｖｉｅｗ ｏｆ Ｍｅｄｉｃｉｎｅ ６５：２７（２０１４））。さらに追加の実施形態において、チェックポイント阻害剤は、ＣＤ４０、ＯＸ４０、ＣＤ１３７、ＧＩＴＲ、ＣＤ２７又はＴＩＭ－３等のＴＮＦＲスーパーファミリーのメンバーを標的とする。いくつかの場合において、チェックポイント阻害剤のターゲティングは、阻害抗体又は類似の分子により達成される。他の場合において、このターゲティングは、標的に対するアゴニストにより達成され、このクラスの例として、刺激型標的ＯＸ４

０及びＧＩＴＲが挙げられる。

【０５９３】

特定の実施形態において、１つ以上の追加の薬剤は、処置後に免疫原性を増加させるという点において相乗的である。一実施形態において、この追加の薬剤は、追加の治療剤又は本明細書に記載されている併用療法の任意の成分のより低い用量に起因して、より低い毒性及び／又はより低い不快感を可能にする。別の実施形態において、この追加の薬剤は、本明細書に記載されている併用療法の有効性の増加に起因して、より長い寿命をもたらす。患者の免疫応答を増強する化学療法的処置が概説されている（Ｚｉｔｖｏｇｅｌ ｅｔ ａｌ．，「癌化学療法の免疫学的側面（Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｉｃａｌ ａｓｐｅｃｔｓ ｏｆ ｃａｎｃｅｒ ｃｈｅｍｏｔｈｅｒａｐｙ）」．Ｎａｔ Ｒｅｖ Ｉｍｍｕｎｏｌ．２００８ Ｊａｎ；８（１）：５９－７３）。加えて、化学療法剤を、ワクチンに特異的なＴ細胞応答を阻害することなく免疫療法と共に安全に投与することができる（Ｐｅｒｅｚ ｅｔ ａｌ．，「抗がんペプチドワクチンの新時代（Ａ ｎｅｗ ｅｒａ ｉｎ ａｎｔｉｃａｎｃｅｒ ｐｅｐｔｉｄｅ ｖａｃｃｉｎｅｓ）」．Ｃａｎｃｅｒ Ｍａｙ ２０１０）。一実施形態において、追加の薬剤を投与して、本明細書に記載されている療法の有効性を高める。一実施形態において、追加の薬剤は化学療法処置である。一実施形態において、低用量の化学療法は遅延型過敏症（ＤＴＨ）応答を増強する。一実施形態において、化学療法剤は調節性Ｔ細胞を標的とする。一実施形態において、シクロホスファミドは治療剤である。一実施形態において、シクロホスファミドをワクチン接種の前に投与する。一実施形態において、シクロホスファミドをワクチン接種の前に単回用量で投与する（Ｗａｌｔｅｒ ｅｔ ａｌ．，「単一用量のシクロホスファミド後の癌ワクチンＩＭＡ９０１に対するマルチペプチド免疫応答はより長い患者の生存と関連する（Ｍｕｌｔｉｐｅｐｔｉｄｅ ｉｍｍｕｎｅ ｒｅｓｐｏｎｓｅ ｔｏ ｃａｎｃｅｒ ｖａｃｃｉｎｅ ＩＭＡ９０１ ａｆｔｅｒ ｓｉｎｇｌｅ－ｄｏｓｅ ｃｙｃｌｏｐｈｏｓｐｈａｍｉｄｅ ａｓｓｏｃｉａｔｅｓ ｗｉｔｈ ｌｏｎｇｅｒ ｐａｔｉｅｎｔ ｓｕｒｖｉｖａｌ）」．Ｎａｔｕｒｅ Ｍｅｄｉｃｉｎｅ；１８：８ ２０１２）。別の実施形態において、シクロホスファミドを、１日用量を１ヵ月にわたり投与する規則正しいプログラムに従って投与する（Ｇｈｉｒｉｎｇｈｅｌｌｉ ｅｔ ａｌ．，「メトロノームシクロホスファミドレジメンはＣＤ４＋ＣＤ２５＋調節性Ｔ細胞を選択的に枯渇させ、末期癌患者のＴ及びＮＫエフェクター機能を回復させる（Ｍｅｔｒｏｎｏｍｉｃ ｃｙｃｌｏｐｈｏｓｐｈａｍｉｄｅ ｒｅｇｉｍｅｎ ｓｅｌｅｃｔｉｖｅｌｙ ｄｅｐｌｅｔｅｓ ＣＤ４＋ＣＤ２５＋ ｒｅｇｕｌａｔｏｒｙ Ｔ ｃｅｌｌｓ ａｎｄ ｒｅｓｔｏｒｅｓ Ｔ ａｎｄ ＮＫ ｅｆｆｅｃｔｏｒ ｆｕｎｃｔｉｏｎｓ ｉｎ ｅｎｄ ｓｔａｇｅ ｃａｎｃｅｒ ｐａｔｉｅｎｔｓ）」．Ｃａｎｃｅｒ Ｉｍｍｕｎｏｌ Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒ ２００７ ５６：６４１－６４８）。別の実施形態において、ワクチン接種の前にタキサンを投与して、Ｔ細胞及びＮＫ細胞の機能を増強する（Ｚｉｔｖｏｇｅｌ ｅｔ ａｌ．，２００８）。別の実施形態において、低用量の化学療法剤を、本明細書で説明されている治療と共に投与する。一実施形態において、化学療法剤はエストラムスチンである。一実施形態において、癌はホルモン耐性前立腺癌である。個別化されたクチン接種のみにより、進行型のホルモン不応性前立腺癌患者の８．７％では血清前立腺特異的抗原（ＰＳＡ）の≧５０％の減少が見られたが、そのような減少は、個別化されたワクチン接種が低用量のエストラムスチンと組み合わされた場合に患者の５４％で見られた（Ｉｔｏｈ ｅｔ ａｌ．，「個別化されたペプチドワクチン：癌の新規の治療法（Ｐｅｒｓｏｎａｌｉｚｅｄ ｐｅｐｔｉｄｅ ｖａｃｃｉｎｅｓ：Ａ ｎｅｗ ｔｈｅｒａｐｅｕｔｉｃ ｍｏｄａｌｉｔｙ ｆｏｒ ｃａｎｃｅｒ）」．Ｃａｎｃｅｒ Ｓｃｉ ２００６；９７：９７０－９７６）。別の実施形態において、グルココルチコイドを、本明細書に記載されている療法と共に又はこの治療の前に投与する（Ｚｉｔｖｏｇｅｌ ｅｔ ａｌ．，２００８）。別の実施形態において、グルココルチコイドを、本明細書に記載されている療法の後に投与する。別の実施形態において、ゲムシタビンを、本明細書に記載されている療法の前に、同時に又は後に投与して、腫瘍特異的ＣＴＬ前駆体の頻度

を高める（Ｚｉｔｖｏｇｅｌ　ｅｔ　ａｌ．，２００８）。別の実施形態において、ペプチドベースのワクチンと共に相乗効果が見られたことから、５－フルオロウラシルを、本明細書に記載されている療法と共に投与する（Ｚｉｔｖｏｇｅｌ　ｅｔ　ａｌ．，２００８）。別の実施形態において、Ｂｒａｆの阻害剤（例えばベムラフェニブ）を追加の薬剤として使用する。Ｂｒａｆ阻害は、メラノーマ抗原発現及びＴ細胞浸潤物の増加並びに処置された患者の腫瘍中での免疫抑制サイトカインの減少と関連することが分かっている（Ｆｒｅｄｅｒｉｃｋ　ｅｔ　ａｌ．，「ＢＲＡＦ阻害は、転移性メラノーマの患者におけるメラノーマ抗原発現の増強及びより好ましい腫瘍微小環境と関連する（ＢＲＡＦ　ｉｎｈｉｂｉｔｉｏｎ　ｉｓ　ａｓｓｏｃｉａｔｅｄ　ｗｉｔｈ　ｅｎｈａｎｃｅｄ　ｍｅｌａｎｏｍａ　ａｎｔｉｇｅｎ　ｅｘｐｒｅｓｓｉｏｎ　ａｎｄ　ａ　ｍｏｒｅ　ｆａｖｏｒａｂｌｅ　ｔｕｍｏｒ　ｍｉｃｒｏｅｎｖｉｒｏｎｍｅｎｔ　ｉｎ　ｐａｔｉｅｎｔｓ　ｗｉｔｈ　ｍｅｔａｓｔａｔｉｃ　ｍｅｌａｎｏｍａ）」．Ｃｌｉｎ　Ｃａｎｃｅｒ　Ｒｅｓ．２０１３；１９：１２２５－１２３１）。別の実施形態において、チロシンキナーゼの阻害剤を追加の薬剤として使用する。一実施形態において、このチロシンキナーゼ阻害剤を、本明細書に記載されている療法によるワクチン接種の前に使用する。一実施形態において、このチロシンキナーゼ阻害剤を、本明細書に記載されている療法と同時に使用する。別の実施形態において、このチロシンキナーゼ阻害剤を使用して、より免疫許容的な環境を作る。別の実施形態において、このチロシンキナーゼ阻害剤はスニチニブ又はイマチニブメシレートである。スニチニブ及び組換えワクチンの連続した毎日の投与による逐次投与により良好な転帰が達成され得ることが既に分かっている（Ｆａｒｓａｃｉ　ｅｔ　ａｌ．，「宿主免疫応答要素に対するスニチニブの投与スケジュールの結果及びワクチン併用療法（Ｃｏｎｓｅｑｕｅｎｃｅ　ｏｆ　ｄｏｓｅ　ｓｃｈｅｄｕｌｉｎｇ　ｏｆ　ｓｕｎｉｔｉｎｉｂ　ｏｎ　ｈｏｓｔ　ｉｍｍｕｎｅ　ｒｅｓｐｏｎｓｅ　ｅｌｅｍｅｎｔｓ　ａｎｄ　ｖａｃｃｉｎｅ　ｃｏｍｂｉｎａｔｉｏｎ　ｔｈｅｒａｐｙ）」．Ｉｎｔ　Ｊ　Ｃａｎｃｅｒ；１３０：１９４８－１９５９）。スニチニブはまた、５０ｍｇ／日の１日用量を使用して１型免疫抑制を逆転することも分かっている（Ｆｉｎｋｅ　ｅｔ　ａｌ．，「スニチニブは、腎細胞癌患者において１型免疫抑制を逆転し、Ｔ調節性細胞を減少させる（Ｓｕｎｉｔｉｎｉｂ　Ｒｅｖｅｒｓｅｓ　Ｔｙｐｅ－１　Ｉｍｍｕｎｅ　Ｓｕｐｐｒｅｓｓｉｏｎ　ａｎｄ　Ｄｅｃｒｅａｓｅｓ　Ｔ－Ｒｅｇｕｌａｔｏｒｙ　Ｃｅｌｌｓ　ｉｎ　Ｒｅｎａｌ　Ｃｅｌｌ　Ｃａｒｃｉｎｏｍａ　Ｐａｔｉｅｎｔｓ）」．Ｃｌｉｎ　Ｃａｎｃｅｒ　Ｒｅｓ　２００８；１４（２０））。別の実施形態において、標的療法を、本明細書に記載されている療法と組み合わせて投与する。標的療法の用量は既に説明されている（Ａｌｖａｒｅｚ，「進行型乳癌の治療の現在及び将来の進化（Ｐｒｅｓｅｎｔ　ａｎｄ　ｆｕｔｕｒｅ　ｅｖｏｌｕｔｉｏｎ　ｏｆ　ａｄｖａｎｃｅｄ　ｂｒｅａｓｔ　ｃａｎｃｅｒ　ｔｈｅｒａｐｙ）」．Ｂｒｅａｓｔ　Ｃａｎｃｅｒ　Ｒｅｓｅａｒｃｈ　２０１０，１２（Ｓｕｐｐｌ　２）：Ｓ１）。別の実施形態において、テモゾロミドを、本明細書に記載されている療法と共に投与する。一実施形態において、テモゾロミドを、本明細書に記載されている療法との併用療法で４週毎に５日にわたり２００ｍｇ／日で投与する。同様の戦略の結果は毒性が低いことが分かっている（Ｋｙｔｅ　ｅｔ　ａｌ．，「テモゾロミドと組み合わされたテロメラーゼペプチドワクチン接種：第ＩＶステージの黒色腫患者での臨床試験（Ｔｅｌｏｍｅｒａｓｅ　Ｐｅｐｔｉｄｅ　Ｖａｃｃｉｎａｔｉｏｎ　Ｃｏｍｂｉｎｅｄ　ｗｉｔｈ　Ｔｅｍｏｚｏｌｏｍｉｄｅ：Ａ　Ｃｌｉｎｉｃａｌ　Ｔｒｉａｌ　ｉｎ　Ｓｔａｇｅ　ＩＶ　Ｍｅｌａｎｏｍａ　Ｐａｔｉｅｎｔｓ）」．Ｃｌｉｎ　Ｃａｎｃｅｒ　Ｒｅｓ；１７（１３）２０１１）。別の実施形態において、この療法を、リンパ球減少症を引き起こす追加の治療剤と共に投与する。一実施形態において、この追加の薬剤はテモゾロミドである。免疫応答は、この条件下でも依然として誘発され得る（Ｓａｍｐｓｏｎ　ｅｔ　ａｌ．，「より大きな化学療法誘発型リンパ球減少症は、神経膠芽腫の患者において、ＥＧＦＲｖＩＩＩ発現腫瘍細胞を除去する腫瘍特異的免疫応答を増強する（Ｇｒｅａｔｅｒ　ｃｈｅｍｏｔｈｅｒａｐｙ－ｉｎｄｕｃｅｄ　ｌｙｍｐｈｏｐｅｎｉａ　ｅｎｈａｎｃｅｓ　ｔｕｍｏｒ－ｓｐｅｃｉｆｉｃ

immune responses that eliminate EGFRvIII-expressing tumor cells in patients with glioblastoma)」. Neuro-Oncology 13(3):324-333, 2011)。

【0594】

それを必要としている患者は、腫瘍特異的ペプチドの混合物による一連のプライミングワクチン接種を受け得る。加えて、４週間の期間にわたるプライミングの後、維持期の間に２回のブーストが続き得る。ワクチン接種は全て皮下送達される。ワクチン又は免疫原性組成物は、患者における安全性、忍容性、免疫応答及び臨床効果に関して、並びにワクチン又は免疫原性組成物の作製及び適切な時間フレーム内におけるワクチン接種開始の成功の実現可能性に関して評価され得る。第１コホートは５人の患者からなってもよく、安全性が十分に実証された後、１０人の患者のさらなるコホートが登録され得る。ペプチド特異的Ｔ細胞応答に関して末梢血が広範にモニタされ、疾患再発を評価するため患者は最長２年間にわたり追跡される。

【0595】

標準治療と調和する併用療法の管理

別の態様では、本明細書に記載されている療法は、それを必要としている患者のために処置される癌の標準治療に関する及びこの標準治療内の併用療法を投与するための適切なポイントを選択することを提供する。本明細書に記載されている研究は、この併用療法が、手術、放射線照射又は化学療法を含む標準治療内であっても効果的に投与され得ることを示す。最も一般的な癌の標準治療を、National Cancer Instituteのウェブサイト（www.cancer.gov/cancertopics）で見ることができる。この標準治療は、特定のタイプの疾患に対する適切な処置として医療専門家により受け入れられており且つ医療従事者により広く使用されている現在の処置である。標準治療はまた、ベストプラクティス、標準的医療及び標準療法とも呼ばれる。癌の標準治療として、一般には、手術、リンパ節切除、放射線照射、化学療法、標的療法、腫瘍を標的とする抗体、及び免疫療法が挙げられる。免疫療法として、チェックポイントブロッカー（ＣＢＰ）、キメラ抗体受容体（ＣＡＲ）、及び養子Ｔ細胞療法を挙げることができる。本明細書に記載されている併用療法を標準治療に組み込むことができる。本明細書に記載されている併用療法は、医療の進歩により標準治療が変更された場合にも投与され得る。

【0596】

本明細書に記載されている併用療法の組込みは、免疫系を活性化し得る標準治療での処置工程に依存し得る。併用療法と相乗的に活性化して機能することができる処置工程は本明細書に記載されている。この療法を、免疫系を活性化する処置と同時に又は後に有利に投与することができる。

【0597】

本明細書に記載されている併用療法の組込みは、免疫系を抑制する標準治療の処置工程に依存し得る。そのような処置工程は、照射、高用量のアルキル化剤及び／又はメトトレキサート、ステロイド（例えばグルコステロイド（glucosteroid））、例えばリンパ節を切除するための手術、メシル酸イマチニブ、高用量のＴＮＦ、並びにタキサンを含み得る（Zitvogel et al., 2008）。この併用療法を、そのような工程の前に投与してもよいし後に投与してもよい。

【0598】

一実施形態において、この併用療法を骨髄移植及び末梢血幹細胞移植の後に投与することができる。骨髄移植及び末梢血幹細胞移植は、高用量の化学療法及び／又は高線量の放射線療法により破壊された幹細胞を回復させる処置である。高用量の抗癌剤及び／又は高線量の放射線による処置の後、採取しておいた幹細胞を患者に移し、この幹細胞が骨髄に移動して新たな血液細胞を作り始める。「ミニ移植」は、毒性の低い低用量の化学療法及び／又は低線量の放射線を使用して患者の移植を準備する。「タンデム移植」は、高用量

の化学療法と幹細胞移植との２つの逐次的な経過を伴う。自家移植では、患者に、この患者自身の幹細胞を移す。同系移植では、患者に、この患者の一卵性双生児の幹細胞を移す。同種異系移植では、患者に、この患者の兄弟、姉妹又は親の幹細胞を移す。患者と血縁関係にない人（非血縁ドナー）も使用することができる。ある種の白血病では、同種異系のＢＭＴ及びＰＢＳＣＴの後に生じる移植片対腫瘍（ＧＶＴ）効果が、処置の有効性に極めて重要である。ＧＶＴは、ドナー由来の白血球（移植片）が、化学療法及び／又は放射線療法の後に患者の体内に残る癌細胞（腫瘍）を外来性と同定してこの癌細胞を攻撃する場合に生じる。本明細書に記載されている併用療法による免疫療法は、移植後にワクチン接種することにより、これを利用することができる。加えて、移植された細胞には、移植前に、本明細書に記載されている併用療法のネオ抗原が提示され得る。

【０５９９】

一実施形態において、この併用療法を、手術を必要とする癌を有する、それを必要としている患者に投与する。一実施形態において、本明細書に記載されている併用療法を、標準治療が一次手術とそれに続く可能性のある微小転移を除去するための処置とである癌（例えば乳癌）において、それを必要としている患者に投与する。乳癌は通常、この癌のステージ及び悪性度に基づいて、手術、放射線療法、化学療法及びホルモン療法の様々な組み合わせにより処置される。乳癌に対するアジュバント療法は、長期生存の可能性を増加させるための一次療法の後に行なわれる任意の処置である。ネオアジュバント療法は、一次療法の前に行なわれる処置である。乳癌に対するアジュバント療法は、長期にわたる無疾患の生存の可能性を増加させるための一次療法の後に行なわれる任意の処置である。一次療法は、癌を低減するために又は除去するために使用される主要な処置である。乳癌に対する一次療法には通常、手術、乳房切除術（乳房の切除）又は腫瘤摘出術（腫瘍及びこの腫瘍の周囲の小量の正常組織を切除するための手術；乳房温存手術の一種）が含まれる。いずれの種類の手術の間でも、癌細胞がリンパ系に広がっているかどうかを確かめるために１つ以上の隣接リンパ節も切除される。女性が乳房温存手術を受ける場合、一次療法には放射線療法がほぼ常に含まれる。早期乳癌であっても、細胞は原発腫瘍から抜け出して身体の他の部分に広がり得る（転移し得る）。従って、医師は、撮像又は臨床検査により検出することができなかったとしても、広がっている可能性があるあらゆる癌細胞を死滅させるためにアジュバント療法を行なう。

【０６００】

一実施形態において、この併用療法を、非浸潤性乳管癌（ＤＣＩＳ）に対する標準治療と調和して投与する。この乳癌タイプに対する標準療法は下記である：

１．タモキシフェンを伴う又は伴わない乳房温存手術及び放射線療法。

２．タモキシフェンを伴う又は伴わない全乳房切除術。

３．放射線療法を伴わない乳房温存手術。

【０６０１】

この併用療法を乳房温存手術又は全乳房切除術の前に投与して、手術前に腫瘍を小さくすることができる。別の実施形態において、この併用療法を、アジュバント療法として投与して、残存するあらゆる癌細胞を除去することができる。

【０６０２】

別の実施形態において、ステージＩ、ＩＩ、ＩＩＩＡ及び手術可能なＩＩＩＣの乳癌と診断されている患者を、本明細書で記載されている併用療法で処置する。この乳癌タイプに対する標準治療は下記である：

１．局所的－局部的処置：

・　乳房温存療法（腫瘤摘出術、乳房放射線照射、及び腋窩の外科的病期判定）。

・　乳房再建術を伴う又は伴わない非定型的乳房切除術（レベル１～ＩＩの腋窩郭清を伴う全乳房の除去）。

・　センチネルリンパ節生検。

２．腋窩リンパ節陽性腫瘍における乳房切除術後のアジュバント放射線療法：

・　１～３つのリンパ節の場合：局部放射線（鎖骨下／鎖骨上のリンパ節、内胸リンパ

節、腋窩リンパ節、及び胸壁）の不明な役割。
・　４つ超のリンパ節又は節外性病変の場合：局部的放射線療法が推奨される。
３．アジュバント全身療法。
【０６０３】
一実施形態において、この併用療法をネオアジュバント療法として投与して、腫瘍を小さくする。別の実施形態において、この併用をアジュバント全身療法として投与する。
【０６０４】
別の実施形態において、手術不可能なステージＩＩＩＢ若しくはＩＩＩＣ又は炎症性乳癌と診断された患者を、本明細書に記載されている併用療法で処置する。この乳癌に対する標準治療は下記である：
１．治癒目的で投与される集学的治療が、臨床ステージＩＩＩＢの疾患の患者に対する標準治療である。
２．初期の手術は概して、組織診断、エストロゲン受容体（ＥＲ）及びプロゲステロン受容体（ＰＲ）レベル、並びにヒト上皮成長因子受容体２（ＨＥＲ２／ｎｅｕ）の過剰発現の決定を可能にする生検に限定される。アントラサイクリンをベースとする化学療法及び／又はタキサンをベースとする療法による初期の処置が標準である。ネオアジュバント化学療法に応答する患者の場合、局所療法は、腋窩リンパ節郭清を伴う全乳房切除術と、それに続く胸壁及び局部リンパ管に対する術後放射線療法とからなり得る。ネオアジュバント化学療法に対して良好な部分寛解又は完全寛解を得る患者では、乳房温存手術を検討することができる。その後の全身療法は、さらなる化学療法からなり得る。腫瘍がＥＲ陽性又は不明である患者に対しては、ホルモン療法を投与するべきである。全ての患者を、集学的レジメン（ｍｕｌｔｉｍｏｄａｌｉｔｙ　ｒｅｇｉｍｅｎ）の様々な構成要素を投与する最適な様式を評価するための臨床試験の候補と見なすべきである。
【０６０５】
一実施形態において、この併用療法を、集学的レジメンの様々な構成要素の一部として投与する。別の実施形態において、この併用療法を、集学的レジメンの前、同時又は後に投与する。別の実施形態において、この併用療法を、治療法間の相乗効果に基づいて投与する。別の実施形態において、この併用療法を、アントラサイクリンをベースとする化学療法及び／又はタキサンをベースとする療法による処置後に投与する（Ｚｉｔｖｏｇｅｌ　ｅｔ　ａｌ．，２００８）。この併用療法を投与した後の処置は、エフェクターＴ細胞の分裂に負の影響を及ぼし得る。この併用療法を放射線照射後に投与してもよい。
【０６０６】
別の実施形態において、本明細書に記載されている併用療法を、標準治療が主に手術ではなく主に全身処置をベースとする癌（例えば慢性リンパ性白血病（ＣＬＬ））の処置で使用する。
【０６０７】
別の実施形態において、ステージＩ、ＩＩ、ＩＩＩ及びＩＶの慢性リンパ性白血病と診断された患者を、本明細書に記載されている併用療法で処置する。この癌タイプに対する標準治療は下記である：
１．無症候性の又は罹患が最小限である患者における観察
２．リツキシマブ
３．オファツムマブ（ｏｆａｔｕｍｏｍａｂ）
４．コルチコステロイドを伴う又は伴わない経口アルキル化剤
５．フルダラビン、２－クロロデオキシアデノシン又はペントスタチン
６．ベンダムスチン
７．レナリドマイド
８．併用化学療法。
併用化学療法レジメンには下記が含まれる：
－　フルダラビン＋シクロホスファミド＋リツキシマブ。
－　ＣＬＢ－９７２１及びＣＬＢ－９０１１試験で見られるようなフルダラビン＋リツ

キシマブ。
－　フルダラビン＋シクロホスファミド対フルダラビン＋シクロホスファミド＋リツキシマブ。
－　例えばＭＡＹＯ－ＭＣ０１８３試験で見られるようなペントスタチン＋シクロホスファミド＋リツキシマブ。
－　オファツムマブ＋フルダラビン＋シクロホスファミド。
－　ＣＶＰ：シクロホスファミド＋ビンクリスチン＋プレドニゾン。
－　ＣＨＯＰ：シクロホスファミド＋ドキソルビシン＋ビンクリスチン＋プレドニゾン。
－　例えばＥ２９９７試験［ＮＣＴ０００００３７６４］及びＬＲＦ－ＣＬＬ４試験で見られるようなフルダラビン＋シクロホスファミド対フルダラビン。
－　例えばＣＬＢ－９０１１試験で見られるようなフルダラビン＋クロラムブシル。
９．浸潤領域への放射線療法。
１０．アレムツズマブ
１１．骨髄及び末梢血幹細胞移植は臨床評価中である。
１２．イブルチニブ。

【０６０８】

一実施形態において、この併用療法を、リツキシマブ又はオファツムマブ（ｏｆａｔｕｍｏｍａｂ）による処置の前、同時又は後に投与する。これらはＢ細胞を標的とするモノクローナル抗体であることから、この併用療法による処置は相乗的であることができる。別の実施形態において、この併用療法を、コルチコステロイドを伴う又は伴わない経口アルキル化剤、及びフルダラビン、２－クロロデオキシアデノシン又はペントスタチンによる処置後に投与する。なぜならば、前に投与される場合には、この処置が免疫系に負の影響を及ぼす可能性があるからである。一実施形態において、本明細書に記載されている前立腺癌の結果に基づいて、ベンダムスチンを低用量でこの併用療法と共に投与する。一実施形態において、この併用療法は、ベンダムスチンによる処置の後に投与する。

【０６０９】

別の実施形態において、細胞外ドメインを含む遺伝子における特定の反復突然変異を標的とする療法を、癌に罹患している、それを必要としている患者の処置で使用する。この遺伝子は、有利には、十分に発現される遺伝子であり得る。十分に発現されるということを「１００万当たりの転写産物」（ＴＰＭ）で表すことができる。１００超のＴＰＭは十分に発現されると考えられる。十分に発現される遺伝子は、ＦＧＦＲ３、ＥＲＢＢ３、ＥＧＦＲ、ＭＵＣ４、ＰＤＧＦＲＡ、ＭＭＰ１２、ＴＭＥＭ５２及びＰＯＤＸＬであることができる。この療法は、細胞外ネオ抗原エピトープに結合することができるリガンドであることができる。そのようなリガンドは当該技術分野で公知であり、このリガンドとして、治療用抗体又はその断片、抗体－薬物コンジュゲート、操作されたＴ細胞、又はアプタマーを挙げることができる。操作されたＴ細胞はキメラ抗原受容体（ＣＡＲ）であることができる。抗体は、完全にヒト化されていてもよいし、ヒト化されていてもよいし、キメラであってもよい。抗体断片は、ナノボディ、Ｆａｂ、Ｆａｂ’、（Ｆａｂ’）２、Ｆｖ、ＳｃＦｖ、二重特異性抗体、三重特異性抗体、四重特異性抗体、Ｂｉｓ－ｓｃＦｖ、ミニボディ、Ｆａｂ２又はＦａｂ３断片であることができる。当該技術分野で既知の方法を使用して、腫瘍特異的ネオエピトープに対して抗体を発生させることができる。

【０６１０】

養子細胞移入（ＡＣＴ）

本発明の態様は、腫瘍関連抗原等の選択された抗原に特異的な免疫系細胞（例えばＴ細胞）の養子移入を含む（Ｍａｕｓ　ｅｔ　ａｌ．，２０１４，「癌又はウイルスに対する養子免疫療法（Ａｄｏｐｔｉｖｅ　Ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ　ｆｏｒ　Ｃａｎｃｅｒ　ｏｒ　Ｖｉｒｕｓｅｓ）」，ＡｎｎｕａｌＲｅｖｉｅｗ　ｏｆ　Ｉｍｍｕｎｏｌｏｇｙ，Ｖｏｌ．３２：１８９－２２５；Ｒｏｓｅｎｂｅｒｇ　ａｎｄ　Ｒｅｓｔｉｆｏ，２０１５，「ヒト癌のための個別化された免疫療法としての養子細胞移入（Ａｄｏｐｔｉｖｅ

ｃｅｌｌ ｔｒａｎｓｆｅｒ ａｓ ｐｅｒｓｏｎａｌｉｚｅｄ ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ ｆｏｒ ｈｕｍａｎ ｃａｎｃｅｒ）」，Ｓｃｉｅｎｃｅ Ｖｏｌ．３４８ ｎｏ．６２３０ ｐｐ．６２－６８；Ｒｅｓｔｉｆｏ ｅｔ ａｌ．，２０１５，「癌のための養子免疫療法：Ｔ細胞応答を利用する（Ａｄｏｐｔｉｖｅ ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ ｆｏｒ ｃａｎｃｅｒ：ｈａｒｎｅｓｓｉｎｇ ｔｈｅ Ｔ ｃｅｌｌ ｒｅｓｐｏｎｓｅ）」．Ｎａｔ．Ｒｅｖ．Ｉｍｍｕｎｏｌ．１２（４）：２６９－２８１；及びＪｅｎｓｏｎ ａｎｄ Ｒｉｄｄｅｌｌ，２０１４，「キメラ抗原受容体－改変Ｔ細胞による養子療法の設計及び実施（Ｄｅｓｉｇｎ ａｎｄ ｉｍｐｌｅｍｅｎｔａｔｉｏｎ ｏｆ ａｄｏｐｔｉｖｅ ｔｈｅｒａｐｙ ｗｉｔｈ ｃｈｉｍｅｒｉｃ ａｎｔｉｇｅｎ ｒｅｃｅｐｔｏｒ－ｍｏｄｉｆｉｅｄ Ｔ ｃｅｌｌｓ）」．Ｉｍｍｕｎｏｌ Ｒｅｖ．２５７（１）：１２７－１４４を参照されたい）。例えば、様々な戦略を利用して、例えば選択されたペプチド特異性を有する新規のＴＣＲα及びβ鎖を導入することによってＴ細胞受容体（ＴＣＲ）の特異性を変化させることにより、Ｔ細胞を遺伝的に改変することができる（米国特許第８，６９７，８５４号明細書；国際公開第２００３０２０７６３号パンフレット、同第２００４０３３６８５号パンフレット、同第２００４０４４００４号パンフレット、同第２００５１１４２１５号パンフレット、同第２００６０００８３０号パンフレット、同第２００８０３８００２号パンフレット、同第２００８０３９８１８号パンフレット、同第２００４０７４３２２号パンフレット、同第２００５１１３５９５号パンフレット、同第２００６１２５９６２号パンフレット、同第２０１３１６６３２１号パンフレット、同第２０１３０３９８８９号パンフレット、同第２０１４０１８８６３号パンフレット、同第２０１４０８３１７３；米国特許第８，０８８，３７９号明細書を参照されたい）。

【０６１１】

ＴＣＲ改変の代わりとして、又はＴＣＲ改変に加えて、キメラ抗原受容体（ＣＡＲ）を使用して、記載されている様々な受容体キメラ構築物により、悪性細胞等の選択された標的に特異的な免疫応答細胞（例えばＴ細胞）を生成することができる（米国特許第５，８４３，７２８号明細書；同第５，８５１，８２８号明細書；同第５，９１２，１７０号明細書；同第６，００４，８１１号明細書；同第６，２８４，２４０号明細書；同第６，３９２，０１３号明細書；同第６，４１０，０１４号明細書；同第６，７５３，１６２号明細書；同第８，２１１，４２２号明細書；及び国際公開第９２１５３２２号パンフレットを参照されたい）。代替ＣＡＲ構築物は代々属することを特徴とし得る。第一世代のＣＡＲは概して、柔軟なリンカーにより（例えば、ＣＤ８αヒンジドメイン及びＣＤ８α膜貫通ドメインにより）、ＣＤ３ζ又はＦｃＲγのいずれかの膜貫通及び細胞内シグナル伝達ドメインに連結されている、抗原に特異的な抗体の軽鎖可変断片（例えば、特定の抗体のV_Hに連結されたV_Lを含む）からなる（ｓｃＦｖ－ＣＤ３ζ又はｓｃＦｖ－ＦｃＲγ；米国特許第７，７４１，４６５号明細書；同第５，９１２，１７２号明細書；同第５，９０６，９３６号明細書を参照されたい）。第二世代のＣＡＲでは、ＣＤ２８、ＯＸ４０（ＣＤ１３４）又は４－１ＢＢ（ＣＤ１３７）等の１つ以上の共刺激分子の細胞内ドメインがエンドドメイン内に組み込まれている（例えばｓｃＦｖ－ＣＤ２８／ＯＸ４０／４－１ＢＢ－ＣＤ３ζ；米国特許第８，９１１，９９３号明細書；同第８，９１６，３８１号明細書；同第８，９７５，０７１号明細書；同第９，１０１，５８４号明細書；同第９，１０２，７６０号明細書；同第９，１０２，７６１号明細書を参照されたい）。第三世代のＣＡＲは、ＣＤ３ζ鎖、ＣＤ９７、ＧＤＩ １ａ－ＣＤ１８、ＣＤ２、ＩＣＯＳ、ＣＤ２７、ＣＤ１５４、ＣＤＳ、ＯＸ４０、４－１ＢＢ又はＣＤ２８シグナル伝達ドメイン等の共刺激エンドドメインの組み合わせを含む（例えばｓｃＦｖ－ＣＤ２８－４－１ＢＢ－ＣＤ３ζ又はｓｃＦｖ－ＣＤ２８－ＯＸ４０－ＣＤ３ζ；米国特許第８，９０６，６８２号明細書；同第８，３９９，６４５号明細書；同第５，６８６，２８１号明細書；国際公開第２０１４１３４１６５号パンフレット；同第２０１２０７９０００号パンフレットを参照されたい）。或いは、例えば、付随する共刺激を伴う専門の抗原提示細胞上で抗原により抗原特異的Ｔ細胞の天然αβＴＣＲの会合後に活性化され且つ拡大されるように選択さ

れる、この抗原特異的Ｔ細胞中でＣＡＲを発現させることにより、共刺激を編成することができる。加えて、免疫応答細胞上で、追加の操作された受容体を設けて、例えばＴ細胞攻撃のターゲティングを改善することができる、及び／又は副作用を最小化することができる。

【０６１２】

プロトプラスト融合、リポフェクション、トランスフェクション又はエレクトロポレーション等の代替技術を使用して、標的免疫応答細胞を形質転換させることができる。レトロウイルスベクター、レンチウイルスベクター、アデノウイルスベクター、アデノ随伴ウイルスベクター、プラスミド又はトランスポゾン等の様々なベクターを使用し、例えばＳｌｅｅｐｉｎｇ　Ｂｅａｕｔｙトランスポゾン（米国特許第６，４８９，４５８号明細書；同第７，１４８，２０３号明細書；同第７，１６０，６８２号明細書；同第７，９８５，７３９号明細書；同第８，２２７，４３２号明細書を参照されたい）を使用し、例えば、ＣＤ３ζとＣＤ２８又はＣＤ１３７のいずれかとを介して第二世代の抗原特異的ＣＡＲシグナル伝達を使用してＣＡＲを導入することができる。ウイルスベクターとして、例えばＨＩＶ、ＳＶ４０、ＥＢＶ、ＨＳＶ又はＢＰＶをベースとするベクターを挙げることができる。

【０６１３】

形質転換の標的とされる細胞として、例えばＴ細胞、ナチュラルキラー（ＮＫ）細胞、細胞傷害性Ｔリンパ球（ＣＴＬ）、制御性Ｔ細胞、ヒト胚性幹細胞、腫瘍浸潤性リンパ球（ＴＩＬ）、又はリンパ球系細胞が分化され得る多能性幹細胞を挙げることができる。所望のＣＡＲを発現するＴ細胞を、例えば、γ照射による活性化及び増殖細胞（ＡａＰＣ）との共培養により選択することができ、この共培養により、癌抗原及び共刺激分子が共発現される。操作されたＣＡＲ　Ｔ細胞を、例えば、ＩＬ－２及びＩＬ－２１等の可溶性因子の存在下でのＡａＰｃでの共培養により増やすことができる。この増大を、例えばメモリーＣＡＲ＋Ｔ細胞（例えば、非酵素的デジタルアレイ及び／又はマルチパネルフローサイトメトリーによりアッセイされ得る）を生成するように実行することができる。このようにして、抗原担持腫瘍に対して特異的な細胞傷害活性を有するＣＡＲ　Ｔ細胞を、（任意選択で、インターフェロン－γ等の所望のケモカインの産生と共に）生成することができる。この種のＣＡＲ　Ｔ細胞は、例えば腫瘍異種移植片を処置するために例えば動物モデルで使用され得る。

【０６１４】

上述したもの等のアプローチは、例えば、選択された抗原に結合する抗原認識受容体を含む免疫応答細胞の有効量を投与することにより疾患（例えば新生物）を有する対象を処置する及び／又は生存を増加させる方法を提供するのに適しており、この結合により免疫応答細胞が活性化され、それにより、疾患（例えば、新生物、病原体感染、自己免疫障害又は同種異系移植反応）が処置される、又は予防される。

【０６１５】

一実施形態において、この処置を、免疫抑制処置を受けている患者に投与することができる。少なくとも１つの免疫抑制剤の受容体をコードする遺伝子の不活性化に起因して、細胞又は細胞の集団をそのような免疫抑制剤に対して耐性にすることができる。理論に拘束されないが、この免疫抑制処置は、患者内での本発明に係る免疫応答細胞又はＴ細胞の選択及び増大を助けるはずである。

【０６１６】

本発明に係る細胞又は細胞の集団の投与を任意の好都合な様式で実行することができ、例えばエアロゾル吸入、注射、摂取、輸血、留置又は移植により実行することができる。この細胞又は細胞の集団を、皮下で、皮内で、腫瘍内で、節内で（ｉｎｔｒａｎｏｄａｌｌｙ）、髄内で、筋肉内で、又は静脈内注射若しくは筋肉内注射により、又は腹腔内で患者に投与することができる。一実施形態において、本発明の細胞組成物を好ましく静脈内注射により投与する。

【０６１７】

この細胞又は細胞の集団の投与は、体重１ｋｇ当たり１０^{4}～１０^{9}個の細胞の投与からなり得、好ましくは１０^{5}～１０^{6}個の細胞／体重ｋｇの投与からなり得、これらの範囲内の細胞数の全ての整数値が含まれる。例えば、ＣＡＲ　Ｔ細胞療法における投薬は、例えばシクロホスファミドによるリンパ球枯渇の経過を伴う又は伴わない、１０^{6}～１０^{9}個の細胞／ｋｇの投与を含むことができる。この細胞又は細胞の集団を、１回以上の用量で投与することができる。別の実施形態において、細胞の有効量を単回用量で投与する。別の実施形態において、細胞の有効量を、ある期間にわたり複数回の用量で投与する。投与のタイミングは管理する医師の判断の範囲内であり、患者の臨床状態によって決まる。この細胞又は細胞の集団を、血液バンク又はドナー等の任意の供給源から得ることができる。個々の必要性は多様ではあるが、特定の疾患又は状態についての所与の細胞型の有効量の最適範囲の決定は、当業者の技術の範囲内である。有効量は、治療上の又は予防上の利益をもたらす量を意味する。投与される投薬量は、レシピエントの年齢、健康状態及び体重、併用処置がある場合にはその種類、処置の頻度、並びに所望の効果の性質によって決まるだろう。

【０６１８】

別の実施形態において、細胞又はこの細胞を含む組成物の有効量を非経口で投与する。この投与は静脈内投与であることができる。この投与を、腫瘍内で注射により直接行なうことができる。

【０６１９】

起こり得る拒絶反応を監視するために、操作された免疫応答細胞は、特定のシグナルへの曝露に対して細胞を脆弱にする導入遺伝子の形態で遺伝子導入安全スイッチを備えることができる。例えば、例えば幹細胞移植後のドナーリンパ球注入として使用される同種異系Ｔリンパ球への導入により、単純ヘルペスウイルスチミジンキナーゼ（ＴＫ）遺伝子をこのような方法で使用することができる（Ｇｒｅｃｏ，ｅｔ　ａｌ．，「ＴＫ自殺遺伝子による細胞療法の安全性の向上（Ｉｍｐｒｏｖｉｎｇ　ｔｈｅ　ｓａｆｅｔｙ　ｏｆ　ｃｅｌｌ　ｔｈｅｒａｐｙ　ｗｉｔｈ　ｔｈｅ　ＴＫ－ｓｕｉｃｉｄｅ　ｇｅｎｅ）」．Ｆｒｏｎｔ．Ｐｈａｒｍａｃｏｌ．２０１５；６：９５）。そのような細胞では、ガンシクロビル又はアシクロビル等のヌクレオシドプロドラッグの投与により細胞死が起こる。代替的な安全スイッチ構築物は、例えば2つの非機能性ｉｃａｓｐ９分子（ｎｏｎｆｕｎｃｔｉｏｎａｌ　ｉｃａｓｐ９　ｍｏｌｅｃｕｌｅ）とまとめて酵素活性を形成する小分子二量体の投与により生じる誘発性カスパーゼ９を含む。細胞増殖制御を実行するための多種多様な代替アプローチが説明されている（米国特許出願公開第２０１３００７１４１４号明細書；国際公開第２０１１１４６８６２号パンフレット；同第２０１４０１１９８７号パンフレット；同第２０１３０４０３７１号パンフレット；Ｚｈｏｕ　ｅｔ　ａｌ．ＢＬＯＯＤ，２０１４，１２３／２５：３８９５－３９０５；Ｄｉ　Ｓｔａｓｉ　ｅｔ　ａｌ．，Ｔｈｅ　Ｎｅｗ　Ｅｎｇｌａｎｄ　Ｊｏｕｒｎａｌ　ｏｆ　Ｍｅｄｉｃｉｎｅ　２０１１；３６５：１６７３－１６８３；Ｓａｄｅｌａｉｎ　Ｍ，Ｔｈｅ　Ｎｅｗ　Ｅｎｇｌａｎｄ　Ｊｏｕｒｎａｌ　ｏｆ　Ｍｅｄｉｃｉｎｅ　２０１１；３６５：１７３５－１７３；Ｒａｍｏｓ　ｅｔ　ａｌ．，Ｓｔｅｍ　Ｃｅｌｌｓ　２８（６）：１１０７－１５（２０１０）を参照されたい）。

【０６２０】

養子療法のさらなる改良において、ゲノム編集を使用して代替実行のために免疫応答細胞を調整することができ、例えば編集ＣＡＲ　Ｔ細胞を生成する（Ｐｏｉｒｏｔ　ｅｔ　ａｌ．，２０１５，「“既製の”養子Ｔ細胞免疫療法のための多重ゲノム編集Ｔ細胞製造プラットフォーム（Ｍｕｌｔｉｐｌｅｘ　ｇｅｎｏｍｅ　ｅｄｉｔｅｄ　Ｔ－ｃｅｌｌ　ｍａｎｕｆａｃｔｕｒｉｎｇ　ｐｌａｔｆｏｒｍ　ｆｏｒ“ｏｆｆ－ｔｈｅ－ｓｈｅｌｆ”ａｄｏｐｔｉｖｅ　Ｔ－ｃｅｌｌ　ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｉｅｓ）」，Ｃａｎｃｅｒ　Ｒｅｓ　７５（１８）：３８５３を参照されたい）。当該技術分野で既知であるように、ＣＲＩＳＰＲシステム、亜鉛フィンガー結合タンパク質、ＴＡＬＥ又はＴＡＬＥＮが挙げられるがこれらに限定されない任意のＤＮＡターゲティングタンパク質を使用して、

細胞を編集することができる。ＤＮＡターゲティングタンパク質を、当該技術分野で既知の任意の方法により免疫細胞に送達することができる。好ましい実施形態において、細胞をエキソビボで編集し、それを必要としている対象に移す。免疫応答細胞、ＣＡＲ　Ｔ細胞、又は養子細胞移動に使用する任意の細胞を編集することができる。編集を実施して、潜在的なアロ反応性Ｔ細胞受容体（ＴＣＲ）を除去することができる、化学療法剤の標的を破壊することができる、免疫チェックポイントをブロックすることができる、Ｔ細胞を活性化することができる、並びに／又は機能的に消耗した若しくは機能障害性のＣＤ８＋Ｔ細胞の分化及び／若しくは増殖を増加させることができる（国際公開第２０１３１７６９１５号パンフレット、同第２０１４０５９１７３号パンフレット、同第２０１４１７２６０６号パンフレット、同第２０１４１８４７４４号パンフレット及び同第２０１４１９１１２８号パンフレットを参照されたい）。編集により遺伝子を不活性化させることができる。

【０６２１】

遺伝子を不活性化することにより、目的の遺伝子が機能的タンパク質形態で発現されないことが意図される。特定の実施形態において、ＣＲＩＳＰＲシステムは、１つの標的遺伝子中での開裂を特異的に触媒し、それにより前記標的遺伝子を不活性化する。生じた核酸鎖切断は一般に、相同組換え又は非相同末端結合（ＮＨＥＪ）の別個のメカニズムにより修復される。しかしながら、ＮＨＥＪは、開裂部位でＤＮＡ配列を変化させることが多い不完全な修復プロセスである。非相同末端結合（ＮＨＥＪ）による修復は、小さい挿入又は欠失（Ｉｎｄｅｌ）が起こることが多く、特定の遺伝子ノックアウトの作成に使用され得る。開裂により誘発される突然変異事象が生じている細胞を、当該技術分野で公知の方法により同定することができる、及び／又は選択することができる。

【０６２２】

Ｔ細胞受容体（ＴＣＲ）は、抗原の提示に応じてＴ細胞の活性化に関与する細胞表面受容体である。ＴＣＲは概して、会合してヘテロ二量体を形成する２つの鎖α及びβから作られており、ＣＤ３形質導入サブユニットに結合して、細胞表面上に存在するＴ細胞受容体複合体を形成する。ＴＣＲのα及びβ鎖はそれぞれ、免疫グロブリンのようなＮ末端可変（Ｖ）及び定常（Ｃ）領域、疎水性膜貫通ドメイン、並びに短い細胞質領域からなる。免疫グロブリン分子と同様に、α及びβ鎖の可変領域はＶ（Ｄ）Ｊ組換えにより生成され、Ｔ細胞の集団内で非常に多様な抗原特異性が生じる。しかしながら、インタクトな抗原を認識する免疫グロブリンとは対照的に、Ｔ細胞は、ＭＨＣ分子と結合した処理ペプチド断片により活性化され、Ｔ細胞による抗原認識に、ＭＨＣ拘束として知られている余分な特質が導入される。Ｔ細胞受容体によりドナーとレシピエントとの間のＭＨＣ不一致が認識されると、Ｔ細胞が増殖し、移植片対宿主病（ＧＶＨＤ）が発症する可能性がある。ＴＣＲα又はＴＣＲβの不活性化により、Ｔ細胞の表面からＴＣＲが消失してアロ抗原の認識が防止され得、そのためＧＶＨＤが防止され得る。しかしながら、ＴＣＲ破壊により、概してＣＤ３シグナル伝達成分が消失し、さらなるＴ細胞拡大の手段が変更される。

【０６２３】

同種異系細胞は宿主の免疫系により迅速に拒絶される。放射線が照射されていない血液製剤中に存在する同種異系白血球は、わずか５～６日しか存続し得ないことが実証されている（Ｂｏｎｉ，Ｍｕｒａｎｓｋｉ　ｅｔ　ａｌ．２００８　Ｂｌｏｏｄ　１；１１２（１２）：４７４６－５４）。そのため、同種異系細胞の拒絶反応を防止するためには、通常は宿主の免疫系をある程度まで抑制しなければならない。しかしながら、養子細胞導入の場合、免疫抑制剤の使用は、導入された治療用Ｔ細胞にも有害な影響を及ぼす。従って、これらの状態において養子免疫療法のアプローチを効果的に使用するためには、導入される細胞が免疫抑制処置に対して耐性を示す必要があるだろう。そのため、特定の実施形態において、本発明は、好ましくは免疫抑制剤の標的をコードする少なくとも１つの遺伝子を不活性化することにより、Ｔ細胞を改変して、このＴ細胞を免疫抑制剤に対して耐性を示すようにする工程をさらに含む。免疫抑制剤は、いくつかの作用機序のうちの１つにより免疫機能を抑制する薬剤である。免疫抑制剤は、カルシニューリン阻害剤、ラパマイ

シンの標的、インターロイキン－２受容体α鎖ブロッカー、イノシン一リン酸デヒドロゲナーゼの阻害剤、ジヒドロ葉酸レダクターゼの阻害剤、コルチコステロイド、又は免疫抑制性代謝拮抗剤であり得るがこれらに限定されない。本発明は、Ｔ細胞における免疫抑制剤の標的を不活性化することにより、免疫療法のためにＴ細胞に免疫抑制耐性を付与することを可能にする。非限定的な例として、免疫抑制剤の標的は免疫抑制剤の受容体であることがき、例えばＣＤ５２、グルココルチコイド受容体（ＧＲ）、ＦＫＢＰファミリー遺伝子メンバー、及びシクロフィリンファミリー遺伝子メンバーであることができる。

【０６２４】

免疫チェックポイントは、免疫反応を減速させ、又は停止させ、免疫細胞の制御されていない活性による組織の過剰な損傷を予防する阻害経路である。特定の実施形態において、標的とされる免疫チェックポイントはプログラム死－１（ＰＤ－１又はＣＤ２７９）遺伝子（ＰＤＣＤ１）である。他の実施形態において、標的とされる免疫チェックポイントは細胞傷害性Ｔリンパ球関連抗原（ＣＴＬＡ－４）である。追加の実施形態において、標的とされる免疫チェックポイントはＣＤ２８及びＣＴＬＡ４　Ｉｇスーパーファミリーの別のメンバーであり、例えばＢＴＬＡ、ＬＡＧ３、ＩＣＯＳ、ＰＤＬ１又はＫＩＲである。さらに追加の実施形態において、標的とされる免疫チェックポイントはＴＮＦＲスーパーファミリーのメンバーであり、例えばＣＤ４０、ＯＸ４０、ＣＤ１３７、ＧＩＴＲ、ＣＤ２７又はＴＩＭ－３である。

【０６２５】

さらなる免疫チェックポイントとして、Ｓｒｃ相同２ドメイン含有タンパク質チロシンホスファターゼ１（ＳＨＰ－１）が挙げられる（Ｗａｔｓｏｎ　ＨＡ，ｅｔ　ａｌ．，「ＳＨＰ－１：癌免疫療法のための次のチェックポイント標的？（ＳＨＰ－１：ｔｈｅ　ｎｅｘｔ　ｃｈｅｃｋｐｏｉｎｔ　ｔａｒｇｅｔ　ｆｏｒ　ｃａｎｃｅｒ　ｉｍｍｕｎｏｔｈｅｒａｐｙ？）」Ｂｉｏｃｈｅｍ　Ｓｏｃ　Ｔｒａｎｓ．２０１６　Ａｐｒ　１５；４４（２）：３５６－６２）。ＳＨＰ－１は、広く発現されている阻害タンパク質チロシンホスファターゼ（ＰＴＰ）である。Ｔ細胞において、ＳＨＰ－１は、抗原依存性の活性化及び増殖の不の制御因子である。ＳＨＰ－１は細胞質タンパク質であり、従って抗体媒介療法には適していないが、活性化及び増殖におけるＳＨＰ－１の役割は、キメラ抗原受容体（ＣＡＲ）Ｔ細胞等の養子導入戦略においてＳＨＰ－１を遺伝子操作の魅力的な標的とすることである。免疫チェックポイントとして、Ｉｇ及びＩＴＩＭドメインを有するＴ細胞免疫受容体（ＴＩＧＩＴ／Ｖｓｔｍ３／ＷＵＣＡＭ／ＶＳＩＧ９）並びにＶＩＳＴＡを挙げることもできる（Ｌｅ　Ｍｅｒｃｉｅｒ　Ｉ，ｅｔ　ａｌ．，（２０１５）「ＣＴＬＡ－４及びＰＤ－１を超えて、ネガティブチェックポイントレギュレーターの生成Ｚ（Ｂｅｙｏｎｄ　ＣＴＬＡ－４　ａｎｄ　ＰＤ－１，ｔｈｅ　ｇｅｎｅｒａｔｉｏｎ　Ｚ　ｏｆ　ｎｅｇａｔｉｖｅ　ｃｈｅｃｋｐｏｉｎｔ　ｒｅｇｕｌａｔｏｒｓ）」．Ｆｒｏｎｔ．Ｉｍｍｕｎｏｌ．６：４１８）を挙げることもできる。

【０６２６】

国際公開第２０１４１７２６０６号パンフレットは、消耗されるＣＤ８＋　Ｔ細胞の増殖及び／又は活性を増加させるための、並びにＣＤ８＋　Ｔ細胞の消耗を減少させる（例えば、機能的に消耗した又は応答しないＣＤ８＋免疫細胞を減少させる）ための、ＭＴ１及び／又はＭＴ１阻害剤の使用に関する。特定の実施形態において、メタロチオネインは、養子導入されたＴ細胞において遺伝子編集の標的とされる。

【０６２７】

特定の実施形態において、遺伝子編集の標的は、免疫チェックポイントタンパク質の発現に関与する少なくとも１つの標的遺伝子座であることができる。そのような標的として下記を挙げることができるがこれらに限定されない：ＣＴＬＡ４，ＰＰＰ２ＣＡ，ＰＰＰ２ＣＢ，ＰＴＰＮ６，ＰＴＰＮ２２，ＰＤＣＤ１，ＩＣＯＳ（ＣＤ２７８），ＰＤＬ１，ＫＩＲ，ＬＡＧ３，ＨＡＶＣＲ２，ＢＴＬＡ，ＣＤ１６０，ＴＩＧＩＴ，ＣＤ９６，ＣＲＴＡＭ，ＬＡＩＲ１，ＳＩＧＬＥＣ７，ＳＩＧＬＥＣ９，ＣＤ２４４（２Ｂ４），ＴＮＦＲＳＦ１０Ｂ，ＴＮＦＲＳＦ１０Ａ，ＣＡＳＰ８，ＣＡＳＰ１０，ＣＡＳＰ３，ＣＡＳＰ

６，ＣＡＳＰ７，ＦＡＤＤ，ＦＡＳ，ＴＧＦＢＲＩＩ，ＴＧＦＲＢＲＩ，ＳＭＡＤ２，ＳＭＡＤ３，ＳＭＡＤ４，ＳＭＡＤ１０，ＳＫＩ，ＳＫＩＬ，ＴＧＩＦ１，ＩＬ１０ＲＡ，ＩＬ１０ＲＢ，ＨＭＯＸ２，ＩＬ６Ｒ，ＩＬ６ＳＴ，ＥＩＦ２ＡＫ４，ＣＳＫ，ＰＡＧ１，ＳＩＴ１，ＦＯＸＰ３，ＰＲＤＭ１，ＢＡＴＦ，ＶＩＳＴＡ，ＧＵＣＹ１Ａ２，ＧＵＣＹ１Ａ３，ＧＵＣＹ１Ｂ２，ＧＵＣＹ１Ｂ３，ＭＴ１，ＭＴ２，ＣＤ４０，ＯＸ４０，ＣＤ１３７，ＧＩＴＲ，ＣＤ２７，ＳＨＰ－１又はＴＩＭ－３。好ましい実施形態において、ＰＤ－１又はＣＴＬＡ－４遺伝子の発現に関与する遺伝子座が標的とされる。他の好ましい実施形態において、限定されないがＰＤ－１及びＴＩＧＩＴ等の遺伝子の組み合わせが標的とされる。

【０６２８】

他の実施形態において、少なくとも２つの遺伝子が編集される。遺伝子の対として下記を挙げることができるがこれらに限定されない：ＰＤ１及びＴＣＲα、ＰＤ１及びＴＣＲβ、ＣＴＬＡ－４及びＴＣＲα、ＣＴＬＡ－４及びＴＣＲβ、ＬＡＧ３及びＴＣＲα、ＬＡＧ３及びＴＣＲβ、Ｔｉｍ３及びＴＣＲα、Ｔｉｍ３及びＴＣＲβ、ＢＴＬＡ及びＴＣＲα、ＢＴＬＡ及びＴＣＲβ、ＢＹ５５及びＴＣＲα、ＢＹ５５及びＴＣＲβ、ＴＩＧＩＴ及びＴＣＲα、ＴＩＧＩＴ及びＴＣＲβ、Ｂ７Ｈ５及びＴＣＲα、Ｂ７Ｈ５及びＴＣＲβ、ＬＡＩＲ１及びＴＣＲα、ＬＡＩＲ１及びＴＣＲβ、ＳＩＧＬＥＣ１０及びＴＣＲα、ＳＩＧＬＥＣ１０及びＴＣＲβ、２Ｂ４及びＴＣＲα、２Ｂ４及びＴＣＲβ。

【０６２９】

Ｔ細胞の遺伝子改変の前後にかかわらず、例えば米国特許第６，３５２，６９４号明細書；同第６，５３４，０５５号明細書；同第６，９０５，６８０号明細書；同第５，８５８，３５８号明細書；同第６，８８７，４６６号明細書；同第６，９０５，６８１号明細書；同第７，１４４，５７５号明細書；同第７，２３２，５６６号明細書；同第７，１７５，８４３号明細書；同第５，８８３，２２３号明細書；同第６，９０５，８７４号明細書；同第６，７９７，５１４号明細書；同第６，８６７，０４１号明細書；及び同第７，５７２，６３１号明細書に記載されている方法を概して使用して、Ｔ細胞を活性化することができ、且つ増やすことができる。Ｔ細胞をインビトロ又はインビボで増やすことができる。

【０６３０】

療法から利益を得る可能性が最も高い患者集団の選択

別の態様において、本発明は、本発明の療法から利益を得る可能性が最も高い、それを必要としている患者を選択することを提供する。本発明の組成物及び方法は概して、癌に罹患している対象の高い割合で適用可能であるが、本方法は、利益を得る可能性がある患者を患者集団から選択する１つ以上の工程を更に含むことができる。例えば、本方法は、本組成物中のネオ抗原ペプチドで表される突然変異のうちの１つ以上を腫瘍が含む対象を選択することを含むことができる。別の実施形態において、本方法は、本組成物中のネオ抗原ペプチドで表される１つ以上のネオエピトープに結合する少なくとも１つのＨＬＡ対立遺伝子を有する対象を選択することを含むことができる。

【０６３１】

ワクチン又は免疫原性組成物キット及び共包装

ある態様において、本発明は、治療の投与を可能にするため本明細書で考察される要素の任意の１つ以上を含むキットを提供する。要素は、個々に又は組み合わせで提供されてもよく、及び任意の好適な容器、例えば、バイアル、ボトル、又はチューブに提供されてもよい。一部の実施形態において、キットは、１つ以上の言語、例えば２つ以上の言語による説明書を含む。一部の実施形態において、キットは、本明細書に記載される要素の１つ以上を利用するプロセスで使用される１つ以上の試薬を含む。試薬は任意の好適な容器中に提供されてもよい。例えば、キットは１つ以上の送達又は保存緩衝液を提供し得る。試薬は、特定のプロセスで使用可能な形態で提供されてもよく、又は使用前に１つ以上の他の構成成分の添加が必要な形態（例えば濃縮形態又は凍結乾燥形態）で提供されてもよい。緩衝液は、限定はされないが、炭酸ナトリウム緩衝液、重炭酸ナトリウム緩衝液、ホ

ウ酸塩緩衝液、トリス緩衝液、ＭＯＰＳ緩衝液、ＨＥＰＥＳ緩衝液、及びそれらの組み合わせを含めた任意の緩衝液であり得る。一部の実施形態において、緩衝液はアルカリ性である。一部の実施形態において、緩衝液は約７～約１０のｐＨを有する。一部の実施形態において、キットは、本明細書に記載されるベクター、タンパク質の１つ以上及び／又はポリヌクレオチドの１つ以上を含む。キットは、有利には、本発明のシステムの全ての要素の提供を可能にし得る。キットは、動物、哺乳動物、霊長類、げっ歯類等に投与される１～５０個又はそれ以上のネオ抗原突然変異のＲＮＡを含むか又はそれをコードするベクター及び／又は粒子及び／又はナノ粒子を含むことができ、そのようなキットは、そのような真核生物に対する投与についての説明書を含み、そのようなキットは、本明細書に記載されている抗癌剤のいずれかを任意選択で含むことができる。このキットは、上記の成分（例えば、１～５０個若しくはそれ以上のネオ抗原突然変異のＲＮＡを含むか若しくはそれをコードするベクター及び／若しくは粒子及び／若しくはナノ粒子、ネオ抗原タンパク質、又はペプチド）のいずれかと、本発明の方法のいずれかと使用するための説明書とを含むことができる。

【０６３２】

一実施形態において、このキットは、免疫原性組成物又はワクチンが入っている少なくとも１つのバイアルを含む。一実施形態において、このキットは、免疫原性組成物又はワクチンが入っている少なくとも１つのバイアルと、抗癌剤が入っている少なくとも１つのバイアルとを含む。一実施形態において、キットは、混合されて即時投与される即時使用可能成分を含むことができる。一態様において、キットは、即時使用可能な免疫原性又はワクチン組成物と、即時使用可能な抗癌剤とを含む。即時使用可能な免疫原性又はワクチン組成物は、免疫原性組成物の種々のプールが入った別個のバイアルを含むことができる。免疫原性組成物は、ウイルスベクター又はＤＮＡプラスミドが入った１つのバイアルを含むことができ、他のバイアルは免疫原性タンパク質を含むことができる。即時使用可能な抗癌剤は、抗癌剤のカクテル又は単一の抗癌剤を含むことができる。別個のバイアルは異なる抗癌剤を含むことができる。別の実施形態において、キットは、即時使用可能な抗癌剤と、即時再構成可能な形態の免疫原性組成物又はワクチンとを含むことができる。免疫原性又はワクチン組成物は、フリーズドライされていてもよいし凍結乾燥されていてもよい。このキットは、凍結乾燥組成物を即時投与可能にするためそれに加えることができる再構成用緩衝液が入った別個のバイアルを含むことができる。この緩衝液は、有利には本発明に係るアジュバント又はエマルションを含むことができる。別の実施形態において、このキットは、即時再構成可能な抗癌剤と、即時再構成可能な免疫原性組成物又はワクチンとを含むことができる。この態様において、両方とも凍結乾燥されていてもよい。この態様において、それぞれのための別個の再構成用緩衝液をこのキットに含めることができる。この緩衝液は、有利には本発明に係るアジュバント又はエマルションを含むことができる。別の実施形態において、このキットは、ある用量の免疫原性組成物と一緒に投与される抗癌剤とが入った単一のバイアルを含むことができる。別の態様では複数のバイアルが含まれ、１つのバイアルが処置タイムラインに従い投与される。あるバイアルは、ある用量の処置のための抗癌剤のみを含むことができ、別のバイアルは、別の用量の処置のための抗癌剤及び免疫原性組成物の両方を含むことができ、あるバイアルは、更に別の用量のための免疫原性組成物のみを含むことができる。さらなる態様において、バイアルには、それを必要としている患者に対するその適切な投与の表示が付されている。任意の実施形態の免疫原又は抗癌剤は、本明細書に記載されているように、凍結乾燥形態であってもよいし、乾燥形態であってもよいし、水溶液であってもよい。この免疫原は、本明細書に記載されているように、弱毒性生ウイルスであってもよいし、タンパク質であってもよいし、核酸であってもよい。

【０６３３】

一実施形態において、抗癌剤は、免疫系を増強して免疫原性組成物又はワクチンの有効性を高めるものである。好ましい実施形態において、抗癌剤はチェックポイント阻害剤である。別の実施形態において、このキットは、処置計画に沿って様々な時間間隔で投与さ

れる免疫原性組成物及び抗癌剤の複数のバイアルを含む。別の実施形態において、このキットは、免疫応答のプライミングに使用される免疫原性組成物と、ブーストに使用される別の免疫原性組成物との別個のバイアルを含むことができる。一態様において、プライミング免疫原性組成物はＤＮＡ又はウイルスベクターであることができ、ブースト免疫原性組成物はタンパク質であることができる。いずれの組成物も、凍結乾燥されていてもよいし即時投与可能であってもよい。別の実施形態において、少なくとも１つの抗癌剤を含む抗癌剤の様々なカクテルが、処置計画での投与のための異なるバイアルに含まれている。

【０６３４】

本発明及びその利点が詳細に記載されているが、添付の特許請求の範囲に定義されるとおりの本発明の趣旨及び範囲から逸脱することなく本明細書において様々な変更、置換及び改変を行い得ることは理解されなければならない。

【０６３５】

本発明は以下の実施例にさらに例示され、実施例は例示を目的として提供されるに過ぎず、いかなる形であれ本発明を限定することは意図されない。

【実施例】

【０６３６】

実施例１

ｓＰＤＬ１は、様々なＨＬＡ対立遺伝子にわたって免疫原性エピトープを生成する。ＰＤＬ１（ＣＤ２７４）は、Ｔ細胞上のＰＤ１（ＣＤ２７９；ＰＤＣＤ１）と相互作用する及び（例えば妊娠中の）天然の免疫抑制の複数の形態に関与し得る膜貫通タンパク質である。ＰＤＬ１の発現は、宿主の免疫応答を回避するための方法として腫瘍細胞にも利用される。ｓＰＤＬ１は、ＰＤＬ１遺伝子の選択的スプライシング形態である。この選択的スプライシング形態はエクソン４の末端でのスプライシングの欠如により生じており、４番目のイントロンに読み込まれる。転写産物はイントロン４内で終結する。翻訳産物は、停止コドンに遭遇する前の１８個のアミノ酸のフレーム内である。

【０６３７】

翻訳された生成物は、ＰＤＬ１で概して見られる膜貫通ドメインを欠いており、そのため分泌される。この生成物は、イントロンから翻訳されたネオＯＲＦ内のシステインも含み、培地中で二量体化すると思われる。この分泌形態は、ＰＤＬ１とＰＤ１との間の結合をブロックすると思われる。

【０６３８】

本出願人は、イントロンによりコードされるネオＯＲＦ領域を含む９及び１０ｍｅｒのペプチドの予測される結合可能性を分析した。この分析を、表１の予測される９ｍｅｒのペプチドに関して示す。黄色で強調された値は、指定された集団において＞５％の頻度で存在する対立遺伝子である。注目すべきことに、白人集団における共通のＨＬＡ対立遺伝子Ａ０２１０は、適度に厳格な結合ペプチドを有すると予測される。同様の分析から、１０ｍｅｒのペプチドもＡ０２０１対立遺伝子の場合（８５ｎＭ）等で潜在的に免疫原性であると予測されることが分かる。そのため、ＰＤＬ１メッセージの代替形態を発現する腫瘍細胞は、免疫系の標的とされるだろう。

【０６３９】

これらのペプチドは、「共通のネオ抗原」として、複数の患者（ＨＬＡ制限されているか、又はより広くは、患者が、関連するＨＬＡ対立遺伝子を含むいくらかの可能性があると予想される場合）にわたり利用され得た。ｓＰＤＬ１のネオＯＲＦ領域の比較的短いサイズが与えられた場合には、２つ又は３つの長いオーバーラッピングペプチドを混合物として使用して、たとえ希な対立遺伝子であっても任意のＨＬＡ対立遺伝子を標的とし得、これらのＨＬＡタイプに基づいて各患者に異なる生成物を調製する必要性を低下させ得たことに留意されたい。

【０６４０】

このネオＯＲＦはＣＤ４エピトープも含み得るが、ＣＤ４エピトープ用の予測アルゴリズムはそれほど正確ではない。ＣＤ４エピトープの存在を、ナイーブＴ細胞により又は患

者試料中にてインビトロで評価することができた。

【０６４１】

【表１】

表1

HLA	ペプチド 9mer	親和性(nM)	白人	黒人	アジア人	ヒスパニック	ENHTAELVIPGNILNVSIKICLTLSPST
A0201	VIPGNILNV	182	28.3%	11.4%	9.7%	19.7%	
B4001	AELVIPGNI	144	4.0%	1.0%	12.0%	1.3%	
A3201	NILNVSIKI	491	3.2%	1.6%	0.3%	2.6%	
A3201	VSIKICLTL	224	3.2%	1.6%	0.3%	2.6%	
A2301	VSIKICLTL	468	2.3%	11.6%	0.2%	3.5%	
B4002	AELVIPGNI	53	1.6%	0.3%	7.6%	5.0%	
B4901	AELVIPGNI	108	1.4%	3.1%	0.0%	2.3%	
B4102	AELVIPGNI	192	1.0%	0.6%	0.0%	0.5%	
A0205	VIPGNILNV	170	0.8%	2.3%	0.1%	1.4%	
B5801	VSIKICLTL	373	0.8%	4.3%	4.5%	1.3%	
A6802	HTAELVIPG	170	0.7%	6.4%	0.0%	2.4%	
B4405	AELVIPGNI	219	0.6%	0.0%	0.0%	0.2%	
B4101	AELVIPGNI	92	0.5%	0.6%	0.0%	1.1%	
B4501	AELVIPGNI	302	0.4%	5.3%	0.0%	1.5%	
B1517	VSIKICLTL	23	0.3%	0.5%	0.1%	0.6%	
A0206	VIPGNILNV	85	0.2%	0.0%	4.7%	4.1%	
A0202	VIPGNILNV	90	0.1%	4.4%	0.0%	0.7%	
A6901	HTAELVIPG	283	0.1%	0.1%	0.0%	0.5%	
A6901	NILNVSIKI	162	0.1%	0.1%	0.0%	0.5%	
B1503	IKICLTLSP	408	0.1%	6.5%	0.1%	1.5%	
B1503	VSIKICLTL	138	0.1%	6.5%	0.1%	1.5%	
A0203	VIPGNILNV	98	0.0%	0.0%	5.2%	0.0%	

【０６４２】

実施例２

アンドロゲン受容体は、様々なＨＬＡ対立遺伝子にわたり免疫原性エピトープを生成する。このアンドロゲン受容体を、腫瘍細胞中で特異的に発現され得るネオＯＲＦを生じるメッセージの別の選択的スプライシング形態として同定した。選択的スプライシングにより、ネオＯＲＦである潜在エクソンをもたらす少なくとも２つのアイソフォームが生じる。

【０６４３】

これらの選択的転写産物のうち、ＡＲ－Ｖ１及びＡＲ－Ｖ７は、ホルモン耐性前立腺癌試料で一貫して見られた。

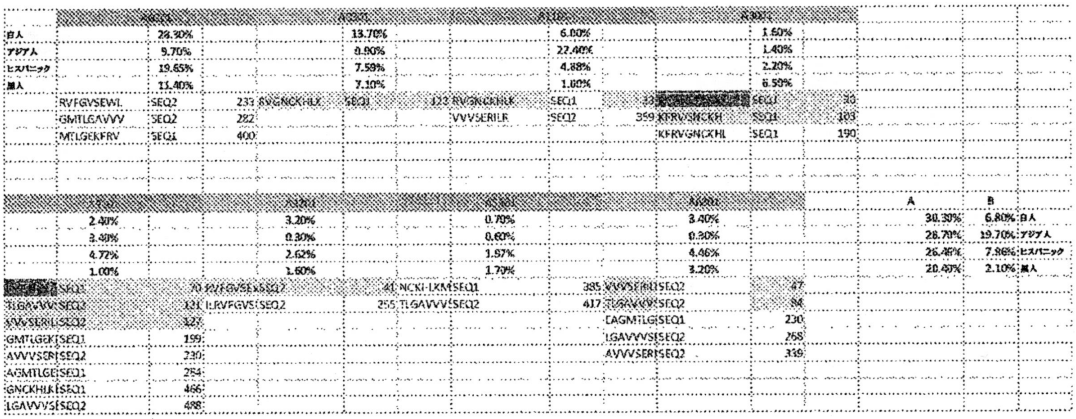
【０６４４】

これらのネオＯＲＦの免疫原性の可能性は不明であり、そのため本出願人は、多くの一般的なＨＬＡ対立遺伝子にわたり予測結合分析を行なった。これらをＨＬＡ　Ａ対立遺伝子に関して示す（表２）。

【０６４５】

【表２】

表2



【０６４６】

再び、ｓＰＤＬ１に関して多くのペプチドが免疫原性結合体であると予測され、これらのペプチドは、患者の大きなサブセットにわたり適用され得る。これらの免疫原性ペプチドを複数の患者にわたり使用することができる。

【０６４７】

実施例３

薬物耐性突然変異。様々な化学療法剤による処置、特にチロシンキナーゼ阻害剤等の標的療法による処置により、この療法の活性に抵抗する標的分子で新たな突然変異が頻繁に起こる。この耐性を克服するための複数の戦略が評価されており、例えば、この突然変異の影響を受けない第２世代の療法の開発及びこの耐性突然変異の下流で作用するもの等の複数の薬剤による処置が評価されている。

【０６４８】

本出願人は、この耐性突然変異により作られた突然変異ペプチドの免疫原性の可能性を評価しており、いくつかに関しては、様々なＨＬＡ対立遺伝子に結合することができる予測免疫原性ペプチドが作られることを発見している。２つの具体例を、様々な耐性変異体に関するデータと共に下記に示す。

【０６４９】

ＢＴＫ／Ｃ４８１Ｓ

ブルトン型チロシンキナーゼ（ＢＴＫ）を標的とし、且つＣＬＬ及び特定のリンパ腫に使用される分子であるイブルチニブに対する非常に一般的な突然変異は、４８１位置でのシステインからセリンへの変化である。この変化により、様々なＨＬＡ分子に結合する多くの結合ペプチドが生じる。

【０６５０】

示しているのは、９ｍｅｒペプチドに関する結合予測の結果である。１０ｍｅｒペプチドに関しても同様の結合ペプチドを見出すことができる（表３）。予測される親和性が１５０ｎＭ未満である突然変異体を有するペプチドのみが含まれる。５００ｎＭまでペプチドの範囲を拡大することにより、ＨＬＡ範囲の数も有意に増加するだろう。

【０６５１】

【表３】

表3

HLA	ペプチド	親和性(nM)MUT	親和性(nM)NAT	白人	黒人	アジア人	ヒスパニック
A0201	SLLNYLREM	97	278	28.3%	11.4%	9.7%	19.7%
A2402	EYMANGSLL	95	120	9.3%	2.0%	23.1%	12.4%
B1801	TEYMANGSL	80	252	6.1%	3.5%	0.4%	4.1%
B1501	MANGSLLNY	91	158	5.8%	0.8%	12.1%	2.6%
B3501	MANGSLLNY	17	17	5.6%	6.1%	2.4%	6.0%
B4001	TEYMANGSL	10	24	4.0%	1.0%	12.0%	1.3%
A3101	LLNYLREMR	43	206	2.4%	1.0%	3.4%	4.7%
A2301	EYMANGSLL	122	133	2.3%	11.6%	0.2%	3.5%
A2902	MANGSLLNY	17	10	2.0%	4.4%	0.0%	4.1%
B4002	TEYMANGSL	45	110	1.6%	0.3%	7.6%	5.0%
B4102	TEYMANGSL	133	341	1.0%	0.6%	0.0%	0.5%
B5801	MANGSLLNY	40	35	0.8%	4.3%	4.5%	1.3%
A3301	LLNYLREMR	91	188	0.7%	1.7%	0.6%	2.0%
A3002	MANGSLLNY	16	15	0.5%	6.6%	0.0%	2.8%
A6804	EYMANGSLL	47	448	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%
B1801	TEYMANGSL	44	252	6.1%	3.5%	0.4%	4.1%
B1501	MANGSLLNY	42	158	5.8%	0.8%	12.1%	2.6%
B3501	MANGSLLNY	40	17	5.6%	6.1%	2.4%	6.0%
B4001	TEYMANGSL	38	24	4.0%	1.0%	12.0%	1.3%
A3101	LLNYLREMR	36	206	2.4%	1.0%	3.4%	4.7%
A2301	EYMANGSLL	34	133	2.3%	11.6%	0.2%	3.5%
A2902	MANGSLLNY	32	10	2.0%	4.4%	0.0%	4.1%
B4002	TEYMANGSL	30	110	1.6%	0.3%	7.6%	5.0%

【０６５２】

そのようなペプチド免疫原は、任意の既存の若しくは新たに突然変異した細胞を死滅させることができる免疫原性応答を誘発するために好ましくは（耐性疾患の検出前に）予防的に利用される、又は治療後若しくは治療中での疾患の再発の検出時にも使用され得た。これらのペプチドは、複数の患者（ＨＬＡ制限されているか、又はより広くは、患者が、関連するＨＬＡ対立遺伝子を含むいくらかの可能性があると予想される場合）にわたり利用され得た。

【０６５３】

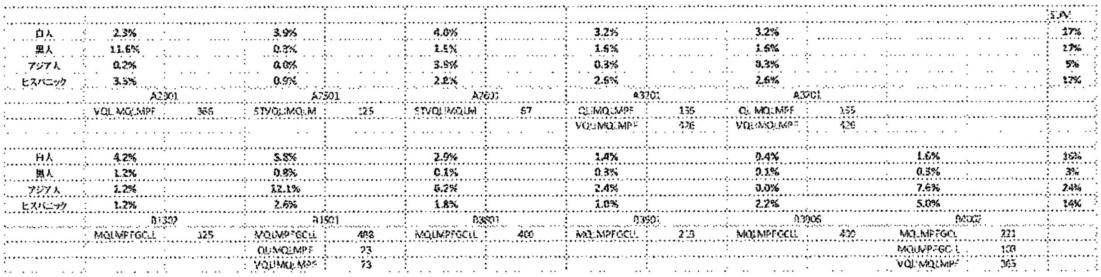
ＥＧＦＲ／Ｔ７９０Ｍ

上皮成長因子受容体（ＥＧＦＲ）のチロシンキナーゼドメインを標的とするエルロチニブは、肺癌の処置で一般に使用され、治療後には耐性腫瘍が常に発生する。耐性クローンで見られる共通の突然変異は、７９０位でのトレオニンからメチオニンへの突然変異である。この変化により、様々なＨＬＡ分子に結合する多くの結合ペプチドが生じる（表４）。

【０６５４】

【表４】

表4



| | | |

【表５】

表5

薬剤	遺伝子	耐性m(Resistance m)	感受性	参照
イマチニブ	BCR-Abl	T315I		http://www.mycancergenome.org/content/disease/chronic-myeloid-leukemia/
イマチニブ	BCR-Abl	Y253H		http://www.mycancergenome.org/content/disease/chronic-myeloid-leukemia/
イマチニブ	BCR-Abl	E255K		http://www.mycancergenome.org/content/disease/chronic-myeloid-leukemia/
イマチニブ	BCR-Abl	E255V		http://www.mycancergenome.org/content/disease/chronic-myeloid-leukemia/
イマチニブ	c-kit	T670I		http://www.mycancergenome.org/content/disease/gist/kit/50/
エルロチニブ/ゲフィチニブ	PIK3CA	E545K		PMC1570180; PMC3132801
エルロチニブ/ゲフィチニブ	HER2	G776(YVMA)		PMID 16843263; 15753357
エルロチニブ/ゲフィチニブ	EML4-ALK	G1269A		http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22235099?dopt=Abstract
クリゾチニブ	KRAS	G12V/D		http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22235099?dopt=Abstract
クリゾチニブ	ALK	L1196M		http://stm.sciencemag.org/content/4/120/120ra17
クリゾチニブ	ALK	G1202R		http://stm.sciencemag.org/content/4/120/120ra17
クリゾチニブ	ALK	S1206Y		http://stm.sciencemag.org/content/4/120/120ra17
クリゾチニブ	ALK	1151T(ins)		http://stm.sciencemag.org/content/4/120/120ra17
クリゾチニブ	ALK	F1174C		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/6/662
クリゾチニブ	ROS1	G2032R		http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1215530
クリゾチニブ	PIK3CA	E542K		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/
トラスツズマブ	Her2	E545K		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/
トラスツズマブ	Hwe2	H1047R		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/
トラスツズマブ	AKT1	E17K		http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2834432/
トラスツズマブ	BRAF		V600E	
ベムラフェニブ	MEK1	Q56P		http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23569304
ベムラフェニブ	MEK1	E203K		http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23569304
ベムラフェニブ	MEK1	C121S		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
ベムラフェニブ	NRAS	Q61K/L		http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23569304
ベムラフェニブ	NRAS	Q61R		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
ベムラフェニブ	NRAS	T58I		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
ベムラフェニブ	MEK2	C125S		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
ベムラフェニブ	MEK1	V60E		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
RAF/MEK	MEK1	G128V		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
RAF/MEK	MEK1	V154I		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
RAF/MEK	MEK1	P124S		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
RAF/MEK	MEK1	P124L		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
RAF/MEK	RAC1	P29S		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/4/1/94.long
RAF/MEK	ESR1	S463P		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	V534E		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	P535H		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	L536Q		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	L536R		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	Y537C		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	Y537S		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	Y537N		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	D538G		http://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-cancer/er/314/
抗エストロゲン療法	AR	F876L		http://cancerdiscovery.aacrjournals.org/content/early/2013/06/18/2159-8290.CD-13-0226

【０６５９】

これらの例の多くは、免疫原性エピトープを予測するために使用されている。これらの結果を表６にまとめており、この表６では、各耐性突然変異に関して、各突然変異についての潜在的な結合ペプチド（予測親和性＜５００ｎＭ）の数を複数のヒトＨＬＡ対立遺伝子に関して示す。

【０６６０】

【表６】

表6

RES 500	白人	黒人	アジア人	ABL1:p.T315I	ALK:p.F1174C	ALK:p.F1174L	ALK:p.G1202R	ALK:p.G1269A	ALK:p.L1196M	ALK:p.S1206Y	AR:p.F876L
				80	80	80	80	80	80	80	80
hla_a_01_01	0.143	0.047	0.012							1	
hla_a_02_01	0.283	0.114	0.097			1			2		
hla_a_02_03	0	0	0.052		1	2			2		
hla_a_02_07	0	0	0.08						1		
hla_a_03_01	0.137	0.071	0.009			1		1			
hla_a_11_01	0.05	0.01	0.224				1	1			2
hla_a_23_01	0.023	0.116	0.002	2							
hla_a_24_02	0.093	0.02	0.231	1							
hla_a_30_01	0.016	0.065	0.014		1	1	2		1	1	1
hla_a_30_02	0.005	0.066	0	2						2	
hla_a_33_03	0.004	0.041	0.072				3	1		3	
hla_a_68_02	0.007	0.064	0								
hla_a_74_01	0	0.051	0.001			1	1	1			
hla_b_07_02	0.118	0.062	0.015						2		1
hla_b_08_01	0.098	0.039	0.002						1		
hla_b_15_01	0.058	0.008	0.121	1			1			3	1
hla_b_15_02	0	0	0.066	1			2			3	1
hla_b_15_03	0.001	0.065	0.001	5		3	3	2	4	4	4
hla_b_18_01	0.061	0.035	0.004	2		1	1		1		
hla_b_35_01	0.056	0.061	0.024	3			1		1	2	2
hla_b_40_01	0.04	0.01	0.12	3		1	1		1		1
hla_b_40_02	0.016	0.003	0.076	3	1	1	1	1	1		2
hla_b_42_01	0	0.057	0						2		
hla_b_44_02	0.071	0.014	0.002			1					1
hla_b_45_01	0.004	0.053	0			1					1
hla_b_46_01	0	0	0.082								1
hla_b_51_01	0.051	0.021	0.04						2		
hla_b_53_01	0.003	0.11	0	1						1	

RES 500	白人	黒人	アジア人	BTK:p.C481S	EGFR:p.T790M	KRAS:p.G12D	MAP2K1:p.C121S	MAP2K1:p.E203K	MAP2K1:p.G128V	MAP2K1:p.P124L	MAP2K1:p.P124S
				80	80	80	80	80	80	80	80
hla_a_01_01	0.143	0.047	0.012	2	1					1	2
hla_a_02_01	0.283	0.114	0.097	1	2	1	1	3		2	1
hla_a_02_03	0	0	0.052	2	1	2	1	3		2	1
hla_a_02_07	0	0	0.08								
hla_a_03_01	0.137	0.071	0.009	1						1	
hla_a_11_01	0.05	0.01	0.224	2		2			1		
hla_a_23_01	0.023	0.116	0.002	1	2				1	1	2
hla_a_24_02	0.093	0.02	0.231	1					1	1	1
hla_a_30_01	0.016	0.065	0.014					1			1
hla_a_30_02	0.005	0.066	0	2			3	2	3	4	5
hla_a_33_03	0.004	0.041	0.072	2				1			
hla_a_68_02	0.007	0.064	0	1	2	1		1			1
hla_a_74_01	0	0.051	0.001	1							
hla_b_07_02	0.118	0.062	0.015					2			
hla_b_08_01	0.098	0.039	0.002								
hla_b_15_01	0.058	0.008	0.121	3	2		2	1	3	1	2
hla_b_15_02	0	0	0.066	3	2		2	1	3	3	3
hla_b_15_03	0.001	0.065	0.001	8	7		7	2	6	8	8
hla_b_18_01	0.061	0.035	0.004	2					1	1	1
hla_b_35_01	0.056	0.061	0.024	3	1		2	1	3		3
hla_b_40_01	0.04	0.01	0.12	2	1		2		1	1	1
hla_b_40_02	0.016	0.003	0.076	2	3		3		1	1	1
hla_b_42_01	0	0.057	0								
hla_b_44_02	0.071	0.014	0.002								
hla_b_45_01	0.004	0.053	0				2		1	1	1
hla_b_46_01	0	0	0.082	3	1		1	1	1		
hla_b_51_01	0.051	0.021	0.04					1	1		
hla_b_53_01	0.003	0.11	0	2				2			

【０６６１】

【表７】

RES 500	白人	黒人	アジア人	MAP2K1:p.Q56P	MAP2K1:p.V154I	MAP2K1:p.V60E	MAP2K2:p.C125S	MAP2K2:p.L46F	MAP2K2:p.N126D	MAP2K2:p.V35M	NRAS:p.Q61R
				80	80	80	80	80	80	80	80
hla_a_01_01	0.143	0.047	0.012								1
hla_a_02_01	0.283	0.114	0.097		1		1		1	1	
hla_a_02_03	0	0	0.052		1		1		1	1	
hla_a_02_07	0	0	0.08								
hla_a_03_01	0.137	0.071	0.009	1							
hla_a_11_01	0.06	0.01	0.224	1	1						
hla_a_23_01	0.023	0.116	0.002								
hla_a_24_02	0.093	0.02	0.231								
hla_a_30_01	0.016	0.065	0.014	2		1					1
hla_a_30_02	0.005	0.066	0				3		4		1
hla_a_33_03	0.004	0.041	0.072		1						
hla_a_68_02	0.007	0.064	0	1							1
hla_a_74_01	0	0.051	0.001								
hla_b_07_02	0.118	0.062	0.015	1							
hla_b_08_01	0.098	0.039	0.002	1							
hla_b_15_01	0.058	0.008	0.121				2	1	1		
hla_b_15_02	0	0	0.066				2		2		
hla_b_15_03	0.001	0.065	0.001		1		7	2	5	1	3
hla_b_18_01	0.061	0.035	0.004						1		
hla_b_35_01	0.056	0.061	0.024				2		2		
hla_b_40_01	0.04	0.01	0.12				2		1	1	
hla_b_40_02	0.016	0.003	0.076				3		1	1	
hla_b_42_01	0	0.057	0								
hla_b_44_02	0.071	0.014	0.002								
hla_b_45_01	0.004	0.053	0				2		1		
hla_b_46_01	0	0	0.082				1				
hla_b_51_01	0.051	0.021	0.04								
hla_b_53_01	0.003	0.11	0								

【０６６２】

【表８】

RES 500	白人	黒人	アジア人	NRAS:p.T58I	PIK3CA:p.E545K	PLCG2:p.R665W	ROS1:p.G2032A
				80	80	80	80
hla_a_01_01	0.143	0.047	0.012	1			1
hla_a_02_01	0.283	0.114	0.097	1		2	3
hla_a_02_03	0	0	0.052	1		3	3
hla_a_02_07	0	0	0.08				
hla_a_03_01	0.137	0.071	0.009				
hla_a_11_01	0.06	0.01	0.224				2
hla_a_23_01	0.023	0.116	0.002				
hla_a_24_02	0.093	0.02	0.231				
hla_a_30_01	0.016	0.065	0.014			1	
hla_a_30_02	0.005	0.066	0	1		1	2
hla_a_33_03	0.004	0.041	0.072				1
hla_a_68_02	0.007	0.064	0			1	2
hla_a_74_01	0	0.051	0.001				
hla_b_07_02	0.118	0.062	0.015				
hla_b_08_01	0.098	0.039	0.002				
hla_b_15_01	0.058	0.008	0.121			1	2
hla_b_15_02	0	0	0.066			1	2
hla_b_15_03	0.001	0.065	0.001	3	2	4	5
hla_b_18_01	0.061	0.035	0.004			1	2
hla_b_35_01	0.056	0.061	0.024			1	1
hla_b_40_01	0.04	0.01	0.12				3
hla_b_40_02	0.016	0.003	0.076			1	3
hla_b_42_01	0	0.057	0				
hla_b_44_02	0.071	0.014	0.002		1	2	2
hla_b_45_01	0.004	0.053	0				
hla_b_46_01	0	0	0.082			1	
hla_b_51_01	0.051	0.021	0.04			1	
hla_b_53_01	0.003	0.11	0			1	

【０６６３】

上記の例の全てにおいて、ＨＬＡ対立遺伝子のサブセットに関してのみ予測を示す。これらは各民族集団において最も富む対立遺伝子であることが多いが排他的ではない。更な

る対立遺伝子が容易に予測される。

【０６６４】

さらに、所与の耐性突然変異の場合に耐性変異体を攻撃するように設計されている所与の免疫化の場合、上昇し得る別個の起こり得る耐性変異体をそれぞれ標的とする複数のペプチドを用いて、患者の最も広いセットに利益をもたらす。

【０６６５】

実施例４

癌のサブタイプに特異的な免疫原性組成物。表７は、癌のサブタイプに特異的な試料の集団内に見られる突然変異の数に関するデータの概要を示す。各疾患に関するデータセット内で見られる各突然変異により、３つの民族集団（白人、黒人、アジア人）のいずれか１つの少なくとも５％で見られることに基づいて選択された３３のＨＬＡ対立遺伝子のうちのいずれか１つに対して少なくとも１つの予測結合体が得られる。これらの突然変異により生じるポリペプチドに由来するネオ抗原ペプチドの組み合わせを、免疫原性組成物で使用することができる。選択された突然変異由来のペプチドの数に基づいて、患者のより大きな割合がワクチンから利益を得ることができる。表７は、各癌に特異的なデータセットにおいて反復性である突然変異の数を示す。反復突然変異を選択する場合に少なくとも単一の突然変異を有するであろう各データセット中の患者の割合も示されている。例えば、本明細書に記載されている６４の反復突然変異に由来するネオ抗原ペプチドを含むＳＫＣＭ用の免疫原性組成物は、この集団中の患者の９０．９１％をカバーし、各対象は、複数のネオ抗原突然変異のうちの少なくとも１つを含む。

【０６６６】

【表９】

表7

例示的疾患	反復 (ご所与の数の試料で起こる突然変異)	セット中における固有の突然変異の数	セット中において少なくとも1つの突然変異を有する試料の数	試料の総数	割合
SKCM	5	64	230	253	90.91
SKCM	4	200	241	253	95.26
SKCM	3	707	247	253	97.63
SKCM	2	4437	250	253	98.81
SKCM	1	103732	253	253	100
ACC	5	161	90	90	100
ACC	4	219	90	90	100
ACC	3	299	90	90	100
ACC	2	546	90	90	100
ACC	1	10310	90	90	100
BLCA	5	6	35	130	26.92
BLCA	4	9	47	130	36.15
BLCA	3	26	77	130	59.23
BLCA	2	181	121	130	93.08
BLCA	1	25605	130	130	100
BRCA	5	18	320	888	36.04
BRCA	4	25	337	888	37.95
BRCA	3	35	357	888	40.2
BRCA	2	148	475	888	53.49
BRCA	1	31457	886	888	99.77
CESC	5	4	46	194	23.71

【０６６７】

【表１０】

例示的疾患	反復 (二所与の数の試料で 起こる突然変異)	セット中に おける 固有の突然 変異の数	セット中において 少なくとも1つの 突然変異を有する 試料の数	試料の 総数	割合
CESC	4	7	55	194	28.35
CESC	3	12	65	194	33.51
CESC	2	145	133	194	68.56
CESC	1	25585	194	194	100
CRC	5	15	132	233	56.65
CRC	4	22	142	233	60.94
CRC	3	53	160	233	68.67
CRC	2	711	209	233	89.7
CRC	1	55287	233	233	100
DLBCL	5	0	0	58	0
DLBCL	4	2	8	58	13.79
DLBCL	3	4	13	58	22.41
DLBCL	2	30	38	58	65.52
DLBCL	1	7435	57	58	98.28
HNSC	5	10	83	384	21.61
HNSC	4	15	97	384	25.26
HNSC	3	27	123	384	32.03
HNSC	2	154	227	384	59.11
HNSC	1	43143	384	384	100
KICH	5	0	0	66	0
KICH	4	0	0	66	0
KICH	3	0	0	66	0
KICH	2	24	33	66	50
KICH	1	2576	66	66	100
KIRP	5	9	68	161	42.24
KIRP	4	18	86	161	53.42
KIRP	3	35	104	161	64.6
KIRP	2	117	139	161	86.34
KIRP	1	10482	161	161	100
LIHC	5	2	13	198	6.57
LIHC	4	5	25	198	12.63

【０６６８】

【表１１】

例示的疾患	反復 (≧所与の数の試料で 起こる突然変異)	セット中に おける 固有の突然 変異の数	セット中において 少なくとも1つの 突然変異を有する 試料の数	試料の 総数	割合
LIHC	3	10	38	198	19.19
LIHC	2	33	73	198	36.87
LIHC	1	18574	198	198	100
LUAD	5	11	134	401	33.42
LUAD	4	17	152	401	37.91
LUAD	3	35	185	401	46.13
LUAD	2	611	330	401	82.29
LUAD	1	101222	399	401	99.5
MM	5	6	49	205	23.9
MM	4	8	55	205	26.83
MM	3	16	71	205	34.63
MM	2	51	101	205	49.27
MM	1	7116	204	205	99.51
PRAD	5	24	104	261	39.85
PRAD	4	38	133	261	50.96
PRAD	3	83	174	261	66.67
PRAD	2	205	213	261	81.61
PRAD	1	10174	261	261	100
STAD	5	150	141	289	48.79
STAD	4	245	156	289	53.98
STAD	3	613	201	289	69.55
STAD	2	2729	269	289	93.08
STAD	1	97578	289	289	100
TGCT	5	14	80	155	51.61
TGCT	4	25	99	155	63.87
TGCT	3	64	124	155	80
TGCT	2	338	149	155	96.13
TGCT	1	7632	155	155	100
THCA	5	5	283	405	69.88
THCA	4	5	283	405	69.88
THCA	3	7	287	405	70.86

【０６６９】

【表１２】

例示的疾患	反復 (ご所与の数の試料で起こる突然変異)	セット中における固有の突然変異の数	セット中において少なくともi つの突然変異を有する試料の数	試料の総数	割合
THCA	2	31	300	405	74.07
THCA	1	4439	405	405	100
UCS	5	2	9	56	16.07
UCS	4	10	31	56	55.36
UCS	3	19	41	56	73.21
UCS	2	55	53	56	94.64
UCS	1	3805	56	56	100
CLL	5	6	46	263	17.49
CLL	4	19	74	263	28.14
CLL	3	38	100	263	38.02
CLL	2	157	167	263	63.5
CLL	1	7870	263	263	100
GBM	5	14	100	291	34.36
GBM	4	24	125	291	42.96
GBM	3	45	153	291	52.58
GBM	2	221	252	291	86.6
GBM	1	14142	291	291	100
KIRC	5	4	25	417	6
KIRC	4	8	41	417	9.83
KIRC	3	23	78	417	18.71
KIRC	2	291	292	417	70.02
KIRC	1	17725	417	417	100
LAML	5	11	93	196	47.45
LAML	4	12	95	196	48.47
LAML	3	16	101	196	51.53
LAML	2	27	114	196	58.16
LAML	1	1458	195	196	99.49
LUSC	5	2	14	178	7.87
LUSC	4	4	22	178	12.36
LUSC	3	15	50	178	28.09
LUSC	2	130	138	178	77.53

【０６７０】

【表１３】

例示的疾患	反復 (≧所与の数の試料で 起こる突然変異)	セット中に おける 固有の突然 変異の数	セット中において 少なくとも1つの 突然変異を有する 試料の数	試料の 総数	割合
LUSC	1	42062	178	178	100
OV	5	10	72	316	22.78
OV	4	12	80	316	25.32
OV	3	14	86	316	27.22
OV	2	56	151	316	47.78
OV	1	12840	316	316	100
PAAD	5	53	146	146	100
PAAD	4	69	146	146	100
PAAD	3	123	146	146	100
PAAD	2	398	146	146	100
PAAD	1	23715	146	146	100
UCEC	5	30	168	248	67.74
UCEC	4	81	196	248	79.03
UCEC	3	302	217	248	87.5
UCEC	2	2797	237	248	95.56
UCEC	1	112636	248	248	100
COAD	5	3	19	70	27.14%
COAD	4	7	20	70	28.57%
COAD	3	11	25	70	35.71%
COAD	2	84	44	70	62.86%
COAD	1	16670	70	70	100.00%
READ	5	0	0	39	0.00%
READ	4	2	8	39	20.51%
READ	3	5	16	39	41.03%
READ	2	33	29	39	74.36%
READ	1	12132	39	39	100.00%

【０６７１】

表８は、各癌のサブタイプに関する特異的反復突然変異並びに各突然変異により生じるペプチド及びペプチドを含むフランキングペプチドを示す（“ＡＣＣ”，“ＢＬＣＡ”，“ＢＲＣＡ”，“ＣＥＳＣ”，“ＣＯＡＤ”，“ＣＬＬ”，“ＣＲＣ”，“ＤＬＢＣＬ”，“ＧＢＭ”，“ＨＮＳＣ”，“ＫＩＣＨ”，“ＫＩＲＣ”，“ＫＩＲＰ”，“ＬＡＭＬ”，“ＬＩＨＣ”，“ＬＵＡＤ”，“ＬＵＳＣ”，“ＭＭ”，“ＯＶ”，“ＰＡＡＤ”，“ＰＲＡＤ”，“ＲＥＡＤ”，“ＳＫＣＭ”，“ＳＴＡＤ”，“ＴＧＣＴ”，“ＴＨＣＡ”，“ＵＣＥＣ”，及び“ＵＣＳ”）。フレームシフト突然変異を「ｆｓ」で示す。「Ｄｅｌ」及び「Ｉｎｓ」は欠失及び挿入を示す。特定のＨＬＡ対立遺伝子に結合する各突然変異により生じるペプチドの数を示す。反復突然変異はフレームシフト突然変異を含み、且つ多くの対立遺伝子にわたりＨＬＡ結合体を生じさせる。

【０６７２】

【表１４】

表8

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
A2M	c.2195G>A	p.R732Q	FYESDVMGRGHARLVHVEEPHTETV[p.R732Q]QKYFPETWIWDLVVVNSAGVAEVGVT	VQKYFPETW,QKYFPETWI,ETVQKYFPET,VQKYFPETWI,QKYFPETWIW,EPHTETVQKY	CRC
A2ML1	c.1960_1961insC	p.S654fs	YDQCPVSGPWDFPQPLIDPMPQGHS[p.S654fs]EPAFHYLEALVL*	HSEPAFHYL,MPQGHSEPA,PQGHSEPAF,GHSEPAFHY,FHYLEALVL,EPAFHYLEA,QGHSEPAFHY,EPAFHYLEAL,MPQGHSEPAF,SEPAFHYLEA	LUAD
AADACL4	c.796G>A	p.A266T	VPLLSRKFMVTSLCNYLAIDLSWRD[p.A266T]TILNGTCVPPDVWRKYEKWLSPDNIP	IDLSWRDTI,SWRDTILNG,DTILNGTCV,IDLSWRDTIL	CRC
AASS	c.2634_2635insC	p.T878fs	KTIDLVAYGDINGFSAMAKTVGLPT[p.T878fs]RHGSQNVA*	MAKTVGLPTR,LPTRHGSQNV	GBM
ABCA11P	c.1154G>T	p.R385I	TGEKPYTCGECGKTFRQSANLYVHR[p.R385I]IHTGEKPYKCEDCGKAFGRYTALNQ	VHRIIHTGEK,QSANLYVHRI	UCEC
ABCA3	c.285G>C	p.E95D	TFPPPGDTWELAYIPSHSDAAKTVT[p.E95D]DTVRRALVINMRVRGFPSEKDFEDYI	KTVTDTVRR,VTDTVRRALV,AAKTVTDTVR,DAAKTVTDTV,TVTDTVRRAL	KIRC
ABCA5	c.4427G>A	p.R1476Q	PQITLLDEPSTGMDPKAKQHMWRAI[p.R1476Q]QTAFKNRKRAAILTTHYMEEAEAVCD	HMWRAIQTA,IQTAFKNRK,MWRAIQTAF,AIQTAFKNR,QTAFKNRKR,MWRAIQTAFK,AIQTAFKNRK,HMWRAIQTAF,KQHMWRAIQT,RAIQTAFKNR,QHMWRAIQTA	UCEC
ABCA6	c.917delT	p.L306fs	FVTIIITFTQIIVMTGFMVIFILFF[p.L306fs]YMAYLW*	MVIFILFFY,VIFILFFYM,ILFFYMAYL,LFFYMAYLW,FILFFYMAY,MVIFILFFYM,VIFILFFYMA,FILFFYMAYL,ILFFYMAYLW,FMVIFILFFY,IFILFFYMAY	STAD
ABCA8	c.2086G>A	p.A696T	STQFMDEADILADRKVFLSQGKLKC[p.A696T]TGSSLFLKKKWGIGYHLSLQLNEICV	KLKCTGSSL,CTGSSLFLK,TGSSLFLKK,LKCTGSSLF,FLSQGKLKCT,CTGSSLFLKK,KCTGSSLFLK,KLKCTGSSLF,GKLKCTGSSL,LKCTGSSLFL	CRC
ABCA8	c.2525G>A	p.R842Q	RLVEMEQVLSSLNKMRKTIGGVALW[p.R842Q]QQQICAIARVRLLKLKHERKALLALL	ALWQQQICA,WQQQICAIA,ALWQQQICAI	CRC
ABCA8	c.3472G>A	p.E1158K	NSGIWSFCFYVVTVFSVAGFAFSIF[p.E1158K]KSDIPFIFTFLIPPATMIGCLFLSSH	AGFAFSIFK,IFKSDIPFI,SIFKSDIPF,FKSDIPFIF,SIFKSDIPFI,VAGFAFSIFK,IFKSDIPFIF,KSDIPFIFTF,FAFSIFKSDI,FSIFKSDIPF	CRC
ABCB1	c.1400G>T	p.R467I	RLYDPTEGMVSVDGQDIRTINVRFL[p.R467L]LEIIGVVSQEPVLFATTIAENIRYGR	RTINVRFLL,FLLEIIGVV,RFLLEIIGV,INVRFLLEI,FLLEIIGVVS,TINVRFLLEI,RFLLEIIGVV,RTINVRFLLE	LUAD
ABCB1	c.1581_1582delAG	p.R527fs	VKEANAYDFIMKLPHKFDTLVGERG[p.R527fs]PVEWWAEAEDRHCTCPGSQPQDPPAG*	TLVGERGPV,GERGPVEWW,AEAEDRHCT,DTLVGERGPV,GERGPVEWWA	STAD
ABCB6	c.953delG	p.G318fs	LTEKAPWNSLAWTVTSYVFLKFLQG[p.G318fs]VALAVQAS*	FLQGVALAV,FLKFLQGVA,LKFLQGVAL,YVFLKFLQGV,FLKFLQGVAL,KFLQGVALAV,LKFLQGVALA	STAD
ABCB8	c.1034G>A	p.R345H	SRQCQEQIARAMGVADEALGNVRTV[p.R345H]HAFAMEQREEERYGAELEACRCRAEE	NVRTVHAFA,GNVRTVHAF,VRTVHAFAM,ALGNVRTVHA,TVHAFAMEQR,NVRTVHAFAM,LGNVRTVHAF	CRC
ABCC10	c.1708C>T	p.R570W	RMLILPLNNFPWVINGLLEAKVSLD[p.R570W]WIQLFLDLPNHNPQAYYSPDPPAEPS	SLDWIQLFL,VSLDWIQLF,DWIQLFLDL,LEAKVSLDW,KVSLDWIQLF,AKVSLDWIQL,LEAKVSLDWI,LDWIQLFLDL	GBM
ABCC4	c.2648delT	p.L883fs	VAVIPWIAIPLVPLGIIFIFLRRYF[p.L883fs]WKRQEM*	IFLRRYFWK,FIFLRRYFW,RYFWKRQEM,FLRRYFWKR,FIFLRRYFWK,IFIFLRRYFW,IFLRRYFWKR,RRYFWKRQEM	STAD

【０６７３】

【表１５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍病歴
ABCC5	c.3269delT	p.L1090fs	HAYNKGQEFLHRYQELLDDNQAPFF[p.L1090fs]CLRVRCGGWLCGWTSSASPSSPPRG*	WLCGWTSSA,SASPSSPPR,RVRCGGWLC,NQAPFFCLR,QAPFFCLRV,NQAPFFCLRV,SSASPSSPPR,RVRCGGWLCG,DNQAPFFCLR,CLRVRCGGWL	KIRC
ABCC8	c.1535A>G	p.Y512C	STLEYSNERLKQTNEMLRGIKLLKL[p.Y512C]CAWENIFRTRVETTRRKEMTSLRAFA	IKLLKLCAW,LKLCAWENI,KLCAWENIF,LLKLCAWENI,KLCAWENIFR,CAWENIFRTR,LKLCAWENIF	TGCT
ABCC9	c.1397T>C	p.L466P	IIMGVILLYNLLGSSALVGAAVIVL[p.L466P]PAPIQYFIATKLAEAQKSTLDYSTER	AVIVLPAPI,IVLPAPIQY,VLPAPIQYF,LPAPIQYFI,VLPAPIQYFI,IVLPAPIQYF,AAVIVLPAPI,VIVLPAPIQY,LPAPIQYFIA	TGCT
ABCD1	c.1816T>C	p.S606P	DVVHLHHILQREGGWEAMCDWKDVL[p.S606P]PGGEKQRIGMARMFYHRPKYALLDEC	LPGGEKQRI,DVLPGGEKQR	CESC
ABCD1	c.507C>A	p.H169Q	ATFVNSAIRYLEGQLALSFRSRLVA[p.H169Q]QAYRLYFSQQTYYRVSNMDGRLRNPD	RLVAQAYRL,VAQAYRLYF,RSRLVAQAY,LVAQAYRLY,RLVAQAYRLY,RSRLVAQAYR,LVAQAYRLYF,SFRSRLVAQA,FRSRLVAQAY,SRLVAQAYRL	TGCT
ABI1	c.1335G>T	p.K445N	DYEDEEAAVVQYNDPYADGDPAWAP[p.K445N]NNYIEKVVAIYDYTKDKDDELSFMEG	DPAWAPNNY,AWAPNNYIEK,WAPNNYIEKV,DPAWAPNNYI	UCEC
ABL2	c.55C>A	p.P19T	MGQQVGRVGEAPGLQQPQ[p.P19T]TRGIRGSSAARPSGRRRDPAGRTTET	LQQPQTRGI,QTRGIRGSSA	TGCT
ABTB1	c.747_748insC	p.L249fs	TIEPPPADPRLREDMALLADCALPP[p.L249fs]RAPR*	CALPPRAPR,LLADCALPPR,DCALPPRAPR	LAML
ACACA	c.5191C>T	p.R1731C	ARAEGIPRIYVSANSGARIGLAEEI[p.R1731C]CHMFHVAWVDPEDPYKGYRYLYLTPQ	GLAEEICHM,EICHMFHVA,LAEEICHMF,ICHMFHVAW,EEICHMFHV,GLAEEICHMF,IGLAEEICHM,EEICHMFHVA,AEEICHMFHV	CRC
ACACB	c.6952G>C	p.E2318Q	VAVQFADFHDTPGRMLEKGVISDIL[p.E2318Q]QWKTARTFLYWRLRRLLLEDQVKQEI	ILQWKTART,VISDILQWK,QWKTARTFL,DILQWKTAR,LQWKTARTF,GVISDILQWK,ILQWKTARTF,QWKTARTFL,YLQWKTARTFL	BLCA
ACACB	c.763delG	p.G255fs	EHKKLDLHRDFTVASPAEFVTRFGG[p.G255fs]IGSSRRCLLPTTGLPP*	SSRRCLLPT,RFGGIGSSR,RCLLPTTGL,SSRRCLLPTT,AEFVTRFGGI,RRCLLPTTGL	STAD
ACADM	c.143T>G	p.F48C	QHTKANRQREPGLGFSFEFTEQQKE[p.F48C]CQATARKFAREEIPVAAEYDKTGEY	QQKECQATA,QQKECQATAR,CQATARKFAR,KECQATARKF,TEQQKECQAT	CRC
ACADS	c.989G>A	p.R330H	TKLQVIQFKLADMALALESARLLTW[p.R330H]HAAMLKDNKKPFIKEAAMAKLAASEA	RLLTWHAAM,LLTWHAAML,LTWHAAMLK,HAAMLKDNK,SARLLTWHA,ARLLTWHAA,RLLTWHAAML,LLTWHAAMLK,SARLLTWHAA,HAAMLKDNKK,ESARLLTWHA,LESARLLTWH,ARLLTWHAAM	KIRC,PRAD
ACBD3	c.671G>T	p.R224L	REEEERERLQKEEEKRRREEEERLR[p.R224L]LEEEERRRIEEERLRLEQQKQQIMAA	REEEERLRL	LUAD
ACOT9	c.149G>A	p.R50Q	GPQNPKKQGIFHIIHEACSSIHVNHV[p.R50Q]QDKLREIVGASTNWRDHVKAMEERKL	VQDKLREIV,SIHVNHVQDK,HVNHVQDKLR	CRC
ACP1	c.368delA	p.Q123fs	DLNRKSNQVKTCKAKIELLGSYDPQ[p.Q123fs]NNLLLKIPIMGMTLTLRRCTSSVSGAAERSWRRPTEAGSCPAAASLTRPHPEVLHFSVGV*	SLTRPHPEV,LLKIPIMGM,TLRRCTSSV,IMGMTLTLR,MGMTLTLRR,SSVSGAAER,RSWRRPTEA,LTRPHPEVL,GAAERSWRR,CTSSVSGAA,EVLHFSVGV,RPHPEVLHF,HPEVLHFSV,NLLLKIPIM,GSYDPQNNL,TEAGSCPAA,GSCPAAASL,AAASLTRPH,AERSWRRPT,LLLKIPIMGM,LTLRRCTSSV,SLTRPHPEVL,IMGMTLTLRR,SYDPQNNLLL,ASLTRPHPEV,LTRPHPEVLH,PIMGMTLTLR,SGAAERSWRR,IPIMGMTLTL,RPTEAGSCPA,GSYDPQNNLL,LKIPIMGMTL,TEAGSCPAAA,PEVLHFSVGV,DPQNNLLLKI	STAD
ACP6	c.86T>G	p.V29G	GVFSMRLWTPVGVLTSLAYCLHQRR[p.V29G]GALAELQEADGQCPVDRSLLKLKMVQ	CLHQRRGAL,HQRRGALAE,QRRGALAEL,CLHQRRGALA,HQRRGALAEL,YCLHQRRGAL	KIRP
ACPP	c.127C>T	p.R43W	FLFLLFFWLDRSVLAKELKFVTLVF[p.R43W]WHGDRSPIDTFPTDPIKESSWPQGFG	TLVFWHGDR,LKFVTLVFW,FWHGDRSPI,VTLVFWHGDR,VFWHGDRSPI	BRCA
ACPP	c.314G>A	p.R105Q	ELGEYIRKRYRKFLNESYKHEQVYI[p.R105Q]QSTDVDRTLMSAMTNLAALFPPEGVS	HEQVYIQST,IQSTDVDRTL	CRC

【０６７４】

【表１６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	臨床的状態
ACPP	c.961G>A	p.E321K	LQMALDVYNGLLPPYASCHLTELYF[p.E321K]KKGEYFVEMYYRNETQHEPYPLMLPG	HLTELYFKK,LYFKKGEYF,ELYFKKGEY,KKGEYFVEM,LYFKKGEYFV,SCHLTELYFK,ELYFKKGEYF,TELYFKKGEY,FKKGEYFVEM,KKGEYFVEMY	BLCA
ACR	c.837G>T	p.W279C	YVVVGITSWGVGCARAKRPGIYTAT[p.W279C]CPYLNWIASKIGSNALRMIQSATPPP	GIYTATCPY,IYTATCPYL,CPYLNWIAS,TATCPYLNW,GIYTATCPYL,YTATCPYLNW,TATCPYLNWI	KICH
ACSBG2	c.750T>G	p.I250M	AVLIYTSGTTGIPKGVMLSHDNITW[p.I250M]MAGAVTKDFKLTDKHETVVSYLPLSH	NITWMAGAV,TWMAGAVTK,MAGAVTKDF,LSHDNITWM,MLSHDNITWM,ITWMAGAVTK,MAGAVTKDFK,DNITWMAGAV,WMAGAVTKDF	KIRP
ACSL3	c.562A>T	p.T188S	AIFCETRAEWMIAAQACFMYNFQLV[p.T188S]SLYATLGGPAIVHALNETEVTNIITS	FMYNFQLVS,FQLVSLYAT,QLVSLYATL,MYNFQLVSL,YNFQLVSLY,FMYNFQLVSL,FQLVSLYATL,SLYATLGGPA,MYNFQLVSLY,YNFQLVSLYA	CLL
ACSM2A	c.1206_1207insC	p.L402fs	PGYMGTAASCYDVQIIDDKGNVLPP[p.L402fs]RHRRRHWHQGQTHQAYRHLLWLCGQSRQDSSQHSRRLLAPWRPGNQR*	HQAYRHLLW,AYRHLLWLC,SSQHSRRLL,SQHSRRLLA,HSRRLLAPW,RLLAPWRPG,HQGQTHQAY,NVLPPRHRR,VLPPRHRRR,QGQTHQAYR,RHWHQGQTH,QAYRHLLWL,HQAYRHLLWL,THQAYRHLLW,QTHQAYRHL,SSQHSRRLLA,HSRRLLAPWR,WHQGQTHQAY,NVLPPRHRRR,HQGQTHQAYR,HLLWLCGQSR,LAPWRPGNQR,GQTHQAYRHL,GQSRQDSSQH,SQHSRRLLAP,QHSRRLLAPW	KIRC
ACSM2B	c.585G>T	p.K195N	VASECPSLRIKLLVSEKSCDGWLNF[p.K195N]NKLLNEASTTHHCVETGSQEASAIYF	GWLNFNKLL	UCEC
ACTA1	c.823G>T	p.G275C	ITIGNERFRCPETLFQPSFIGMESA[p.G275C]CIHETTYNSIMKCDIDIRKDLYANNV	FIGMESACI,SACIHETTY,ESACIHETT,MESACIHET,ESACIHETTY,CIHETTYNSI,SFIGMESACI,MESACIHETT	LUAD
ACTG1	c.64G>C	p.A22P	MEEEIAALVIDNGSGMCKAGF[p.A22P]PGDDAPRAVFPSIVGRPRHQGVMVGM	FPGDDAPRA,FPGDDAPRAV	MM
ACTL6A	c.264delA	p.L88fs	GPTYYIDTNALRVPRENMEAISPLK[p.L88fs]MGWLKTGIVSKLFWIIPTKCMSNQKPVSILFSCQRHRGILEQRERN*	KMGWLKTGI,GIVSKLFWI,WLKTGIVSK,KLFWIIPTK,ILFSCQRHR,VSILFSCQR,IVSKLFWII,NQKPVSILF,PTKCMSNQK,MEAISPLKM,LKTGIVSKL,SKLFWIIPT,MSNQKPVSI,KMGWLKTGIV,WLKTGIVSKL,GIVSKLFWII,KLFWIIPTKC,AISPLKMGWL,CMSNQKPVSI,ISPLKMGWLK,GWLKTGIVSK,SILFSCQRHR,NMEAISPLKM,LKMGWLKTGI,LKTGIVSKLF,MSNQKPVSIL,SNQKPVSILF,FSCQRHRGIL,EAISPLKMGW	STAD
ACTL7B	c.1061G>A	p.R354H	TGFKEEMAANVLLCGGCTMLDGFPE[p.R354H]HFQRELSLLCPGDSPAVAAAPERKTS	HFQRELSLL,DGFPEHFQR,FPEHFQREL,TMLDGFPEH,MLDGFPEHF,EHFQRELSL,TMLDGFPEHF	CRC
ACTL7B	c.631G>A	p.E211K	IVSYGKTSGLVVESGHGVSHVVPIS[p.E211K]KGDVLPGLTSRADYAGGDLTNYLMQL	VSHVVPISK,VPISKGDVL,GVSHVVPISK,HVVPISKGDV	CESC
ACTL9	c.992G>A	p.R331H	EVPGLSPVGLSTMAKQSLRKLSLEM[p.R331H]HADLAQNVLLCGGSSLFTGFEGRFRA	LEMHADLAQ,HADLAQNVL,KLSLEMHADL,EMHADLAQNV,MHADLAQNVL	CRC
ACTN2	c.2677G>T	p.D893Y	AYSGPGSVPGALDYAAFSSALYGES[p.D893Y]YL*	SSALYGESY,SALYGESYL,FSSALYGESY,SSALYGESYL	LUAD
ACVR1	c.617G>A	p.R206H	ADLLDHSCTSGSGSGLPFLVQRTVA[p.R206H]HQITLLECVGKGRYGEVWRGSWQGEN	HQITLLECV,TVAHQITLL,RTVAHQITL,FLVQRTVAH,VQRTVAHQI,RTVAHQITLL,VQRTVAHQIT,QRTVAHQITL,HQITLLECVG	UCEC
ACVR1	c.869C>T	p.S290L	FIASDMTSRHSSTQLWLITHYHEMG[p.S290L]LLYDYLQLTTLDTVSCLRIVLSIASG	GLLYDYLQL,LLYDYLQLT,ITHYHEMGL,HYHEMGLLY,HEMGLLYDY,GLLYDYLQLT,LLYDYLQLTT,ITHYHEMGLL,THYHEMGLLY,YHEMGLLYDY,HEMGLLYDYL,MGLLYDYLQL	CRC
ADAD1	c.32C>T	p.S11L	MASNNHWFQS[p.S11L]LQVPSFAQMLKKNLPVQPATKTPTP	SNNHWFQSL,FQSLQVPSF,LQVPSFAQM,FQSLQVPSFA,SLQVPSFAQM,LQVPSFAQML,WFQSLQVPSF,ASNNHWFQSL	UCEC
ADAD2	c.131G>A	p.G44E	LAASLQISPQPRPWRPLPAQAQSAW[p.G44E]EPAPAPATYRAEGGWPQVSVLRDSGP	QSAWEPAPA,EPAPAPATY,AQAQSAWEP,AQSAWEPAP,WEPAPAPAT,AQSAWEPAPA,AQAQSAWEPA,SAWEPAPAPA,WEPAPAPATY	ACC
ADAM23	c.1139A>T	p.K380M	EKDQIDITTNPVQMIHEFSKYRQRI[p.K380M]MQHADAVHLISRVTFHYKRSSLSYFG	RIMQHADAV,MQHADAVHL,KYRQRIMQH,FSKYRQRIM,IMQHADAVH,IMQHADAVHL,MQHADAVHLI,KYRQRIMQHA,RQRIMQHADA,SKYRQRIMQH,RIMQHADAVH	KIRC

【０６７５】

【表１７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
ADAM28	c.217_218insA	p.K73fs	QEQFETELKYKMTINGKIAVLYLKK[p.K73fs]KQEPPCTRLHGNIL*	CTRLHGNIL,KQEPPCTRL,KIAVLYLKKK,YLKKKQEPPC,KKQEPPCTRL,KQEPPCTRLH	STAD
ADAM29	c.613G>A	p.V205I	IDNSTQKQSSYVGWWIHFRIVEIVV[p.V205I]IIDNYLYIRYERNDSKLLEDLYVIVN	RIVEIVVII,VIIDNYLYI,VVIIDNYLY,IVVIIDNYL,FRIVEIVVI,IIDNYLYIRY,VVIIDNYLYI,VIIDNYLYIR,HFRIVEIVVI,IVVIIDNYLY,EIVVIIDNYL,VEIVVIIDNY	GBM
ADAM30	c.2223G>T	p.Q741H	LKPKQEKMPLSKAKTEQEESKTKTV[p.Q741H]HEESKTKTGQEESEAKTGQEESKAKT	KTKTVHEES,KTKTVHEESK,KTVHEESKTK	LUAD
ADAM30	c.289_290GG>TT	p.G97L	KHVLHLWPKRLLPRHLRVFSFTEH[p.G97L]LELLEDHPYIPKDCNYMGSVKESLDSK	RVFSFTEHL,SFTEHLELL,FSFTEHLEL,LELLEDHPY,HLELLEDHPY,VFSFTEHLEL,LRVFSFTEHL,FSFTEHLELL,LELLEDHPYI	SKCM
ADAM30	c.941C>A	p.S314Y	SSDWAHLYLQRKYNDALAWSFGKVC[p.S314Y]YLEYAGSVSTLLDTNILAPATWSAHE	WSFGKVCYL,CYLEYAGSV,AWSFGKVCY,FGKVCYLEY,SFGKVCYLEY,LAWSFGKVCY	CRC
ADAM32	c.1676G>A	p.R559Q	DRNNKYVFCGWRNLICGRLVCTYPT[p.R559Q]QKPFHQENGDVIYAFVRDSVCTVDY	LVCTYPTQK,CTYPTQKPF,RLVCTYPTQK,CTYPTQKPFH,VCTYPTQKPF	CRC
ADAM9	c.767G>A	p.R256Q	NQTAVREEMILLANYLDSMYIMLNI[p.R256Q]QIVLVGLEIWTNGNLINIVGGAGDVL	YIMLNIQIV,IMLNIQIVL,MLNIQIVLV,MYIMLNIQI,SMYIMLNIQI,YIMLNIQIVL,IMLNIQIVLV,MYIMLNIQIV,IQIVLVGLEI	UCEC
ADAM TS12	c.1075G>A	p.E359K	LNPVHHDVAVLLTRKDICAGFNRPC[p.E359K]KTLGLSHLSGMCQPHRSCNINEDSGL	CAGFNRPCK,CKTLGLSHL,KTLGLSHLSG,FNRPCKTLGL,AGFNRPCKTL	UCS
ADAM TS12	c.3157C>G	p.P1053A	RPRMLTTPTGPESMSTSTPAISSPS[p.P1053A]ATTASKEGDLGGKQWQDSSTQPELSS	TPAISSPSA,ISSPSATTA,AISSPSATTA,SSPSATTASK,STPAISSPSA,TPAISSPSAT	CESC
ADAM TS14	c.712G>T	p.G238C	QQEWAEPDGDLHNEAFGLGDLPNLL[p.G238C]CLVGDQLGDTERKRRHAKPGSYSIEV	DLPNLLCLV,NLLCLVGDQL	LUAD
ADAM TS16	c.2449G>A	p.D817N	LRRYYLNGHWTVDWPGRYKFSGTTF[p.D817N]NYRRSYNEPENLIATGPTNETLIVEL	FSGTTFNYR,KFSGTTFNY,TTFNYRRSY,SGTTFNYRR,FSGTTFNYRR,KFSGTTFNYR,YKFSGTTFNY,GTTFNYRRSY	CRC
ADAM TS17	c.1715A>C	p.N572T	SPWGAWSMCSRTCGTGARFRQRKCD[p.N572T]TPPPGPGGTHCPGASVEHAVCENLPC	RQRKCDTPP,RQRKCDTPPP	TGCT
ADAM TS2	c.2842G>A	p.D948N	WEPCSQTCGRTGMQVRSVRCIQPLH[p.D948N]NNTTRSVHAKHCNDARPESRRACSRE	LHNNTTRSV,SVRCIQPLHN,LHNNTTRSVH	CLL
ADAM TS20	c.1622G>T	p.R541L	KLHKGCFTQHVPPADGTDCGPGMHC[p.R541L]LHGLCVNKETETRPVNGEWGPWEPYS	CLHGLCVNK,GMHCLHGLCV,GPGMHCLHGL	LUAD
ADAM TS20	c.3751C>A	p.R1251S	GKTTRQVLCMNYHQPIDENYCDPEV[p.R1251S]SPLMEQECSLAACPPAHSHFPSSPVQ	SPLMEQECSL	LUAD
ADAM TS4	c.466C>T	p.R156W	TINGDPESVASLHWDGGALLGVLQY[p.R156W]WGAELHLQPLEGGTPNSAGGPGAHIL	VLQYWGAEL,ALLGVLQYW,QYWGAELHL,LQYWGAELH,LLGVLQYWGA,LQYWGAELHL,GALLGVLQYW,WGAELHLQPL	CRC
ADAM TS5	c.1645C>A	p.L549M	QGQMVCLTKKLPAVEGTPCGKGRIC[p.L549M]MQGKCVDKTKKKYYSTSSHGNWGSWG	KGRICMQGK,TPCGKGRICM	LUAD
ADAM TS8	c.1570G>A	p.V524M	TPCGPGHLCSEGSCLPEEEVERPKP[p.V524M]MADGGWAPWGPWGECSRTCGGGVQFS	KPMADGGWA,EEVERPKPM,MADGGWAPW,PMADGGWAPW,EEEVERPKPM	GBM
ADAM TS9	c.1975G>T	p.G659W	FKSCNTEPCLKQKRDFRDEQCAHFD[p.G659W]WKHFNINGLLPNVRWVPKYSGILMKD	HFDWKHFNI,CAHFDWKHF,WKHFNINGL,DEQCAHFDW,AHFDWKHFNI,WKHFNINGLL	LUAD

【０６７６】

【表１８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ADAMTSL4	c.2332_2333insG	p.G778fs	TSCSRSCGPGTQHRQLQCRQEFGGG[p.G778fs]WLLGAPGALWTSPPAQHHPVLPAAPLWPLGSWLSLEPVLRAVRPGPEKPAGSLCWEQW*	WLLGAPGAL,GSWLSLEPV,SLEPVLRAV,RAVRPGPEK,SWLSLEPVL,HPVLPAAPL,LPAAPLWPL,SPPAQHHPV,PPAQHHPVL,WPLGSWLSL,GPEKPAGSL,RQEFGGGWL,QEFGGGWLL,LLGAPGALW,AQHHPVLPA,QHHPVLPAA,APLWPLGSW,VLPAAPLWPL,AQHHPVLPAA,WLSLEPVLRA,LWPLGSWLSL,AVRPGPEKPA,SWLSLEPVLR,SLEPVLRAVR,TSPPAQHHPV,SPPAQHHPVL,APLWPLGSWL,RQEFGGGWLL,WLLGAPGALW,GSWLSLEPVL,QEFGGGWLLG,HPVLPAAPLW	STAD
ADCY2	c.2602C>T	p.A87V	LAVFFALGLEVEDHVAFLITVPTAL[p.A87V]VIFFAIFILVCIESVFKKLLRLFSLV	LVIFFAIFI,VIFFAIFIL,LITVPTALV,TVPTALVIF,TALVIFFAI,PTALVIFFA,ALVIFFAIF,ITVPTALVI,VPTALVIFF,FLITVPTALV,ALVIFFAIFI,VIFFAIFILV,ITVPTALVIF,TVPTALVIFF,TALVIFFAIF,PTALVIFFAI,LVIFFAIFIL,VPTALVIFFA	DLBCL
ADCY2	c.2662G>A	p.V888I	HVAEHFLARSLKNEELYHQSYDCVC[p.V888I]IMFASIPDFKEFYTESDVNKEGLECL	SYDCVCIMF,IMFASIPDF,QSYDCVCIM,HQSYDCVCI,IMFASIPDFK,CIMFASIPDF,HQSYDCVCIM,QSYDCVCIMF	OV
ADCY2	c.3045C>A	p.P1016T	SFNDFKLRVGINHGPVIAGVIGAQK[p.P1016T]TQYDIWGNTVNVASRMDSTGVLDKIQ	AQKTQYDIW,TQYDIWGNTV,GVIGAQKTQY	LUAD
ADCY5	c.1982G>A	p.R661H	SIETFLILRCTQKRKEEKAMIAKMN[p.R661H]HQRTNSIGHNPPHWGAERPFYNHLGG	MIAKMNHQR,KAMIAKMNH,KMNHQRTNS,HQRTNSIGH,MNHQRTNSI,KMNHQRTNSI,AMIAKMNHQR	CRC
ADD3	c.1708G>A	p.E570K	HGPPAPPNPFSHLTEGELEEYKRTI[p.E570K]KRKQQGLEDAEQELLSDDASSVSQIQ	TIKRKQQGL,RTIKRKQQGL	UCEC
ADGB	c.3371C>T	p.S1124L	PCNSFAIKEIRDYYIPNDKKILFRY[p.S1124L]LVKVLTPQPATIQVRTSKPDAFIKLQ	ILFRYLVKV,KILFRYLVK,LFRYLVKVL,KKILFRYLV,KILFRYLVKV,ILFRYLVKVL,KKILFRYLVK,LVKVLTPQPA	UCEC
ADH1A	c.461A>T	p.D154V	SRFTCRRKPIHHFLGISTFSQYTVV[p.D154V]VENAVAKIDAASPLEKVCLIGCGFST	YTVVVENAV,VVVENAVAK,TFSQYTVVV,SQYTVVVEN,STFSQYTVVV,SQYTVVVENA,VVVENAVAKI,TVVVENAVAK,YTVVVENAVA,VENAVAKIDA	KIRC
ADNP2	c.965delC	p.S322fs	NSPSPAAGQPVTVAQGAPGSLTHSP[p.S322fs]LLLANPT*	SLTHSPLLL,GSLTHSPLL,LTHSPLLLA,SLTHSPLLLA,APGSLTHSPL	STAD
AFF2	c.1790G>A	p.R597H	VKTNASQVPAEPKERPLLSLIREKA[p.R597H]HPRPTQKIPETKALKHKLSTTSETVS	KAHPRPTQK,LIREKAHPR,REKAHPRPT,KAHPRPTQKI,SLIREKAHPR	PRAD
AFF3	c.2755G>A	p.E919K	INKNEKMLRSPISPLSDASKHKYTS[p.E919K]KDLTSSSRPNGNSLFTSASSSKKPKA	ASKHKYTSK,TSKDLTSSSR,SKHKYTSKDL	BLCA
AFP	c.545C>G	p.A182G	TFMNKFIYEIARRHPFLYAPTILLW[p.A182G]GARYDKIIPSCCKAENAVECFQTKAA	LLWGARYDK,LWGARYDKI,TILLWGARY,PTILLWGAR,PTILLWGARY,YAPTILLWGA,LLWGARYDKI,ILLWGARYDK,LYAPTILLWG	LUAD
AGAP1	c.381delC	p.G127fs	GGRFKKEIVVDGQSYLLLIRDEGGP[p.G127fs]RRRSLPCGWTLLYLSSAWRMK*	LPCGWTLLY,SLPCGWTLL,LLYLSSAWR,YLSSAWRMK,RSLPCGWTL,LYLSSAWRM,WTLLYLSSA,GPRRRSLPC,TLLYLSSAW,LLYLSSAWRM,RSLPCGWTLL,LIRDEGGPRR,LYLSSAWRMK,SLPCGWTLLY,TLLYLSSAWR,RRSLPCGWTL,WTLLYLSSAW,LPCGWTLLYL	STAD
AGAP3	c.2296C>T	p.R766W	VWEGALGGYSKPGPDACREEKERWI[p.R766W]WAKYEQKLFLAPLPSSDVPLGQQLLR	WIWAKYEQK,IWAKYEQKL,KERWIWAKY,WAKYEQKLF,EEKERWIWA,WIWAKYEQKL,IWAKYEQKLF,RWIWAKYEQK,REEKERWIWA	GBM
AGAP6	c.207delC	p.D69fs	MAAAVQPAEVTVEVGEDLHMHHVRD[p.D69fs]GRCLKLWSLTFLPIQSQAQYSRGTLKQKLWSLTLLPIQRQAQYSRGTLKQML*	TLKQKLWSL,HVRDGRCLK,CLKLWSLTF,LWSLTFLPI,YSRGTLKQK,KQKLWSLTL,HMHHVRDGR,LPIQSQAQY,LKLWSLTFL,SQAQYSRGT,QKLWSLTLL,KLWSLTFLPI,KLWSLTLLPI,CLKLWSLTFL,KQKLWSLTLL,RCLKLWSLTF,HVRDGRCLKL,FLPIQSQAQY,LTFLPIQSQA,DGRCLKLWSL,SQAQYSRGTL,LKQKLWSLTL,YSRGTLKQML	KIRC
AGAP6	c.380G>T	p.S127I	NPSANPEASTIFQRNSQTDVVEIRR[p.S127I]INCTNHVSAVRFSQQYSLCSTIFLDD	RRINCTNHV,RINCTNHVSA	CLL,PRAD
AGAP7	c.211delG	p.E71fs	AAAVQPAEVTVEVGEDLHMHHVRDR[p.E71fs]RCLKLWSLTLLPIQRQAQYSRGTLKQML*	HMHHVRDRR,HVRDRRCLK,CLKLWSLTL,RRCLKLWSL,LKLWSLTLL,KLWSLTLLPI,CLKLWSLTLL,HVRDRRCLKL,DRRCLKLWSL,RCLKLWSLTL,YSRGTLKQML	KIRC

【０６７７】

【表１９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
AGAP9	c.742A>G	p.M248V	STSQEDPQFSVPPTANTPTPVCKLS[p.M248V]VRWSNLFTSEKGSDPDKERKAPENHA	KLSVRWSNL,LSVRWSNLF,SVRWSNLFT,KLSVRWSNLF,SVRWSNLFTS,TPTPVCKLSV,CKLSVRWSNL,TPVCKLSVRW	SKCM
AGBL5	c.1260_1261insC	p.I420fs	KLNSVWIMPQQSAGLEESAPDTIPP[p.I420fs]QREWRCLLCGPAWTCFQKGLLHVRKQL*	CFQKGLLHV,TIPPQREWR,FQKGLLHVR,RCLLCGPAW,LCGPAWTCF,REWRCLLCG,CGPAWTCFQK,DTIPPQREWR,CFQKGLLHVR,LLCGPAWTCF,WRCLLCGPAW,REWRCLLCGP	STAD
AGMAT	c.937G>A	p.V313M	TGTPEIAGLTPSQALEIIRGCQGLN[p.V313M]MMGCDLVEVSPPYDLSGNTALLAANL	MMGCDLVEV,IRGCQGLNM,RGCQGLNMM,GLNMMGCDLV,NMMGCDLVEV,IIRGCQGLNM,IRGCQGLNMM	CRC
AGPAT4	c.634G>A	p.A212T	ISMQVARAKGLPRLKHHLLPRTKGF[p.A212T]TITVRSLRNVVSAVYDCTLNFRNNEN	RTKGFTITV,FTITVRSLR,LPRTKGFTI,LLPRTKGFTI,RTKGFTITVR,KGFTITVRSL,GFTITVRSLR,LPRTKGFTIT	CRC
AGRN	c.3851_3853delTGA	p.1284_1285VT>A	GATSGAIAAGATARATTASRLPSSA[p.1284_1285VT>A]APRAPHPSHTSQPVAKTTAAPTTRRPPT	ASRLPSSAA,RLPSSAAPR,SSAAPRAPH,APRAPHPSH,LPSSAAPRA,RLPSSAAPRA,APRAPHPSHT	KICH
AGXT2	c.1504C>T	p.R502C	FSQTFRIAPSMCITKPEVDFAVEVF[p.R502C]CSALTQHMERRAK*	FAVEVFCSA,FCSALTQHM,VEVFCSALT,FAVEVFCSAL,CSALTQHMER,VFCSALTQHM	UCEC
AHI1	c.909_910InsA	p.K303fs	DDEISSMEQSTEDSMQDDTKPKPKK[p.K303fs]NKKED*	KPKPKKNKK	STAD
AHNAK	c.12449C>T	p.S4150F	KAPKISMPEVDLNLKGPKMKGDVDV[p.S4150F]FLPKVEGDLKGPEVDIKGPKVDIDVP	KMKGDVDVF,KMKGDVDVFL,KGDVDVFLPK,PKMKGDVDVF	BLCA
AHNAK	c.15_16insGAG	p.5_6insE	MEKEE[p.5_6insE]ETTRELLLPNWQGSGSHGLTIAQRDDGV	KEEETTREL,EEETTRELL,KEEETTRELL,EEETTRELLL	KIRC
AHNAK	c.3658G>A	p.V1220I	ISMPDVDLHLKGPKVKGDVDVSVPK[p.V1220I]IEGEMKVPDVEIKGPKMDIDAPDVEV	IEGEMKVPDV,VPKIEGEMKV	CLL
AHNAK	c.6341C>G	p.A2114G	PDVSLEGPEGKLKGPKLKMPEMHFK[p.A2114G]GPKISMPDVDLHLKGPKVKGDVDVSL	HFKGPKISM,MHFKGPKISM,PEMHFKGPKI	CLL
AHNAK	c.8665G>C	p.D2889H	LKGPEVDLKGPKVDIDVPDVNVQGP[p.D2889H]HWHLKMPKMKMPKFSMPGFKAEGPEV	VQGPHWHLK,NVQGPHWHL,NVQGPHWHLK,HWHLKMPKMK,VQGPHWHLKM	BLCA
AHNAK2	c.3643C>T	p.P1215S	APKVEADVSLPSMQGDLKTTDLSIQ[p.P1215S]SPSADLEVHAGQVDVKLLEGHVPEGA	SPSADLEVH	KIRP
AHNAK2	c.4918C>A	p.L1640M	PDVKMSLSSMEVDVQAPRAKLDGAQ[p.L1640M]MEGDLSLADKAVTAKDSKFKMPKFKM	AQMEGDLSL,QMEGDLSLA,RAKLDGAQM,AQMEGDLSLA	TGCT
AHNAK2	c.6497C>T	p.S2166F	LANKDLTTKDSKFKMPKFKMPSFGV[p.S2166F]FAPGKSIEASVDVSPPKVEADMSLPS	KMPSFGVFA,SFGVFAPGK,FKMPSFGVF,GVFAPGKSI,MPSFGVFAP,PSFGVFAPGK,KFKMPSFGVF,MPSFGVFAPG,FKMPSFGVFA	KIRP
AICDA	c.391C>G	p.R131G	LRIFTARLYFCEDRKAEPEGLRRLH[p.R131G]GAGVQIAIMTFKDYFYCWNTFVENHE	RLHGAGVQI,GLRRLHGAGV,RLHGAGVQIA,RRLHGAGVQI,LHGAGVQIAI,HGAGVQIAIM	LUSC
AICDA	c.431A>T	p.Y144F	RKAEPEGLRRLHRAGVQIAIMTFKD[p.Y144F]FFYCWNTFVENHERTFKAWEGLHENS	IMTFKDFFY,MTFKDFFYC,FFYCWNTFV,TFKDFFYCW,DFFYCWNTF,IAIMTFKDF,AIMTFKDFF,KDFFYCWNT,AIMTFKDFFY,IAIMTFKDFF,MTFKDFFYCW,KDFFYCWNTF,DFFYCWNTFV	GBM
AIDA	c.740A>T	p.K247M	VDIELQKHVEKLTKGAAIFFEFKHY[p.K247M]MPKKRFTSTKCFAFMEMDEIKPGPIV	IFFEFKHYM,EFKHYMPKK,MPKKRFTST,FEFKHYMPK,KHYMPKKRF,YMPKKRFTST,MPKKRFTSTK,FFEFKHYMPK,EFKHYMPKKR,AIFFEFKHYM,FKHYMPKKRF	KIRC
AK302879	c.572A>G	p.Q191R	AVSTQQQEEDRSSSCREAVLQWRLQ[p.Q191R]RTIKEQALLNAHVTQVTESLKQVQLE	AVLQWRLQR,QWRLQRTIK,RTIKEQALL,LQWRLQRTI,VLQWRLQRTI,EAVLQWRLQR,LQRTIKEQAL	PRAD
AK7	c.476C>T	p.A159V	SALSEEVSHFEKRKLFILLSTVMTW[p.A159V]VRSKALDPEDSEVPFTEEDYRRRKSH	LLSTVMTWV,VMTWVRSKA,TVMTWVRSK,MTWVRSKAL,LSTVMTWVR,ILLSTVMTWV,TVMTWVRSKA,VMTWVRSKAL,STVMTWVRSK,LLSTVMTWVR	GBM
AK8	c.728A>C	p.D243A	KLLEYHRNIVRVIPSYPKILKVISA[p.D243A]AQPCVDVFYQALTYVQSNHRTNAPFT	KILKVISAA,VISAAQPCV,AQPCVDVFY,AAQPCVDVF,KVISAAQPCV,AAQPCVDVFY,SAAQPCVDVF	GBM

【０６７８】

【表２０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	病名的長息
AKAP12	c.3844G>A	p.E1282K	ILSKTEGTQEADQYADEKTKDVPFF[p.E1282K]KGLEGSIDTGITVSREKVTEVALKGE	KTKDVPFFK,KDVPFFKGL,KTKDVPFFKG	CRC
AKAP13	c.8353delA	p.K2785fs	QAPASTSASTRLFGLTKPKEKKEKK[p.K2785fs]RRTKPAALSPVMVPRQKYQQRVKRSSADPLPLC*	ALSPVMVPR,KRRTKPAAL,RTKPAALSP,RQKYQQRVK,QQRVKRSSA,RVKRSSADP,RSSADPLPL,KPAALSPVM,EKKRRTKPA,YQQRVKRSS,VKRSSADPL,RTKPAALSPV,AALSPVMVPR,RQKYQQRVKR,RVKRSSADPL,MVPRQKYQQR,KPAALSPVMV,VPRQKYQQRV,KKRRTKPAAL,TKPAALSPVM,YQQRVKRSSA,KRSSADPLPL,SPVMVPRQKY	STAD
AKAP9	c.10444C>A	p.L3482I	RRILYQNLNEPTTWSLTSDRTRNWV[p.L3482I]IQQKIEGETKESNYAKLIEMNGGGTG	RTRNWVIQQ,SDRTRNWVI,RNWVIQQKI,RTRNWVIQQK	CRC
AKAP9	c.11229delG	p.M3743fs	YLLLLLGGFQECEDATLALLARMGG[p.M3743fs]SQLSRI*	RMGGSQLSR,LARMGGSQL,RMGGSQLSRI,LLARMGGSQL	STAD
AKD1	c.3625delA	p.R1209fs	DMKAKIRVDTIAKRRAELILERDKK[p.R1209fs]GGRMLLEMMKRLVRKNLKKTMMILKTSLKMSFQKMRKR*	MLLEMMKRL,TMMILKTSL,NLKKTMMIL,RMLLEMMKR,EMMKRLVRK,RLVRKNLKK,MMILKTSLK,TSLKMSFQK,KMSFQKMRK,MSFQKMRKR,KRLVRKNLK,KNLKKTMMI,LKKTMMILK,KTMMILKTS,KTSLKMSFQ,SLKMSFQKM,MKRLVRKNL,MILKTSLKM,KGGRMLLEM,RKNLKKTMM,LKTSLKMSF,MLLEMMKRLV,MMILKTSLKM,NLKKTMMILK,TMMILKTSLK,KTSLKMSFQK,KMSFQKMRKR,GGRMLLEMMK,MMKRLVRKNL,MKRLVRKNLK,KRLVRKNLKK,KTMMILKTSL,SLKMSFQKMR,ILKTSLKMSF,LERDKKGGRM,KKGGRMLLEM,RMLLEMMKRL,RKNLKKTMMI,TSLKMSFQKM	STAD
AKNAD1	c.1859A>G	p.K620R	AEMTAPSPSCAFCRRLLEWKQNVEK[p.K620R]RGHGRINCGRFSIVLHEKAPHSDSTP	NVEKRGHGR,RGHGRINCGR	HNSC
AKT1	c.49G>A	p.E17K	MSDVAIVKEGWLHKRG[p.E17K]KYIKTWRPRYFLLKNDGTFIGYKERP	WLHKRGKYI,LHKRGKYIK,RGKYIKTWR,KYIKTWRPR,GWLHKRGKY,WLHKRGKYIK,KYIKTWRPRY,HKRGKYIKTW	BRCA,CESC,THCA
AKT2	c.867C>G	p.I289M	EYLHSRDVVYRDIKLENLMLDKDGH[p.I289M]MKITDFGLCKEGISDGATMKTFCGTP	LMLDKDGHM,HMKITDFGL,MLDKDGHMK,MLDKDGHMKI,LMLDKDGHMK	BRCA
ALAS1	c.904G>C	p.G302R	PRVCGAVMDTLKQHGAGAGGTRNIS[p.G302R]RTSKFHVDLERELADLHGKDAALLFS	GTRNISRTS,ISRTSKFHV,RTSKFHVDL,RNISRTSKF,NISRTSKFHV,GTRNISRTSK,TRNISRTSKF	KIRC
AL8	c.881C>T	p.S294L	CCHGDLLECADDRADLAKYICENQD[p.S294L]LISSKLKECCEKPLLEKSHCIAEVEN	YICENQDLI,KYICENQDL,NQDLISSKL,CENQDLISS,KYICENQDLI,AKYICENQDL	CRC
ALDH1A2	c.253C>T	p.R85C	PATGEQVCEVQEADKADIDKAVQAA[p.R85C]CLAFSLGSVWRRMDASERGRLLDKLA	CLAFSLGSV,QAACLAFSL,AVQAACLAF,VQAACLAFSL,KAVQAACLAF,CLAFSLGSVW	PRAD
ALDH1L1	c.2608G>A	p.A870T	KALYVSDKLQAGTVFVNTYNKTDVA[p.A870T]TPFGGFKQSGFGKDLGEAALNEYLRV	VATPFGGFK,DVATPFGGF,NKTDVATPF,DVATPFGGFK,YNKTDVATPF,TDVATPFGGF	CRC
ALDH2	c.858delG	p.L286fs	TEIGRVIQVAAGSSNLKRVTLELGG[p.L286fs]RAPTSSCQMPIWIGPWNRPTSPCSSTRASAAVPAPGPSCRRTSMMSLWSGALPGPSLGWSGTPLIARPSRGRRWMKLSLRRSSATSTRGSKRGRSCCVVGALLLTVVTSSSPLCLEMCRMA*	SMMSLWSGA,MMSLWSGAL,SLGWSGTPL,VVGALLLTV,KLSLRRSSA,ATSTRGSKR,QMPIWIGPW,STRASAAVP,RTSMMSLWS,IARPSRGRR,PSRGRRWMK,RGRRWMKLS,RWMKLSLRR,SLRRSSATS,SATSTRGSK,STRGSKRGR,RGRSCCVVG,SSSPLCLEM,PIWIGPWNR,SSTRASAAV,TVVTSSSPL,RPTSPCSST,GPSCRRTSM,RPSRGRRWM,LELGGRAPT,RAPTSSCQM,CRRTSMMSL,RRTSMMSLW,SLWSGALPG,SGALPGPSL,LGWSGTPLI,GRRWMKLSL,RSCCVVGAL,MPIWIGPWN,SMMSLWSGAL,SLGWSGTPLI,CVVGALLLTV,VVGALLLTVV,SSATSTRGSK,CQMPIWIGPW,STRASAAVPA,RASAAVPAPG,SCRRTSMMSL,RTSMMSLWSG,TSMMSLWSGA,RPSRGRRWMK,RGRRWMKLSL,GSKRGRSCCV,RGRSCCVVGA,RSCCVVGALL,MPIWIGPWNR,LIARPSRGRR,SATSTRGSKR,CSSTRASAAV,LTVVTSSSPL,APTSSCQMPI,GPWNRPTSPC,SPCSSTRASA,GPSCRRTSMM,GRAPTSSCQM,CRRTSMMSLW,MSLWSGALPG,WSGALPGPSL,GALPGPSLGW,IARPSRGRRW,MKLSLRRSSA,GRSCCVVGAL,TSSSPLCLEM,LELGGRAPTS,SPLCLEMCRM	STAD

【０６７９】

【表２１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
ALDH3A1	c.1685delC	p.P562fs	ETFSHRRSCLVRPLMNDEGLKVRYP[p.P562fs]RARPR*	GLKVRYPRA,KVRYPRARP,EGLKVRYPR,GLKVRYPRAR,KVRYPRARPR	STAD
ALG2	c.905C>A	p.S302Y	NVEHYQELKKMVQQSDLGQYVTFLR[p.S302Y]YFSDKQKISLLHSCTCVLYTPSNEHF	TFLRYFSDK,QYVTFLRYF,RYFSDKQKI,GQYVTFLRY,YVTFLRYFS,LGQYVTFLRY,VTFLRYFSDK,FLRYFSDKQK,GQYVTFLRYF	CRC
ALKBH1	c.409A>G	p.K137E	WHWVKQCLKLYSQKPNVCNLDKHMS[p.K137E]EEETQDLWEQSKEFLRYKEATKRRPR	SEEETQDLW,HMSEEETQDL,MSEEETQDLW	LUAD
ALPK2	c.1067delT	p.L356fs	ECSDVMTDYSNAVWQRNLLGTEHVF[p.L356fs]Y*	LLGTEHVFY,NLLGTEHVFY	STAD
ALPK2	c.1568delA	p.K523fs	LLSGESENSGMSQCWETAADKRVGG[p.K523fs]RTYGARGVQGNLPG*	RVGGRTYGA,RTYGARGVQ,RVGGRTYGAR,RTYGARGVQG,TAADKRVGGR,ADKRVGGRTY	UCEC
ALPK2	c.157G>A	p.D53N	DAVLRCIISGQPKPEVTWYKNGQAI[p.D53N]NGSGIISNYEFFENQYIHVLHLSCCT	NGSGIISNY,GQAINGSGI,INGSGIISNY,GQAINGSGII	LUSC
ALPPL2	c.92G>C	p.W315S	VLLLLGLRLQLSLGIIPVEEENPDF[p.W315]SNRQAAEALGAAKKLQPAQTAAKNLI	SNRQAAEAL,FSNRQAAEAL	TGCT
ALX4	c.377G>A	p.R126Q	PPPQPQPQQQQPQPQPPAQPHLYLQ[p.R126Q]QGACKTPPDGSLKLQEGSSGHSAALQ	YLQQGACKT,HLYLQQGACK,LQQGACKTPP	BLCA
AMBN	c.674C>A	p.S225Y	QGPSLPGLDFADPQGSTIFQIARLI[p.S225Y]YHGPMPQNKQSPLYPGMLYVPFGANQ	IFQIARLIY,FQIARLIYH,ARLIYHGPM,TIFQIARLIY,IARLIYHGPM,IYHGPMPQNK,FQIARLIYHG	UCEC
AMDHD1	c.7A>G	p.S3G	MA[p.S3G]GGHSLLLENAQQVVLVCARGERFLAR	MAGGHSLLL	ACC
AMPH	c.874C>T	p.R292W	PSPLPSPTASPNHTLAPASPAPARP[p.R292W]WSPSQTRKGPPVPPLPKVTPTKELQQ	APARPWSPS,RPWSPSQTRK	CRC
ANAPC1	c.1609A>G	p.T537A	PGLPAPSLTMSNTMPRPSTPLDGVS[p.T537A]APKPLSKLLGSLDEVVLLSPVPELRD	VSAPKPLSK,APKPLSKLL,GVSAPKPLSK	PAAD,PRAD
ANK2	c.1358A>G	p.N453S	TESGLTPIHVAAFMGHLNIVLLLLQ[p.N4535]SGASPDVTNIRGETALHMAARAGQVE	VLLLLQSGA,LQSGASPDV,LLQSGASPDV,LQSGASPDVT	KIRC
ANK2	c.9227A>T	p.Q3076L	DDEAFEARVKEEEQKIFGLMVDRQS[p.Q3076L]LGTTPDTTPARTPTEEGTPTSEQNPF	GLMVDRQSL,RQSLGTTPD,LMVDRQSLGT,FGLMVDRQSL,RQSLGTTPDT	LUAD
ANK3	c.3966T>A	p.D1322E	LATQLYRELICVPYMAKFVVFAKMN[p.D1322E]EPVESSLRCFCMTDDKVDKTLEQQEN	KMNEPVESS,VVFAKMNEPV,KMNEPVESSL,EPVESSLRCF	TGCT
ANKDD1A	c.71G>A	p.R24H	MQEELAWETDGLLPLERQLHEAA[p.R24H]HQNNVGRMQELIGRRVNTRARNHVGR	HEAAHQNNV,AHQNNVGRM,EAAHQNNVGR,LERQLHEAAH,RQLHEAAHQN,AAHQNNVGRM	UCEC
ANKFN1	c.840G>T	p.M280I	YRLYRRMKTGFEHARAPEMPTNVCL[p.M280I]IVTSSTSLTVSFQEPLSVNAAVVTRY	EMPTNVCLI,LIVTSSTSL,MPTNVCLIV,CLIVTSSTSL,EMPTNVCLIV,IVTSSTSLTV,MPTNVCLIVT,PEMPTNVCLI	LUSC
ANKLE1	c.1930_1933delTGTT	p.C644fs	TAAPISGFRRGVCVCVCVCVCVCVC[p.C644fs]VCVCVCREHPGRSPPG*	CVCREHPGR,REHPGRSPP,CVCVCVCVCR,REHPGRSPPG	TGCT
ANKLE1	c.1932_1933delTT	p.C644fs	TAAPISGFRRGVCVCVCVCVCVCVC[p.C644fs]VCVCVCVGSTQADLPQAERGLCYRWYCWRGSK*	RWYCWRGSK,CYRWYCWRG,QAERGLCYR,LCYRWYCWR,PQAERGLCY,AERGLCYRW,RGLCYRWYCW,GLCYRWYCWR,LPQAERGLCY,AERGLCYRWY	TGCT
ANKMY1	c.905A>T	p.N302I	KELDARIFLNEIPPFVEDGEPWFII[p.N302I]IETPLLVKIQKQTYKFRNKPAHTSWN	FIIIETPLL,IIIETPLLV,IIETPLLVK,IETPLLVKI,FIIIETPLLV,IIIETPLLVK,WFIIIETPLL,GEPWFIIIET	THCA
ANKRD11	c.1106A>G	p.K369R	KDEYEFDEDDEQDRVPPVDDKHLLK[p.K369R]RDYRKETKSNSFISIPKMEVKSYTKN	HLLKRDYRK,KHLLKRDYR,KHLLKRDYRK	TGCT
ANKRD11	c.6044A>C	p.Y2015S	SPKRFCPADPLHSAAPGPFSASEAP[p.Y2015S]SPAPPASPAPYALPVAEPGLEDVKDG	SASEAPSPA,EAPSPAPPA,SPAPPASPA,FSASEAPSPA,SPAPPASPAP,SEAPSPAPPA	TGCT

【０６８０】

【表２２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
ANKRD12	c.1879G>A	p.E627K	HKEKSKHQKDFHLEFGEKSNAKIKD[p.E627KJKDHSPTFENSDCTLKKMDKEGKTLKK	KSNAKIKDK,KDKDHSPTF,IKDKDHSPTF	BLCA
ANKRD12	c.2161G>C	p.E721Q	WKENFFKSDETEDLFLNMEHESLTL[p.E721QJQKKSKLEKNIKDDKSTKEKHVSKERN	LQKKSKLEK,TLQKKSKLEK	CESC
ANKRD32	c.2996C>A	p.T999N	SEFILASKGLTHLNELLMACKSHKE[p.T999N]NTSVHTDWLLDLYAGNIKTLQKLPHI	KSHKENTSV,NTSVHTDWL,NTSVHTDWLL,KSHKENTSVH,KENTSVHTDW	BLCA
ANKRD36	c.1010C>G	p.P337R	TSDKDDSVSNTATEIKDEQKSGTVL[p.P337R]RAVEQCLNRSLYRPDAVAQPVTENEF	KSGTVLRAV,EQKSGTVLR,QKSGTVLRAV	CLL
ANKRD36	c.1133A>G	p.K378R	VAQPVTENEFSLESEIISKLYIPKR[p.K378R]RIISPRSIKDVLPPVEEAVDRCLYLL	RIISPRSIK,LYIPKRRII,KLYIPKRRI,KRRIISPRS,IPKRRIISP,RRIISPRSI,ISKLYIPKRR,KLYIPKRRII,KRRIISPRSI,IPKRRIISPR	KIRC
ANKRD36	c.3040G>T	p.D1014Y	SEKPPGLKATSDEKDSVLNIARGKK[p.D1014Y]YGEKTRTVSSQKPPTLKATSDEEDSV	RGKKYGEKTR,KKYGEKTRTV	CLL
ANKRD36	c.3431T>C	p.M1144T	KSRTVSSPKQPALKAICDKEDSVPN[p.M1144T]TATEKKDEQISGTVSCQKQPALKATS	SVPNTATEK,KEDSVPNTA,SVPNTATEKK,KEDSVPNTAT	CESC
ANKRD36C	c.1313A>G	p.H438R	LEKDTIKNQNLEKKYLKDFEIVKRK[p.H438R]REDLQKA	IVKRKREDL	PAAD,PRAD
ANKRD50	c.1909G>A	p.V637M	WTALRSAAWGGHTEVVSALLYAGVK[p.V637M]MDCADADSRTALRAAAWGGHEDIVLN	ALLYAGVKM,SALLYAGVKM	TGCT
ANKRD6	c.1435C>T	p.R479C	TQHQMRVLDKLMVERLSAERTECLN[p.R479C]CLQQHSDTEKHEGEKRQISLVDELKT	CLQQHSDTEK,AERTECLNCL	CRC
ANO2	c.1000C>T	p.R334C	PLHDGEYDSPEDDMNDRKLLYQEWA[p.R334C]CYGVFYKFQPIDLIRKYFGEKIGLYF	YQEWACYGV,WACYGVFYK,ACYGVFYKF,LLYQEWACY,EWACYGVFY,QEWACYGVF,LYQEWACYGV,YQEWACYGVF,WACYGVFYKF,KLLYQEWACY,EWACYGVFYK,QEWACYGVFY	GBM
ANO3	c.121G>T	p.A41S	GMNISKSEITKETSLKPSRRSLPCL[p.A41S]SQSYAYSKSLSQSTSLFQSTESESQA	LSQSYAYSK,SLPCLSQSY,SLPCLSQSYA,CLSQSYAYSK,RSLPCLSQSY,SQSYAYSKSL,LPCLSQSYAY	LUAD
ANO3	c.2868G>T	p.M956I	IAYLIPDVPKGLHDRIRREKYLVQE[p.M956I]IMYEAELEHLQQQRRKSGQPVHHEWP	LVQEIMYEA,KYLVQEIMY,IMYEAELEH,REKYLVQEI,EKYLVQEIM,QEIMYEAEL,YLVQEIMYEA,IMYEAELEHL,RREKYLVQEI,REKYLVQEIM,EKYLVQEIMY,VQEIMYEAEL	CESC
ANXA6	c.692G>A	p.R231Q	RSKQHLRLVFDEYLKTTGKPIEASI[p.R231Q]QGELSGDFEKLMLAVVKCIRSTPEYF	IQGELSGDF,IEASIQGEL	HNSC
AOC3	c.237_238insG	p.L79fs	QSQLFADLSREELTAVMRFLTQRLG[p.L79fs]ARAGGCSPGPALGQLCLLSGVAAASQGCSPGSLGQQGEPPTCPGGTGHRLLWQATPAQRE*	GQLCLLSGV,CLLSGVAAA,RLLWQATPA,RFLTQRLGA,FLTQRLGAR,LWQATPAQR,SPGPALGQL,GPALGQLCL,CPGGTGHRL,TQRLGARAG,SQGCSPGSL,FLTQRLGARA,RFLTQRLGAR,LLWQATPAQR,GPALGQLCLL,CPGGTGHRLL,MRFLTQRLGA,GQLCLLSGVA,HRLLWQATPA	STAD
AOX1	c.1520C>T	p.A507V	GRHWNEQMLDIACRLILNEVSLLGS[p.A507V]VPGGKVEFKRTLIISFLFKFYLEVSQ	LLGSVPGGK,NEVSLLGSV,LLGSVPGGKV,SLLGSVPGGK,SVPGGKVEFK,GSVPGGKVEF	GBM
AP1G1	c.2168G>T	p.R723L	NDIAAGIPSITAYSKNGLKIEFTFE[p.R723L]LSNTNPSVTVITIQASNSTELDMTDF	ELSNTNPSV,LKIEFTFEL,FELSNTNPS,IEFTFELSN,GLKIEFTFEL,IEFTFELSNT,FELSNTNPSV	LUAD
AP1G2	c.727G>A	p.D243N	PQLVHILRTLVTMGYSTEHSISGVS[p.D243N]NPFLQVQILRLLRILGRNHEESSETM	GVSNPFLQV,NPFLQVQIL,SISGVSNPF,SISGVSNPFL,HSISGVSNPF,NPFLQVQILR,VSNPFLQVQI	HNSC
AP3S1	c.121_124deiAAGA	p.K41fs	LSKFYQPYSEDTQQQIIRETFHLVS[p.K41fs]EMKMFVIS*	LVSEMKMFV,TFHLVSEMK,ETFHLVSEM,FHLVSEMKM,HLVSEMKMF,SEMKMFVIS,RETFHLVSE,HLVSEMKMFV,LVSEMKMFVI,ETFHLVSEMK,RETFHLVSEM,FHLVSEMKMF	PAAD
AP4B1	c.826C>T	p.R276W	VVMGATKLFLILAKMFPHVQTDVLV[p.R276W]WVKGPLLAACSSFSRELCFVALCHVR	VQTDVLVWV,VLVWVKGPL,QTDVLVWVK,HVQTDVLVW,VLVWVKGPLL,HVQTDVLVWV,VQTDVLVWVK,DVLVWVKGPL	PRAD

【０６８１】

【表２３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
APBA1	c.1870G>A	p.E624K	LIAQSIGQAFSVAYQEFLRANGINP[p.E624K]KDLSQKEYSDLLNTQDMYNDDLIHFS	FLRANGINPK,GINPKDLSQK,NPKDLSQKEY	CRC
APBA1	c.2190G>T	p.K730N	QIMSINGTSLVGLPLSTCQSIIKGL[p.K730N]NNQSRVKLNIVRCPPVTTVLIRRPDL	GLNNQSRVK,KGLNNQSRVK,IIKGLNNQSR	CRC
APBB2	c.729_730insC	p.T243fs	EDGQVATVSSSPETKKDHPKTGAKT[p.T243fs]RLCTAPDPEPGTER*	GAKTRLCTA,KTRLCTAPD,KTRLCTAPDP,HPKTGAKTRL	LUAD
APC	c.2540delA	p.E847fs	PYLNTTVLPSSSSSRGSLDSSRSEK[p.E847fs]IEVWRENAELV*	SSRSEKIEV,EVWRENAEL,EVWRENAELV,SSRSEKIEVW,IEVWRENAEL	CRC
APC	c.4060delT	p.F1354fs	PRTKSSRLQGSSLSSESARHKAVEF[p.F1354fs]LQERNLPPKVVLRHPKVHLNTMFRRPHSCLADVLLSVHLIVLRVVRLPAPFRVNHAVEW*	CLADVLLSV,VLLSVHLIV,LLSVHLIVL,TMFRRPHSC,SVHLIVLRV,KVHLNTMFR,LSVHLIVLR,VVRLPAPFR,RVVRLPAPF,KVVLRHPKV,VLRHPKVHL,MFRRPHSCL,VLRVVRLPA,KAVEFLQER,NLPPKVVLR,HLIVLRVVR,DVLLSVHLI,HPKVHLNTM,RPHSCLADV,APFRVNHAV,ARHKAVEFL,RNLPPKVVL,FRVNHAVEW,LPAPFRVNH,VEFLQERNL,QERNLPPKV,ADVLLSVHL,TMFRRPHSCL,VLLSVHLIVL,SVHLIVLRVV,HLIVLRVVRL,FLQERNLPPK,KVHLNTMFRR,RVVRLPAPFR,SARHKAVEFL,RNLPPKVVLR,MFRRPHSCLA,VVRLPAPFRV,LLSVHLIVLR,DVLLSVHLIV,LSVHLIVLRV,HPKVHLNTMF,RPHSCLADVL,LPAPFRVNHA,NTMFRRPHSC,LQERNLPPKV,RHPKVHLNTM,HLNTMFRRPH,CLADVLLSVH,LRVVRLPAPF,ADVLLSVHLI	CRC
APOB	c.128C>T	p.A43V	LLLLAGARAFEEEMLENVSLVCPKD[p.A43V]VTRFKHLRKYTYNYEAESSSGVPGTA	VTRFKHLRK,LVCPKDVTR,DVTRFKHLR,VTRFKHLRKY,SLVCPKDVTR,DVTRFKHLRK,LVCPKDVTRF	CRC
APOB	c.2917C>A	p.L973M	TKTEVIPPLIENRQSWSVCKQVFPG[p.L973M]MNYCTSGAYSNASSTDSASYYPLTGD	GMNYCTSGA,KQVFPGMNY,MNYCTSGAV,GMNYCTSGAY,SVCKQVFPGM,CKQVFPGMNY,KQVFPGMNYC	LUAD
APOB	c.9306C>A	p.F3102L	FLSPSAQQASWQVSARFNQYKYNQN[p.F3102L]LSAGNNENIMEAHVGINGEANLDFLN	NQYKYNQNL,YKYNQNLSA,NLSAGNNENI,QYKYNQNLSA,FNQYKYNQNL,NQYKYNQNLS,YKYNQNLSAG,LSAGNNENIM	UCEC
APOB	c.9406C>T	p.R3136C	MEAHVGINGEANLDFLNIPLTIPEM[p.R3136C]CLPYTIITTPPLKDFSLWEKTGLKEF	TIPEMCLPY,PEMCLPYTI,LTIPEMCLPY,PEMCLPYTII,IPLTIPEMCL,IPEMCLPYTI	CRC
APOBR	c.2519G>T	p.R840L	SQVEAFESREGGPWGGRVEAEESAG[p.R840L]VEDSCGLDPAGSQTARAEGMGAMVEA	VEAEESAGV,VEDSCGLDPA	LUAD
APOD	c.344C>T	p.S115L	IEGEATPVNLTEPAKLEVKFSWFMP[p.S115L]LAPYWILATDYENYALVYSCTCIIQL	FMPLAPYWI,WFMPLAPYW,KFSWFMPLA,SWFMPLAPY,MPLAPYWIL,VKFSWFMPL,FSWFMPLAPY,FMPLAPYWIL,SWFMPLAPYW,WFMPLAPYWI,EVKFSWFMPL,VKFSWFMPLA,MPLAPYWILA	CESC
APOE	c.388T>C	p.C130R	EETRARLSKELQAAQARLGADMEDV[p.C130R]RGRLVQYRGEVQAMLGQSTEELRVRL	RGRLVQYRG,MEDVRGRLV,DVRGRLVQYR	ACC
APOOL	c.412A>C	p.I138L	PKMGVITVSGLAGLVSARKGSKFKK[p.I138L]LTYPLGLATLGATVCYPVQSVIIAKV	KLTYPLGLA,KFKKLTYPL,GSKFKKLTY,KKLTYPLGL,LTYPLGLATL,KFKKLTYPLG,KGSKFKKLTY,SKFKKLTYPL,FKKLTYPLGL	CLL
APPL1	c.2002C>T	p.R668W	ERVKERQQKELNKQKQIEKDLEEQS[p.R668W]WLIAASSRPNQASSEGQFVVLSSSQS	SWLIAASSR,LEEQSWLIA,EEQSWLIAA,QSWLIAASSR,IEKDLEEQSW,LEEQSWLIAA,EEQSWLIAAS,KDLEEQSWLI	CRC
AQP10	c.782A>T	p.Q261L	SAGNGWWWVPVVAPLVGATVGTATY[p.Q261L]LLLVALHHPEGPEPAQDLVSAQHKAS	GTATYLLLV,ATYLLLVAL,ATVGTATYL,TVGTATYLL,GTATYLLLVA,ATYLLLVALH,ATVGTATYLL	LUAD
AQP2	c.203A>C	p.N68T	QIAMAFGLGIGTLVQALGHISGAHI[p.N68T]TPAVTVACLVGCHVSVLRAAFYVAAQ	HITPAVTVA,SGAHITPAV,TPAVTVACL,AHITPAVTV,HISGAHITPA,ITPAVTVACL,TPAVTVACLV,AHITPAVTVA	KIRP
AQPEP	c.925G>A	p.A309T	KEDVNGSKWTVTTFSTTPHMPTYLV[p.A309T]TFVICDYDHVNRTERGKEIRIWARKD	HMPTYLVTF,PTYLVTFVI,TYLVTFVIC,LVTFVICDY,MPTYLVTFV,HMPTYLVTFV,PHMPTYLVTF,YLVTFVICDY,MPTYLVTFVI	CRC

【０６８２】

【表２４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	該当癌種
ARAP3	c.3677G>T	p.R1226L	ASLLLKKVPLAQAGCLFTGIRRESP[p.R1226L]LVGLLRCREEPPRLLGSRFQERFFLL	GIRRESPLV,TGIRRESPL,RRESPLVGL,RESPLVGLL,FTGIRRESPL,IRRESPLVGL	LUAD
ARF4	c.446G>A	p.R149H	FANKQDLPNAMAISEMTDKLGLQSL[p.R149H]HNRTWYVQATCATQGTGLYEGLDWLS	SLHNRTWYV,HNRTWYVQA,QSLHNRTWY,LQSLHNRTW,QSLHNRTWYV,LQSLHNRTWY,KLGLQSLHNR,GLQSLHNRTW	CRC
ARFGAP2	c.113G>A	p.S38N	LFKRLRAVPTNKACFDCGAKNPSWA[p.S38N]NITYGVFLCIDCSGVHRSLGVHLSFI	SWANITYGV,NPSWANITY,WANITYGVF,AKNPSWANI,ANITYGVFL,SWANITYGVF,GAKNPSWANI,KNPSWANITY,NITYGVFLCI,WANITYGVFL	PRAD
ARFGAP3	c.896delA	p.N299fs	SLRLAYKDLEIQMKKDEKMNISGKK[p.N299fs]MLTQTDSAWDLEIAEVLFHIQ*	KMLTQTDSA,EIAEVLFHI,KMNISGKKM,DSAWDLEIA,MLTQTDSAW,TQTDSAWDL,LEIAEVLFH,WDLEIAEVL,QTDSAWDLEI,SAWDLEIAEV,KMNISGKKML,EKMNISGKKM,KKMLTQTDSA,KMLTQTDSAW,LEIAEVLFHI,WDLEIAEVLF	PRAD
ARFGEF1	c.4654_4655insC	p.P1552fs	LDIFKTTIPHALLTWRPNSGETAPP[p.P1552fs]TSISCK*	ETAPPTSIS,GETAPPTSI,ETAPPTSISC	STAD
ARFGEF1	c.4894G>A	p.D1632N	KFPEQKLFAALLIKCVVQLELIQTI[p.D1632N]NNIVFFPATSKKEDAENLAAAQRDAV	ELIQTINNI,LIQTINNIV,QTINNIVFF,IQTINNIVF,TINNIVFFPA,ELIQTINNIV,IQTINNIVFF,LIQTINNIVF,LELIQTINNI	CRC
ARFIP2	c.257G>T	p.R86L	GLIPTGSGRHPSHSTTPSGPGDEVA[p.R86L]LGIAGEKFDIVKKWGINTYKCTKQLL	VALGIAGEK,ALGIAGEKF,DEVALGIAG,VALGIAGEKF,DEVALGIAGE	LUAD
ARHGAP24	c.103A>G	p.T35A	NPQQGQGRQNAIKCGWLRKQGGFVK[p.T35A]AWHTRWFVLKGDQLYYFKDEDETKPL	KAWHTRWFV,AWHTRWFVL,GFVKAWHTR,RKQGGFVKA,KQGGFVKAW,FVKAWHTRW,VKAWHTRWF,AWHTRWFVLK,GFVKAWHTRW,KAWHTRWFVL,FVKAWHTRWF,RKQGGFVKAW	TGCT
ARHGAP32	c.3757G>A	p.E1253K	LEFADKSPTPPNLPSDKIYPPSGSP[p.E1253K]KENTSTATMTYMTTTPATAQMSTKEA	SPKENTSTA,KENTSTATM,KIYPPSGSPK,SPKENTSTAT,KENTSTATMT	CRC
ARHGAP36	c.382C>T	p.R128C	GQQRAVSHKTFGISLEEVLVNEFTR[p.R128C]CKHLELTATMQVEEATGQAAGRRRGN	LVNEFTRCK,FTRCKHLEL,CKHLELTAT,NEFTRCKHL,VLVNEFTRCK,CKHLELTATM	CRC
ARHGAP36	c.440C>T	p.A147V	VNEFTRRKHLELTATMQVEEATGQA[p.A147V]VGRRRGNVVRRVFGRIRRFFSRRRNE	VGRRRGNVV,VEEATGQAV,VGRRRGNVVR	CRC
ARHGAP36	c.47C>A	p.P16H	MGGCIPFLKAARALC[p P16H]HRIMPPLLLSAFIFLVSVLGGAPGH	KAARALCHR,AARALCHRI,RALCHRIMP,LKAARALCH,ARALCHRIM,HRIMPPLLL,ALCHRIMPPL,KAARALCHR!,AARALCHRIM,RALCHRIMPP,HRIMPPLLLL	LUAD
ARHGAP5	c.2071A>T	p M691L	ESLSFIGEFIGKIRTEASQIRKDKY[p.M691L]LANLPFTLILANQRDSISKNLPILRH	YLANLPFTL,KYLANLPFT,QIRKDKYLA,LANLPFTLI,DKYLANLPF,SQIRKDKYL,RKDKYLANL,YLANLPFTLI,KYLANLPFTL,KDKYLANLPF,LANLPFTLIL	GBM
ARHGAP5	c.2670delT	p.D890fs	RAFLSEVQDTIPVQLVAVTDSQADF[p.D890fs]LKMRLSKS*	VTDSQADFL,FLKMRLSKS,DFLKMRLSK,VTDSQADFLK,SQADFLKMRL,DSQADFLKMR	CRC,STAD
ARHGAP9	c.409C>T	p.R137C	QQVSLAEGDRFLLLRKTNSDWWLAR[p.R137C]CLEAPSTSRPIFVPAAYMIEESIPSQ	SDWWLARCL,WLARCLEAPS	BRCA
ARHGEF17	c.1844delC	p.A615fs	VQEARQVFEKIQRMGAQQDDGSDAP[p.A615fs]LEALTGQGM*	LEALTGQGM,QQDDGSDAPL	STAD
ARHGEF5	c.1460A>G	p.E487G	PISLLGSFLTEESPDKEIDQNSQQE[p.E487G]GSRLRKGTVSSQGTEVVFASASVTPP	GSRLRKGTV,SQQEGSRLRK	KIRC
ARHGEF5	c.4535delC	p.S1512fs	EKLRWISALAMPREELDLLECYNSP[p.S1512fs]RYSAFEPTSPERMMNWHWRKPTW*	RMMNWHWRK,NWHWRKPTW,CYNSPRYSA,LLECYNSPR,YNSPRYSAF,LECYNSPRY,LLECYNSPRY,MMNWHWRKPT,SAFEPTSPER,CYNSPRYSAF,RMMNWHWRKP,DLLECYNSPR,SPRYSAFEPT,MNWHWRKPTW,FEPTSPERMM,SPERMMNWHW	STAD
ARID1A	c.1841C>T	p.S614L	QTAYSQQRFPPPQELSQDSFGSQAS[p.S614L]LAPSMTSSKGGQEDMNLSLQSRPSSL	SLAPSMTSS,LAPSMTSSK,DSFGSQASL,SQASLAPSM,SLAPSMTSSK,DSFGSQASLA,GSQASLAPSM,SQASLAPSMT	BLCA
ARID1A	c.3211delA	p.K1071fs	KPLDLYRLYVSVKEIGGLTQVNKNK[p.K1071fs]NGGNLQPTSMWAHQAVLPAP*	SMWAHQAVL,NLQPTSMWA,TSMWAHQAV,WAHQAVLPA,LQPTSMWAH,TSMWAHQAVL,SMWAHQAVLP,MWAHQAVLPA	STAD

【０６８３】

【表２５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
ARID1A	c.3972delC	p.Y1324fs	STGAPQPNLMPSNPDSGMYSPSRYP[p.Y1324fs]RSSSSSSSNDMIPMAISSPPKAPLLAAPSPASRLQCINSNSRITSGQWMAHMALLPSGTKGRCTACHTALGRGSLSSSSCPQPSPSLPASNKLPSLPLSKMYTTSMAMPILPLPQLLLSADQQAAPRTNFHSSLAETVSLHPLAPMPSKTCHHK*	GQWMAHMAL,KMYTTSMAM,YTTSMAMPI,SMAMPILPL,HMALLPSGT,LLSADQQAA,MALLPSGTK,KLPSLPLSK,PMAISSPPK,QWMAHMALL,MYSPSRYPR,KGRCTACHT,LSKMYTTSM,RTNFHSSLA,HPLAPMPSK,LAAPSPASR,TACHTALGR,HTALGRGSL,TTSMAMPIL,ETVSLHPLA,YPRSSSSSS,IPMAISSPP,SPASRLQCI,LPASNKLPS,LPSLPLSKM,MPILPLPQL,APRTNFHSS,QQAAPRTNF,SSSNDMIPM,VSLHPLAPM,SSSSSSNDM,ISSPPKAPL,SRITSGQWM,MAHMALLPS,AHMALLPSG,RCTACHTAL,SNKLPSLPL,SKMYTTSMA,FHSSLAETV,SSLAETVSL,AETVSLHPL,LPLPQLLLS,GQWMAHMALL,AMPILPLPQL,LLLSADQQAA,WMAHMALLPS,KLPSLPLSKM,GMYSPSRYPR,HMALLPSGTK,CTACHTALGR,MYTTSMAMPI,IPMAISSPPK,RLQCINSNSR,KGRCTACHTA,ASNKLPSLPL,LSKMYTTSMA,TSMAMPILPL,RTNFHSSLAE,ITSGQWMAHM,LLAAPSPASR,LSADQQAAPR,SSNDMIPMAI,YTTSMAMPIL,TVSLHPLAPM,YPRSSSSSSS,SPPKAPLLAA,APLLAAPSPA,CPQPSPSLPA,SPSLPASNKL,LPASNKLPSL,MPILPLPQLL,APRTNFHSSL,SKMYTTSMAM,LPSLPLSKMY,SSSSSSSNDM,SSSSNDMIPM,ISSPPKAPLL,LAAPSPASRL,LQCINSNSRI,SGQWMAHMAL,GRCTACHTAL,SSCPQPSPSL,KMYTTSMAMP,DQQAAPRTNF,QQAAPRTNFH,HSSLAETVSL,LAETVSLHPL,LPLPQLLLSA,AETVSLHPLA	STAD
ARID1A	c.5542delG	p.G1848fs	VDCSDKLGRVQEFDSGLLHWRIGGG[p.G1848fs]TPLSISRPTSRARQSCCLPGLTHPAHQPLGSM*	RQSCCLPGL,CLPGLTHPA,LSISRPTSR,ISRPTSRAR,RARQSCCLP,LTHPAHQPL,RPTSRARQS,WRIGGGTPL,LPGLTHPAH,GLTHPAHQPL,LLHWRIGGGT,SISRPTSRAR,HWRIGGGTPL,TSRARQSCCL,RARQSCCLPG,RPTSRARQSC,HPAHQPLGSM,RIGGGTPLSI,ARQSCCLPGL,RQSCCLPGLT	STAD
ARID1A	c.6415delC	p.P2139fs	RLVLETLSKLSIQDNNVDLILATPP[p.P2139fs]SAAWRSCIALWCASSVTERTRCAGRWLWYCWPTWLRGTAWQLVPLQCRRAVSATSWAS*	IALWCASSV,ALWCASSVT,WLRGTAWQL,GTAWQLVPL,ILATPPSAA,AWRSCIALW,RWLWYCWPT,WLWYCWPTW,LWYCWPTWL,RTRCAGRWL,RAVSATSWA,RCAGRWLWY,WYCWPTWLR,QLVPLQCRR,WPTWLRGTA,VPLQCRRAV,SAAWRSCIA,LATPPSAAW,AAWRSCIAL,LQCRRAVSA,RRAVSATSW,CIALWCASSV,WLWYCWPTWL,WLRGTAWQL,V,CAGRWLWYCW,RWLWYCWPTW,TWLRGTAWQL,RTRCAGRWLW,LATPPSAAWR,LWCASSVTER,VTERTRCAGR,LWYCWPTWLR,SAAWRSCIAL,WPTWLRGTAW,ILATPPSAAW,AAWRSCIALW,TERTRCAGRW,RGTAWQLVPL,LQCRRAVSAT,CRRAVSATSW,RAVSATSWAS	STAD
ARID3A	c.1649_1650delGA	p.G550fs	NGIMYTGVLFAQPPAPTPTSAPNKG[p.G550fs]RRRRRQQQQRRRPGRKHRNQRRPGWASGAVHTLHIYLK*	QQRRRPGRK,AVHTLHIYL,GAVHTLHIY,WASGAVHTL,RPGWASGAV,NQRRPGWAS,AVHTLHIYLK,GWASGAVHTL,QQQRRRPGRK,SGAVHTLHIY,RQQQQRRRPG	CLL
ARID4A	c.3462T>A	p.D1154E	LNVSKPQKLARSPARISPHIKDGEK[p.D1154E]EKHREKHPNSSPRTYKWSFQLNELDN	HIKDGEKEK	CLL
ARL13B	c.1073G>T	p.R358L	ETDRPSLESANGKKKTKKLRMKRNH[p.R358L]LVEPLNIDDCAPESPTPPPPPPPVGW	KLRMKRNHL,RMKRNHLVE,LRMKRNHLV,KRNHLVEPL,KLRMKRNHLV,RMKRNHLVEP,MKRNHLVEPL,KKLRMKRNHL	LUAD
ARL16	c.16G>A	p.G6R	MRVAG[p.G6R]RRALSRGAELRVPGGAKHGMCLLLGA	RVAGRRALS,MRVAGRRAL,RVAGRRALSR,AGRRALSRGA,RRALSRGAEL	SKCM
ARL6IP1	c.223A>T	p.M75L	GVVSLVFLIIYYLDPSVLSGVSCFV[p.M75L]LFLCLADVLVPILAPRIFGSNKWTTE	GVSCFVLFL,SGVSCFVLF,VLFLCLADY,LSGVSCFVL,VLSGVSCFVL,VLFLCLADYL,LSGVSCFVLF,FVLFLCLADY	MM
ARMC3	c.1540G>A	p.A514T	LRSKNDEVRKHASWAVMVCAGDELT[p.A514T]TNELCRLGALDILEEVNVSGTRKNKF	TTNELCRLGA	TGCT
ARMC4	c.64G>A	p.E22K	MGVALRKLTQWTAAGHGTGIL[p.E22K]KITPLNEAILKEIIVFVESFIYKHPQ	KITPLNEAI,AGHGTGILK,TGILKITPL,LKITPLNEA,ILKITPLNEA,AAGHGTGILK,LKITPLNEAI	SKCM
ARNTL	c.1184C>T	p.T395M	GTSCYEYFHQDDIGHLAECHRQVLQ[p.T395M]MREKITTNCYKFKIKDGSFITLRSRW	RQVLQMREK,LQMREKITT,AECHRQVLQM,RQVLQMREKI,LQMREKITTN,MREKITTNCY	CRC
ARPC1A	c.636C>A	p.F212L	SKMPFGQLMSEFGGSGTGGWVHGVS[p.F212L]LSASGSRLAWVSHDSTVSVADASKSV	WVHGVSLSA,SLSASGSRL,GGWVHGVSL,SLSASGSRLA,GVSLSASGSR,VSLSASGSRL,LSASGSRLAW	LUSC

【０６８４】

【表２６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
ARPP21	c.1013G>A	p.R338H	SSSENELKWSDHQRAWSSTDSDSSN[p.R338H]HNLKPAMTKTASFGGITVLTRGDSTS	HNLKPAMTK,SNHNLKPAM,SSNHNLKPAM	CRC
ARPP21	c.388delA	p.I130fs	HNVEKQDIATYYCALWEVHSKLGKK[p.I130fs]SRYLVPEQSLSLQINNLMQMFPPSPLFFFLQLLKQSSRRLEHTFVFLRNFSLMLLRYIGKKRRATRFWDPRRGTP*	SLSLQINNL,MQMFPPSPL,RLEHTFVFL,FVFLRNFSL,FLRNFSLML,LQINNLMQM,LFFFLQLLK,LMLLRYIGK,MLLRYIGKK,RNFSLMLLR,RATRFWDPR,RYLVPEQSL,QMFPPSPLF,MFPPSPLFF,RRLEHTFVF,VFLRNFSLM,HSKLGKKSR,KLGKKSRYL,LGKKSRYLV,KSRYLVPEQ,KQSSRRLEH,SSRRLEHTF,RYIGKKRRA,IGKKRRATR,ATRFWDPRR,NFSLMLLRY,LLRYIGKKR,SPLFFFLQL,LLKQSSRRL,YIGKKRRAT,QINNLMQMF,HTFVFLRNF,SKLGKKSRY,LSLQINNLM,LRNFSLMLL,GKKRRATRF,KKRRATRFW,FPPSPLFFF,PPSPLFFFL,KLGKKSRYLV,YLVPEQSLSL,LMQMFPPSPL,FVFLRNFSLM,FLRNFSLMLL,SLSLQINNLM,PLFFFLQLLK,RLEHTFVFLR,SLMLLRYIGK,LMLLRYIGKK,LQINNLMQMF,MQMFPPSPLF,QMFPPSPLFF,MFPPSPLFFF,RRLEHTFVFL,TFVFLRNFSL,VFLRNFSLML,KSRYLVPEQS,SSRRLEHTFV,HTFVFLRNFS,RATRFWDPRR,ATRFWDPRRG,HSKLGKKSRY,RNFSLMLLRY,FLQLLKQSSR,MLLRYIGKKR,LLRYIGKKRR,YIGKKRRATR,FPPSPLFFFL,SPLFFFLQLL,SRYLVPEQSL,SLQINNLMQM,LKQSSRRLEH,KQSSRRLEHT,QSSRRLEHTF,SRRLEHTFVF,VPEQSLSLQI	STAD
ARRB2	c.295A>C	p.T99P	LSFRKDLFIATYQAFPPVPNPPRPP[p.T99P]PRLQDRLLRKLGQHAHPFFFTVRMPL	RPPPRLQDRL	TGCT
ARRDC4	c.235A>G	p.T79A	ALRLEAQGRATAAWGPSTCPRASAS[p.T79A]AAALAVFSEVEYLNVRLSLREPPAGE	RASASAAAL,ASASAAALA,SASAAALAV,CPRASASAA,ASAAALAVF,AAALAVFSEV,STCPRASASA,RASASAAALA,ASASAAALAV,CPRASASAAA,SASAAALAVF	ACC
ARSD	c.701C>G	p.A234G	LGILTLAAGQTCGFFSVSARAVTGM[p.A234G]GGVGCLFFISWYSSFGFVRRWNCILM	MGGVGCLFF,SARAVTGMG,GMGGVGCLF,GMGGVGCLFF,SARAVTGMGG,TGMGGVGCLF	KIRC
ARSD	c.701_709delCCGGCGTGG	p.AGV234del	LGILTLAAGQTCGFFSVSARAVTGM[p.AGV234del]GCLFFISWYSSFGFVRRWNCILMRNHDVTEQPMV	TGMGCLFFI,VTGMGCLFF,SARAVTGMG,AVTGMGCLF,GMGCLFFISW,MGCLFFISWY,RAVTGMGCLF,AVTGMGCLFF	KIRC
ARSG	c.391G>A	p.V131I	FAVTSVGGLPLNETTLAEVLQQAGY[p.V131I]ITGIIGKWHLGHHGSYHPNFRGFDYY	QQAGYITGI,EVLQQAGYI,LQQAGYITG,LQQAGYITGI,QQAGYITGII,AGYITGIIGK,GYITGIIGKW,AEVLQQAGYI	CRC
ART1	c.729delC	p.I243fs	IWTCLGAPIKGYSFFPGEEEVLIPP[p.I243fs]LRPSK*	LIPPLRPSK,EEEVLIPPL,VLIPPLRPSK,GEEEVLIPPL	STAD
ASB16	c.745A>G	p.T249A	QHVALYLEHGADVGLRTSQGETALN[p.T249A]AACAGAEGPGSCRRHQAAARRLLEAG	ALNAACAGA,ETALNAACA,SQGETALNA,GETALNAAC,SQGETALNAA,GETALNAACA	ACC
ASCC1	c.619C>T	p.H207Y	QEEVLAKCSMDHGVDSSIFQNPKKL[p.H207Y]YLTIGMLVLLSEEEIQQTCEMLQQCK	YLTIGMLVL,FQNPKKLYL,KLYLTIGML,LYLTIGMLV,IFQNPKKLY,NPKKLYLTI,KKLYLTIGM,KLYLTIGMLV,YLTIGMLVLL,IFQNPKKLYL,LYLTIGMLVL,SIFQNPKKLY,KKLYLTIGML	CESC
ASCC2	c.1094G>T	p.R365L	CDNIQGFIEEFLQIFSSLLQEKRFL[p.R365L]LDYDALFPVAEDISLLQQASSVLDET	LLQEKRFLL,FLLDYDALF,RFLLDYDAL,QEKRFLLDY,LDYDALFPV,SLLQEKRFLL,FLLDYDALFP,LLDYDALFPV,RFLLDYDALF,LQEKRFLDY,KRFLLDYDAL,LDYDALFPVA	LUAD
ASCC3	c.3590G>A	p.R1197Q	VKQCVHQIPSVMMEASIQPITRTVL[p.R1197Q]QVTLSIYADFTWNDQVHGTVGEPWWI	TVLQVTLSI,VLQVTLSIY,LQVTLSIYA,VLQVTLSIYA,ITRTVLQVTL,RTVLQVTLSI,TVLQVTLSIY,QPITRTVLQV	CRC
ASCC3	c.407G>A	p.R136Q	ETKAIKQMFGPFPSSSATAACNATN[pR136Q]QIISHFSQDDLTALVQMTEKEHGDRV	ATNQIISHF,TAACNATNQI,NATNQIISHF	UCEC
ASCL4	c.105delC	p.D35fs	ALPYSLRTAPLGVPGTLPGLPRRDP[p.D35fs]SGSPCVWTPRAGSGRAAAAHGDGSTCPCRWTAPSSPPSSASATSASGSGCAA*	RAGSGRAAA,STCPCRWTA,WTAPSSPPS,TPRAGSGRA,APSSPPSSA,DPSGSPCVW,RAGSGRAAAA,RWTAPSSPPS,SGSPCVWTPR,TPRAGSGRAA	STAD
ASIC2	c.137G>T	p.R46L	RMAREEPAPAALAAAGQPGGGRGGE[p.R46L]LALQGPGVARRGRPSLSRAKLHGLRH	ELALQGPGV,GELALQGPG,QPGGGRGGEL,GELALQGPGV	KIRP

【０６８５】

【表２７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	検体的長鎖
ASPDH	c.797A>G	p.Q266R	AVHTRRENPAEPGAVTGSATVTAFW[p.Q266R]RSLLACCQLPSRPGIHLC*	SATVTAFWR,TAFWRSLLA,RSLLACCQL,TVTAFWRSL,VTAFWRSLL,GSATVTAFWR,ATVTAFWRSL,TVTAFWRSLL,VTAFWRSLLA,WRSLLACCQL	ACC
ASPM	c.719C>T	p.S240F	EENKIPISPISPAFNECHGATCLPL[p.S240F]FVRRSTTYSSLHASENRELLNVHSAN	ATCLPLFVR,HGATCLPLF,FVRRSTTYS,LFVRRSTTY,TCLPLFVRR,LPLFVRRST,ATCLPLFVRR,LPLFVRRSTT,PLFVRRSTTY,CHGATCLPLF	LUAD
ASPN	c.201delT	p.F67fs	DDDDDDDDDEDNSLFPTREPRSHFF[p.F67fs]HLICFQCVHLDVSAIHELYIAQI*	DVSAIHELY,SHFFHLICF,CFQCVHLDV,RSHFFHLIC,EPRSHFFHL,HLICFQCVH,LDVSAIHEL,HLICFQCVHL,HLDVSAIHEL,AIHELYIAQI,RSHFFHLICF,DVSAIHELYI,EPRSHFFHLI,REPRSHFFHL,FQCVHLDVSA,LDVSAIHELY	STAD
ASTN2	c.661_663delCTG	p.L221del	EIVEEQMHILHISVMGGLIALLLLL[p.L221del]VFTVALYAQRRWQKRRRIPQKSASTEAT	LIALLLLV,ALLLLLVFT,IALLLLLVF,GLIALLLLV,ALLLLLVFTV,LIALLLLVF	PRAD
ASXL2	c.3242C>T	p.S1081L	EGLSKATQDQILQTLIQRVRRQNLL[p.S1081L]LVVPPSQFNFAHSGFQLEDISTSQRF	RVRRQNLLL,LLVVPPSQF,RRQNLLLVV,RQNLLLVVP,RVRRQNLLLV,LLLVVPPSQF,LVVPPSQFNF,RQNLLLVVP	LUSC
ASXL3	c.2618delA	p.E873fs	SIPELASTEMIKVKNHSVLQRTEKK[p.E873fs]CYLHHWNYLSFLKGQIIREMSFHLLNYRTSNISHQWIRLHFQKALEIKHISKGVHRVG*	EMSFHLLNY,YLHHWNYLS,IIREMSFHL,YLSFLKGQI,LLNYRTSNI,HISKGVHRV,MSFHLLNYR,ALEIKHISK,HWNYLSFLK,QWIRLHFQK,CYLHHWNYL,LHHWNYLSF,SHQWIRLHF,WIRLHFQKA,KCYLHHWNY,RTSNISHQW,SFLKGQIIR,SNISHQWIR,EIKHISKGV,GQIIREMSF,LQRTEKKCY,HHWNYLSFL,LSFLKGQII,LKGQIIREM,REMSFHLLN,IRLHFQKAL,LHFQKALEI,FQKALEIKH,YLHHWNYLSF,HLLNYRTSNI,YLSFLKGQI,FLKGQIIREM,QIIREMSFHL,IIREMSFHLL,RLHFQKALEI,HQWIRLHFQK,KALEIKHISK,HHWNYLSFLK,LSFLKGQIIR,CYLHHWNYLS,NYLSFLKGQI,ISHQWIRLHF,KCYLHHWNYL,RTSNISHQWI,KKCYLHHWNY,REMSFHLLNY,EMSFHLLNYR,TSNISHQWIR,MSFHLLNYRT,WIRLHFQKAL,LQRTEKKCYL,LHHWNYLSFL,KGQIIREMSF,LNYRTSNISH,YRTSNISHQW,FQKALEIKHI,LEIKHISKGV,KHISKGVHRV,TEKKCYLHHW	STAD
ASXL3	c.4409C>A	p.P1470Q	NRADNSGKPQQPPGGFAPAAINRSI[p.P1470Q]QCKVIVDHSTTLTSSLSLTVSVESSE	AINRSIQCK,RSIQCKVIV,AINRSIQCKV,AAINRSIQCK	LUAD
ATAD5	c.913A>G	p.I305V	EIPDSTMSICVPSETVDEIVKSGYI[p.I305V]GESENSEISQQVRFKTVTVLAQVHPI	YIGESENSEI	TGCT
ATM	c.2399C>T	p.S800F	SLRNMMQLCTRCLSNCTKKSPNKIA[p.S800F]FGFFLRLLTSKLMNDIADICKSLASF	KIAFGFFLR,AFGFFLRLL,SPNKIAFGF,KKSPNKIAF,NKIAFGFFL,IAFGFFLRL,KIAFGFFLRL,KSPNKIAFGF,NKIAFGFFLR,SPNKIAFGFF,TKKSPNKIAF,IAFGFFLRLL	CESC
ATP10B	c.3910C>A	p.L1304I	CNSPTNPYWVMEGQLSNPTFYLVCF[p.L1304I]ITPVVALLPRYFFLSLQGTCGKSLIS	YLVCFITPV,LVCFITPVV,FITPVVALL,CFITPVVAL,YLVCFITPVV,FYLVCFITPV,CFITPVVALL,ITPVVALLPR,NPTFYLVCF	UCEC
ATP10D	c.932G>A	p.R311H	AVVGIVVYAGHETKAMLNNSGPRYK[p.R311H]HSKLERRANTDVLWCVMLLVIMCLTG	SGPRYKHSK,RYKHSKLER,GPRYKHSKL,NSGPRYKHSK	CRC
ATP12A	c.2572C>T	p.R858C	LGTDIIPSIALAYEKAESDIMNRKP[p.R858C]CHKNKDRLVNQPLAVYSYLHIGLMQA	IMNRKPCHK,MNRKPCHKNK,DIMNRKPCHK	BLCA
ATP2A1	c.2110G>T	p.G704C	VEPSHKSKIVEYLQSYDEITAMTGD[p.G704C]CVNDAPALKKAEIGIAMGSGTAVAKT	CVNDAPALK,ITAMTGDCV,AMTGDCVNDA,CVNDAPALKK,EITAMTGDCV	KIRC
ATP2A1	c.2457_2458insC	p.R819fs	LVTDGLPATALGFNPPDLDIMDRPP[p.R819fs]PEPQGAPHQWLALLPLHGNRGLCGCSHRGSSCLVVPVR*	HQWLALLPL,GSSCLVVPV,RGLCGCSHR,ALLPLHGNR,SSCLVVPVR,APHQWLALL,LPLHGNRGL,CSHRGSSCL,EPQGAPHQW,LLPLHGNRGL,GSSCLVVPVR,CSHRGSSCLV,LALLPLHGNR,HQWLALLPLH,SHRGSSCLVV,RGSSCLVVPV	STAD
ATP2B4	c.548G>A	p.R183H	SVIIVVLVTAFNDWSKEKQFRGLQC[p.R183H]HIEQEQKFSHRNGQLIQLPVAEIVKQFRGLQCH,CHIEQEQKF,KQFRGLQCH	KQFRGLQCH,CHIEQEQKF,KQFRGLQCH	CLL
ATP2C1	c.2170G>A	p.E724K	GTDVCKEAADMILVDDDFQTIMSAI[p.E724K]KEGKGIYNNIKNFVRFQLSTSIAALT	IMSAIKEGK,AIKEGKGIY,TIMSAIKEGK,SAIKEGKGIY,DFQTIMSAIK,KEGKGIYNNI	UCEC

【０６８６】

【表２８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
ATP6AP2	c.355G>C	p.E119Q	ISYPLENAVPFSLDSVANSIHSLFS[p.E119Q]QETPVVLQLAPSEERVYMVGKANSVF	SLFSQETPV,FSQETPVVL,QETPVVLQL,SLFSQETPVV,HSLFSQETPV,LFSQETPVVL,SQETPVVLQL,QETPVVLQLA	HNSC
ATP6V0A4	c.572G>A	p.R191Q	MTGKLGFIAGVINRERMASFERLLW[p.R191Q]QICRGNVYLKFSEMDAPLEDPVTKEE	SFERLLWQI,WQICRGNVY,FERLLWQIC,LLWQICRGNV,WQICRGNVYL,QICRGNVYLK,LWQICRGNVY,ASFERLLWQI	CRC
ATP6V1A	c.710T>C	p.L237P	RQVRPVTEKLPANHPLLTGQRVLDA[p.L237P]PFPCVQGGTTAIPGAFGCGKTVISQS	VLDAPFPCV,GQRVLDAPF,RVLDAPFPCV,TGQRVLDAPF	THCA
ATP6V1B1	c.1149del C	p.Y383fs	DLTGFITEGQIYVDRQLHNRQIYPP[p.Y383fs]STCSLPCRG*	IYPPSTCSL,RQIYPPSTC,QIYPPSTCSL,RQIYPPSTCS	STAD
ATP6V1C2	c.934_935insAG	p.R312fs	STFPDHKVKVTPLGNPDRPAAGQTD[p.R312fs]KERERVRARVRAPCCAGSR*	KERERVRAR,RERVRARVR,RVRARVRAP,RARVRAPCC,RVRAPCCAG,RAPCCAGSR,RVRARVRAPC,RARVRAPCCA,RVRAPCCAGS,KERERVRARV,RERVRARVRA	STAD
ATP7A	c.2968_2969insA	p.Q990fs	IVETYFPGYNRSISRTETIIRFAFQ[p.Q990fs]SLYHSSVYCMSLFTGTGHSNCCDGGYRSRCSKWHTNKRWRAIGDGS*	HSNCCDGGY,FQSLYHSSV,SLYHSSVYC,LYHSSVYCM,IIRFAFQSL,RFAFQSLYH,GGYRSRCSK,RSRCSKWHT,RCSKWHTNK,CSKWHTNKR,KWHTNKRWR,HTNKRWRAI,RWRAIGDGS,IRFAFQSLY,QSLYHSSVY,SSVYCMSLF,FAFQSLYHS,HSSVYCMSL,MSLFTGTGH,SKWHTNKRW,SLYHSSVYCM,TIIRFAFQSL,HSNCCDGGYR,IIRFAFQSLY,RSRCSKWHTN,KWHTNKRWRA,HTNKRWRAIG,FQSLYHSSVY,HSSVYCMSLF,GHSNCCDGGY,ETIIRFAFQS,FAFQSLYHSS,YHSSVYCMSL,GGYRSRCSKW	KIRC
ATP9A	c.1556G>A	p.R519Q	VYQASSPDEVALVQWTESVGLTLVG[p.R519Q]QDQSSMQLRTPGDQILNFTILQIFPF	LVGQDQSSM,GQDQSSMQL,TLVGQDQSSM	BLCA
ATP9A	c.869G>A	p.R290Q	ASGTVVGVVLYTGRELRSVMNTSNP[p.R290Q]QSKIGLFDLEVNCLTKILFGALVVVS	NTSNPQSKI,NPQSKIGLF,VMNTSNPQSK	UCEC
ATP9B	c.115A>G	p.S39G	AAAAANRKRAAYYSAAGFRPGADRH[p.S39G]GRYQLEDESAHLDEMPLMMSEEGFEN	RPGADRHGRY	ACC
ATR	c.5440delA	p.R1814fs	NYLAADGKSTTWSVRLGQLLLSAKK[p.R1814fs]EISQLFMTH*	AKKEISQLF,KKEISQLFM,KEISQLFMT,SAKKEISQLF,AKKEISQLFM,KEISQLFMTH	UCEC
ATRN	c.590C>A	p.P197Q	LRFNHFATECSWDHLYVYDGDSIYA[p.P197Q]QLVAAFSGLIVPERDGNETVPEVVAT	SIYAQLVAA,QLVAAFSGL,IYAQLVAAF,AQLVAAFSG,AQLVAAFSGL,QLVAAFSGLI,SIYAQLVAAF,DSIYAQLVAA	LUAD
ATRNL1	c.3732A>T	p.L1244F	IAFSQHNTIMDLVQFFVTFFSCFLS[p.L1244F]FLLVAAVVWKIKQTCWASRRREQLLR	FSCFLSFLL,FLSFLLVAA,FFSCFLSFL,LSFLLVAAV,TFFSCFLSF,FLLVAAVVW,FSCFLSFLLV,FFSCFLSFLL,FLSFLLVAAV,VTFFSCFLSF,TFFSCFLSFL,SFLLVAAVVW,LSFLLVAAVV	CLL
ATRX	c.5807A>G	p.K1936R	IASDSDETSMSLSSDDYTKKKKKGK[p.K1936R]RGKKDSSSSGSGSDNDVEVIKVWNSR	YTKKKKKGKR	TGCT
ATXN1	c.651G>T	p.Q217H	GHKAEQQQQQQQQQQQQHQHQQQQQ[p.Q217H]HQQQQQQQQHLSRAPGLTPGSPPPA	HQHQQQQQH,HQQQQQQQQH	LIHC
AURKA	c.1160C>T	p.S387L	RLLKHNPSQRPMLREVLEHPWITAN[p.S387L]LSKPSNCQNKESASKQS*	HPWITANLS,LSKPSNCQNK,LEHPWITANL	CESC
AVIL	c.190G>T	p.G64W	EGDCYVILSTRRVASLLSQDIHFWI[p.G64W]WKDSSQDEQSCAAIYTTQLDDYLGGS	SQDIHFWIW,SQDIHFWIWK,LSQDIHFWIW	LUAD
AVIL	c.896_897insG	p.G299fs	DLLNHDDCYILDQSGTKIYVWKGKG[p.G299fs]SHKG*	VWKGKGSHK,YVWKGKGSHK	KIRC
AVL9	c.102C>A	p.F34L	DGVPRGPVLHIVVVGFHHKKGCQVE[p.F34L]LSYPPLIPGDGHDSHTLPEEWKYLPF	KGCQVELSY,HKKGCQVEL,CQVELSYPP,VELSYPPLI,CQVELSYPPL,KKGCQVELSY	UCEC
AVL9	c.21_22insG	p.G7fs	MEKARRGG[p.G7fs]GWRPPGARTAHRGGRISPQEGLPG*	KARRGGGWR,RTAHRGGRI,RPPGARTAH,GRISPQEGL,KARRGGGWRP,GWRPPGARTA,GARTAHRGGR,MEKARRGGGW	ACC

【０６８７】

【表２９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
AVPR1A	c.1053delT	p.F351fs	ENPTITTTALLGSLNSCCNPWIYMF[p.F351fs]LVAISFKTVFKASHAAKT*	WIYMFLVAI,YMFLVAISF,FLVAISFKT,LVAISFKTV,TVFKASHAA,MFLVAISFK,AISFKTVFK,IYMFLVAIS,KTVFKASHA,VFKASHAAK,VAISFKTVF,ISFKTVFKA,FKTVFKASH,NPWIYMFLV,FLVAISFKTV,AISFKTVFKA,YMFLVAISFK,VAISFKTVFK,TVFKASHAAK,PWIYMFLVAI,IYMFLVAISF,SFKTVFKASH,KTVFKASHAA,LVAISFKTVF,NPWIYMFLVA	STAD
AVPR1B	c.115G>A	p.G39R	RGTLSAPNATTPWLGRDEELAKVEI[p.G39R]RVLATVLVLATGGNLAVLLTLGQLGR	RVLATVLVL,ELAKVEIRV,EIRVLATVL,VEIRVLATV,RVLATVLVLA,KVEIRVLATV,EIRVLATVLV,AKVEIRVLAT,VEIRVLATVL,IRVLATVLVL,EELAKVEIRV	TGCT
AXDND1	c.2790G>T	p.E930D	WRESAKQGTLAQKYLEAMAVIEHMQ[p.E930D]DKLLEVENRARQAEEKFEDAYEKLHH	HMQDKLLEV,AVIEHMQDK,IEHMQDKLL,AVIEHMQDKL	CRC
AXDND1	c.301T>C	p.W101R	CPENLLPPKKIKTPKGTLPRLVDHV[p.W101R]RHHPVRRNKFKYLIDHPVSLTGAGRD	HVRHHPVRR,RHHPVRRNK,RLVDHVRHH,LVDHVRHHPV,HVRHHPVRRN,RHHPVRRNKF	LUAD
AXIN2	c.1988_1994delGGGGGGG	p.W663fs	QSTKKAYPLESARSSPGERASRHHL[p.W663fs]STAGTPAPPPVPTCSPRTLRCLP*	HLSTAGTPA,RASRHHLST,ASRHHLSTA,PTCSPRTLR,TPAPPPVPT,VPTCSPRTL,RASRHHLSTA,ASRHHLSTAG,HHLSTAGTPA	CRC
AXIN2	c.1993_1994insG	p.G665fs	KKAYPLESARSSPGERASRHHLWGG[p.G665fs]QQRAPPHHPPCPPVHPGPCDASPDPTQHAGSAGGGLSQAS*	HLWGGQQRA,GQQRAPPHH	CRC
AXIN2	c.1994delG	p.G665fs	TKKAYPLESARSSPGERASRHHLWG[p.G665fs]ATAGTPAPPPVPTCSPRTLRCLP*	HLWGATAGT,ASRHHLWGA,PTCSPRTLR,TPAPPPVPT,VPTCSPRTL,RHHLWGATA,WGATAGTPA,RASRHHLWGA,ASRHHLWGAT,RHHLWGATAG	STAD
B2M	c.1A>G	p.M1V	[p.M1V]VSRSVALAVLALLSLSGLEAIQRTPK	VSRSVALAV,VSRSVALAVL	OV
B2M	c.37_38delCT	p.L13fs	MSRSVALAVLALLS[p.L13fs]FWPGGYPAYSKDSGLLTSSSREWKVKFPELLCVWVSSIRH*	LLSFWPGGY,LLCVWVSSI,LTSSSREWK,SSSREWKVK,KFPELLCVW,KVKFPELLC,FWPGGYPAY,TSSSREWKV,EWKVKFPEL,LAVLALLSF,SFWPGGYPA,LLTSSSREW,SSREWKVKF,WKVKFPELL,VKFPELLCV,REWKVKFPE,FPELLCVWV,ELLCVWVSSI,ALLSFWPGGY,LLTSSSREWK,TSSSREWKVK,SFWPGGYPAY,KFPELLCVWV,KVKFPELLCV,DSGLLTSSSR,LLCVWVSSIR,LSFWPGGYPA,LTSSSREWKV,YPAYSKDSGL,ALAVLALLSF,LAVLALLSFW,GLLTSSSREW,SSSREWKVKF,REWKVKFPEL,VKFPELLCVW	CRC,STAD
B2M	c.3G>A	p.M1I	[p.M1I]ISRSVALAVLALLSLSGLEAIQRTPK	ISRSVALAV,ISRSVALAVL	HNSC
B3GALNT1	c.434G>A	p.R145Q	QEAEKEDKMLALSLEDEHLLYGDII[p.R145Q]QQDFLDTYNNLTLKTIMAFRWVTEFC	IQQDFLDTY,LYGDIIQQDF,IIQQDFLDTY	CRC
B3GAT1	c.374G>T	p.R125L	AELTRMANTLLHVPNLHWLVVEDAP[p.R125L]LRTPLTARLLRDTGLNYTHLHVETPR	WLVVEDAPL,VEDAPLRTPL	LUAD
B3GNT5	c.88delT	p.F30fs	GRRVKKWQLIIQLFATCFLASLMFF[p.F30fs]GNQSIITL*	FLASLMFFG,LMFFGNQSI,MFFGNQSII,FGNQSIITL,FLASLMFFGN,SLMFFGNQSI,LMFFGNQSII,FFGNQSIITL	STAD
B4GALNT1	c.263_264insG	p.G88fs	PVRIKEQVVGLLAWNNCSCESSGGG[p.G88fs]PPPPLPETSPSY*	PLPETSPSY,PPLPETSPSY	PRAD
BACH1	c.1613G>A	p.R538Q	ESCSAREQECEVKLPFNAQRIISLS[p.R538Q]QNDFQSLLKMHKLTPEQLDCIHDIRR	SQNDFQSLL,AQRIISLSQ,IISLSQNDF,LSQNDFQSL,SLSQNDFQSL,SQNDFQSLLK,RIISLSQNDF,LSQNDFQSLL	CRC
BAG1	c.133G>C	p.G45R	RLRALRPGREPRQSEPPAQRGPPPS[p.G45R]RRPPARSTASGHDRPTRGAAAGARRP	AQRGPPPSR,AQRGPPPSRR,GPPPSRRPPA	ACC
BAI2	c.692C>G	p.A231G	EECGRAAGRACGFAQPGCSCPGEAG[p.A231G]GGSTTTTSPGPPAAHTLSNALVPGGP	GEAGGGSTT,GEAGGGSTTT	TGCT
BAIAP2L2	c.1186G>A	p.V396M	SSASGWFPEAYVKALEEGPVNPMTP[p.V396M]MTPMTSMTSMSPMTPMNPGNELPSRS	NPMTPMTPM,GPVNPMTPM,TPMTPMTSM,MTPMTPMTSM,MTPMTSMTSM,TPMTPMTSMT	KIRP

【０６８８】

【表３０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
BAP1	c.233A>G	p.N78S	IEERRSRRKVSTLVDDTSVIDDDIV[p.N78S]SNMFFAHQLIPNSCATHALLSVLLNC	IVSNMFFAH,DIVSNMFFA,SNMFFAHQL,SNMFFAHQLI,VSNMFFAHQL	KIRC
BAP1	c.679C>T	p.R227C	WTDKARRVIMERIGLATAGEPYHDI[p.R227C]CFNLMAVVPDRRIKYEARLHVLKVNR	PYHDICFNL,DICFNLMAV,YHDICFNLM,GEPYHDICF,HDICFNLMA,PYHDICFNLM,DICFNLMAVV,EPYHDICFNL,HDICFNLMAV	OV
BARX2	c.203G>C	p.R68P	SLVSVCPSLVVRPKPLHSCTGSPSL[p.R68P]PAYPLLSVITRQPTVISHLVPATPGI	TGSPSLPAY,LPAYPLLSV,SPSLPAYPL,CTGSPSLPAY,SLPAYPLLSV,SPSLPAYPLL,LPAYPLLSVI	LUAD
BAX	c.114_115insG	p.M38fs	SEQIMKTGALLLQGFIQDRAGRMGG[p.M38fs]GGTRAGPGPGASGCVHQEAERVSQAHRGRTGQ*	RMGGGGTRA,GTRAGPGPG,RVSQAHRGR,QEAERVSQA,AGRMGGGGTR,GTRAGPGPGA,RMGGGGTRAG,HQEAERVSQA,QEAERVSQAH	STAD
BBOX1	c.526T>G	p.F176V	RLTGASDKPGEVSKLGKRMGFLYLT[p.F176V]VYGHTWQVQDKIDANNVAYTTGKLSF	RMGFLYLTV,TVYGHTWQV,YLTVYGHTW,MGFLYLTVY,FLYLTVYGHT,LTVYGHTWQV,RMGFLYLTVY,LYLTVYGHTW,KRMGFLYLTV	CRC
BBS9	c.802delT	p.F268fs	ALDICIVSFNQSASSVFVLGERNFF[p.F268fs]ALRIMDKFDS*	VLGERNFFA,FALRIMDKF,RNFFALRIM,FVLGERNFFA,VLGERNFFAL,NFFALRIMDK,FFALRIMDKF,GERNFFALRI,ERNFFALRIM	PRAD
BC139719	c.398T>G	p.L133R	SSKSRNAPRSSCGNCGARAPEHPPV[p.L133R]RRVESLNLPLLNGLREEGPGVFSRSV	PPVRRVESL,HPPVRRVESL,RRVESLNLPL	PRAD
BCAS3	c.641C>T	p.T214M	DLHCNKRILVVVLQEKIAAFDSCTF[p.T214M]MKKFFVTSCYPCPGPNMNPIALGSRW	CTFMKKFFV,AFDSCTFMK,TFMKKFFVT,AAFDSCTFM,FMKKFFVTS,MKKFFVTSC,FMKKFFVTSC,AAFDSCTFMK,AFDSCTFMKK,MKKFFVTSCY,IAAFDSCTFM,FDSCTFMKKF	BLCA
BCKDHA	c.111delC	p.H37fs	RGLSQAALLLLRQPGARGLARSHPP[p.H37fs]GSSSSFHLWMTSPSSQGPRRSL*	SSSSFHLWM,RSHPPGSSS,HPPGSSSSF,SSQGPRRSL,GSSSSFHLW,FHLWMTSPS,WMTSPSSQG,MTSPSSQGPR,RGLARSHPPG,RSHPPGSSSS,SHPPGSSSSF,GSSSSFHLWM,FHLWMTSPSS	STAD
BCKDHA	c.385_395del:GGGGACTGGGC	p.G129fs	LCCFWPVGIAAFCLAQKVSLCVGLG[p.G129fs]IKEKNAPQKQRAIYLRREGGR*	SLCVGLGIK,CVGLGIKEK,KQRAIYLRR,IYLRREGGR,APQKQRAIY,KVSLCVGLGI,VSLCVGLGIK,GIKEKNAPQK,KQRAIYLRRE,AIYLRREGGR,APQKQRAIYI	PAAD
BCL11A	c.1735G>A	p.E579K	SMQHFSEAFHQVLGEKHKRGHLAEA[p.E579K]KGHRDTCDEDSVAGESDRIDDGTVNG	HLAEAKGHR,AEAKGHRDT	HNSC
BCL2	c.515A>G	p.N172S	IVAFFEFGGVMCVESVNREMSPLVD[p.N172S]SIALWMTEYLNRHLHTWIQDNGGWDA	LVDSIALWM,SIALWMTEY,EMSPLVDSI,MSPLVDSIA,SPLVDSIAL,REMSPLVDS,DSIALWMTEY,SIALWMTEYL,MSPLVDSIAL,REMSPLVDSI,SPLVDSIALW	DLBCL
BCL2	c.60T>G	p.H20Q	MAHAGRTGYDNREIVMKYI[p.H20Q]QYKLSQRGYEWDAGDVGAAPPGAAPA	VMKYIQYKL,IVMKYIQYK,YIQYKLSQR,IQYKLSQRG,REIVMKYIQ,IVMKYIQYKL,EIVMKYIQYK,IQYKLSQRGY,KYIQYKLSQR,REIVMKYIQY	DLBCL
BCL2	c.97G>A	p.G33R	GYDNREIVMKYIHYKLSQRGYEWDA[p.G33R]RDVGAAPPGAAPAPGIFSSQPGHTPH	YEWDARDVG,SQRGYEWDAR,YEWDARDVGA	DLBCL
BCL2L11	c.272G>A	p.R91Q	PPASPGPFATRSPLFIFMRRSSLLS[p.R91Q]QSSSGYFSFDTDRSPAPMSCDKSTQT	QSSSGYFSF,LLSQSSSGY,LSQSSSGYF,SQSSSGYFS,SQSSSGYFSF,SLLSQSSSGY,LLSQSSSGYF,FMRRSSLLSQ	CRC
BCL2L11	c.560_561insA	p.L187fs	YARRVFLNNYQAAEDHPRMVILRLL[p.L187fs]TLHCPPGVENALTGSLRSRDTMQTFCLFKPTRPSTAVSWCHYYAASGSLVEGAGDVSEDTELDGTTFLFITTQQNF*	STAVSWCHY,TAVSWCHYY,ELDGTTFLF,LTLHCPPGV,AVSWCHYYA,SLVEGAGDV,MVILRLLTL,TMQTFCLFK,DTMQTFCLF,HYYAASGSL,YYAASGSLV,LFITTQQNF,RSRDTMQTF,LFKPTRPST,VSWCHYYAA,TFCLFKPTR,CPPGVENAL,KPTRPSTAV,RMVILRLLT,VENALTGSL,GSLRSRDTM,TELDGTTFL,STAVSWCHYY,ELDGTTFLFI,RMVILRLLTL,LLTLHCPPGV,AVSWCHYYAA,FLFITTQQNF,DTMQTFCLFK,QTFCLFKPTR,HYYAASGSLV,TELDGTTFLF,RSRDTMQTFC,LFKPTRPSTA,PSTAVSWCHY,NALTGSLRSR,TAVSWCHYYA,LRSRDTMQTF,RDTMQTFCLF,MQTFCLFKPT,CHYYAASGSL	UCS
BCL7A	c.155C>T	p.T52M	KVRKWEKKWVTVGDTSLRIYKWVPV[p.T52M]MEPKVDDKNKNKKKGKDEKCGSEVTT	RIYKWVPVM,KWVPVMEPK,LRIYKWVPVM	CRC
BCL9L	c.2938G>T	p.G980C	PQTPSQMVPLPSANPPGPLKSPQVL[p.G980C]CSSLSVRSPTGSPSRLKSPSMAVPSP	QVLCSSLSV,SPQVLCSSL,QVLCSSLSVR	LUAD

【０６８９】

【表３１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
BCL9L	c.3379_3380insC	p.P1127fs	YHNAIKTIATSDDELLPDRPLLPPP[p.P1127fs]TTTAGLRARDQQQPAQPDAPELSRCPEPYGHEPARPAAPVP*	LLPPPTTTA,RARDQQQPA,LSRCPEPYG,ELSRCPEPY,TTTAGLRAR,EPARPAAPV,RPLLPPPTTT,LPPPTTTAGL,QPAQPDAPEL,YGHEPARPAA,HEPARPAAPV	STAD
BCLAF1	c.109_110insCA	p.R37fs	RSKSRSQSSSRSRSRSHSRKKRYSS[p.R37fs]TGLVPEHIQGLVVEIVCILEIIVAITEIIEE*	LVVEIVCIL,CILEIIVAI,IIVAITEII,LVPEHIQGL,HIQGLVVEI,GLVVEIVCI,EIVCILEII,EIIVAITEI,SRKKRYSST,KKRYSSTGL,KRYSSTGLV,VEIVCILEI,VPEHIQGLV,GLVPEHIQGL,LVPEHIQGLV,HIQGLVVEIV,GLVVEIVCIL,HSRKKRYSST,KKRYSSTGLV,EIVCILEIIV,EIIVAITEII,VPEHIQGLVV,RKKRYSSTGL,LEIIVAITEI,VEIVCILEII	CRC
BCOR	c.4376A>G	p.N1459S	LPCSSSPQETTQSRPMPPEARRLIV[p.N1459S]SKNAGETLLQRAARLGYEEVVLYCLE	EARRLIVSK,VSKNAGETL,SKNAGETLL	LUAD
BEND2	c.1607C>A	p.P536Q	RILFSKEILISSSVDIHLKDSQSLD[p.P536Q]QNKMAALREYLATTFPTCDLHEHGKD	DQNKMAALR,SQSLDQNKM,SLDQNKMAAL	LUAD
BEND2	c.1888G>A	p.E630K	NDQRGRDGGEGCSWMFQPMNNSKMR[p.E630K]KKRNLQPNSNAIPEGMREPSTDNPEE	PMNNSKMRK,MNNSKMRKK,KMRKKRNLQ,SKMRKKRNL,KMRKKRNLQP,MNNSKMRKKR,NSKMRKKRNL	MM
BEND3	c.793delG	p.D265fs	FQPPPEYQLTAAELKQIVDQSLSGG[p.D265fs]TWPAACWCSSSPSSSATWTSPGAAVPVALRPSASWSRCTCSSSATMWRSTTPR*	SLSGGTWPA,TMWRSTTPR,GAAVPVALR,CSSSATMWR,TSPGAAVPV,VPVALRPSA,RPSASWSRC,CTCSSSATM,DQSLSGGTW,VALRPSASW,WPAACWCSS,SLSGGTWPAA,ATWTSPGAAV,WTSPGAAVPV,ALRPSASWSR,ATMWRSTTPR,WSRCTCSSSA,SSATWTSPGA,SPGAAVPVAL,RPSASWSRCT,SSSPSSSATW,RCTCSSSATM,WPAACWCSSS	STAD
BEND5	c.592C>T	p.R198C	LEDAVVPRALYEELLRNYQQQQEEM[p.R198C]CHLQQELERTRRQLVQQAKKLKEYGA	QQQEEMCHL,YQQQQEEMCH,QQQQEEMCHL,EEMCHLQQEL	CRC
BEST3	c.1148C>T	p.P383L	SFLGSTVQMGKQMPKNEWKMEDIKI[p.P383L]LLPQPQFQCAKSDPGG*	KMEDIKILL,WKMEDIKIL,KILLPQPQF,LLPQPQFQCA,WKMEDIKILL,IKILLPQPQF	TGCT
BEST3	c.1331_1332insC	p.P444fs	SSMFLPRDDLSPARDLLDVPSRNPP[p.P444fs]QGLTHLEEILLPRRKPHAALQHGRAVHHQGDQPDKHFTEPDPTVQCENFPHQNATGT*	HLEEILLPR,LPRRKPHAA,AALQHGRAV,FPHQNATGT,LQHGRAVHH,CENFPHQNA,LLPRRKPHAA,HLEEILLPRR,HAALQHGRAV,VPSRNPPQGL,LPRRKPHAAL,AALQHGRAVH,LQHGRAVHHQ,HQGDQPDKHF,KHFTEPDPTV,CENFPHQNAT	STAD
BHLHE22	c.185T>A	p.L62Q	STPPGMDLSLAPPPRERPASSSSSP[p.L62Q]QGCFEPADPEGAGLLLPPPGGGGGGS	SPQGCFEPA,SSSSPQGCF,RPASSSSSPQ,SSSSSPQGCF	ACC
BICD2	c.485G>A	p.R162H	SENERLASVAQELKEINQNVEIQRG[p.R162H]HLRDDIKEYKFREARLLQDYSELEEE	RGHLRDDIK,HLRDDIKEY,HLRDDIKEYK,NVEIQRGHLR,IQRGHLRDDI,GHLRDDIKEY	CRC
BIRC6	c.1240G>C	p.V414L	SCFGSGSCPHFLAAATKRGKICIWD[p.V414L]LSKLMKVHLKFEINAYDPAIVQQLIL	KICIWDLSK,CIWDLSKLMK,LSKLMKVHLK,ICIWDLSKLM	TGCT
BIRC8	c.673_674GC>AT	p.A225M	VFIPCGHLVTCKQCAEAVDRCPMCS[p.A225M]MVIDFKQRVFMS*	MVIDFKQRV,MCSMVIDFK,VDRCPMCSM,PMCSMVIDF,SMVIDFKQRV,PMCSMVIDFK,CSMVIDFKQR,CPMCSMVIDF,MVIDFKQRVF	TGCT
BLM	c.1980T>A	p.H660Q	ASRNLKHERFQSLSFPHTKEMMKIF[p.H660Q]QKKFGLHNFRTNQLEAINAALLGEDC	KIFQKKFGL,EMMKIFQKK,KEMMKIFQK,MMKIFQKKF,FQKKFGLHN,QKKFGLHNF,KIFQKKFGLH,EMMKIFQKKF,FQKKFGLHNF,KEMMKIFQKK,MMKIFQKKFG,MKIFQKKFGL	KIRC
BLVRA	c.131C>T	p.S44L	AGSVRMRDLRNPHPSSAFLNLIGFV[p.S44L]LRREIGSIDGVQQISLEDALSSQEVE	FLNLIGFVL,VLRRELGSI,NLIGFVLRR,IGFVLRREL,FVLRRELGSI,AFLNLIGFVL,FLNLIGFVLR	CRC
BMP2K	c.1461C>G	p.H487Q	QQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQ[p.H487Q]QHHHHHHHLLQDAYMQQYQHATQQQQ	QQHHHHHHHL,QHHHHHHHLL	TGCT
BMP3	c.1030C>T	p.R344W	KPYKTLQAQAPEKSKNKKKQRKGPH[p.R344W]WKSQTLQFDEQTLKKARRKQWIEPRN	HWKSQTLQF,KQRKGPHWK,GPHWKSQTL,KKQRKGPHW,KKQRKGPHWK,KQRKGPHWKS,KKKQRKGPHW,PHWKSQTLQF	CRC
BMP6	c.353A>T	p.Q118L	PRPLHGLQQPQPPALRQQEEQQQQQ[p.Q118L]LLPRGEPPPGRLKSAPLFMLDLYNAL	QEEQQQQQL,QQEEQQQQQL,QEEQQQQQLL	KIRP

【０６９０】

【表３２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
BMPER	c.1329_1340delGCGCATCGCGCT	p.RIAL444del	KSVELVLGESRVSLQQHLTVRWNGS[p.RIAL444del]PCRAPHFHIDLDGYLLKVTTKAGLEISWDGDSFVEVM	RWNGSPCRA,TVRWNGSPCR,NGSPCRAPHF,SPCRAPHFH	KIRC
BMPER	c.722G>A	p.R241Q	PPGQCCPKCLGQRKVFDLPFGSCLF[p.R241Q]QSDVYDNGSSFLYDNCTACTCRDSTV	SCLFQSDVY,GSCLFQSDVY,LPFGSCLFQS	UCEC
BMS1	c.1364G>T	p.G455V	KAIFGDEDESGDSDDEEDDEMSEDD[p.G455V]VLENGSSDEEAEEEENAEMTDQYMAV	DEMSEDDVL	LUAD
BMS1	c.2634G>T	p.E878D	GEMQKQAQLNRAEFEDQDDEARVQY[p.E878D]DGFRPGMYVRIEIENVPCEFVQNFDP	YDGFRPGMY,DGFRPGMYV,VQYDGFRPG,QYDGFRPGMY,EARVQYDGFR,DGFRPGMYVR,VQYDGFRPGM,DEARVQYDGF	KIRP
BNC1	c.2809T>A	p.Y937N	MEKADQSLASLPSGLPITCHLCQKT[p.Y937N]NSNKGTFRAHYKTVHLRQLHKCKVPG	KTNSNKGTF,TNSNKGTFR,HLCQKTNSNK,KTNSNKGTFR,QKTNSNKGTF	CLL
BNC2	c.1534C>T	p.R512W	NRHSANPNPRLHMPMLRNNRDKDLI[p.R512W]WATSGAATPVIASTKSNLALTSPGRP	LIWATSGAA,DLIWATSGA,DLIWATSGAA,WATSGAATPV	CRC
BNC2	c.1723A>C	p.S575R	LQNPLPSQLVFSGLKTVQPVPPFYR[p.S575R]RLLTPGEMVSPPTSLPTSPIIPTSGT	RLLTPGEMV,QPVPPFYRR,VPPFYRRLL,RRLLTPGEM,QPVPPFYRRL,YRRLLTPGEM	STAD
BPI	c.765G>T	p.M255I	IDSVAGINYGLVAPPATTAETLDVQ[p.M255I]IKGEFYSENHHNPPPFAPPVMEFPAA	LDVQIKGEF,TTAETLDVQI,LDVQIKGEFY	BLCA
BRAF	c.1208delC	p.P403fs	NIDDLIRDQGFRGDGGSTTGLSATP[p.P403fs]LPHYLAH*	LSATPLPHY,SATPLPHYL,GLSATPLPH,TPLPHYLAH,GLSATPLPHY,STTGLSATPL,LSATPLPHYL	STAD
BRAF	c.1397G>T	p.G466V	LGRRDSSDDWEIPDGQITVGQRIGSGSF[p.G466V]VSFGTVYKGKWHGDVAVKMLNVTAPT	SVSFGTVYK,GSVSFGTVY,GQRIGSVSF,RIGSVSFGTV,GSVSFGTVYK,VSFGTVYKGK,IGSVSFGTVY,ITVGQRIGSV,VGQRIGSVSF	LUAD
BRAF	c.1406G>C	p.G469A	RDSSDDWEIPDGQITVGQRIGSGSF[p.G469A]ATVYKGKWHGDVAVKMLNVTAPTQQ	GSGSFATVY,SGSFATVYK,SFATVYKGK,FATVYKGKW,RIGSGSFATV,GSGSFATVYK,GSFATVYKGK,SFATVYKGKW,GQRIGSGSFA,IGSGSFATVY	MM,PRAD
BRAF	c.1406G>T	p.G469V	RDSSDDWEIPDGQITVGQRIGSGSF[p.G469V]VTVYKGKWHGDVAVKMLNVTAPTQQ	SGSFVTVYK,SFVTVYKGK,GSGSFVTVY,RIGSGSFVTV,GSGSFVTVYK,GSFVTVYKGK,SFVTVYKGKW,GQRIGSGSFV,IGSGSFVTVY	LUAD
BRAF	c.1798_1799GT>AA	p.V600K	RDLKSNNIFLHEDLTVKIGDFGLAT[p.V600K]KKSRWSGSHQFEQLSGSILWMAPEVIR	ATKKSRW5G,KKSRWSGSH,ATKKSRWSGS,DFGLATKKSR,FGLATKKSRW	SKCM
BRAF	c.1799T>A	p.V600E	RDLKSNNIFLHEDLTVKIGDFGLAT[p.V600E]EKSRWSGSHQFEQLSGSILWMAPEVI	DFGLATEKSR,FGLATEKSRW	CRC,GBM,LUAD,MM,SKCM,THCA
BRAF	c.1801A>G	p.K601E	DLKSNNIFLHEDLTVKIGDFGLATV[p.K601E]ESRWSGSHQFEQLSGSILWMAPEVIR	VESRWSGSH,DFGLATVESR,ESRWSGSHQF,FGLATVESRW	DLBCL,SKCM
BRAF	c.1803A>T	p.K601N	DLKSNNIFLHEDLTVKIGDFGLATV[p.K601N]NSRWSGSHQFEQLSGSILWMAPEVIR	GLATVNSRW,DFGLATVNSR,NSRWSGSHQF,FGLATVNSRW	CLL
BRD3	c.70_71insC	p.P24fs	MSTATTVAPAGIPATPGPVNPPPP[p.P24fs]GGLQPQQARPQDQPAAVHAECGGEDALETPVRLALLPARGRNQIEPAGLS*	RGRNQIEPA,ETPVRLALL,RPQDQPAAV,LPARGRNQI,AECGGEDAL,LETPVRLAL,GEDALETPV,LLPARGRNQI,PVRLALLPAR,RLALLPARGR,TPVRLALLPA,QQARPQDQPA,ALETPVRLAL,LETPVRLALL	STAD
BRD9	c.988G>T	p.G330W	HAADEARDRINRFLPGGKMGYLKRN[p.G330W]WDGSLLYSVVNTAEPDADEEETHPVD	RNWDGSLLY,KMGYLKRNW,LKRNWDGSL,KRNWDGSLL,WDGSLLYSV,YLKRNWDGSL,KRNWDGSLLY,GKMGYLKRNW,LKRNWDGSLL,WDGSLLYSVV	LUAD
BRF1	c.1405G>T	p.V469L	DGELDLSGIDDLEIDRYILNESEARI[p.V469L]LKAELWMRENAEYLREQREKEARIAK	ILNESEARL,RLKAELWMR,SEARLKAEL,ARLKAELWM,NESEARLKA,YILNESEARL,ILNESEARLK,SEARLKAELW	LUAD
BRK1	c.208A>C	p.K70Q	SRLATLNEKLTALERRIEYIEARVT[p.K70Q]QGETLT*	ARVTQGETL,IEARVTQGET	KIRC

【０６９１】

【表３３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
BRMS1	c.321delG	p.G107fs	LSQLRLRLEEVGAERAPEYTEPLGG[p.G107fs]CSGASRFAFRWQGSTRASVWM*	WQGSTRASV,SGASRFAFR,ASRFAFRWQ,AFRWQGSTR,GCSGASRF,CSGASRFAF,FAFRWQGST,FRWQGSTRA,GASRFAFRW,CSGASRFAFR,FAFRWQGSTR,ASRFAFRWQG,RFAFRWQGST,AFRWQGSTRA,RWQGSTRASV,LGGCSGASRF,GCSGASRFAF,SGASRFAFRW,FRWQGSTRAS,WQGSTRASVW	STAD
BRPF1	c.1960C>T	p.R660C	HLYHYDHDNPPPPQQTPLRKHKKKG[p.R660C]COSRPANKQSPSPSEVSQSPGREVMS	GCQSRPANK,KHKKKGCQSR,KGCQSRPANK	CRC
BRWD1	c.3956A>G	p.K1319R	TSSGRRRVHDGKKSIRATNYVESNW[p.K1319R]RKQCKELVNLIFQCEDSEPFRQPVDL	NYVESNWRK,ATNYVESNWR,RKQCKELVNL	TGCT
BRWD3	c.2359C>T	p.R787C	TVEKKKKPSYTTQRNDYEPSCGRSL[p.R787C]CRTQRKRQHTYQTRSNIEHNSQASCQ	RSLCRTQRK,CGRSLCRTQR,RSLCRTQRKR	CRC
BRWD3	c.478C>A	p.H160N	VNYVKPPNVVNITSAROLTGCSRFG[p.H160N]NIFPSSAYQHIKMHKRILGHLSSVYC	CSRFGNIFP,RFGNIFPSS,GNIFPSSAY,GCSRFGNIF,SRFGNIFPS,CSRFGNIFPS,RFGNIFPSSA,FGNIFPSSAY,TGCSRFGNIF	LUAD
BST1	c.107G>C	p.G36A	LLQLLLQLLLLLLLLAAGGARARWR[p.G36A]AEGTSAHLRDIFLGRCAEYRALLSPE	RARWRAEGT,RWRAEGTSA,WRAEGTSAH,RAEGTSAHL,GARARWRAEG,RARWRAEGTS,RWRAEGTSAH,ARWRAEGTSA,WRAEGTSAHL	KIRP
BTBD11	c.1352delC	p.T451fs	LSDLVSRAMHHLQPLNAKHHGNGTP[p.T451fs]CTTSRGHCTGSPRCTPFAISCTAHKWNGKTPTWSLPKSTSRWKGPSSCCRR*	CTAHKWNGK,KTPTWSLPK,FAISCTAHK,KWNGKTPTW,RGHCTGSPR,TSRWKGPSS,WSLPKSTSR,SPRPCTPFA,NGKTPTWSL,KHHGNGTPC,GSPRPCTPF,HKWNGKTPT,TPFAISCTA,SLPKSTSRW,RWKGPSSCCR,TWSLPKSTSR,CTPFAISCTA,SPRPCTPFAI,AKHHGNGTPC,TGSPRPCTPF,FAISCTAHKW,HKWNGKTPTW,WSLPKSTSRW,TPFAISCTAH	STAD
BTBD11	c.1682C>T	p.A561V	LLPGVDCEPRQLRADDCFCASRKLD[p.A561V]VVAIEAKFKQDLGFRMLNCGRTDLVK	KLDVVAIEA,VVAIEAKFK,ASRKLDVVA,KLDVVAIEAK,ASRKLDVVAI,DVVAIEAKFK,RKLDVVAIEA,LDVVAIEAKF	STAD
BTBD11	c.794G>C	p.G265A	CMESLFRDIYSRVVASGVPRSCSGP[p.G265A]ASGSGSGPGPSSGPGAAPAADKEREA	VPRSCSGPA,VPRSCSGPAS	ACC
BTBD7	c.1307C>T	p.S436L	HPYGSKWVHRQALHFLCEEFSQVMT[p.S436L]LDVFYELSKDHLLTAIQSDYLQASEQ	MTLDVFYEL,QVMTLDVFY,SQVMTLDVF,EEFSQVMTL,VMTLDVFYEL,TLDVFYELSK,FSQVMTLDVF,SQVMTLDVFY,MTLDVFYELS,CEEFSQVMTL	CRC
BTG1	c.91C>T	p.L31F	TRAATMIGEIAAAVSFISKFLRTKG[p.L31F]FTSERQLQTFSQSLQELLAEHYKHHW	RTKGFTSER,FLRTKGFTS,SKFLRTKGF,KGFTSERQL,FLRTKGFTSE,FTSERQLQTF,ISKFLRTKGF	DLBCL
BTLA	c.256C>A	p.Q86K	KYCANRPHVTWCKLNGTTCVKLEDR[p.Q86K]KTSWKEEKNISFFILHFEPVLPNDNG	KLEDRKTSW,KLEDRKTSWK,TTCVKLEDRK,VKLEDRKTSW	CLL
BTN2A2	c.43C>T	p.L15F	MEPAAALHFSLPAS[p.L15F]FLLLLLLLLSLCALVSAQFTVVGPA	FSLPASFLL,SLPASFLLL,SFLLLLLLL,LPASFLLLL,LHFSLPASF,ASFLLLLLL,FSLPASFLLL,SLPASFLLLL,HFSLPASFLL,SFLLLLLLL,ALHFSLPASF,LPASFLLLLL,LHFSLPASFL,ASFLLLLLL	TGCT
BTN3A2	c.457G>A	p.E153K	FQDGDFYEKALVELKVAALGSNLHV[p.E153K]KVKGYEDGGIHLECRSTGWYPQPQIQ	ALGSNLHVK,GSNLHVKVK,NLHVKVKGY,ALGSNLHVKV,AALGSNLHVK	UCEC
BTRC	c.1248T>G	p.I416M	FNNGMMVTCSKDRSIAVWDMASPTD[p.I416M]MTLRRVLVGHRAAVNVVDFDDKYIVS	MASPTDMTL,WDMASPTDM,MASPTDMTLR,MTLRRVLVGH,DMASPTDMTL,SPTDMTLRRV	KIRC
BTRC	c.778G>T	p.G260W	TDSLWRGLAERRGWGQYLFKNKPPD[p.G260W]WNAPPNSFYRALYPKIIQDIETIESN	KNKPPDWNA,WNAPPNSFY,YLFKNKPPDW,DWNAPPNSFY,WNAPPNSFYR	LUAD
BUB1B	c.2988C>A	p.F996L	VFWDGSFWKLSQNISELKDGELWNK[p.F996L]LFVRILNANDEATVSVLGELAAEMNG	KLFVRILNA,LWNKLFVRI,ELWNKLFVR,GELWNKLFV	CRC
BZRAP1	c.4248_4249insA	p.P1416fs	CLEDMPGLVGGSSRRRGGSSPEKPP[p.P1416fs]KPQAASRSPRTLQPTSQQQWAPGLWTTGPHTGEGWPPRN*	SQQQWAPGL,HTGEGWPPR,QQQWAPGLW,QWAPGLWTT,ASRSPRTLQ,AASRSPRTL,LQPTSQQQW,QQWAPGLWT,SQQQWAPGLW,ASRSPRTLQP,TLQPTSQQQW,QQWAPGLWTT	STAD

【０６９２】

【表３４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
BZRAP1	c.4879G>A	p.V1627I	VLRPSTAELVPARSPSETLAYQHLP[p.V1627I]IRIFVALFDYDPVSMSPNPDAGEEL	TLAYQHLPI,HLPIRIFVA,AYQHLPIRI,LAYQHLPIR,LPIRIFVAL,YQHLPIRIF,YQHLPIRIFV,HLPIRIFVAL,AYQHLPIRIF,IRIFVALFDY,TLAYQHLPIR,ETLAYQHLPI,LPIRIFVALF,LAYQHLPIRI	CRC
C10orf95	c.253G>T	p.A85S	GRRRRSCSPAPTWPPLCCYPQSRPT[p.A85S]SSAAGPGACMRASGRPHGNTTASTAP	QSRPTSSAA,YPQSRPTSS,YPQSRPTSSA,SSAAGPGACM	ACC
C11orf30	c.3331C>T	p.R1111C	KQTASQVEQPIITQGSSVTKITFEG[p.R1111C]CQPPTVTKITGGSSVPKLTSPVTSIS	FEGCQPPTV	CRC
C11orf68	c.403G>T	p.V135L	PGSPNSEPVGWIAVYGQGYSPNSGD[p.V135L]LQGLQAAWEALQTSGRPITPGTLRQL	GDLQGLQAA,SPNSGDLQGL,GDLQGLQAAW	LUAD
C11orf9	c.782_783insC	p.S261fs	QLLQQHGAELPTHPSKKRKHSESPP[p.S261fs]QHPQCPDAEWNDQTGAWDRDSPASAPHSSPIATLASPGSALPGPWFLASQHCPCPDTALAPARCPLPRPPAGQ*	SALPGPWFL,ALPGPWFLA,FLASQHCPC,ALAPARCPL,TLASPGSAL,ASAPHSSPI,ATLASPGSA,HSSPIATLA,APHSSPIAT,AEWNDQTGA,RDSPASAPH,GSALPGPWF,HPQCPDAEW,LPGPWFLAS,CPDTALAPA,ASAPHSSPIA,ATLASPGSAL,SALPGPWFLA,LAPARCPLPR,APHSSPIATL,TALAPARCPL,RKHSESPPQH,AEWNDQTGAW,SQHCPCPDTA,SPIATLASPG,SPGSALPGPW	STAD
C12orf32	c.179A>T	p.D60V	LPITHTRQVPSKPIDHSTITSWVSP[p.D60V]VFDTAAGSLFPAYQKHQNRARHSSRK	TITSWVSPV,WVSPVFDTA,ITSWVSPVF,SPVFDTAAG,STITSWVSPV,WVSPVFDTAA,VFDTAAGSLF,TITSWVSPVF	TGCT
C12orf4	c.1004G>A	p.R335Q	KLHRLQTALSLYSTSLCGLVLLVDN[p.R335Q]QINSYSGIKRDFATVCQECTDFHFPR	LVDNQINSY,NQINSYSGI,QINSYSGIK,GLVLLVDNQI,LLVDNQIN5V,QINSYSGIKR	UCEC
C12orf43	c.82G>C	p.E28Q	APSGTVSDSESSNSSSDAEELERCR[p.E28Q]QAAMPAWGLEQRPHVAGKPRAGAANS	RCRQAAMPA,QAAMPAWGL,LERCRQAAM,CRQAAMPAW,RQAAMPAWG,EELERCRQA,RQAAMPAWGL,ELERCRQAAM,RCRQAAMPAW,EELERCRQAA,AEELERCRQA	CESC
C12orf65	c.428A>C	p.K143T	VFYNGENSPVHKEKREAAKKKQERK[p.K143T]TRAKETLEKKKLLKELWESSKKVH*	KQERKTRAK,KTRAKETLE,RKTRAKETL,KTRAKETLEK,ERKTRAKETL	TGCT
C13orf33	c.200delG	p.R67fs	QPGAFQLSGDQLVVARPGEPAAARG[p.R67fs]ASTSSVTASCASTGSSTASAATSRGMWN*	STASAATSR,STGSSTASA,ASAATSRGM,SAATSRGMW,GEPAAARGA,SSTASAATSR,AARGASTSSV,STSSVTASCA,EPAAARGAST,RGASTSSVTA,TASAATSRGM,ASAATSRGMW	STAD
C14orf101	c.883G>A	p.E295K	FSLAKSEIGSSMSEILLSQVTNMRT[p.E295K]KLSFNIQALAVCANICLATKDRQNPS	KLSFNIQAL,RTKLSFNIQ,TNMRTKLSF,KLSFNIQALA,NMRTKLSFNI,LSQVTNMRTK,RTKLSFNIQA,SQVTNMRTKL,VTNMRTKLSF,TKLSFNIQAL	CRC
C14orf102	c.268delA	p.R90fs	SSDESDTNKKLKQTSRKKKKEKKKK[p.R90fs]GSISIIRKQRGSMGRRVAAGLRQTPILKRTNLPEALEAVKRNLRNRIKEIMLQLILDIALFGLRTFRL*	NLPEALEAV,IMLQLILDI,MLQLILDIA,ILDIALFGL,RIKEIMLQL,GLRQTPILK,ALFGLRTFR,KGSISIIRK,IALFGLRTF,LFGLRTFRL,IIRKQRGSM,KQRGSMGRR,RGSMGRRVA,GSMGRRVAA,MGRRVAAGL,AVKRNLRNR,KRNLRNRIK,RNRIKEIMI.,SISIIRKQR,TPILKRTNL,SMGRRVAAG,NLRNRIKEI,QLILDIALF,KKKKGSISI,KKKGSISII,KRTNLPEAL,LRNRIKEIM,KEIMLQLIL,LQLILDIAL,SMGRRVAAGL,IMLQLILDIA,MLQLILDIAL,LILDIALFGL,ALFGLRTFRL,ILKRTNLPEA,RIKEIMLQLI,AGLRQTPILK,IALFGLRTFR,KQRGSMGRRV,RGSMGRRVAA,MGRRVAAGLR,GLRQTPILKR,RTNLPEALEA,AVKRNLRNRI,EAVKRNLRNR,EIMLQLILDI,SIIRKQRGSM,NLRNRIKEIM.LQLILDIALF,DIALFGLRTF,KKKKGSISII,RRVAAGLRQT,VAAGLRQTPI,LKRTNLPEAL,IKEIMLQLIL	STAD
C14orf102	c.343G>A	p.D115N	RKHQHHKKTKRKHGPSSSSRSETDT[p.D115N]NSEKDKPSRGVGGSKKESEEPNQGNN	RSETDTNSEK	CRC
C14orf105	c.299G>T	p.R100I	ASRDMYFDIPLEHRETSIIKRHPPQ[p.R100I]ILQKLEPIDLPRVITSGRLLSQREAR	IIKRHPPQI,IKRHPPQIL,SIIKRHPPQI,IIKRHPPQIL,KRHPPQILQK	CRC
C14orf118	c.836G>T	p.R279I	GECVPGFTVPNLLPKWAPDHCSEVE[p.R279I]MDSGLDKFSDSTFLLPSRPAQRGYH	EIMDSGLDK,IMDSGLDKF,EIMDSGLDKF,SEVEIMDSGL	UCEC
C14orf126	c.16C>T	p.R6W	MAEGS[p.R6W]WIPQARALLQQCLHARLQIRPADGDV	EGSWIPQAR,SWIPQARAL,AEGSWIPQA,SWIPQARALL,GSWIPQARAL	KIRP

【０６９３】

【表３５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
C14orf166B	c.690C>A	p.F230L	DSAALLCQALSTNYQIKKLDLSHNQ[p.F230L]LSDVGGEHLGQMLAINVGLTSLDLSW	KLDLSHNQL,QLSDVGGEHL,KKLDLSHNQL	UCEC
C14orf177	c.269G>T	p.G90V	CCGECSTCFCTEEKSECQRHEETSP[p.G90V]VSCNHQIMSASTISAFCATPRFKQLF	SPVSCNHQI,CQRHEETSPV,SPVSCNHQIM	CLL
C14orf43	c.939delC	p.P313fs	GLQPAGPLGQSHLAHHSMAPYPFPP[p.P313fs]TQI*	PYPFPPTQI,MAPYPFPPT,SMAPYPFPPT,APYPFPPTQI	STAD
C15orf2	c.1462G>A	p.V488I	LAIPADLVPILGDQSNEKGGSYNSV[p.V488I]IGAAPLTSDPPTPPSSTPSFKPPVTR	NSVIGAAPL,KGGSYNSVI,GSYNSVIGAA,YNSVIGAAPL	CRC
C15orf2	c.2257G>T	p.V753F	PGSGNTQPSGNTASVQGSTSLPAQS[p.V753F]FRAPATASNHPLNPGATPQPKFGAPD	SLPAQSFRA,TSLPAQSFR,QSFRAPATA,LPAQSFRAP,STSLPAQSF,AQSFRAPAT,STSLPAQSFR,SFRAPATASN,LPAQSFRAPA,GSTSLPAQSF,AQSFRAPATA	LUAD
C15orf2	c.2716G>T	p.G906W	RRPTTTSSHPLNTGSISHSTLGATD[p.G906W]WQQKSDSSFILGNPATPAPVIGLTSP	WQQKSDSSF,TLGATDWQQK,WQQKSDSSFI	LUAD
C15orf23	c.71C>T	p.S24F	MAAPEAPPLDRVFRTTWLSTECD[p.S24F]FHPLPPSYRKFLFETQAADLAGGTTV	TWLSTECDF,DFHPLPPSY,STECDFHPL,DFHPLPPSYR,LSTECDFHPL,CDFHPLPPSY	SKCM
C15orf33	c.1018G>A	p.D340N	GSKKAPAKSVKERIADSQEHISTS[p.D340N]NFNIIKILNNPRAYTLPISKEESRLS	SINFNIIKI,TSINFNIIK,ISTSINFNI,STSINFNII,EHISTSINF,INFNIIKIL,HISTSINFNI,STSINFNIIK,TSINFNIIKI,QEHISTSINF,ISTSINFNII	CRC
C15orf52	c.294delG	p.G98fs	RKKNQAILRRYQEIQEDRRQAEQGG[p.G98fs]WL*	RQAEQGGWL	STAD
C16orf3	c.193G>A	p.G65S	RACPVACPVGCPIACPVSCPVACPV[p.G65S]SCPVGSMATAPQGLSPQEWEADRETG	VACPVSCPV,PVACPVSCPV,CPVSCPVGSM	CESC
C16orf55	c.353A>C	p.D118A	RASNETLVSCSSSGSDQQRTIREPE[p.D118A]AWGPYRRHRNPSTADAYNSHLKE*	REPEAWGPY,RTIREPEAW,EAWGPYRRHR,IREPEAWGPY	KIRC
C16orf62	c.730C>A	p.L244I	SDTSVIQFYPSKFVLITDILDTFGK[p.L244I]IVYERIFSMCVDSRSVLPDHFSPENA	IVYERIFSM,TFGKIVYER,DILDTFGKI,LDTFGKIVY,GKIVYERIF,ILDTFGKIVY,TFGKIVYERI,KIVYERIFSM,DTFGKIVYER,FGKIVYERIF	TGCT
C16orf74	c.61_63delAGC	p.S21del	MGLKMSCLKGFQMCVSSSSS[p.S21del]HDEAPVLNDKHLDVPDIITPPTPTGMM	MCVSSSSSH,QMCVSSSSSH	PRAD
C16orf87	c.452G>T	p.R151I	ANLSDEKAFVFSVALAEINRKIINQ[p.R151I]ILIL*	KIINQILIL,NRKIINQIL,RKIINQILI,EINRKIINQI,RKIINQILIL	CRC
C17orf96	c.187C>G	p.L63V	LCLRALAFCALAKPRASSLGPGPGE[p.L63V]VAARSPVLRGPQAPLRPGGWAPDGLK	SLGPGPGEV,VAARSPVLR,EVAARSPVL,GEVAARSPV,EVAARSPVLR,GEVAARSPVL	ACC
C19orf10	c.34G>C	p.G12R	MAAPSGGWNGV[p.G12R]RASLWAALLLGAVALRPAEAVSEPTT	GVRASLWAA,RASLWAALL,VRASLWAAL,GVRASLWAAL,GWNGVRASLW,RASLWAALLL,GGWNGVRASL,VRASLWAALL	ACC
C19orf21	c.784C>T	p.R262C	PHLANGHVVPIKPQVKGVVREENKV[p.R262C]CAVPTWASVQVVDDPGSLASVESPGT	CAVPTWASV,REENKVCAV,NKVCAVPTW,EENKVCAVPT	STAD
C19orf70	c.150delC	p.P50fs	YDQELLGPSDKSQAALQKAGEVVPP[p.P50fs]PCTSSASTCVSRQACRYPSSQPLQRFTFPSVTPGMQAS*	CVSRQACRY,LQRFTFPSV,SSASTCVSR,SQPLQRFTF,TFPSVTPGM,RQACRYPSS,CTSSASTCV,FTFPSVTPG,VPPPCTSSA,CRYPSSQPL,GEVVPPPCT,PLQRFTFPSV,FTFPSVTPGM,TSSASTCVSR,STCVSRQACR,SSQPLQRFTF,YPSSQPLQRF,FPSVTPGMQA,RQACRYPSSQ,LQRFTFPSVT	STAD
C1QBP	c.674C>T	p.T225I	ESDIFSIREVSFQSTGESEWKDTNY[p.T225I]ILNTDSLDWALYDHLMDFLADRGVDN	NYILNTDSL,SEWKDTNYI,ILNTDSLDW,ILNTDSLDWA,SEWKDTNYIL,YILNTDSLDW	TGCT
C1QTNF5	c.582_583insG	p.G194fs	CVWHIQVATDHAIQLKIEALSIESV[p.G194fs]GLLPF*	ALSIESVGL,IESVGLLPF,LSIESVGLL,ALSIESVGLL,EALSIESVGL,SIESVGLLPF	STAD
C1QTNF5	c.924delC	p.P308fs	NCADGSDETNCSAKFSGSVEQSHPP[p.P308fs]PRLLAP*	QSHPPPRLLA,VEQSHPPPRL	STAD

【０６９４】

【表３６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
C1R	c.647delC	p.P216fs	AECSSELYTEASGYISSLEYPRSYP[p.P216fs]LTCAATTASGWSGASPCTSSSWSLLILMTTSKYTAPMTSYRSMPTGRTLASSVGSKGPPTSTPAAMLWICCSSQMSRGTAGAGSCATPPRSSSAPSPRP*	TSSSWSLLI,ILMTTSKYT,SMPTGRTLA,QMSRGTAGA,LLILMTTSK,TLASSVGSK,YTAPMTSYR,RSSSAPSPR,RSYPLTCAA,TTSKYTAPM,MTSYRSMPT,SYRSMPTGR,RSMPTGRTL,RTLASSVGS,SSQMSRGTA,AGSCATPPR,ATPPRSSSA,LILMTTSKY,KYTAPMTSY,TTASGWSGA,CTSSSWSLL,STPAAMLWI,YPRSYPLTC,APMTSYRSM,MPTGRTLAS,LEYPRSYPL,CAATTASGW,SSSWSLLIL,SSWSLLILM,LMTTSKYTA,SKYTAPMTS,LWICCSSQM,SQMSRGTAG,YPLTCAATT,PPTSTPAAM,TSTPAAMLW,TPAAMLWIC,CTSSSWSLLI,SLEYPRSYPL,ILMTTSKYTA,MLWICCSSQM,SQMSRGTAGA,SLLILMTTSK,RTLASSVGSK,TSYRSMPTGR,RSYPLTCAAT,MTTSKYTAPM,KYTAPMTSYR,RSMPTGRTLA,LLILMTTSKY,SKYTAPMTSY,WICCSSQMSR,TTASGWSGAS,YTAPMTSYRS,YPRSYPLTCA,YPLTCAATTA,SPCTSSSWSL,MPTGRTLASS,GPPTSTPAAM,LEYPRSYPLT,GASPCTSSSW,TSSSWSLLIL,SSSWSLLILM,YRSMPTGRTL,SKGPPTSTPA	STAD
C1RL	c.1051delC	p.L351fs	PDYRQNESHNFSGDIALLELQHSIP[p.L351fs]WAPTSSRSVCPIMRPSTAAACWATSVGLAWRWAG*	AAACWATSV,ELQHSIPWA,IMRPSTAAA,ATSVGLAWR,SSRSVCPIM,IPWAPTSSR,STAAACWAT,APTSSRSVC,CPIMRPSTA,LELQHSIPW,LQHSIPWAP,WATSVGLAW,RPSTAAACW,TSVGLAWRW,TAAACWATSV,CWATSVGLAW,SSRSVCPIMR,IMRPSTAAAC,SIPWAPTSSR,WATSVGLAWR,STAAACWATS,CPIMRPSTAA,RPSTAAACWA,LLELQHSIPW,LELQHSIPWA,LQHSIPWAPT,TSSRSVCPIM,AACWATSVGL	CRC
C1orf106	c.1612C>T	p.R538C	PPGYFPAGRYVVVAESPLPPGEWEL[p.R538C]CRAAPGPAYEEEGTPLRYQRLVPSRS	GEWELCRAA,CRAAPGPAY,WELCRAAPG,LCRAAPGPAY,WELCRAAPGP,GEWELCRAAP	ACC
C1orf167	c.367A>G	p.S123G	WWHLRALGPDATSSCTKTPSALEPL[p.S123G]GSSTLQDSLEKVPRAPTLPDTLQGSL	LEPLGSSTL,ALEPLGSSTL	TGCT
C1orf173	c.2063C>A	p.S688Y	ESFENVLKEGTEKGTQEIAEGLSEK[p.S688Y]YGKHVSAEEKEKDKSKLWEESTAQVK	IAEGLSEKY,GLSEKYGKHV,YGKHVSAEEK,EIAEGLSEKY,SEKYGKHVSA	LUAD
C1orf173	c.4360G>A	p.G1454S	AGVGTPGALERKTSGLGQEQEEGSE[p.G1454S]SQEAATGSGDGRQETGAAEKFRLGLS	EEGSESQEA,QEEGSESQEA,EEGSESQEAA	LUAD
C1orf74	c.760G>A	p.D254N	PGLRDILNTWEKDLRTRFRTQNDFA[p.D254N]NLSISSEIVTLPAVAL*	NLSISSEIV,RTQNDFANL,FANLSISSEI,RFRTQNDFAN,FRTQNDFANL,TQNDFANLSI	LUSC
C1orf87	c.1622G>T	p.R541L	LSPQKIDQALRRFRSGENMLLEPAL[p.R541L]LYLKEL*	MLLEPALLY,NMLLEPALL,LLEPALLYL,MLLEPALLYL,LLEPALLYLK,NMLLEPALLY,EPALLYLKEL	LUAD
C20orf132	c.1146A>C	p.E382D	LKLPLRFQRLGHLVALMALLCGDPQ[p.E382D]DKVAEEAAEGIHSLLHITLRLKYITH	LLCGDPQDKV	KIRC
C20orf160	c.136delC	p.P46fs	KAGRRAACRSSVSRRPLHSMPLYPP[p.P46fs]TTSSTPRFCCVTTWRKRSSSWATLPG*	HSMPLYPPT,SSTPRFCCV,RFCCVTTWR,RKRSSSWAT,KRSSSWATL,MPLYPPTTS,RFCCVTTWRK,TWRKRSSSWA,RKRSSSWATL,RSSSWATLPG,TSSTPRFCCV,MPLYPPTTSS,HSMPLYPPTT,TTWRKRSSSW,TPRFCCVTTW	STAD
C20orf26	c.3263G>A	p.R1088Q	LEVQMAQPNYGLELVTGSAKNGTYF[p.R1088Q]QIHINKYKMVETITCLSREPFPASNY	TYFQIHINK,FQIHINKYK,YFQIHINKY,AKNGTYFQI,GTYFQIHINK,TYFQIHINKY,SAKNGTYFQI,YFQIHINKYK,FQIHINKYKM,AKNGTYFQIH	CRC
C22orf26	c.83C>T	p.P28L	ASATAAWHCPPLCLPPLPASAPTSP[p.P28L]LNPATRPAPGPGRRARCPQSAHPAPT	APTSPLNPA,LPASAPTSPL,SPLNPATRPA	ACC

【０６９５】

【表３７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患癌種
C22orf40	c.96_97insC	p.P32fs	RPLGVFECELCTLTAPYSYVGQKPP[p.P32fs]QHPVDGPPGGKLCHEGSLHLRQGQIPGPRLVLQFVQQAGVCGPGMQFILLQEILPPLCPGEHQCFSSGNSARLGEKESSIKEDPQPARFSDVSATGARSSGGTLHRAPGPACARDAAELGAAMPGLVSGPLGAALQPRGAGVQLGAATGPGSCSKRVVQRQMPDKTQPGTRPGPPTCPSGPRPE*	LQFVQQAGV,MQFILLQEI,LLQEILPPL,RLGEKESSI,ALQPRGAGV,GQIPGPRLV,TLHRAPGPA,GLVSGPLGA,LVSGPLGAA,ATGPGSCSK,RSSGGTLHR,VVQRQMPDK,GQKPPQHPV,HLRQGQIPG,GNSARLGEK,KTQPGTRPG,GTRPGPPTC,CFSSGNSAR,FSSGNSARL,DAAELGAAM,GPRLVLQFV,SARSSGGTL,GPACARDAA,MPGLVSGPL,QPRGAGVQL,SLHLRQGQI,GKLCHEGSL,LCHEGSLHL,GVCGPGMQF,GEHQCFSSG,KEDPQPARF,ARFSDVSAT,LHRAPGPAC,VSGPLGAAL,SKRVVQRQM,RQMPDKTQP,AELGAAMPG,KLCHEGSLHL,VLQFVQQAGV,GMQFILLQEI,MQFILLQEIL,ILLQEILPPL,LLQEILPPLC,AMPGLVSGPL,RLVLQFVQQA,ELGAAMPGLV,GLVSGPLGAA,LVSGPLGAAL,RLGEKESSIK,RVVQRQMPDK,AATGPGSCSK,SGNSARLGEK,SIKEDPQPAR,RSSGGTLHRA,GTLHRAPGPA,IPGPRLVLQF,QQAGVCGPGM,RQGQIPGPRL,GQIPGPRLVL,LQFVQQAGVC,AGVCGPGMQF,HQCFSSGNSA,IKEDPQPARF,RDAAELGAAM,AELGAAMPGL,LQPRGAGVQL,VQLGAATGPG,CSKRVVQRQM,RQMPDKTQPG,GEHQCFSSGN	CRC
C22orf43	c.55A>G	p.K19E	MGNILTCCINSHCGWPRG[p.K19E]EDAPCYESDTDIYETVAAATSESTTV	WPRGEDAPC,GEDAPCYES,WPRGEDAPCY	TGCT
C2orf44	c.1368T>A	p.N456K	IMLEEEPSITSGESQTTYSTFSAPL[p.N456K]KKANRKKLIESLSPDFCHQNKGLLLT	YSTFSAPLK,STFSAPLKK,PLKKANRKK,SAPLKKANR,TYSTFSAPLK,YSTFSAPLKK,STFSAPLKKA,SAPLKKANRK,FSAPLKKANR	CLL
C2orf53	c.815C>A	p.P272H	VEYPICLVCLRPRSPSCPLPRYRTG[p.P272H]HRLLAFPQLLPCVQGQESGPLRIGIG	RYRTGHRLL,RTGHRLLAF,HRLLAFPQL,RYRTGHRLLA,LPRYRTGHRL,YRTGHRLLAF,GHRLLAFPQL,HRLLAFPQLL	LUAD
C2orf71	c.3675_3676insAGC	p.1225_1226ins5	GRPQPPTLDPTSTSYESQLGQNSSS[p.1225_1226ins5]SEESPKKDTEPGSSPCSPELQGGTRRAS	SSSSEESPK,SSSSEESPKK,SQLGQNSSSS	KIRC
C2orf81	c.943A>C	p.T315P	LELRSEGVPCIASGVLVSYPSVGGA[p.T315P]PRPSASCQQQRAGHSDVRLSAHHHRM	YPSVGGAPR,SYPSVGGAPR	ACC
C3	c.2670delC	p.P890fs	LLHNPAFCSLATTKRRHQQTVTIPP[p.P890fs]SPRCPFHMSSCR*	TVTIPPSPR,IPPSPRCPF,QTVTIPPSPR,SPRCPFHMSS,HQQTVTIPPS	STAD
C3orf15	c.1655G>A	p.R552Q	RTCHALQEDEKLVKKAEKQVTLALQ[p.R552Q]QQRNLHEHKVSLVENHLAGLEGRALA	VTLALQQQR,QQRNLHEHK,KQVTLALQQ,QQQRNLHEH,QVTLALQQQR,KQVTLALQQQ,LQQQRNLHEH,QQRNLHEHKV	CLL
C3orf20	c.2219G>T	p.R740L	IISSQNYTSTGQLQWLLNTLYNHQQ[p.R740L]LGRGSPCIQCRYDSYRLLQYDLDSPL	LYNHQQLGR,QQLGRGSPC,TLYNHQQLGR,HQQLGRGSPC,QQLGRGSPCI	LUAD
C3orf23	c.649C>T	p.R217C	SWLDNNGKSAVKKLKNSLPLRKELD[p.R217C]CLKDELSHQLQLSDIRWQRSWGIAHR	CLKDELSHQL,KELDCLKDEL,LPLRKELDCL	UCEC
C3orf30	c.681C>A	p.D227E	AERRTSEQITHRLSKLSERRPSVQI[p.D227E]ESGSSVPSDQSPSVQIDSGSSVPSDQ	VQIESGSSV,IESGSSVPS,SVQIESGSSV,VQIESGSSVP	LUSC
C3orf39	c.997C>T	p.R333W	LALAQEFQMKTVTVSLEDHTFADVV[p.R333W]WLVSNASMLVSMHGAQEVTTLFLPRG	TFADVVWLV,WLVSNASML,HTFADVVWL,DVVWLVSNA,VWLVSNASM,HTFADVVWLV,WLVSNASMLV,VWLVSNASML,VVWLVSNASM	CRC
C3orf62	c.554G>A	p.R185Q	SNMPLNNSSQEVTKDLLDMIDHTSI[p.R185Q]QTIEELAGKIEFENELNHMCGHCQDS	QTIEELAGK,IDHTSIQTI,TSIQTIEEL,MIDHTSIQTI,HTSIQTIEEL,QTIEELAGKI	UCEC
C3orf70	c.17C>T	p.S6L	MSAAA[p.S6L]LPASERGWKSEKLDEAQALARSCAAR	AAALPASER,SAAALPASER,AALPASERGW	BLCA,CESC
C4orf21	c.2398G>C	p.E800Q	SKDTEAHISEPEDLGKIRSPPPDHV[p.E800Q]QVETAREGKQYWNPRNSSELSGLVNT	VQVETAREG	CESC
C5orf30	c.10G>A	p.D4N	MEV[p.D4N]NINGESRSTLTTLPFPGAEANSPGKA	EVNINGESR	CRC

【０６９６】

【表３８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
C5orf4	c.341G>A	p.R114Q	LFFWSFNGLLLVVDTTGKPNFISRY[p.R114Q]QIQVGKNEPVDPVKLRQSIRTVLFNQ	FISRYQIQV,ISRYQIQVGK,KPNFISRYQI,YQIQVGKNEP	CRC
C5orf65	c.734A>G	p.Q245R	PRAAGAPRPRLLLRTGSLDESLGPL[p.Q245R]RAAAGFVQTALARKLSPEAPAPSSAT	SLGPLRAAA,GPLRAAAGF,RAAAGFVQTA,ESLGPLRAAA,DESLGPLRAA	ACC
C6orf170	c.2171A>C	p.K724T	RTGAINECVTFIFNRYAKKLQVSRH[p.K724T]TKFGYGVLVTRVASTAAGGIALKKSG	KLQVSRHTK,VSRHTKFGY,HTKFGYGVL,LQVSRHTKF,RHTKFGYGV,TKFGYGVLV,KLQVSRHTKF,KKLQVSRHTK,VSRHTKFGYG,HTKFGYGVLV,QVSRHTKFGY,RHTKFGYGVL,TKFGYGVLVT	CRC
C6orf89	c.172_173insC	p.P58fs	GMSEKAIEKFIRQLLEKNEPQRPPP[p.P58fs]AVSSPYSCV*	AVSSPYSCV,EPQRPPPAV,PPPAVSSPY,RPPPAVSSPY	STAD
C7	c.2059C>A	p.R687S	GMSLEGPSAFLCGSSLKWSPEMKNA[p.R687S]SCVQKENPLTQAVPKCQRWEKLQNSR	EMKNASCVQK,SPEMKNASCV	LUAD
C7orf49	c.389delG	p.G130fs	GSSSEEEDSGKQALAPGLSPSQRPG[p.G130fs]VPALPVAGALRRRRKRMC*	SQRPGVPAL,AGALRRRRK,GALRRRRKR,ALRRRRKRM,RPGVPALPV,GLSPSQRPGV,VAGALRRRRK,SPSQRPGVPA,RPGVPALPVA,VPALPVAGAL,ALRRRRKRMC,SQRPGVPALP	STAD
C7orf50	c.535delC	p.L179fs	RARELTVQKAEALMRELDEEGSDPP[p.L179fs]CRGGPSASDRCCSCSPSGFSAGRGRCPVQGCLRPHRVQLLRRWGPGSPAGQRLSKGFQLLRWWGPGSPAPEPRKGPFPPPDPPWPVTAVTVMAGSVPSAQSVDALESPGPLALEGPSSPRNLLWREMSIFLPGIF*	RLSKGFQLL,VMAGSVPSA,NLLWREMSI,CLRPHRVQL,EMSIFLPGI,LSKGFQLLR,MSIFLPGIF,RPHRVQLLR,RVQLLRRWG,RWWGPGSPA,LWREMSIFL,TVMAGSVPS,APEPRKGPF,WPVTAVTVM,GPSSPRNLL,LLWREMSIF,RRWGPGSPA,QRLSKGFQL,SKGFQLLRW,KGFQLLRWW,LESPGPLAL,REMSIFLPG,DPPWPVTAV,TVMAGSVPSA,LLWREMSIFL,FSAGRGRCPV,CLRPHRVQLL,RLSKGFQLLR,REMSIFLPGI,RGRCPVQGCL,RPHRVQLLRR,GSPAGQRLSK,CSPSGFSAGR,LALEGPSSPR,FPPPDPPWPV,TAVTVMAGSV,GPGSPAGQRL,VPSAQSVDAL,SPRNLLWREM,EMSIFLPGIF,RCCSCSPSGF,LRRWGPGSPA,RRWGPGSPAG,GQRLSKGFQI,,QRLSKGFQLL,LSKGFQLLRW,FQLLRWWGPG,LRWWGPGSPA,ALESPGPLAL,LEGPSSPRNL,RNLLWREMSI,NLLWREMSIF,CPVQGCLRPH,WPVTAVTVMA,PPWPVTAVTV,GPFPPPDPPW,GPSSPRNLLW	STAD
C7orf57	c.88G>A	p.E30K	SKELQGATHRYAPCDWYYHVPVKRS[p.E30K]KKAVDAPPASQIPGLSNLGDSHSENL	HVPVKRSKK,KKAVDAPPA,YYHVPVKRSK,RSKKAVDAPP,VPVKRSKKAV	HNSC
C7orf58	c.418G>T	p.G140W	HQHILTQHGYTVVIAEERLNAGLGP[p.G140W]WLLEQSDLGSWDLLICLSSKKAEGTP	RLNAGLGPW,RLNAGLGPWL	LUAD
C7orf58	c.713G>T	p.R238L	PSVCLDQGMQLKPSTSSHLLKTVKP[p.R238L]LVWKPGDWSREQLNETTVLAPHETIF	LLKTVKPLV,KTVKPLVWK,HLLKTVKPL,LKTVKPLVW,HLLKTVKPLV,LVWKPGDWSR,SHLLKTVKPL,LLKTVKPLVW	LUAD
C7orf63	c.28G>A	p.A10T	MWTEEAGAT[p.A10T]TEAQESGIRNKSSSSSQIPVVGVVTE	EEAGATTEA,TEEAGATTEA	CRC
C9orf131	c.1024delC	p.P342fs	GYETHLETTGHKKMPQAFEPPMPPP[p.P342fs]ANPQLLCQNPEKLALKEDLLYLRTSGEPWDTERNLRPLSLQCQSLALP*	LALKEDLLY,ALKEDLLYL,SLQCQSLAL,KLALKEDLL,QLLCQNPEK,MPPPANPQL,ERNLRPLSL,YLRTSGEPW,CQNPEKLAL,FEPPMPPPA,QLLCQNPEKL,KLALKEDLLY,CQNPEKLALK,LYLRTSGEPW,ALKEDLLYLR,MPPPANPQLL,RPLSLQCQSL,LALKEDLLYL,TERNLRPLSL,LSLQCQSLAL,GEPWDTERNL	STAD
C9orf174	c.406C>T	p.R136W	ITNHREKKLQQSTKYWCLNQSAESL[p.R136W]WICAMRGGENRPPARVQSSSEELELR	ESLWICAMR,NQSAESLWI,AESLWICAM,QSAESLWICA,CLNQSAESLW,SAESLWICAM	BRCA
CABP5	c.433delC	p.R145fs	NGDGEITLVELQQAMQRLLGERLTP[p.R145fs]GRSLRLSGRLMLMETAQLTLKSL*	RLSGRLMLM,LMLMETAQL,MLMETAQLT,RLTPGRSLR,RSLRLSGRL,SLRLSGRLM,ERLTPGRSL,LRLSGRLML,LMETAQLTL,RLMLMETAQL,MLMETAQLTL,RLTPGRSLRL,LMETAQLTLK,RSLRLSGRLM,SLRLSGRLML,SGRLMLMETA,ETAQLTLKSL,GERLTPGRSL,LRLSGRLMLM	STAD
CACHD1	c.2159C>A	p.S720Y	SLMDKAFDPTRRQWYLHAVANPGLI[p.S720Y]YLTGPYLDVGGAGYVVTISHTIHSSS	AVANPGLIY,LIYLTGPYL,YLTGPYLDV,GLIYLTGPY,VANPGLIYL,AVANPGLIYL,GLIYLTGPYL,IYLTGPYLDV,HAVANPGLIY	CRC

【０６９７】

【表３９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
CACNA1A	c.1994C>T	p.T665M	NFDEGTPPTNFDTFPAAIMTVFQIL[p.T665M]MGEDWNEVMYDGIKSQGGVQGGMVFS	LMGEDWNEV,IMTVFQILM,FQILMGEDW,MGEDWNEVM,MGEDWNEVMY,ILMGEDWNEV,LMGEDWNEVM,VFQILMGEDW,AIMTVFQILM	CRC
CACNA1A	c.2315C>A	p.S772Y	EVSPLSAANMSIAVKEQQKNQKPAK[p.S772Y]YVWEQRTSEMRKQNLLASREALYNEM	PAKYVWEQR,NQKPAKYVW,YVWEQRTSEM,QQKNQKPAKY	LUAD
CACNA1C	c.2129C>T	p.S710L	RRSTFDNFPQSLLTVFQILTGEDWN[p.S710L]LVMYDGIMAYGGPSFPGMLVCIYFI	ILTGEDWNL,LTGEDWNLV,GEDWNLVMY,NLVMYDGIM,TGEDWNLVMY,ILTGEDWNLV,LVMYDGIMAY,LTGEDWNLVM	UCEC
CACNA1D	c.3218G>T	p.R1073L	AKSNPEECRGLFILYKDGDVDSPVV[p.R1073L]LERIWQNSDFNFDNVLSAMMALFTVS	SPVVLERIW,DVDSPVVLER,LERIWQNSDF	LUAD
CACNA2D1	c.1055C>A	p.A352E	AKGITDYKKGFSFAFEQLLNYNVSR[p.A352E]ENCNKIIMLFTDGGEERAQEIFNKYN	RENCNKIIM,RENCNKIIML	LUAD
CACNA2D3	c.994G>A	p.A332T	CLNGTLVQADRTNKEHFREHLDKLF[p.A332T]TKGIGMLDIALNEAFNILSDFNHTGQ	KLFTKGIGM,REHLDKLFT,KLFTKGIGML	CRC
CACNB2	c.1823G>A	p.R608H	ASHRDHNHRDETHGSSDHRHRESRH[p.R608H]HSRDVDREQDHNECNKQRSRHKSKDR	RHRESRHHSR,RESRHHSRDV	CRC
CACNG3	c.400G>A	p.V134I	ILSVTLLFFGGLCVAASEFHRSRHN[p.V134I]IILSAGIFFVSAGLSNIIGIIVYISA	RSRHNIILS,FHRSRHNII,HRSRHNIIL,SRHNIILSA,RSRHNIILSA,EFHRSRHNII,FHRSRHNIIL,SEFHRSRHNI	CRC
CACNG3	c.413C>T	p.A138V	TLLFFGGLCVAASEFHRSRHNVILS[p.A138V]VGIFFVSAGLSNIIGIIVYISANAGD	ILSVGIFFV,VILSVGIFF,NVILSVGIF,SRHNVILSV,VILSVGIFFV,RSRHNVILSV,LSVGIFFVSA,NVILSVGIFF,RHNVILSVGI,HNVILSVGIF	CRC
CACNG3	c.694C>T	p.R232W	LRAKSHSEFLKKSTFARLPPYRYRF[p.R232W]WRRSSSRSTEPRSRDLSPISKGFHTI	RYRFWRRSS,RFWRRSSSR,PPYRYRFWR,PYRYRFWRR,YRFWRRSSS,LPPYRYRFW,RLPPYRYRFW,RYRFWRRSSS,RFWRRSSSRS,LPPYRYRFWR,PPYRYRFWRR,YRYRFWRRSS	LUAD
CACNG5	c.361G>A	p.G121R	MIRSATPFPLVSLFFMFIGFILNNI[p.G121R]RHIRPHRTILAFVSGIFFILSGLSLV	FILNNIRHI,NIRHIRPHR,ILNNIRHIR,RHIRPHRTI,GFILNNIRHI,FIGFILNNIR,FILNNIRHIR,NNIRHIRPHR,RHIRPHRTIL	CRC
CACNG8	c.437T>G	p.V146G	LRVVRASSIFPILSAILLLLGGVCV[p.V146G]GASRVYKSKRNIILGAGILFVAAGLS	LLGGVCVGA,CVGASRVYK,GASRVYKSK,VCVGASRVY,LLLGGVCVGA,VGASRVYKSK,GVCVGASRVY	BLCA
CADM1	c.569C>T	p.S190L	NCTAMASKPATTIRWFKGNTELKGK[p.S190L]LEVEEWSDMYTVTSQLMLKVHKEDDG	LEVEEWSDM,TELKGKLEV,LEVEEWSDMY	CRC
CADPS	c.2875C>A	p.R959S	DAALEVQPPDTWDSFPLFQLLNDFL[p.R959S]STDYNLCNGKFHKHLQDLFAPLVVRY	LNDFLSTDY,FLSTDYNLC,DFLSTDYNL,LLNDFLSTDY,STDYNLCNGK,FQLLNDFLST,NDFLSTDYNL	LUAD
CADPS	c.3217G>A	p.A1073T	PSWMAAIYDADNGSGTSEDLFWKLD[p.A1073T]TLQTFIRDLHWPEEEFGKHLEQRLKL	KLDTLQTFI,WKLDTLQTF,KLDTLQTFIR,FWKLDTLQTF,WKLDTLQTFI	CRC
CALB2	c.180G>C	p.K60N	YIEGKELENFFQELEKARKGSGMMS[p.K60N]NSDNFGEKMKEFMQKYDKNSDGKIEM	NSDNFGEKM,GMMSNSDNF,SNSDNFGEK,MSNSDNFGEK,SGMMSNSDNF	CESC
CALB2	c.772C>T	p.R258C	KEMNIQQLTNYRKSVMSLAEAGKLY[p.R258C]CKDLEIVLCSEPPM*	KLYCKDLEI,KLYCKDLEIV,LYCKDLEIVL	LUAD
CALCB	c.242G>C	p.R81T	DYVQMKASELKQEQETQGSSSAAQK[p.R81T]TACNTATCVTHRLAGLLSRSGGMVKS	AQKTACNTA,KTACNTATCV,AQKTACNTAT	CESC
CALD1	c.1018G>A	p.E340K	ERMREEEKRAAEERQRIKEEEKRAA[p.E340K]KERQRIKEEEKRAAEERQRIKEEEKR	AAKERQRIK,RAAKERQRI,RAAKERQRIK	CLL
CALN1	c.691G>A	p.V231I	LNETSGNCQTEFEGVHSQKQNRQTC[p.V231I]IRKSLICAFAMAFIISVMLIAANQIL	KQNRQTCIR,QNRQTCIRK,CIRKSLICA,RQTCIRKSL,IRKSLICAF,KQNRQTCIRK,SQKQNRQTCI,CIRKSLICAF,RQTCIRKSLI	GBM
CAMK2B	c.392G>T	p.G131V	EYYSEADASHCIQQILEAVLHCHQM[p.G131V]VVVHRDLKPENLLLASKCKGAAVKLA	AVLHCHQMV,VLHCHQMVV,MVVVHRDLK,AVLHCHQMVV,VLHCHQMVVV,QMVVVHRDLK,EAVLHCHQMV,HQMVVVHRDL	LUAD
CAMSAP1	c.1396_1397insA	p.T466fs	RHRSNSLTRVDGQPRGAAIAWPEKK[p.T466fs]NQACVPANTFCSTSRCEL*	VPANTFCST,QACVPANTF,KKNQACVPA,WPEKKNQACV,NQACVPANTF	BLCA

【０６９８】

【表４０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
CAMSAP1	c.1396delA	p.T466fs	RHRSNSLTRVDGQPRGAAIAWPEKK[p.T466fs]PGLRPSQHLLLYITLRVVKWIPALATASAWPAPSAKTVWHPTLL*	LLLYITLRV,LLYITLRVV,RVVKWIPAL,GLRPSQHLL,VVKWIPALA,SAWPAPSAK,HLLLYITLR,KWIPALATA,LYITLRVVK,ASAWPAPSA,SAKTVWHPT,KTVWHPTLL,RPSQHLLLY,LATASAWPA,TVWHPTLLI,IPALATASA,WPAPSAKTV,SQHLLLYIT,VKWIPALAT,AKTVWHPTL,HLLLYITLRV,LLLYITLRVV,ALATASAWPA,GLRPSQHLLL,YITLRVVKWI,RVVKWIPALA,WIPALATASA,LLYITLRVVK,ASAWPAPSAK,LYITLRVVKW,TLRVVKWIPA,SAKTVWHPTL,KTVWHPTLLI,LRPSQHLLLY,TASAWPAPSA,KPGLRPSQHL,RPSQHLLLYI,IPALATASAW,WPAPSAKTVW,SQHLLLYITL,LRVVKWIPAL,VKWIPALATA,AKTVWHPTLL	KICH
CANT1	c.392A>G	p.K131R	RIAVIADLDTESRAQEENTWFSYLK[p.K131R]RGYLTLSDSGDKVAVEWDKDHGVLES	YLKRGYLTL,NTWFSYLKR,SYLKRGYLT,WFSYLKRGY,FSYLKRGYL,YLKRGYLTLS,SYLKRGYLTL,TWFSYLKRGY,ENTWFSYLKR	PRAD
CAPNS1	c.906_911delGCTGGT	p.LV303del	LHTSSELQSPSSYFASRPWVRAKGL[p.LV303del]LGFPVLTLHPPLPSGCS*	GLLGFPVLT,WVRAKGLLG,VRAKGLLGF,AKGLLGFPV,KGLLGFPVL,GLLGFPVLT,RAKGLLGFPV,WVRAKGLLGF,RPWVRAKGLL,AKGLLGFPVL	TGCT
CAPRIN2	c.37G>A	p.E13K	MEVQVSQASLGF[p.E13K]KLTSVEKSLREWSRLSREVIAWLCPS	SLGFKLTSV,VSQASLGFK,GFKLTSVEK,SQASLGFKL,QVSQASLGFK,LGFKLTSVEK,KLTSVEKSLR,SQASLGFKLT,FKLTSVEKSL	CRC
CARD11	c.1268G>A	p.R423Q	IEKDKYRKQIRELEEKNDEMRIEMV[p.R423Q]QREACIVNLESKLRRLSKDSNNLDQS	EMRIEMVQR,DEMRIEMVQ,IEMVQREAC,MRIEMVQREA,IEMVQREACI,VQREACIVNL	CRC
CARD11	c.1876G>A	p.E626K	LDDDSHERYSFGPSSIHSSSSSHQS[p.E626K]KGLDAYDLEQVNLMFRKFSLERPFRP	SSSSSHQSK,HQSKGLDAY,HSSSSSHQSK,SHQSKGLDAY	DLBCL
CARD11	c.279G>C	p.E93D	SKINRAGRLLDILHTKGQRGYVVFL[p.E93D]DSLEFYYPELYKLVFGKEPTRRFSTI	FLDSLEFYY,GYVVFLDSL,VVFLDSLEF,VFLDSLEFY,FLDSLEFYYP,VVFLDSLEFY,YVVFLDSLEF,RGYVVFLDSL,VFLDSLEFYY,DSLEFYYPEL	DLBCL
CARD11	c.3195C>G	p.I1065M	ANIEAVAAKNKHCLLEAGIGCTRDL[p.I1065M]MKSNIYPIVLFIRVCEKNIKRFRKLL	LMKSNIYPI,RDLMKSNIY,MKSNIYPIV,DLMKSNIYPI,LMKSNIYPIV,GIGCTRDLMK,CTRDLMKSNI,MKSNIYPIVL	LUAD
CARM1	c.605C>T	p.A202V	LQNHTDFKDKIVLDVGCGSGILSFF[p.A202V]VAQAGARKIYAVEASTMAQHAEVLVK	ILSFFVAQA,FVAQAGARK,SFFVAQAGA,FFVAQAGAR,LSFFVAQAG,GILSFFVAQA,FVAQAGARKI,SFFVAQAGAR,VAQAGARKIY,CGSGILSFFV,LSFFVAQAGA	GBM
CASC1	c.161G>A	p.R54Q	ERRLKEEEEARLKYEKEEMERLEIQ[p.R54Q]QIEKEKWHRLEAKDLERRNEELEELY	RLEIQQIEK,MERLEIQQI	CRC
CASC3	c.1808C>T	p.P603L	MNLPHPGLHPHQTPAPLPNPGLYPP[p.P603L]LVSMSPGQPPPQQLLAPTYFSAPGVM	GLYPPLVSM,NPGLYPPLV,GLYPPLVSMS,LPNPGLYPPL	STAD
CASC3	c.1934C>T	p.P645L	TYFSAPGVMNFGNPSYPYAPGALPP[p.P645L]LPPPHLYPNTQAPSQVYGGVTYYNPA	YAPGALPPL,LPPLPPPHL,ALPPLPPPHL,PYAPGALPPL,LPPLPPPHLY	STAD
CASC3	c.1973C>T	p.S658L	PSYPYAPGALPPPPPPHLYPNTQAP[p.S658L]LQVYGGVTYYNPAQQQVQPKPSPPRR	NTQAPLQVY,LYPNTQAPL,LQVYGGVTY,APLQVYGGV,HLYPNTQAPL,LQVYGGVTYY,QAPLQVYGGV,YPNTQAPLQV	STAD
CASC3	c.695C>T	p.S232F	RQRKLWKDEGRWEHDKFREDEQAPK[p.S232F]FRQELIALYGYDIRSAHNPDDIKPRR	KFRQELIAL,APKFRQELI,REDEQAPKF,FRQELIALY,KFRQELIALY,EQAPKFRQEL	STAD
CASD1	c.2341delT	p.F781fs	DLAQIIPKDNSSLLKRLACIAAFF[p.F781fs]VDSSSYHPFKINQNIRFQKF*	DSSSYHPFK,INQNIRFQK,AFFVDSSSY,LACIAAFFV,HPFKINQNI,VDSSSYHPF,FKINQNIRF,NQNIRFQKF,FVDSSSYHPF,KLACIAAFFV,KINQNIRFQK,INQNIRFQKF,AAFFVDSSSY,HPFKINQNIR,DSSSYHPFKI	STAD
CASP14	c.13C>T	p.R5W	MSNP[p.R5W]WSLEEEKYDMSGARLALILCVTKARE	NPWSLEEEKY	CRC
CASP5	c.67delA	p.R23fs	MAAVPRVEGVFIFLIEDSGKKK[p.R23fs]GVRILKLCSKVSFRVDWITS*	RILKLCSKV,KVSFRVDWI,KLCSKVSFR,KKKGVRILK,GKKKGVRIL,KKGVRILKL,LKLCSKVSF,SKVSFRVDW,KLCSKVSFRV,GVRILKLCSK,SGKKKGVRIL,ILKLCSKVSF,KKKGVRILKL,SKVSFRVDWI	KIRC

【０６９９】

【表４１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
CASP8	c.1413delA	p.R471fs	YEVSNKDDKKNMGKQMPQPTFTLRK[p.R471fs]NLSSLLIDGAILFVLFCFVFLRQNLALSPRLECSGVISAHRKLRLPGSGHSPASASRVAGTTGARHHTWLIF*	LLIDGAILF,LIDGAILFV,ILFVLFCFV,FVLFCFVFL,TLRKNLSSL,FVFLRQNLA,VLFCFVFLR,CSGVISAHR,SGVISAHRK,RVAGTTGAR,DGAILFVLF,AILFVLFCF,LFVLFCFVF,CFVFLRQNL,VFLRQNLAL,RQNLALSPR,VISAHRKLR,KLRLPGSGH,GARHHTWLI,LPGSGHSPA,LRKNLSSLL,RKNLSSLLI,ARHHTWLIF,IDGAILFVL,FTLRKNLSSL,NLSSLLIDGA,LLIDGAILFV,LIDGAILFVL,AILFVLFCFV,FVFLRQNLAL,TLRKNLSSLL,RLECSGVISA,RLPGSGHSPA,FVLFCFVFLR,CSGVISAHRK,IDGAILFVLF,GAILFVLFCF,ILFVLFCFVF,RQNLALSPRL,KLRLPGSGHS,SGHSPASASR,ASRVAGTTGA,GARHHTWLIF,RVAGTTGARH,ECSGVISAHR,GVISAHRKLR,QPTFTLRKNL,SLLIDGAILF	STAD
CAST	c.1917T>A	p.D639E	DDALDKLSDSLGQRQPDPDENKPME[p.D639E]EKVKEKAKAEHRDKLGERDDTIPPEY	MEEKVKEKA	CLL
CATSPER4	c.1274C>T	p.T425M	MIVEEVRAIRFNQEQESEVLNRRSS[p.T425M]MSGSLETTSSKDIRQMSQQQDLLSAL	SMSGSLETT,EVLNRRSSM,RRSSMSGSL,NRRSSMSGSL,SEVLNRRSSM	KIRC
CBFB	c.454G>A	p.E152K	FDEERAQQEDALAQQAFEEARRRTR[p.E152K]KFEDRDRSHREEMEVRVSQLLAVTGK	EARRRTRKF,RTRKFEDRDR,RKFEDRDRSH,EEARRRTRKF	CRC
CBLL1	c.413delA	p.E138fs	PIKIYGRMIPCKHVFCYDCAILHEK[p.E138fs]REIRCVQAVVILCSELSSVHEVLSSCVALFKGAREHICLRETYRLISTIAI*	ILCSELSSV,VLSSCVALF,CLRETYRLI,LSSCVALFK,CVALFKGAR,HICLRETYR,GAREHICLR,TYRLISTIA,ILHEKREIR,EIRCVQAVV,ELSSVHEVL,EVLSSCVAL,ETYRLISTI,REIRCVQAV,RCVQAVVIL,SELSSVHEV,HEVLSSCVA,ALFKGAREH,EHICLRETY,RETYRLIST,YRLISTIAI,REHICLRET,HEKREIRCV,VILCSELSSV,SVHEVLSSCV,ALFKGAREHI,VLSSCVALFK,TYRLISTIAI,EHICLRETYR,ETYRLISTIA,EVLSSCVALF,REIRCVQAVV,SELSSVHEVL,HEVLSSCVAL,REHICLRETY,RETYRLIST	STAD
CBLN3	c.206delC	p.P69fs	ECLVVCEPGRAAAGGPGGAALGEAP[p.P69fs]LGEWHLLRSEATTMSQQGKPAMAPVGPSTSTRSW*	AMAPVGPST,ATTMSQQGK,QGKPAMAPV,APLGEWHLL,MSQQGKPAM,APVGPSTST,LLRSEATTM,GAALGEAPL,GEWHLLRSE,GPSTSTRSW,EAPLGEWHLL,TTMSQQGKPA,KPAMAPVGPS,TMSQQGKPAM,HLLRSEATTM,GEAPLGEWHL,GEWHLLRSEA,QQGKPAMAPV,AMAPVGPSTS	STAD
CBWD6	c.304_305insG	p.E102fs	ESGEGSALEKSLAVSQGGELYEEWL[p.E102fs]GT*	GELYEEWLGT	KICH
CC2D2A	c.3850C>T	p.R1284C	ESQEDEKLLQATEKFQAECALKFPN[p.R1284C]CQCLTTVIDISGKTVFITRYLKPLNP	LKFPNCQCL,FPNCQCLTT,ALKFPNCQCL,CQCLTTVIDI,FPNCQCLTTV,AECALKFPNC	CRC
CCDC108	c.3492delC	p.P1164fs	LERDPTPCELTYKVPTRHSMSQIPP[p.P1164fs]SSPL*	SQIPPSSPL,MSQIPPSSPL	STAD
CCDC111	c.1250G>T	p.R417L	GIKGGIRRWNYFFPEELLVYDICKY[p.R417L]LWCENIGRAHKSNNIMILVDLKNEVW	LVYDICKYL,VYDICKYLW,YLWCENIGR,CKYLWCENI,LLVYDICKYL,YLWCENIGRA,LVYDICKYLW	LUAD
CCDC120	c.22A>G	p.I8V	MEVKGQL[p.I8V]VSSPTFNAPAALFGEAAPQVKSERLR	LVSSPTFNA,GQLVSSPTF,MEVKGQLVS,QLVSSPTFNA,MEVKGQLVSS,KGQLVSSPTF	KIRC
CCDC121	c.1190G>T	p.W397L	IEQAQKLTATQSHLENRKQQLQQEQ[p.W397L]LYLESLIQARQRLQGSHNQCLNRQDV	QQLQQEQLY,KQQLQQEQL,QEQLYLESL,QLYLESLIQA,KQQLQQEQLY,LYLESLIQAR,RKQQLQQEQL,QQLQQEQLYL,QQEQLYLESL,QEQLYLESLI	LUSC
CCDC132	c.2512C>T	p.R838C	NIYVDALIKEFEQFNRRLNEVSKRV[p.R838C]CIPLPVSNILWEHCIRLANRTIVEGY	CIPLPVSNI,VSKRVCIPL,KRVCIPLPV,NEVSKRVCI,EVSKRVCIPL,SKRVCIPLPV	UCEC
CCDC135	c.937G>A	p.E313K	AEKAKPDALHGLRVHSWVLVLSGKR[p.E313K]KVPENFFIDPFTGHSYSTQDEHFLGI	GKRKVPENF,RKVPENFFI,WVLVLSGKRK,KRKVPENFFI,GKRKVPENFF	HNSC
CCDC144A	c.3791C>T	p.S1264L	NTTSIKTQMELTIKDLESEISRIKT[p.S1264L]LQADFNKTELERYKELYLEEVKVRES	KTLQADFNK,ISRIKTLQA,RIKTLQADF,SEISRIKTL,LQADFNKTEL,RIKTLQADFN,EISRIKTLQA,SRIKTLQADF	UCEC
CCDC148	c.1260delA	p.K420fs	KEEEKEKLWKKKELLQRAEKKKKIK[p.K420fs]NTGPRKNRSGKKWK*	KIKNTGPRK,KNRSGKKWK,RKNRSGKKW	STAD

【０７００】

【表４２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
CCDC15	c.1463C>A	p.P488H	ILPKYQDQNFLPKDQNFLSRDQHVL[p.P488H]HKDQDILPKYQDQNFLPKDQNFLSRD	LSRDQHVLH,LSRDQHVLHK	CLL
CCDC152	c.457G>C	p.E153Q	GYKKEISKLYQDMQRKVELNEEKHK[p.E153Q]QLIEKKEMEISELNAKLRSQEKEKQN	KHKQLIEKK,KQLIEKKEM,QLIEKKEMEI,HKQLIEKKEM	CESC
CCDC153	c.598_599insC	p.P200fs	QWDGAALRLHARHKEQQRQFGLTPP[p.P200fs]WIFEATSP*	LTPPWIFEA,RQFGLTPPW,QFGLTPPWI,FGLTPPWIF,RQFGLTPPWI,GLTPPWIFEA,QFGLTPPWIF,QRQFGLTPPW	STAD
CCDC153	c.599delC	p.P200fs	QQWDGAALRLHARHKEQQRQFGLTP[p.P200fs]LDL*	QRQFGLTPL,RQFGLTPLD,RQFGLTPLDL,QQRQFGLTPL	STAD
CCDC159	c.994G>T	p.A332S	KELSDIWSAVHVLQNSIDSLTLCSG[p.A332S]SCPKASSLRGHKGHQCLSPPLPSWDS	TLCSGSCPK,TLCSGSCPKA,LTLCSGSCPK,GSCPKASSLR	TGCT
CCDC168	c.15058G>T	p.D5020Y	GYTLSNSKGPVQPTAQGEEKGGLRI[p.D5020Y]YMEDKMLPKCTDLKAKQLLLSDILNT	YMEDKMLPK,GLRIYMEDK,EEKGGLRIY,LRIYMEDKM,RIYMEDKML,IYMEDKMLPK,GEEKGGLRIY,EEKGGLRIYM	UCEC
CCDC169-SOHLH2	c.485A>G	p.K162R	LDDCIFNMVLLKVPSSLSAEELEAI[p.K162R]RLIRFGKKKNTHSLFVFIIPENFKGC	AIRLIRFGK,RLIRFGKKK,ELEAIRLIR,LEAIRLIRF,EELEAIRLI,AEELEAIRL,AIRLIRFGKK,EAIRLIRFGK,EELEAIRLIR,AEELEAIRLI	STAD
CCDC19	c.620G>T	p.R207L	KLRMEQEEELKDMSKIILNAKCHAI[p.R207L]LDAQILEKQQIQKELDTEEKRLDQMM	ILDAQILEK,LNAKCHAIL,HAILDAQIL,ILNAKCHAIL,AILDAQILEK	LUAD
CCDC19	c.836G>T	p.R279L	RIRGRRQIVEQMEKNQEERSLLAEQ[p.R279L]LEQEKEQMLEYMEQLQEEDLKDMERR	LEQEKEQML,EERSLLAEQL	LUAD
CCDC36	c.626G>T	p.R209I	AQNDLVFEAVQDKGNMEQAILEMKK[p.R209I]IFEARQGEFIEMKSNLKHLEVLVAQQ	IFEARQGEF,EMKKIFEAR,AILEMKKIF,LEMKKIFEA,KIFEARQGEF,QAILEMKKIF	UCEC
CCDC53	c.172C>T	p.R58C	FVVHTVQFLNRFSTVCEEKLADLSL[p.R58C]CIQQIETTLNILDAKLSSIPGLDDVT	KLADLSLCI,ADLSLCIQQI	CESC
CCDC60	c.689G>A	p.R230H	GQKWEHFITAPKTKKFKIPTMRVTN[p.R230H]HKPSRRGSTLSLSRASGGSSPQSSMI	PTMRVTNHK,RVTNHKPSR,VTNHKPSRR,RVTNHKPSRR	CRC
CCDC79	c.1319A>C	p.N440T	IEQLEREGNEEEIQRENYQDNISSM[p.N440T]TISIQNTWKHLHADRIGRGSKAEDED	NISSMTISI,TISIQNTWK,MTISIQNTW,YQDNISSMT,YQDNISSMTI,MTISIQNTWK,SMTISIQNTW	CLL
CCDC81	c.776G>T	p.R259I	NRERKCKLKDQSDKEEGTRDISSPK[p.R259I]ILRDRQALFPAKVTNVSLLEKFERSE	ILRDRQALF,DISSPKILR,RDISSPKIL,KILRDRQAL,GTRDISSPKI,KILRDRQALF	CRC
CCDC88A	c.2031_2032insA	p.K677fs	ITCEKIEALEQENSELERENRKLKK[p.K677fs]NIG*	RENRKLKKNI	STAD
CCDC88C	c.5553_5554insC	p.P1851fs	QKLGAPEALGGRETGSHTLQSPAPP[p.P1851fs]QLP*	LQSPAPPQL,TLQSPAPPQL	CRC
CCKAR	c.811C>A	p.L271M	QKKSAKERKPSTTSSGKYEDSDGCY[p.L271M]MQKTRPPRKLELRQLSTGSSSRANRI	YMQKTRPPR,MQKTRPPRK,YEDSDGCYM,YMQKTRPPRK,MQKTRPPRKL,CYMQKTRPPR	LUAD
CCKBR	c.706G>A	p.V236M	SARVRQTWSVLLLLLLFFIPGVVMA[p.V236M]MAYGLISRELYLGLRFDGDSDSDSQS	FIPGVVMAM,VVMAMAYGL,VMAMAYGLI,AMAYGLISR,MAMAYGLIS,FIPGVVMAMA,VVMAMAYGLI,MAMAYGLISR,FFIPGVVMAM,MAYGLISREL,IPGVVMAMAY	CRC
CCNB3	c.2794G>A	p.A932T	ETLLKKPLALKMSTINEAVLFEDMI[p.A932T]TLNEKPTTGKELSFKEPLALQESPTY	VLFEDMITL	CLL
CCR5	c.554G>T	p.S185I	SLPGHFTRSQKEGLHYTCSSHFPY[p.S185I]IQYQFWKNFQTLKIVILGLVLPLLVM	SSHFPYIQY,HFPYIQYQF,IQYQFWKNF,FPYIQYQFW,CSSHFPYIQY,YTCSSHFPYI,SHFPYIQYQF,HFPYIQYQFW,YIQYQFWKNF	KIRC
CCZ1	c.642G>C	p.E214D	IFGGISFFPLDKMTYLKIQSFINRM[p.E214D]DESLNIVKYTAFLYNDQLIWSGLEQD	FINRMDESL,RMDESLNIV,DESLNIVKY,RMDESLNIVK,SFINRMDESL,MDESLNIVKY	KIRC
CD101	c.1781G>A	p.R594Q	SDLKVPLTVTWQFQPASSHIFHQU[p.R594Q]QITHNGTIEWGNFLSRFQKKTKVSQS	HIFHQLIQI,IQITHNGTI,SHIFHQLIQI	CRC

【０７０１】

【表４３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
CD101	c.847G>T	p.D283Y	PDETWMFITKKQTDQTTLRIQPAVK[p.D283Y]YFQVNITADSLFAEGKPLELVCLVVS	RIQPAVKYF,KYFQVNITA,AVKYFQVNI,LRIQPAVKY,QPAVKYFQV,IQPAVKYFQV,TLRIQPAVKY,LRIQPAVKYF,VKYFQVNITA	CRC
CD109	c.1409T>A	p.L470Q	AYFLGSKSSMAVHSLFKSPSKTYIQ[p.L470Q]QKTRDENIKVGSPFELVVSGNKRLKE	KTYIQQKTR,PSKTYIQQK,QQKTRDENIK,IQQKTRDENI	CLL
CD163L1	c.2161G>A	p.V721M	SDMELRLVGGSSRCAGKVEVNVQGA[p.V721M]MGILCANGWGMNIAEVVCRQLECGSA	VEVNVQGAM,MGILCANGW,EVNVQGAMGI,KVEVNVQGAM,VQGAMGILCA,AMGILCANGW	GBM
CD180	c.683A>C	p.N228T	SLNFNGNNVKGIELGAFDSTIFQSL[p.N228T]TFGGTPNLSVIFNGLQNSTTQSLWLG	LTFGGTPNL,STIFQSLTF,SLTFGGTPNL,FQSLTFGGTP	CRC
CD1B	c.122G>T	p.W41L	GNSEHAFQGPTSFHVIQTSSFTNST[p.W41L]LAQTQGSGWLDDLQIHGWDSDSGTAI	FTNSTLAQT,SSFTNSTLA,TSSFTNSTL,LAQTQGSGW,QTSSFTNSTL,TSSFTNSTLA,TLAQTQGSGW	LUAD
CD1C	c.265C>T	p.R89C	TIIFLHNWSKGNFSNEELSDLELLF[p.R89C]CFYLFGLTREIQDHASQDYSKYPFEV	LSDLELLFC,ELLFCFYLF,LFCFYLFGL,CFYLFGLTR,SDLELLFCF,LELLFCFYL,LSDLELLFCF,LLFCFYLFGL,SDLELLFCFY,FCFYLFGLTR,LELLFCFYLF	SKCM
CD1D	c.74delT	p.L25fs	MGCLLFLLLWALLQAWGSAEVPQRL[p.L25fs]SPSAASRSRPSPIAAGRAPTAWRGWGSCRRTAGATTRTPSAL*	RLSPSAASR,ASRSRPSPI,RSRPSPIAA,AGRAPTAWR,VPQRLSPSA,SPIAAGRAP,AAGRAPTAW,AASRSRPSPI,ASRSRPSPIA,RSRPSPIAAG,AWRGWGSCRR,TAWRGWGSCR,EVPQRLSPSA,VPQRLSPSAA,RPSPIAAGRA,SPIAAGRAPT,AEVPQRLSPS,IAAGRAPTAW	GBM
CD1E	c.253T>G	p.F85V	GDLQTHGWDTVLGTIRFLKPWSHGN[p.F85V]VSKQELKNLQSLFQLYFHSFIQIVQA	KPWSHGNVS,FLKPWSHGNV,KPWSHGNVSK,HGNVSKQELK	STAD
CD209	c.847G>A	p.A283T	WEWTFFQGNCYFMSNSQRNWHDSIT[p.A283T]TCKEVGAQLVVIKSAEEQNFLQLQSS	DSITTCKEV	GBM
CD4	c.492delG	p.Q164fs	TLESPPGSSPSVQCRSPRGKNIQGG[p.Q164fs]RPSPCLSWSSRIVAPGHALSCRTRRRW5SK*	CLSWSSRIV,RIVAPGHAL,RTRRRWSSK,RGKNIQGGR,SSRIVAPGH,HALSCRTRR,LSWSSRIVA,SSRIVAPGHA,HALSCRTRRR,IQGGRPSPCL,GGRPSPCLSW,SRIVAPGHAL,SPCLSWSSRI	STAD
CD55	c.466G>A	p.E156K	PGYRREPSLSPKLTCLQNLKWSTAV[p.E156K]KFCKKKSCPNPGEIRNGQIDVPGGIL	NLKWSTAVK,STAVKFCKK,WSTAVKFCK,TAVKFCKKK,LKWSTAVKF,KWSTAVKFCK,WSTAVKFCKK,STAVKFCKKK,NLKWSTAVKF	UCEC
CD7	c.521delC	p.P174fs	ASALPAPPTGSALPDPQTASALPDP[p.P174fs]QQPLPSLRPWR*	ALPDPQQPL,DPQQPLPSL,QPLPSLRPW,SALPDPQQPL,QQPLPSLRPW	KIRC
CD79B	c.589T>C	p.Y197H	LFIIVPIFLLLDKDDSKAGMEEDHT[p.Y197H]HEGLDIDQTATYEDIVTLRTGEVKWS	EEDHTHEGL,MEEDHTHEGL,HEGLDIDQTA	DLBCL
CD79B	c.589T>G	p.Y197D	LFIIVPIFLLLDKDDSKAGMEEDHT[p.Y197D]DEGLDIDQTATYEDIVTLRTGEVKWS	MEEDHTDEGL	DLBCL
CD93	c.838delG	p.D280fs	PLCVSPKYGCNFNNGGCHQDCFEGG[p.D280fs]MAPSSAAADQDSGCWMTW*	GMAPSSAAA,HQDCFEGGM,FEGGMAPSS,FEGGMAPSSA	STAD
CDAN1	c.1936_1937insC	p.L646fs	GERKQFAVVLLSLRLLAKFLGFVAF[p.L646fs]PAIPGA*	FLGFVAFPA,FVAFPAIPG,LGFVAFPAI,FLGFVAFPAI,FVAFPAIPGA,KFLGFVAFPA	KIRC

【０７０２】

【表４４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	併示的疾患
CDC14A	c.369delC	p.N123fs	AYAVIYLKKTPEEAYRALLSGSNPP[p.N123fs]IFHSGMLPLEIALTISPFSTVCRESERDYNMDFLTLRHLMWMNMNIMSELKMVTSTGLFQENF*	NMDFLTLRH,LLSGSNPPI,GMLPLEIAL,MLPLEIALT,LTISPFSTV,HLMWMNMNI,NIMSELKMV,IMSELKMVT,STVCRESER,NMNIMSELK,IFHSGMLPL,DYNMDFLTL,KMVTSTGLF,YNMDFLTLR,EIALTISPF,MNMNIMSEL,PPIFHSGML,LPLEIALTI,LMWMNMNIM,LSGSNPPIF,LEIALTISP,RESERDYNM,SERDYNMDF,MDFLTLRHL,LRHLMWMNM,MNIMSELKM,SELKMVTST,LKMVTSTGL,RDYNMDFLT,ALLSGSNPPI,MLPLEIALT,ALTISPFSTV,NMDFLTLRHL,FLTLRHLMWM,HLMWMNMNIM,WMNMNIMSEL,TISPFSTVCR,MNMNIMSELK,DFLTLRHLMW,RHLMWMNMNI,TLRHLMWMNM,FSTVCRESER,DYNMDFLTLR,EIALTISPFS,NPPIFHSGML,ELKMVTSTGL,LLSGSNPPIF,LEIALTISPF,LKMVTSTGLF,FHSGMLPLEI,SGMLPLEIAL,SERDYNMDFL,RDYNMDFLTL,YNMDFLTLRH,MDFLTLRHLM,NMNIMSELKM,TSTGLFQENF,LPLEIALTIS	STAD
CDC14B	c.1123C>T	p.R375C	GSVIGPQQQFLVMKQTNLWLEGDYF[p.R375C]CQKLKGQENGQHRAAFSKLLSGVDDI	LEGDYFCQKL	CRC
CDC25C	c.965delA	p.K322fs	ENLNRPRLKQVEKFKDNTIPDKVKK[p.K322fs]SIFLAKESSGRAYV*	KVKKSIFLA,IPDKVKKSI,AKESSGRAY,KESSGRAYV,FLAKESSGRA,KVKKSIFLAK,LAKESSGRAY,IFLAKESSGR,IPDKVKKSIF	STAD
CDC27	c.1379delT	p.L460fs	ITKLDSSIISEGKISTITPQIQAFN[p.L460fs]HKKQQQKV*	QIQAFNHKK,AFNHKKQQQK	UCS
CDC27	c.1665T>G	p.D555E	EVRRIENYRVEGMEIYSTTLWHLQK[p.D555E]EVALSVLSKDLTDMDKNSPEAWCAAG	TLWHLQKEV,LQKEVALSV,EVALSVLSK,WHLQKEVAL,QKEVALSVL,KEVALSVLS,HLQKEVALSV,LQKEVALSVL,TTLWHLQKEV,KEVALSVLSK	CRC
CDC27	c.1712A>T	p.N571I	STTLWHLQKDVALSVLSKDLTDMDK[p.N571I]ISPEAWCAAGNCFSLQREHDIAIKFF	MDKISPEAW,KISPEAWCAA	TGCT
CDC27	c.271delA	p.I91fs	CTTPQCXYLLAKCCVDLSKLAEGEQ[p.I91fs]SYLVECLISRKAMMILLLSLVIQLALLFHCWDMYIARQIGLPKDQNVTKRALV*	AMMILLLSL,MMILLLSLV,LLLSLVIQL,LLSLVIQLA,SLVIQLALL,ALLFHCWDM,CLISRKAMM,LISRKAMMI,LVECLISRK,IARQIGLPK,LVIQLALLF,LFHCWDMYI,MYIARQIGL,ISRKAMMIL,KLAEGEQSY,LLFHCWDMY,YLVECLISR,HCWDMYIAR,SRKAMMILL,RKAMMILLL,MILLLSLVI,LSLVIQLAL,DQNVTKRAL,AEGEQSYLV,GEQSYLVEC,VECLISRKA,WDMYIARQI,KLAEGEQSYL,CLISRKAMM,KAMMILLLSL,AMMILLLSLV,MMILLLSLVI,ILLLSLVIQL,LLLSLVIQLA,LLSLVIQLAL,LLFHCWDMYI,YIARQIGLPK,YLVECLISRK,SLVIQLALLF,IQLALLFHCW,ISRKAMMILL,ALLFHCWDMY,SKLAEGEQSY,GEQSYLVECL,VECLISRKAM,SRKAMMILLL,LALLFHCWDM	BLCA
CDC27	c.724C>T	p.P242S	LESSNSKYSLNTDSSVSYIDSAVIS[p.P242S]SDTVPLGTGTSILSKQVQNKPKTGRS	VISSDTVPL,AVISSDTVPL,DSAVISSDTV	CESC,TGCT
CDC42BPA	c.2023C>A	p.P675T	EQSEHYSKQLENELEGLKQKQISYS[p.P675T]TGVCSIEHQQEITKLKTDLEKKSIFY	KQISYSTGV,SYSTGVCSI,KQKQISYST,KQKQISYSTG,KQISYSTGVC,ISYSTGVCSI	BRCA
CDCA7L	c.1215delC	p.P405fs	GPCLRNRYGEDVRSALLDPDWVCPP[p.P405fs]VVGSAIAATVGSVTAAVPQESSFIWPSFMVMTMLRNIWRAYKRSW*	AIAATVGSV,FIWPSFMVM,MVMTMLRNI,TMLRNIWRA,ATVGSVTAA,TVGSVTAAV,MTMLRNIWR,SSFIWPSFM,SFMVMTMLR,SFIWPSFMV,MLRNIWRAY,LRNIWRAYK,RNIWRAYKR,CPPVVGSAI,WPSFMVMTM,AAVPQESSF,ESSFIWPSF,VMTMLRNIW,QESSFIWPS,VPQESSFIW,DPDWVCPPV,VVGSAIAATV,ATVGSVTAAV,SSFIWPSFMV,FIWPSFMVMT,FMVMTMLRNI,MTMLRNIWRA,SAIAATVGSV,MLRNIWRAYK,PSFMVMTMLR,SFIWPSFMVM,IWPSFMVMTM,MVMTMLRNIW,TMLRNIWRAY,VMTMLRNIWR,WVCPPVVGSA,ESSFIWPSFM,WPSFMVMTML,TAAVPQESSF,IAATVGSVTA,QESSFIWPSF,DPDWVCPPVV,CPPVVGSAIA	CRC
CDH1	c.727G>A	p.E243K	EPLDRERIATYTLFSHAVSSNGNAV[p.E243K]KDPMEILITVTDQNDNKPEFTQEVFK	VSSNGNAVK,AVSSNGNAVK,AVKDPMEILI	BRCA

【０７０３】

【表４５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
CDH1	c.760G>T	p.D254Y	TLFSHAVSSNGNAVEDPMEILITVT[p.D254Y]YQNDNKPEFTQEVFKGSVMEGALPGT	TVTYQNDNK,MEILITVTY,YQNDNKPEF,ITVTYQNDNK,TYQNDNKPEF	STAD
CDH10	c.1045G>A	p.E349K	DTQEGIITVKKPLDYESRRLYTLKV[p.E349K]KAENTHVDPRFYYLGPFKDTTIVKIS	RLYTLKVKA,KVKAENTHV,LKVKAENTH,LKVKAENTHV	CRC
CDH10	c.1414C>T	p.R472C	LDRELSQWHNLTVIAAEINNPKETT[p.R472C]CVAVFVRILDVNDNAPQFAVFYDTFV	TTCVAVFVR,ETTCVAVFV,KETTCVAVF,ETTCVAVFVR,TTCVAVFVRI,NPKETTCVAV,KETTCVAVFV	LUAD
CDH10	c.1731C>G	p.S577R	NGFNRHEISTYLLPVVISDNDYPIQ[p.S577R]RSTGTLTIRVCACDSQGNMQSCSAEA	YPIQRSTGT,IQRSTGTLT,QRSTGTLTI,IQRSTGTLTI,YPIQRSTGTL	LUAD
CDH10	c.382C>A	p.R128S	IIDEKTGDIHATRRIDREEKAFYTL[p.R128S]SAQAINRRTLRPVEPESEFVIKIHDI	TLSAQAINR,FYTLSAQAI,EKAFYTLSA,KAFYTLSAQ,YTLSAQAINR,AFYTLSAQAI,KAFYTLSAQA,TLSAQAINRR,SAQAINRRTL,EEKAFYTLSA,REEKAFYTLS	LUAD
CDH11	c.1070A>C	p.K357T	KKPVDFETKRAYSLKVEAANVHIDP[p.K357T]TFISNGPFKDTVTVKISVEDADEPPM	TFISNGPFK,NVHIDPTFI,ANVHIDPTF,PTFISNGPF,PTFISNGPFK,EAANVHIDPT,AANVHIDPTF,DPTFISNGPF	STAD
CDH12	c.2020G>A	p.D674N	SKEDIRDNVIHYDDEGGGEEDTQAF[p.D674N]NIGALRNPKVIEENKIRRDIKPDSLC	TQAFNIGAL,QAFNIGALR,NIGALRNPK,DTQAFNIGA,EEDTQAFNI,TQAFNIGALR,DTQAFNIGAL,GEEDTQAFNI	CRC
CDH12	c.2116C>A	p.P706T	PKVIEENKIRRDIKPDSLCLPRQRP[p.P705T]TMEDNTDIRDFIHQRLQENDVDPTAP	LCLPRQRPTM,RQRPTMEDNT	HNSC
CDH18	c.2161G>T	p.A721S	KLTPRHQTSSTLESIDVQEFIKQRL[p.A721S]SEADLDPSVPPYDSLQTYAYEGQRSE	FIKQRLSEA,KQRLSEADL,SEADLDPSV	LUAD
CDH18	c.583G>A	p.A195T	EMSDMGTSVLQVTATDADDPTYGNS[p.A195T]TRVVYSILQGQPYFSVDPKTGVIRTA	STRVVYSIL,YGNSTRVVY,NSTRVVYSI,STRVVYSILQ	GBM
CDH2	c.1639G>T	p.D547Y	QDPDRYMQQNIRYTKLSDPANWLKI[p.D547Y]YPVNGQITTIAVLDRESPNVKNNIYN	KIYPVNGQI,DPANWLKIY,YPVNGQITT,YPVNGQITTI,LKIYPVNGQI	CRC
CDH20	c.1298C>A	p.P433H	IQIISAKDPDVTNNSIRYSIDRSSD[p.P433H]HGRFFYVDITTGALMTARPLDREEFS	SSDHGRFFY,RSSDHGRFF,HGRFFYVDI,RSSDHGRFFY,SSDHGRFFYV,IDRSSDHGRF	LUAD
CDH20	c.401C>T	p.A134V	IDDTYGDIHAIQRLDREERAQYTLR[p.A134V]VQALDRRTGRPMEPESEFIIKIQDIN	QYTLRVQAL,AQYTLRVQA,AQYTLRVQAL,YTLRVQALDR,RAQYTLRVQA,TLRVQALDRR	CRC
CDH23	c.1207G>A	p.V403I	EGLNSMFEVYLVGNNSHHFIISPTS[p.V403I]QGKADIRIRVAIPLDYETVDRYDFD	HFIISPTSI,IQGKADIRI,IISPTSIQGK,HHFIISPTSI	STAD
CDH23	c.3395T>A	p.F1132Y	ASVPEDIPEGHSILQLKATDADEGE[p.F1132Y]YGRVWYRILHGNHGNNFRIHVSNGLI.	ATDADEGEY,EYGRVWYRI,YGRVWYRIL,DEGEYGRVW,EYGRVWYRIL,KATDADEGEY,EGEYGRVWYR,GEYGRVWYRI,DEGEYGRVWY	KIRC
CDH23	c.531C>A	p.F177L	FIVNATDPDLGAGGSVLYSFQPPSQ[p.F177L]LFAIDSARGIVTVIRELDYETTQAYQ	FQPPSQLFA,SFQPPSQLF,QLFAIDSAR,YSFQPPSQL,SQLFA,IDSA,QPPSQLFAI,FQPPSQLFAI,LYSFQPPSQL,YSFQPPSQLF,SFQPPSQLFA,SQLFAIDSAR	CRC
CDH6	c.709C>A	p.Q237K	SETGIIKTALLNMDRENREQYQVVI[p.Q237K]KAKDMGGQMGGLSGTTTVNITLTDVN	KAKDMGGQM,REQYQVVIKA,YQVVIKAKDM,IKAKDMGGQM	LUAD
CDH7	c.673C>A	p.Q225K	PYFSVEPKTGVIKTALPNMDREAKD[p.Q225K]KYLIVIQAKDMVGQNGGLSGTTSVTV	KYLIVIQAK,EAKDKYLLV,REAKDKYLL,AKDKYLLVI,NMDREAKDKY,EAKDKYLLVI,REAKDKYLLV	HNSC
CDH9	c.1569C>A	p.F523L	ENAKPGQLIQTVSVMDKDDPPRGHK[p.F523L]LFFEPVPEFTLNPNFTIVDNKDNTAG	LFFEPVPEF,KLFFEPVPEF,RGHKLFFEPV	CRC
CDHR1	c.652A>G	p.R218G	QAGATLDYERSRTHYITVVAKDGGG[p.R218G]GLHGADVVFSATTTVTVNVEDVQDMA	GLHGADVVF,GGLHGADVVF	MM

【０７０４】

【表４６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
CDK11B	c.237_239del!AGA	p.E79del	SPYRREDSMEDRGEEDDSLAIKPPQ[p.E79del]MSRKEKVHHRKDEKRKEKCRHHSHSAEG	SLAIKPPQM,AIKPPQMSR,AIKPPQMSRK,LAIKPPQMSR	HNSC
CDK13	c.2638C>A	p.R880S	DFGLARLYSSEESRPYTNKVITLWY[p.R880S]SPPELLLGEERYTPAIDVWSCGCILG	TLWYSPPEL,LWYSPPELL,WYSPPELLL,ITLWYSPPEL,TLWYSPPELL,LWYSPPELLL	LUAD
CDK16	c.322C>T	p.R108C	GSDGESDQASATSSDEVQSPVRVRM[p.R108C]CNHPPRKISTEDINKRLSLPADIRLP	RMCNHPPRK,RVRMCNHPP,RVRMCNHPPR,RMCNHPPRKI	CRC
CDK5RAP2	c.4776C>G	p.H1592Q	LDEEHRRLREASGEGWKGQDPFRDL[p.H1592Q]QSLLMEIQALRLQLERSIETSSTLQS	RDLQSLLMEI,LQSLLMEIQA,DPFRDLQSLL	KIRC
CDKAL1	c.1226_1227CA>TG	p.P409L	YKFPSLFINQFYPRPGTPAAKMEQV[p.P409L]LAQVKKQRTKDLSRVFHSYSPYDHKIG	KMEQVLAQV,AAKMEQVLA,AKMEQVLAQ,MEQVLAQVK,KMEQVLAQVK,LAQVKKQRTK,QVLAQVKKQR,TPAAKMEQVL,AKMEQVLAQV	TGCT
CDKN2A	c.247C>T	p.H83Y	RVAELLLLHGAEPNCADPATLTRPV[p.H83Y]YDAAREGFLDTLVVLHRAGARLDVRD	VYDAAREGF,LTRPVYDAA,TLTRPVYDAA,LTRPVYDAAR,DPATLTRPVY	HNSC
CDKN2A	c.322G>T	p.D108Y	HDAAREGFLDTLVVLHRAGARLDVR[p.D108Y]YAWGRLPVDLAEELGHRDVARYLRAA	RYAWGRLPV,GARLDVRYA,AGARLDVRY,ARLDVRYAW,RAGARLDVRY,RLDVRYAWGR,GARLDVRYAW,VRYAWGRLPV,YAWGRLPVDL	LUSC
CDR1	c.92T>C	p.V31A	DVDFLEDVPLLEDIPLLEDVPLLED[p.V31A]APLLEDTSRLEDINLMEDMALLEDVD	PLLEDAPLL,VPLLEDAPL,APLLEDTSRL,LEDVPLLEDA,VPLLEDAPLL	KIRP
CDYL	c.179C>G	p.A60G	VSAPDGPSDPSISVSSEQSGAQQPP[p.A60G]GLQVERIVDKRKNKKGKTEYLVRWKG	AQQPPGLQV,AQQPPGLQVE	TGCT
CEACAM5	c.1918C>A	p.L640I	CHSASNPSPQYSWRINGIPQQHTQV[p.L640I]IFIAKITPNNNGTYACFVSNLATGRN	HTQVIFIAK,IPQQHTQVI,PQQHTQVIF,QQHTQVIFI,TQVIFIAKI,HTQVIFIAKI,IPQQHTQVIF,QQHTQVIFIA	CRC
CELF4	c.925G>C	p.A309P	YLNPMAAFAAAQMQQMAALNMNGLA[p.A309P]PAPMTPTSGGSTPPGITAPAVPSIPS	APAPMTPTS,LNMNGLAPA,MNGLAPAPM,ALNMNGLAPA,GLAPAPMTPT,NMNGLAPAPM	LUAD
CELSR1	c.1841delG	p.G614fs	AVDADSGENARLHYRLVDTASTFLG[p.G614fs]AAALGLRILPPPLTSPSRSTTAPVGSQCVPSWTARRWSTTASGWRRWTTARPP*	FLGAAALGL,STFLGAAAL,STTASGWRR,GLRILPPPL,PSRSTTAPV,TARRWSTTA,SGWRRWTTA,GWRRWTTAR,CVPSWTARR,DTASTFLGA,TASTFLGAA,GAAALGLRI,AAALGLRIL,VGSQCVPSW,SQCVPSWTA,RRWSTTASG,RWSTTASGW,RRWTTARPP,VPSWTARRW,ILPPPLTSPS,TFLGAAALGL,RWSTTASGWR,ASGWRRWTTA,SGWRRWTTAR,SQCVPSWTAR,DTASTFLGAA,TASTFLGAAA,TTAPVGSQCV,WTARRWSTTA,SPSRSTTAPV,ASTFLGAAAL,GAAALGLRIL,RRWSTTASGW	STAD
CELSR2	c.34_35insCGC	p.16_17insP	MRSPATGVPLPTPPPP[p.16_17insP]PLLLLLLLLLPPPLLGDQVGPCRSLGSR	LPTPPPPPL,TPPPPPLLL,LPTPPPPPLL,TPPPPPLLLL	ACC
CELSR2	c.50T>C	p.L17P	MRSPATGVPLPTPPPP[p.L17P]PLLLLLLLPPPLLGDQVGPCRSLGS	LPTPPPPPL,TPPPPPLLL,LPTPPPPPLL,TPPPPPLLLL	TGCT
CEP152	c.61G>A	p.E21K	MSLDFGSVALPVQNEDEEYD[p.E21K]KEDYEREKELQQLLTDLPHDMLDDDL	KEDYEREKEL	CRC
CEP192	c.6173C>T	p.S2058L	TEVYDLPQRPNDVQLFYGSMCKIIL[p.S2058L]LVIGEFRDCISSREFLQPSSKASLLS	SMCKIILLV,ILLVIGEFR,IILLVIGEF,GSMCKIILLV,SMCKIILLVI,IILLVIGEFR,KIILLVIGEF	BLCA
CEP44	c.758C>T	p.S253L	VNVNPEITALQTMLAECQENLKKLT[p.S253L]LIEKRLDCLEQKMKGKVMVDENTWTN	QENLKKLTL,TLIEKRLDCL,NLKKLTLIEK,CQENLKKLTL,KKLTLIEKRL,QENLKKLTLI	UCEC

【０７０５】

【表４７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
CERCAM	c.254_260delCGGCTGT	p.A85fs	RARMALWCATDHNVDNTTEMLQEWL[p.A85fs]GAMTMLLWSGGLRASPGSTQMKRVPSTGPKKGTSF*	MLQEWLGAM,WLGAMTMLL,TMLLWSGGL,LLWSGGLRA,MLLWSGGLR,RVPSTGPKK,RASPGSTQM,STQMKRVPS,MTMLLWSGG,TQMKRVPST,LQEWLGAMT,QEWLGAMTM,LGAMTMLLW,MLQEWLGAMT,MTMLLWSGGL,MLLWSGGLRA,TMLLWSGGLR,RASPGSTQMK,EWLGAMTML,WLGAMTMLLW,MKRVPSTGPK,EMLQEWLGAM,LQEWLGAMTM,QEWLGAMTML,LRASPGSTQM,TQMKRVPSTG,TEMLQEWLGA	KIRC
CERS3	c.285G>T	p.E95D	FVASPLAKSFGIKETVRKVTPNTVL[p.E95D]DNFFKHSTRQPLQTDIYGLAKKCNLT	NTVLDNFFK,TVLDNFFKH,DNFFKHSTR,TPNTVLDNF,VTPNTVLDNF,TPNTVLDNFF	CRC
CETN3	c.189delA	p.K63fs	TDKDEAIDYHELKVAMRALGFDVKK[p.K63fs]LMY*	GFDVKKLMY,LGFDVKKLM,LGFDVKKLMY,RALGFDVKKL	STAD
CFB	c.940_941CG>AT	p.R314M	INVSVAITFASEPKVLMSVLNDNS[p.R314M]MDMTEVISSLENANYKDHENGTGTNTY	VLNDNSMDM,NSMDMTEVI,MSVLNDNSM,LMSVLNDNSM,VLNDNSMDMT,MDMTEVISSL	SKCM
CFDP1	c.386_387insC	p.P129fs	ARKKKEDELWASFLNDVGPKSKVPP[p.P129fs]KYTS*	GPKSKVPPK,KSKVPPKYT,KSKVPPKYTS	LUAD
CFHR5	c.1322G>A	p.R441H	LCKENYLLPEAKEIVCKDGRWQSLP[p.R441H]HCVESTAYCGPPPSINNGDTTSFPLS	SLPHCVEST,RWQSLPHCV,LPHCVESTA,SLPHCVESTA,LPHCVESTAY,GRWQSLPHCV,WQSLPHCVES	CESC
CFI	c.111delA	p.K37fs	CFHLRFCKVTYTSQEDLVEKKCLAK[p.K37fs]NILTSPAIKSSASHGRDALRAPVFVNYRISAQRMALQCVQLTGEASQHTVNKRVWNVFIQGQSF*	RMALQCVQL,TVNKRVWNV,AQRMALQCV,NILTSPAIK,ASHGRDALR,RAPVFVNYR,RISAQRMAL,LRAPVFVNY,VNYRISAQR,DALRAPVFV,SPAIKSSAS,SASHGRDAL,APVFVNYRI,NVFIQGQSF,KKCLAKNIL,AKNILTSPA,KNILTSPAI,RDALRAPVF,YRISAQRMA,SQHTVNKRV,VNKRVWNVF,RMALQCVQLT,ALRAPVFVNY,FVNYRISAQR,RAPVFVNYR,TVNKRVWNVF,LAKNILTSPA,KNILTSPAIK,AIKSSASHGR,KSSASHGRDA,HGRDALRAPV,SASHGRDALR,EASQHTVNKR,LTSPAIKSSA,LTGEASQHTV,HTVNKRVWNV,SPAIKSSASH,SSASHGRDAL,AKNILTSPAI,GRDALRAPVF,VNYRISAQRM,YRISAQRMAL,QRMALQCVQL,VQLTGEASQH,SQHTVNKRVW,WNVFIQGQSF,VEKKCLAKNI	STAD
CGB8	c.52A>G	p.T18A	MEMFQGLLLLLLLSMGG[p.T18A]AWASREMLRPRCRPINATLAVEKEGC	AWASREMLR,GGAWASREM,GAWASREML,GAWASREMLR,MGGAWASREM	BLCA
CHCHD4	c.236C>T	p.T79M	PCLGGMASGPCGEQFKSAFSCFHYS[p.T79M]MEEIKGSDCVDQFRAMQECMQKYPDL	AFSCFHYSM,SAFSCFHYSM,CFHYSMEEIK,MEEIKGSDCV	HNSC
CHD3	c.1789delC	p.P597fs	WRWGEPPVAVPAPQQADGNPDVPPP[p.P597fs]VLFKADQSESSLSSG*	NPDVPPPVL,KADQSESSL,VPPPVLFKA,DVPPPVLFKA,FKADQSESSL,NPDVPPPVLF	STAD
CHD4	c.2924G>A	p.R975H	LGPHMLRRLKADVFKNMPSKTELIV[p.R975H]HVELSPMQKKYYKYILTRNFEALNAR	HVELSPMQK,IVHVELSPM,TELIVHVEL,HVELSPMQKK,LIVHVELSPM,MPSKTELIVH,TELIVHVELS	CRC,UCEC
CHD5	c.2401G>A	p.A801T	YVVTYTGDKESRSVIRENEFSFEDN[p.A801T]TIRSGKKVFRMKKEVQIKFHVLLTSY	FSFEDNTIR,NTIRSGKKV,TIRSGKKVF,RSFEDNTIR,NTIRSGKKVF,NEFSFEDNTI	CRC
CHDH	c.119A>C	p.E40A	ARGALGQQQSLGARALASAGSESRD[p.E40A]AYSYVVVGAGSAGCVLAGRLTEDPAE	AGSESRDAY,SESRDAYSY,ESRDAYSYV,RDAYSYVVV,GSESRDAYSY,ESRDAYSYVV,DAYSYVVVGA,SAGSESRDAY,SESRDAYSYV	ACC
CHEK2	c.1116_1117CA>TG	p.K373E	LKPENVLLSSQEEDCLIKITDFGHS[p.K373E]EILGETSLMRTLCGTPTYLAPEVLVSV	ITDFGHSEI,EILGETSLM,SEILGETSL,TDFGHSEIL,KITDFGHSEI,EILGETSLMR,SEILGETSLM	GBM
CHEK2	c.1117A>G	p.K373E	LKPENVLLSSQEEDCLIKITDFGHS[p.K373E]EILGETSLMRTLCGTPTYLAPEVLVS	ITDFGHSEI,EILGETSLM,SEILGETSL,TDFGHSEIL,KITDFGHSEI,EILGETSLMR,SEILGETSLM	KIRC,PRAD,UCS
CHIT1	c.851_852insC	p.P284fs	LILGMPTYGRSFTLASSSDTRVGAP[p.P284fs]SHRVWHSRPLHQGRRDAGLL*	RVWHSRPLH,RVGAPSHRV,HSRPLHQGR,PSHRVWHSR,HRVWHSRPL,VGAPSHRVW,HQGRRDAGL,RVWHSRPLHQ,HSRPLHQGRR,DTRVGAPSHR,RPLHQGRRDA,SHRVWHSRPL,RVGAPSHRVW,HQGRRDAGLL	KIRC
CHN1	c.792G>C	p.K264N	CGLNVHKQCSKMVPNDCKPDLKHVK[p.K264N]NVYSCDLTTLVKAHTTKRPMVVDMCI	DLKHVKNVY,VKNVYSCDL,NVYSCDLTTL,HVKNVYSCDL	LUAD

【０７０６】

【表４８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
CHN2	c.129C>G	p.I43M	AEEYQPPIWKSYLYQLQQEAPRPKR[p.I43M]MICPREVENRPKYYGREFHGIISREQ	RPKRMICPR,APRPKRMIC,QEAPRPKRM,KRMICPREV,RMICPREVE,MICPREVENR,QQEAPRPKRM	LUSC
CHRNA3	c.67_69delCTG	p.L23del	MGSGPLSLPLALSPPRLLLLLL[p.L23del]SLLPVARASEAEHRLFERLFEDYNEIIR	RLLLLLLSL,RLLLLLLSLL	BLCA
CHRNA4	c.1188C>G	p.S396R	LIESMHKMASAPRFWPEPEGEPPAT[p.S396R]RGTQSLHPPSPSFCVPLDVPAEPGPS	ATRGTQSLH,PPATRGTQSL	LUAD
CHRNA9	c.1082C>A	p.P361Q	WARVVILKYMSRVLFVYDVGESCLS[p.P361Q]QIHHSRERDHLTKVYSKLPESNLKAAR	ESCLSQHHSR,CLSQHHSRER,SQHHSRERDH,GESCLSQHHS	LUAD
CIC	c.1521delC	p.R507fs	PEGNKGFGRKVFSPVIRSSFTHCRP[p.R507fs]HWTLSPQGPRILL*	TLSPQGPRI,WTLSPQGPR,SFTHCRPHW,SSFTHCRPH,RPHWTLSPQ,SPQGPRILL,FTHCRPHWTL,RSSFTHCRPH,HWTLSPQGPR,WTLSPQGPRI,SSFTHCRPHW	STAD
CIC	c.3341_3342insC	p.A1114fs	ITAFYSGSPAPTSSAPLAQPSQAPP[p.A1114fs]KPGLHCGHQHNPTCSHHSAQGPASPCHCHPSPD*	AQPSQAPPK,SQAPPKPGL,HQHNPTCSH,SHHSAQGPA,AQGPASPCH,NPTCSHHSA,LAQPSQAPPK,SQAPPKPGLH,HQHNPTCSHH	STAD
CIC	c.3341delC	p.A1114fs	VITAFYSGSPAPTSSAPLAQPSQAP[p.A1114fs]QAWSTLWPPAQPHLQPPFCPRARQPLPLPPQPRLALSPAPQQVP*	ALSPAPQQV,HLQPPFCPR,LWPPAQPHL,AWSTLWPPA,RARQPLPLP,LPLPPQPRL,LPPQPRLAL,QPRLALSPA,AQPHLQPPF,SQAPQAWST,TLWPPAQPH,QPSQAPQAW,APQAWSTLW,TLWPPAQPHL,SQAPQAWSTL,HLQPPFCPRA,RARQPLPLPP,CPRARQPLPL,AQPSQAPQAW,QAWSTLWPPA,LPLPPQPRLA,LALSPAPQQV	STAD
CIITA	c.2182G>A	p.E728K	AESELAFPSFLLQCFLGALWLALSG[p.E728K]KIKDKELPQYLALTPRKKRPYDNWLE	ALWLALSGK,LWLALSGKI,ALWLALSGKI,GALWLALSGK,LWLALSGKIK,KIKDKELPQY	UCEC
CILP2	c.1657G>A	p.V553M	VTFVDPSGEFMDAVRVLPFDPRGAG[p.V553M]MYHEVKAMRKKAPVILHTSQSNTIPL	GMYHEVKAM,MYHEVKAMR,RGAGMYHEVK,MYHEVKAMRK,GMYHEVKAMR,LPFDPRGAGM,AGMYHEVKAM	GBM
CIRH1A	c.749G>T	p.S250I	TGTLVKSHLIANADVQSIAVADQED[p.S250I]IFVVGTAEGTVFHFQLVPVTSNSSEK	AVADQEDIFV,IAVADQEDIF,QEDIFVVGTA	HNSC
CIZ1	c.2003T>C	p.V668A	SEPQHQQRLGEIQHMSQACLLSLLP[p.V668A]APRDVLETEDEEPPPRRWCNTCQLYY	SLLPAPRDV,LLSLLPAPR,CLLSLLPAPR,SLLPAPRDVL,LPAPRDVLET	CRC
CIZ1	c.266T>C	p.L89P	QLLQLQQLLQQSPPQAPLPMAVSRG[p.L89P]PPPQQPQQPLLNLQGTNSASLLNGSM	LPMAVSRGPP	GBM
CKAP2	c.2050T>A	p.*684K	GRETDAFVCRPNAALCRVYYEADTT[p.*684K]KEK*	RVYYEADTTK	CLL
CKAP5	c.1727G>C	p.G576A	AGGPPKKGKPAAPGGAGNTGTKNKK[p.G576A]ALETKEIVEPELSIEVCEEKASAVLP	KNKKALETK,KKALETKEI	TGCT
CLCN2	c.1934_1935insCCG	p.645_645R>RR	IILLGSIERSQVVALLGAQLSPARRR[p.645_645R>RR]RQHMQERRATQTSPLSDQEGPPTPEASV	QLSPARRRR,SPARRRRQH,RRRRQHMQER,SPARRRRQHM	KIRC
CLCNKA	c.371C>A	p.P124Q	YPVALVSFSSGFSQSITPSSGGSGI[p.P124Q]QELKTMLAGVILEDYLDIKNFGAKVV	SGIQELKTM,QELKTMLAG,QELKTMLAGV	LUAD
CLDN23	c.628G>A	p.V210M	CDERCRRRRKGPSAGPRRSSVSTIQ[p.V210M]MEWPEPDLAPAIKYYSDGQHRPPPAQ	RSSVSTIQM,IQMEWPEPD,MEWPEPDLA,IQMEWPEPDL,RRSSVSTIQM,SSVSTIQMEW,MEWPEPDLAP	ACC
CLDN7	c.514T>G	p.S172A	DFYNPLIPTNIKYEFGPAIFIGWAG[p.S172A]AALVILGGALLSCSCPGNESKAGYRV	AIFIGWAGA,FIGWAGAAL,GWAGAALVI,FIGWAGAALV,AIFIGWAGAA,IFIGWAGAAL,GWAGAALVIL,IGWAGAALVI	KIRP
CLEC12B	c.650G>T	p.W217L	MSQPLLMFSFFWLGLSWDSSGRSWF[p.W217L]LEDGSVPSPSLFSTKELDQINGSKGC	FLEDGSVPS,DSSGRSWFL,RSWFLEDGSV	LUAD
CLEC18A	c.1268G>A	p.R423H	GQPDNHGFGNCVELQASAAFNWNNQ[p.R423H]HCKTRNRYICQFAQEHISRWGPGS*	NQHCKTRNR,AAFNWNNQH,AFNWNNQHCK,NWNNQHCKTR,NQHCKTRNRY	CRC

【０７０７】

【表４９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
CLEC4A	c.626G>A	p.R209H	YNESSTFWHPREPSDPNERCVVLNF[p.R209H]HKSPKRWGWNDVNCLGPQRSVCEMMK	VLNFHKSPK,RCVVLNFHK,LNFHKSPKR,VVLNFHKSPK,VLNFHKSPKR,LNFHKSPKRW,NERCVVLNFH	PRAD
CLEC4C	c.536G>T	p.R179L	QWVDQTPYNENVTFWHSGEPNNLDE[p.R179L]LCAIINFRSSEEWGWNDIHCHVPQKS	NLDELCAII,ELCAIINFR,DELCAIINF,GEPNNLDEL	LUSC
CLIC6	c.892C>G	p.Q298E	EGPAGDSMDAEGPAGRARRVSGEPQ[p.Q298E]ESGDGSLSPQAEAIEVAAGESAGRSP	EPQESGDGSL	ACC
CLIP1	c.3052_3053insA	p.S1018fs	AAKKHEEEKKELERKLSDLEKKMET[p.S1018fs]KPQPVSGAESQV*	KMETKPQPV,METKPQPVS,ETKPQPVSGA,KKMETKPQPV	BLCA,KIRP
CLK4	c.203G>T	p.R68L	CKPHHQFKESDCHYLEARSLNERDY[p.R68L]LDRRYVDEYRNDYCEGYVPRHYHRDI	RSLNERDYL,LDRRYVDEY,RDYLDRRYV,YLDRRYVDEY,SLNERDYLDR,NERDYLDRRY	LUAD
CLN3	c.616G>A	p.G206S	ISWWSSGTGGAGLLGALSYLGLTQA[p.G206S]SLSPQQTLLSMLGIPALLLASYFLLL	YLGLTQASL,SLSPQQTLL,ASLSPQQTL,SYLGLTQASL,LSYLGLTQAS,ASLSPQQTLL	LUSC
CLSTN1	c.1844C>T	p.T615M	LEGEDLGELDKAMQHISYLNSRQFP[p.T615M]MPGIRRLKITSTIKCFNEATCISVPP	YLNSRQFPM,RQFPMPGIR,QFPMPGIRR,FPMPGIRRL,MPGIRRLKI,RQFPMPGIRR,SYLNSRQFPM,NSRQFPMPGI	STAD
CLSTN2	c.2276C>T	p.P759L	YSIYGVGSMSRYEQVLHHIRYRNWR[p.P759L]LASLEARRFRIKCSELNGRYTSNEFN	HIRYRNWRL,RYRNWRLAS,RLASLEARR,YRNWRLASL,LASLEARRF,RYRNWRLASL,HIRYRNWRLA,RLASLEARRF,NWRLASLEAR,LASLEARRFR,HHIRYRNWRL,RNWRLASLEA	HNSC
CLUL1	c.1387G>C	p.G463R	SELANQAPETEIIFNSIQVVPRIHE[p.G463R]RNISKQDETMMTDLSILPSSNFTLKI	RIHERNISK,QVVPRIHER,VPRIHERNI,RNISKQDETM	KIRC
CMA1	c.242T>A	p.I81K	IRRNFVLTAAHCAGRSITVTLGAHN[p.I81K]KTEEEDTWQKLEVIKQFRHPKYNTST	TVTLGAHNK,ITVTLGAHNK,KTEEEDTWQK	CLL
CMAS	c.329G>A	p.R110Q	FQSVWVSTQHDEIENVAKQFGAQVH[p.R110Q]QRSSEVSKDSSTSLDAIIEFLNYHNE	HQRSSEVSK,QFGAQVHQR,KQFGAQVHQ,AQVHQRSSEV,KQFGAQVHQR	CRC
CMIP	c.688G>A	p.A230T	EIVSKLLSENTNLTTQEHENIIVAI[p.A230T]TPLLENNHPPPDLCEFFCKHCRERPR	IIVAITPLL,NIIVAITPL,HENIIVAIT,NIIVAITPLL	CLL
CMTM8	c.77G>C	p.S26T	MEEPQRARSHTVTTTASSFAENFST[p.S26T]TSSSFAYDREFLRTLPGFLIVAEIVL	STTSSSFAY,TSSSFAYDR,FSTTSSSFA,AENFSTTSS,NFSTTSSSF,FSTTSSSFAY,TTSSSFAYDR,ENFSTTSSSF,SSFAENFSTT,AENFSTTSSS	TGCT
CNBD1	c.1187T>C	p.L396P	RSIIGFVKLRSNKVKRSQKLVYMGK[p.L396P]PKEKESFGEISVLLQVPFTCTHTKK	KLVYMGKPK,LVYMGKPKEK,MGKPKEKESF	STAD
CNGA4	c.1529A>C	p.K510T	AEIALQEATESRLRGLDQQLDDLQT[p.K510T]TFARLLAELESSALKIAYRIERLEWQ	TFARLLAEL,QLDDLQTTF,LQTTFARLL,QLDDLQTTFA,TTFARLLAEL,QQLDDLQTTF,LQTTFARLLA	STAD
CNKSR2	c.746C>T	p.P249L	SEGLGMYIKSTYDGLHVITGTTENS[p.P249L]LADRCKKIHAGDEVIQVNHQTVVGWQ	SLADRCKKI,NSLADRCKK	TGCT
CNOT3	c.58G>A	p.E20K	MADKRKLQGEIDRCLKKVS[p.E20K]KGVEQFEDIWQKLHNAANANQKEKYE	CLKKVSKGV,KVSKGVEQF,KKVSKGVEQF	PRAD
CNOT6	c.744delT	p.S248fs	QEILSCNADIVSLQEVETEQYYSFF[p.S248fs]W*	TEQYYSFFW	STAD
CNRIP1	c.304C>T	p.R102W	EPDGDRVVYTGTYDTEGVTPTKSGE[p.R102W]WQPIQITMPFTDIGTFETVWQVKFYN	EWQPIQITM,TKSGEWQPI,GEWQPIQIT,WQPIQITMPF,GEWQPIQITM	CRC
CNTFR	c.754G>T	p.D252Y	QTPSTWPDPESFPLKFFLRYRPLIL[p.D252Y]YQWQHVELSDGTAHTITDAYAGKEYI	LILYQWQHV,YRPLILYQW,LYQWQHVEL,RYRPLILYQ,LRYRPLILY,YQWQHVELS,ILYQWQHVEL,PLILYQWQHV,FLRYRPLILY,RYRPLILYQW,YQWQHVELSD	LUAD
CNTN5	c.1136C>T	p.S379F	LEIPNVQLDDAGIYECRAENSRGKN[p.S379F]FFRGQLQVYTYPHWVEKLNDTQLDSG	NSRGKNFFR,FFRGQLQVY,AENSRGKNF,GKNFFRGQL,RGKNFFRGQL,KNFFRGQLQV,NFFRGQLQVY,ENSRGKNFFR,RAENSRGKNF,AENSRGKNFF	SKCM
CNTN5	c.533C>A	p.T178N	IDGTFIISNPSEAKDSGHYQCLATN[p.T178N]NVGSILSREATLQFAYLGNFSGRTRS	YQCLATNNV,LATNNVGSI,CLATNNVGSI,HYQCLATNNV,YQCLATNNVG,LATNNVGSIL	LUSC

【０７０８】

【表５０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
CNTN6	c.2420G>T	p.R807M	NNEGEGSLSTVTIVYSGEDEPQLAP[p.R807M]MGTSLQSFSASEMEVSWNAIAWNRNT	QLAPMGTSL,PMGTSLQSF,APMGTSLQSF,GEDEPQLAPM,PQLAPMGTSL	LUAD
CNTNAP1	c.3086G>T	p.S1029I	EPGTWMRYNLQSALRSAAREFSHML[p.S1029I]IRPVPGYEPGYIPGYDTPGYVPGYHG	FSHMLIRPV,MLIRPVPGY,REFSHMLIR,AAREFSHMLI,HMLIRPVPGY,EFSHMLIRPV,REFSHMLIRP	PRAD
CNTNAP2	c.1185C>A	p.F395L	EPYTVPVFFNATSYLEVPGRLNQDL[p.F395L]LSVSFQFRTWNPNGLLVFSHFADNLG	RLNQDLLSV,LLSVSFQFR,DLLSVSFQF,NQDLLSVSF,LLSVSFQFRT,DLLSVSFQFR,LNQDLLSVSF,QDLLSVSFQF	LUAD
CNTNAP4	c.1307A>C	p.Y436S	LFSELQLISGGILLFLSDGKLKSNL[p.Y436S]SQPGKLPSDITAGVELNDGQWHSVSL	KSNLSQPGK,KLKSNLSQPG,KSNLSQPGKL	KIRC
CNTNAP4	c.34A>T	p.I12F	MLLFYLLVVLS[p.I12F]FDSTKASALTNPNVALFLLADDCDDP	VLSFDSTKA,VVLSFDSTK,FYLLVVLSF,FDSTKASAL,LVVLSFDSTK,LFYLLVVLSF,LSFDSTKASA	CLL
CNTRL	c.553C>T	p.P185S	SKIEGIENMCNLQKLNLAGNEIEHI[p.P1855S]SVWLGKKLKSLRVLNLKGNKISSLQD	HISVWLGKK,SVWLGKKLK,EIEHISVWL,NEIEHISVW,ISVWLGKKL,ISVWLGKKLK,NEIEHISVWL	CESC
CNTROB	c.2759_2760insG	p.R920fs	PKTEKPPARKKSGHPAPSSMRSRGG[p.R920fs]SLEMSPPTLSPLCSLIVVILINAH*	TLSPLCSLI,SMRSRGGSL,MSPPTLSPL,RSRGGSLEM,SPLCSLIVV,SLEMSPPTL,LEMSPPTLS,TLSPLCSLIV,SLIVVILINA,EMSPPTLSPL,SSMRSRGGSL,SMRSRGGSLE,RSRGGSLEMS,SPLCSLIVVI,MRSRGGSLEM,GSLEMSPPTL,LEMSPPTLSP	STAD
COBLL1	c.2196A>C	p.K732N	DPLTVKDPICAHGNDDLLPPVDRID[p.K732N]NNSTASYLKNYPLYRQDYNPKPKPSN	IDNNSTASY,RIDNNSTASY,IDNNSTASYL	CRC
COG5	c.1850A>G	p.H617R	TKVVSSQSSFPLAAEQTIISALKAI[p.H617R]RALMENAVQPLLTSVGDAIEAIIITM	ALKAIRALM,AIRALMENA,IISALKAIR,SALKAIRAL,AIRALMENAV,SALKAIRALM,TIISALKAIR,ISALKAIRAL	TGCT
COL14A1	c.3245G>T	p.R1082I	STVGALNKIGTDGTQVAMVQFTDDP[p.R1082I]ITEFKLNAYKTKETLLDAIKHISYKG	FTDDPITEF,ITEFKLNAY,MVQFTDDPI,VQFTDDPIT,FTDDPITEFK,AMVQFTDDPI,ITEFKLNAYK,QFTDDPITEF	CRC
COL15A1	c.2123A>G	p.K708R	ARGPNGSVGEKGDPGNRGLPGPPGK[p.K708R]RGQAGPPGVMGPPGPPGPPGPPGPGC	RGQAGPPGVM	TGCT
COL18A1	c.2652delC	p.G884fs	DRGSRGEKGDPGKDGVGQPGLPGPP[p.G884fs]DPRDLWSTCRSRTDPS*	DLWSTCRSR	KIRP
COL19A1	c.1613C>A	p.P538Q	GPPGLIGSPGLKGQQGSAGSMGPRG[p.P538Q]QPGDVGLPGEHGIPGKQGIKGEKGDP	GPRGQPGDV	LUAD
COL4A5	c.1648C>A	p.L550I	GPAGAPGLVGPLGPSGPKGKKGEPI[p.L550I]ISTIQGMPGDRGDSGSQGFRGVIGEP	KGKKGEPII,KKGEPIIST,EPIISTIQGM	CRC
COL5A2	c.1546G>T	p.G516W	QGPIGPPGEEGKRGPRGDPGTVGPP[p.G516W]WPVGERGAPGNRGFPGSDGLPGPKGA	GTVGPPWPV,DPGTVGPPW	LUAD
COL5A2	c.1834G>T	p.G612W	LGPLGAPGEDGRPGPPGSIGIRGQP[p.G612W]WSMGLPGPKGSSGDPGKPGEAGNAGV	WSMGLPGPK,SIGIRGQPW,RGQPWSMGL,QPWSMGLPG,GSIGIRGQPW,IGIRGQPWSM	LUAD
COL6A3	c.7133C>A	p.A2378D	GQKGDPGYPGPAGPKGNRGDSIDQC[p.A2378D]DLIQSIKDKCPCCYGPIECPVFPTEL	DSIDQCDLI	TGCT
COL6A3	c.8374G>A	p.D2792N	YFFVVLGIGRKVNIKEVYTFASEPN[p.D2792N]NVFFKLVDKSTELNEEPLMRFGRLLP	NVFFKLVDK,FASEPNNVF,ASEPNNVFF,EPNNVFFKL,YTFASEPNNV,ASEPNNVFFK,TFASEPNNVF,FASEPNNVFF,EPNNVFFKLV,SEPNNVFFKL	CRC
COL6A5	c.6671C>T	p.T2224M	QEDFLGGNGFIGQEINSGRESPFVK[p.T2224M]MEDNGSDYLVYLPSQMFEPQKLMINY	KMEDNGSDY,MEDNGSDYL,KMEDNGSDYL,SGRESPFVKM,VKMEDNGSDY,MEDNGSDYLV	GBM
COL9A1	c.632C>A	p.P211Q	GVERSSATLFVDCNRIESLPIKPRG[p.P211Q]QIDIDGFAVLGKLADNPQVSVPFELQ	QIDIDGFAV,GQIDIDGFA,LPIKPRGQI,GQIDIDGFAV	LUAD

【０７０９】

【表５１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
COL9A1	c.848delC	p.P283fs	RITPSQTTDERGPPGEQGPPGPPGP[p.P283fs]LEFQASMASTVTEVLRAPRAPRVLQVNRESQELQASLAHLALMD*	FQASMASTV,SMASTVTEV,ELQASLAHL,LQASLAHLA,VLRAPRAPR,ASLAHLALM,VTEVLRAPR,MASTVTEVL,ESQELQASL,GPLEFQASM,LEFQASMAS,RESQELQAS,QELQASLAH,QASLAHLAL,TEVLRAPRA,ASMASTVTEV,SMASTVTEVL,LQASLAHLAL,FQASMASTVT,VLRAPRAPRV,ELQASLAHLA,MASTVTEVLR,TVTEVLRAPR,EVLRAPRAPR,ESQELQASLA,APRAPRVLQV,LEFQASMAST,LRAPRAPRVL,LQVNRESQEL,RESQELQASL,SQELQASLAH,QELQASLAHL,QASLAHLALM	STAD
COPB1	c.1273C>T	p.R425C	NVIPVLMEFLSDNNEAAAADVLEFV[p.R425C]CEAIQRFDNLRMLIVEKMLEVFHAIK	EFVCEAIQR,DVLEFVCEA,FVCEAIQRF,EFVCEAIQRF,DVLEFVCEAI,CEAIQRFDNL	CRC
COQ2	c.196G>T	p.V66L	SFALARAAGAPHGGDLQPPACPEPR[p.V66L]WRQLSLSAAAVVDSAPRPLQPYLRLM	RWRQLSLSA,CPEPRWRQL,EPRWRQLSL,WRQLSLSAA,RWRQLSLSAA,WRQLSLSAAA,QPPACPEPRW	ACC
CORO2A	c.1576T>A	p.*526R	LTQREVQAKQLELEIKNLRMGSEQL[p.*526R]RAETSALLTLRDTTRLHGEV*	QLRAETSAL,TLRDTTRLH,ETSALLTLR,LLTLRDTTR,DTTRLHGEV,LRAETSALL,AETSALLTL,SEQLRAETS,QLRAETSALL,LLTLRDTTRL,NLRMGSEQLR,SEQLRAETSA,EQLRAETSAL,RAETSALLTL	CRC
COX15	c.256C>A	p.L86I	PSKAAERVVGRWLLVCSGTVAGAVI[p.L86I]IGGVTRLTESGLSMVDWHLIKEMKPP	VIIGGVTRL	CRC
COX6A1	c.23C>T	p.S8L	MAVVGVS[p.S8L]LVSRLLGRSRPQLGRPMSSGAHGEEG	MAVVGVSLV,SLVSRLLGR,AVVGVSLVSR,VSLVSRLLGR,LVSRLLGRSR	BLCA
CPAMD8	c.2352delC	p.P784fs	TDEAVPAFQPHTGSLVAVAPSRHPP[p.P784fs]EQRREKGLSSPKHGFGIVSTSVTHLVRGHSV*	IVSTSVTHL,STSVTHLVR,REKGLSSPK,VSTSVTHLV,SPKHGFGIV,GLSSPKHGF,IVSTSVTHLV,GIVSTSVTHL,VSTSVTHLVR,VTHLVRGHSV,HGFGIVSTSV,KGLSSPKHGF,FGIVSTSVTH	STAD
CPE	c.869C>A	p.P290Q	SAHEYSSSPDDAIFQSLARAYSSFN[p.P290Q]QAMSDPNRPPCRKNDDSSFVDGTTN	RAYSSFNQA,AYSSFNQAM,RAYSSFNQAM	LUAD
CPNE8	c.381G>T	p.Q127H	SKSPNLSKHDFLGQVFCTLGEIVGS[p.Q127H]HGSRLEKPIVGIPGKKCGTIILTAEE	GSHGSRLEK,EIVGSHGSR,GEIVGSHGS,VGSHGSRLEK,EIVGSHGSRL	LUAD
CPS1	c.2564C>A	p.T855K	TPRLPMNKEWPSNLDLRKELSEPSS[p.T855K]KRIYAIAKAIDDNMSLDEIEKLTYID	SSKRIYAIA,SKRIYAIAK,ELSEPSSKR,SEPSSKRIY,LSEPSSKRIY,SSKRIYAIAK,EPSSKRIYAI,KRIYAIAKAI	LUSC
CPSF4	c.656C>A	p.P219Q	NPPLQRSSSLIQLTSQNSSPNQQRT[p.P219Q]QQVIGVMQSQNSSAGNRGPRPLEQVT	RTQQVIGVM,NQQRTQQVI,SPNQQRTQQV,QQRTQQVIGV,QRTQQVIGVM	LUAD
CR1L	c.237delA	p.L79fs	PIGTYLNYECRPGYSGRPFSIICLK[p.L79fs]TQSGQVLRTSANVNHVVILQIL*	CLKTQSGQV,QVLRTSANV,RTSANVNHV,KTQSGQVLR,TSANVNHVV,LKTQSGQVL,SANVNHVVI,ANVNHVVIL,GQVLRTSANV,RTSANVNHVV,TSANVNHVVI,NVNHVVILQI,CLKTQSGQVL,SANVNHVVIL	STAD
CR2	c.618delC	p.V206fs	ESGYLLVGEKIINCLSSGKWSAVPP[p.V206fs]HVKRHAVNL*	WSAVPPHVK,KWSAVPPHV,HVKRHAVNL,SAVPPHVKR,PPHVKRHAV,GKWSAVPPH,SGKWSAVPPH,KWSAVPPHVK,WSAVPPHVKR,VPPHVKRHAV,GKWSAVPPHV	STAD
CRB1	c.1883delT	p.L628fs	SICAFQNSFLGGLPVGMTSNGVALL[p.L628fs]TSIICHPHLRL*	SIICHPHLR,SIICHPHLRL,TSIICHPHLR,MTSNGVALLT,LTSIICHPHL	HNSC
CRB1	c.1888T>G	p.F630V	ICAFQNSFLGGLPVGMTSNGVALLN[p.F630V]VYNMPSTPSFVGCLQDIKIDWNHITL	NGVALLNVY,VALLNVYNM,LLNVYNMPST,VYNMPSTPSF,SNGVALLNVY,TSNGVALLNV	STAD
CRB2	c.3329C>T	p.T1110M	GWEGPRCEAHVDPCHSAPCARGRCH[p.T1110M]MHPDGRFECRCPPGFGGPRCRLPVPS	RGRCHMHPD,CHMHPDGRF,RGRCHMHPDG,APCARGRCHM,RCHMHPDGRF,HMHPDGRFEC	ACC
CREBBP	c.4303G>C	p.D1435H	FGMHVQEYGSDCPPPNTRRVYISYL[p.D1435H]HSIHFFRPRCLRTAVYHEILIGYLEY	YLHSIHFFR,HSIHFFRPR,VYISYLHSI,ISYLHSIHF,SYLHSIHFF,RVYISYLHS,YISYLHSIH,RVYISYLHSI,SYLHSIHFFR,YISYLHSIHF,ISYLHSIHFF	BLCA
CREBBP	c.4337G>A	p.R1446H	CPPPNTRRVYISYLDSIHFFRPRCL[p.R1446H]HTAVYHEILIGYLEYVKKLGYVTGHI	HFFRPRCLH,HTAVYHEIL,RPRCLHTAV,FFRPRCLHT,CLHTAVYHEI,FFRPRCLHTA,RPRCLHTAVY,HTAVYHEILI	DLBCL

【０７１０】

【表５２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	代表的疾患
CREBBP	c.6281C>T	p.P2094L	DLLRTLKSPSSPQQQQQVLNILKSN[p.P2094L]LQLMAAFIKQRTAKYVANQPGMQPQP	VLNILKSNL,ILKSNLQLM,NLQLMAAFI,LQLMAAFIK,KSNLQLMAA,SNLQLMAAF,LKSNLQLMA,ILKSNLQLMA,NLQLMAAFIK,KSNLQLMAAF,LKSNLQLMAA	UCEC
CRIPAK	c.142_143insCG	p.M48fs	PACSCAHVECPPAHTCRCGVPACSH[p.M48fs]TCPCGVPACSHVPMWSARLLTHVSMWSAHLLMCPCGVPTCSHVPMWSATCSHTCPCGVPACSRAHVECPPAHTCRCGVPACSHVPMRSARLLTRAHAECPPAHTCPCGVPACSHVPTWSARLLTRAHVECPPAHTCQRGVPA*	SMWSAHLLM,HLLMCPCGV,WSARLLTHV,HVSMWSAHL,RLLTHVSMW,LTHVSMWSA,HTCQRGVPA,MWSARLLTH,TWSARLLTR,VPTCSHVPM,VPACSRAHV,VPTWSARLL,ARLLTHVSM,THVSMWSAH,VSMWSAHLL,LMCPCGVPT,SHVPMWSAT,LLTHVSMWSA,SMWSAHLLMC,LLMCPCGVPT,HVSMWSAHLL,GVPACSRAHV,SARLLTHVSM,PTWSARLLTR,HVPTWSARLL,ARLLTHVSMW,LTHVSMWSAH,THVSMWSAHL,VSMWSAHLLM,VPTCSHVPMW,VPMWSATCSH	BLCA
CRIPAK	c.427T>C	p.C143R	SHVPMRSARLLTRAHAECPPAHTCP[p.C143R]RGVPACSHVPMRSARLLTRADVECPP	HTCPRGVPA,CPPAHTCPR,RGVPACSHV	ACC
CRIPAK	c.520T>C	p.C174R	SHVPMRSARLLTRADVECPPAHTCP[p.C174R]RGVPACSHVPTWSARLITRAHVECSP	HTCPRGVPA,CPPAHTCPR,RGVPACSHV	ACC
CRIPAK	c.538_568delTCACACGTGCCAACGTGGAGTGCCCGCCTGA	p.S180fs	LTRADVECPPAHTCPCGVPACSHVP[p.S180fs]MWSARLLTRADVECLPAHTCPCGVFACSHVPMRSARLLTRADAECPPAHTCPCGVPACSRADVECPPAHTCPCGVPACSRADVGCPPAHMCRCGVPACSHVPMWSARLLTRADVECPPAHVPIWSARLLTRAIVECPPAHTHADVECPPAHTCPCGVPACSHVPMRSARLLTRADVECPPAHTKPWHGGSVGFLSCRPSQTLLPYILLMVAF*	FLSCRPSQT,TLLPYILLM,LLPYILLMV,CLPAHTCPC,HMCRCGVPA,WSARLLTHV,GSVGFLSCR,VFACSHVPM,RLLTHVPMW,PWHGGSVGF,PYILLMVAF,HTCPCGVFA,SARLLTRAI,LTRAHVECL,RAHVECLPA,MWSARLLTH,RPSQTLLPY,FACSHVPMR,IWSARLLTR,DVECPPAHV,HVPIWSARL,QTLLPYILL,VPACSRADV,VPIWSARLL,LPAHTRAHV,AHTCPCGVF,RAIVECPPA,ARLLTHVPM,AHVECLPAH,LSCRPSQTL,SQTLLPYIL,LPYILLMVA,CPPAHVPIW,CPPAHTKPW,LLTRAHVECL,CLPAHTRAHV,FLSCRPSQTL,TLLPYILLMV,LLPYILLMVA,LLTRADVECL,HVECPPAHTK,GVFACSHVPM,SARLLTRADA,SARLLTRAIV,SARLLTHVPM,HTKPWHGGSV,VFACSHVPMR,PAHVPIWSAR,PIWSARLLTR,HVECLPAHTR,HVPIWSARLL,WSARLLTRAI,KPWHGGSVGF,RPSQTLLPYI,LPYILLMVAF,SRADVGCPPA,ADVGCPPAHM,AHMCRCGVPA,VECPPAHVPI,AHVPIWSARL,RAIVECPPAH,ARLLTHVPMW,RAHVECLPAH,LSCRPSQTLL,CRPSQTLLPY,SQTLLPYILL,VECLPAHTRA,VECPPAHTHA,LPAHTCPCGV,CPPAHTHADV	LUAD
CRIPAK	c.568A>C	p.I190L	ECPPAHTCPCGVPACSHVPTWSARL[p.I190L]LTRAHVECSPAHTCRCGVPACSHVPM	TWSARLLTR,VPTWSARLL,PTWSARLLTR,HVPTWSARLL	ACC
CRISPLD1	c.664C>T	p.R222W	PKAVYLVCNYSPKGNWWGHAPYKHG[p.R222W]WPCSACPPSFGGGCRENLCYKEGSDR	APYKHGWPC,YKHGWPCSA,WPCSACPPS,WPCSACPPSF,YKHGWPCSAC	BRCA
CROCC	c.1063G>C	p.A355P	RTSRAVQEAGLGLSTGLRLAESRAE[p.A355P]PALEKQALLQAQLEEQLRDKVLREKD	EPALEKQAL,AESRAEPAL,RLAESRAEPA,ESRAEPALEK,AEPALEKQAL	KIRP
CROT	c.1740G>T	p.Q580H	DPLFSKSGGGGNFVLSTSLVGYLRV[p.Q580H]HGVVVPMVHNGYGFFYHIRDDRFVVA	YLRVHGVVV,GYLRVHGVV,RVHGVVVPM,RVHGVVVPMV,LVGYLRVHGV,GYLRVHGVVV,LRVHGVVVPM	LUAD
CROT	c.96delA	p.L32fs	TEERTFQYQDSLPSLPVPSLEESLK[p.L32fs]NTLNQSPEHATR*	LEESLKNTL	STAD
CRTC3	c.1088C>T	p.S363L	NKTVLSSSLNNHPQTSVPNASALHP[p.S363L]LLRLFSLSNPSLSTTNLSGPSRRRQP	ASALHPLLR,ALHPLLRLF,NASALHPLL,HPLLRLFSL,SALHPLLRLF,NASALHPLLR,VPNASALHPL	LUAD
CRYGB	c.427A>G	p.R143G	HLTEIHSLNVLEGSWILYEMPNYRG[p.R143G]GQYLLRPGEYRRFLDWGAPNAKVGSL	NYRGGQYLL,MPNYRGGQY,YEMPNYRGG,EMPNYRGGQY,GQYLLRPGEY,NYRGGQYLLR,MPNYRGGQYL	TGCT
CRYGD	c.476delG	p.G159fs	YEMPNYRGRQYLLRPGDYRRYHDWG[p.G159fs]VQMPKSAL*	RYHDWGVQM,GVQMPKSAL,RRYHDWGVQM,WGVQMPKSAL	STAD
CRYM	c.943T>A	p.*315K	FKSLGMAVEDTVAAKLIYDSWSSGK[p.*315K]KNKGT*	SWSSGKKNK	CLL

【０７１１】

【表５３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応する疾患
CSDE1	c.658C>T	p.R220C	NVQLETGDKINFVIDNNKHTGAVSA[p.R220C]CNIMLLKKKQARCQGVVCAMKEAFGF	SACNIMLLK,GAVSACNIM,AVSACNIMLL,VSACNIMLLK,SACNIMLLKK,HTGAVSACNI	UCEC
CSF2RB	c.892G>A	p.G298S	SFGLFYKPSPDAGEEECSPVLREGL[p.G298S]SSLHTRHHCQIPVPDPATHGQYIVSV	VLREGLSSL,EGLSSLHTR,REGLSSLHT	GBM
CSF3R	c.1404delC	p.P468fs	SLWVGWEPPNPWPQGYVIEWGLGPP[p.P468fs]ARAIATRPGGWNRMGEPRGFC*	ATRPGGWNR,RAIATRPGG,EWGLGPPAR,IEWGLGPPA,ATRPGGWNRM,IATRPGGWNR,RAIATRPGGW,IEWGLGPPAR	STAD
CSGALNACT2	c.1086G>T	p.L362F	VSLNEEFNRGRGLNVGARAWDKGEV[p.L362F]FMFFCDVDIYFSAEFLNSCRLNAEPG	FMFFCDVDI,EVFMFFCDV,RAWDKGEVF,GEVFMFFCD,AWDKGEVFMF,VFMFFCDVDI,RAWDKGEVFM,FMFFCDVDIY,ARAWDKGEVF,GEVFMFFCDV	ACC,KIRP,TGCT
CSHL1	c.350G>A	p.R117Q	SSNMEETQQKSNLELLHISLLLIES[p.R117Q]QLEPVRFLRSTFTNNLVYDTSDSDDY	SLLLIESQL,LIESQLEPV,SQLEPVRFL,QLEPVRFLR,LLIESQLEPV,SQLEPVRFLR,ISLLLIESQL,IESQLEPVRF	CESC
CSMD2	c.5564C>A	p.P1855Q	PTCVVPCGGNLTERRGTILSPGFPE[p.P1855Q]QYLNSLNCVWKIVVPEGAGIQIQVVS	QYLNSLNCV,FPEQYLNSL,GFPEQYLNSL,QYLNSLNCVW,ILSPGFPEQY,EQYLNSLNCV	LUAD
CSMD3	c.2071C>A	p.Q691K	DPGTPLYGIREGDGFSNRDVLRFEC[p.Q691K]KFGFELIGEKSIVCQENNQWSANIPI	LRFECKFGF,FECKFGFEL,RFECKFGFEL,VLRFECKFGF,RDVLRFECKF,FECKFGFELI	LUSC
CSMD3	c.2854C>T	p.H952Y	AEPGHSIKITFERFQTELNYDVLEV[p.H952Y]YDGPNLLSPLLGSYNGTQVPQFLFSS	LNYDVLEVY,EVYDGPNLL,LEVYDGPNL,ELNYDVLEVY,EVYDGPNLLS,LEVYDGPNLL,YDGPNLLSPL	CESC
CSMD3	c.3281C>A	p.T1094K	GDVRGPSGTILSPGYPEFYPNSLNC[p.T1094K]KWTVDVTHGKGVQFNFHTFHLEDHHD	NSLNCKWTV,YPNSLNCKW,SLNCKWTVDV,FYPNSLNCKW,KWTVDVTHGK,EFYPNSLNCK	LUSC
CSMD3	c.511G>A	p.E171K	STKSVFSLRLTSDFAVSAHGFKVYY[p.E171K]KELQSSSCGNPGVPPKGVLYGTRFDV	AHGFKVYYK,SAHGFKVYYK,HGFKVYYKEL	GBM
CSMD3	c.522G>T	p.Q174H	SVFSLRLTSDFAVSAHGFKVYYEEL[p.Q174H]HSSSCGNPGVPPKGVLYGTRFDVGDK	YEELHSSSC,HSSSCGNPGV	LUAD
CSMD3	c.7149_7150insT	p.F2383fs	LESVYSTSNQILIKFHSDFTTSGFF[p.F2383fs]CAQLSRLSTKGVPTSTTCAQC*	FTTSGFFCA,AQLSRLSTK,GFFCAQLSR,LSRLSTKGV,QLSRLSTKGV,SGFFCAQLSR,CAQLSRLSTK,TTSGFFCAQL,AQLSRLSTKG	LIHC
CSMD3	c.8179C>A	p.P2727T	LEHGRWRIVNGSHYEYKTKVVFSCD[p.P2727T]TGYHGLGPASIECLPNGTWSWRNERP	VVFSCDTGY,VVFSCDTGYH,KTKVVFSCDT,KVVFSCDTGY,FSCDTGYHGL,DTGYHGLGPA	LUAD
CSMD3	c.8429C>A	p.T2810N	CDLGFMLVGSAVRECLSSGLWSESE[p.T2810N]NRCLAGHCGIPELIVNGQVIGENYGY	SESENRCLA,SENRCLAGH	LUAD
CSPG5	c.355G>A	p.D119N	AVTGTAWLEADSPGLGGVTAEAGSG[p.D119N]NAQALPATLQAPHEVLGQSIMPPAIP	VTAEAGSGNA,AEAGSGNAQA	BLCA
CT47B1	c.702_728delGAAGCTCACAGAGGAGGCCACAGAGGA	p.234_243EKLTEEATEE>E	DLAEMAREPAEEAADEKPPEEAAEE[p.234_243EKLTEEATEE>E]PAAEEPTSEEAVAPEEVTKSQPEKWDEEAQDAAGEEEKEQEKEKDVENKVKN	EEAAEEPAA,AEEPAAEEPT	BRCA
CTAGE15P	c.1091C>T	p.A364V	IIQLSEVDKTKEELTEHIKNLQTQQ[p.A364V]VSLQSENIYFESENQKLQQKLKIMTE	VSLQSENIY,NLQTQQVSL,HIKNLQTQQV,QVSLQSENIY,KNLQTQQVSL,QQVSLQSENI,VSLQSENIYF	KIRP
CTCF	c.604_605insAA	p.K202fs	EQGELPPQEDPSWQKDPDYQPPAKK[p.K202fs]KQRKPKRANCVIQRRAKM*	RANCVIQRR,KPKRANCVI,KQRKPKRANC,RANCVIQRRA	STAD
CTCF	c.604delA	p.K202fs	EQGELPPQEDPSWQKDPDYQPPAKK[p.K202fs]QRKPKRANCVIQRRAKM*	RANCVIQRR,KPKRANCVI,KQRKPKRANC,RANCVIQRRA	STAD
CTCFL	c.1267G>A	p.E423K	YECHICHTRFTQSGTMKIHILQKHG[p.E423K]KNVPKYQCPHCATIIARKSDLRVHMR	ILQKHGKNV,KHGKNVPKY,KIHILQKHGK,LQKHGKNVPK,QKHGKNVPKY	CRC

【０７１２】

【表５４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
CTDNEP1	c.376G>A	p.E126K	KHPVRFFVHKRPHVDFFLEVVSQWY[p.E126K]KLVVFTASMEIYGSAVADKLDNSRSI	KLVVFTASM,VVSQWYKLV,SQWYKLVVF,WYKLVVFTA,EVVSQWYKL,YKLVVFTAS,FLEVVSQWYK,VSQWYKLVVF,EVVSQWYKLV,YKLVVFTASM,LEVVSQWYKL,SQWYKLVVFT	CRC
CTNNA3	c.2567_2568insAA	p.K856fs	IIRIQSPAGPRHPVVMWRMKAPAKK[p.K856fs]NP*	RMKAPAKKNP	STAD
CTNNB1	c.1004A>T	p.K335I	ESKLIHLASGGPQALVNIMRTYTYE[p.K335I]ILLWTTSRVLKVLSVCSSNKPAIVEA	IMRTYTYEI,YTYEILLWT,ILLWTTSRV,TYTYEILLW,TYEILLWTT,RTYTYEILL,EILLWTTSR,MRTYTYEIL,YEILLWTTS,NIMRTYTYEI,YTYEILLWTT,ILLWTTSRVL,IMRTYTYEIL,RTYTYEILLW,EILLWTTSRV,MRTYTYEILL,YEILLWTTSR	LIHC
CTNNB1	c.100G>A	p.G34R	ELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLDS[p.G34R]RIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVDT	QQSYLDSRI,RIHSGATTT,YLDSRIHSGA,RIHSGATTTA,QQQSYLDSRI,QQSYLDSRIH	UCEC
CTNNB1	c.101G>T	p.G34V	ELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLDS[p.G34V]VIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVDT	QQQSYLDSV,YLDSVIHSG,QQSYLDSVI,WQQQSYLDSV,YLDSVIHSGA,VIHSGATTTA,QQQSYLDSVI,QQSYLDSVIH	LIHC
CTNNB1	c.107A>C	p.H36P	DMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLDSGI[p.H36P]PSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVDTSQ	YLDSGIPSG,IPSGATTTA,YLDSGIPSGA	LIHC
CTNNB1	c.109T>G	p.S37A	MAMEPDRKAAVSHWQQQSYLDSGIH[p.S37A]AGATTTAPSLSGKGNPEEEDVDTSQV	YLDSGIHAG,IHAGATTTA,YLDSGIHAGA,GIHAGATTTA,AGATTTAPSL	UCEC
CTNNB1	c.110C>G	p.S37C	MAMEPDRKAAVSHWQQQSYLDSGIH[p.S37C]CGATTTAPSLSGKGNPEEEDVDTSQV	YLDSGIHCGA,GIHCGATTTA	UCEC
CTNNB1	c.110C>T	p.S37F	MAMEPDRKAAVSHWQQQSYLDSGIH[p.S37F]FGATTTAPSLSGKGNPEEEDVDTSQV	YLDSGIHFG,SYLDSGIHF,IHFGATTTA,YLDSGIHFGA,GIHFGATTTA,QSYLDSGIHF,IHFGATTTAP,FGATTTAPSL	LUAD,UCEC
CTNNB1	c.1161T>A	p.N387K	GMQALGLHLTDPSQRLVQNCLWTLR[p.N387K]KLSDAATKQEGMEGLLGTLVQLLGSD	VQNCLWTLRK	LIHC
CTNNB1	c.121A>G	p.T41A	PDRKAAVSHWQQQSYLDSGIHSGAT[p.T41A]ATAPSLSGKGNPEEEDVDTSQVLYEW	ATAPSLSGK,GATATAPSL,GIHSGATATA,TATAPSLSGK,SGATATAPSL	PRAD
CTNNB1	c.122C>T	p.T41I	PDRKAAVSHWQQQSYLDSGIHSGAT[p.T41I]ITAPSLSGKGNPEEEDVDTSQVLYEW	ITAPSLSGK,SGIHSGATI,TITAPSLSGK,SGATITAPSL	UCEC
CTNNB1	c.133T>C	p.S45P	AAVSHWQQQSYLDSGIHSGATTTAP[p.S45P]PLSGKGNPEEEDVDTSQVLYEWEQGF	TTAPPLSGK,GATTTAPPL,TTTAPPLSGK,SGATTTAPPL	ACC,LIHC
CTNNB1	c.94G>A	p.D32N	LMELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYL[p.D32N]NSGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDV	YLNSGIHSG,QQSYLNSGI,WQQQSYLNS,QQQSYLNSG,YLNSGIHSGA,QQQSYLNSGI,WQQQSYLNSG,QQSYLNSGIH	LIHC,UCEC
CTNNB1	c.94G>T	p.D32Y	LMELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYL[p.D32Y]YSGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDV	YLYSGIHSG,QQSYLYSGI,HWQQQSYLY,WQQQSYLYS,QQQSYLYSG,QSYLYSGIH,YLYSGIHSGA,QQQSYLYSGI,SHWQQQSYLY,WQQQSYLYSG,QQSYLYSGIH	UCEC
CTNNB1	c.95A>G	p.D32G	LMELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYL[p.D32G]GSGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDV	YLGSGIHSG,WQQQSYLGS,QQQSYLGSG,QQSYLGSGI,QSYLGSGIH,YLGSGIHSGA,WQQQSYLGSG,QQQSYLGSGI,QQSYLGSGIH	CESC,LIHC
CTNNB1	c.95A>T	p.D32V	LMELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYL[p.D32V]VSGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDV	QQSYLVSGI,YLVSGIHSG,LVSGIHSGA,HWQQQSYLV,WQQQSYLVS,QQQSYLVSG,QSYLVSGIH,YLVSGIHSGA,QQQSYLVSGI,SHWQQQSYLV,WQQQSYLVSG,QQSYLVSGIH	LIHC
CTNNB1	c.97T>C	p.S33P	MELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLD[p.S33P]PGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVD	YLDPGIHSG,WQQQSYLDP,QQQSYLDPG,QQSYLDPGI,YLDPGIHSGA,WQQQSYLDPG,QQQSYLDPGI,QQSYLDPGIH	LIHC
CTNNB1	c.98C>A	p.S33Y	MELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLD[p.S33Y]YGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVD	YLDYGIHSG,WQQQSYLDY,QQSYLDYGI,YLDYGIHSGA,HWQQQSYLDY,QQQSYLDYGI,QQSYLDYGIH	UCEC
CTNNB1	c.98C>G	p.S33C	MELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLD[p.S33C]CGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVD	YLDCGIHSG,WQQQSYLDC,QQSYLDCGI,YLDCGIHSGA,QQQSYLDCGI,QQSYLDCGIH	LIHC,UCEC

【０７１３】

【表５５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
CTNNB1	c.98C>T	p.S33F	MELDMAMEPDRKAAVSHWQQQSYLD[p.S33F]FGIHSGATTTAPSLSGKGNPEEEDVD	YLDFGIHSG,WQQQSYLDF,QQSYLDFGI,QSYLDFGIH,YLDFGIHSGA,HWQQQSYLDF,QQQSYLDFGI,QQSYLDFGIH	UCEC
CTNND1	c.1341delA	p.I447fs	VHLGACGALKNISFGRDQDNKIAIK[p.I447fs]TVMVCLPLCDCFERLVIWTLLKLLPEPCGIFHPMTQSKWRLWTMHCMP*	KIAIKTVMV,KLLPEPCGI,AIKTVMVCL,LVIWTLLKL,RLVIWTLLK,KTVMVCLPL,IFHPMTQSK,QSKWRLWTM,KWRLWTMHC,EPCGIFHPM,NKIAIKTVM,FERLVIWTL,LLPEPCGIF,SKWRLWTMH,WRLWTMHCM,LPEPCGIFH,RLVIWTLLKL,LVIWTLLKLL,GIFHPMTQSK,CFERLVIWTL,KLLPEPCGIF,IFHPMTQSKW,KWRLWTMHCM,HPMTQSKWRL,TQSKWRLWTM,IAIKTVMVCL,IKTVMVCLPL,FERLVIWTLL,LPLCDCFERL,PEPCGIFHPM	STAD
CTSC	c.315delT	p.F105fs	NSGHFTIIYNQGFEIVLNDYKWFAF[p.F105fs]LSIKKRAAR*	FLSIKKRAA,KWFAFLSIK,WFAFLSIKK,LSIKKRAAR,FAFLSIKKR,YKWFAFLSI,NDYKWFAFL,KWFAFLSIKK,DYKWFAFLSI,WFAFLSIKKR,FLSIKKRAAR	STAD
CTSD	c.267_268insC	p.P89fs	GPIPEVLKNYMDAQYYGEIGIGTPP[p.P89fs]PVLHSRLRHGLLQPVGPLHPLQTAGHRLLDPPQVQQRQVQHLREEWYLV*	GLLQPVGPL,HLREEWYLV,HSRLRHGLL,RLRHGLLQP,QQRQVQHLR,VQHLREEWY,QPVGPLHPL,IGIGTPPPV,LRHGLLQPV,LQTAGHRLL,VQQRQVQHL,RQVQHLREE,RLRHGLLQPV,VLHSRLRHGL,HSRLRHGLLQ,QVQHLREEWY,EIGIGTPPPV,TPPPVLHSRL,HPLQTAGHRL,IGIGTPPPVL,LQPVGPLHPL,RQVQHLREEW,VQHLREEWYL,GEIGIGTPPP	STAD
CTTNBP2	c.1259C>T	p.S420L	TSSTPPLPSNAAPPTAQTPGIAPQN[p.S420L]LQAPPMHSLHSPCANTSLHPGLNPRI	LQAPPMHSL,PQNLQAPPM,NLQAPPMHSL,QTPGIAPQNL,APQNLQAPPM,LQAPPMHSLH	UCEC
CTTNBP2	c.490C>T	p.R164C	LEMEKLQLQALEQEHKKLAARLEEE[p.R164C]CGKNKQVVLMLVKECKQLSGKVIEEA	CGKNKQVVL,KLAARLEEEC,AARLEEECGK	CRC
CUBN	c.1786G>T	p.G596C	EHLRNGRGFTVRWETQQPECGGILT[p.G596C]CPYGSIKSPGYPGNYPPGRDCVWIVV	ILTCPYGSI,LTCPYGSIK,CGGILTCPY,ILTCPYGSIK	LUAD
CUBN	c.8448C>G	p.I2816M	GGGFYATWNTQTLGCGGIFHSDNGT[p.I2816M]MRSPHWPQNFPENSRCSWTAITHKSK	TMRSPHWPQ,IFHSDNGTM,TMRSPHWPQN,IFHSDNGTMR,GIFHSDNGTM,MRSPHWPQNF	KIRP
CUL1	c.1453G>A	p.E485K	DVFQKFYAKMLAKRLVHQNSASDDA[p.E485K]KASMISKLKQACGFEYTSKLQRMFQD	KASMISKLK,DAKASMISK,AKASMISKL,SASDDAKASM	BLCA
CUL7	c.1113G>C	p.L371F	QAQPSFRRSRRFRPRSEFASGNTYA[p.L371F]FYVRDTLQPGMRVRMLDDYEEISAGD	ASGNTYAFY,FASGNTYAF,YAFYVRDTL,FASGNTYAFY,EFASGNTYAF,TYAFYVRDTL,SGNTYAFYVR	LUAD
CUL9	c.5178T>G	p.D1726E	SPRCWPVSPLCYLYHPRKCLPTEFC[p.D1726E]EALDRFSSFYSQSQNHPVLDMGPHRR	CLPTEFCEA,LPTEFCEAL,EALDRFSSF,CEALDRFSS,CLPTEFCEAL,EALDRFSSFY,TEFCEALDRF,CEALDRFSSF	KIRC
CUX1	c.1316_1317insC	p.A439fs	LSGSARRKGKDQPESRRPGSLPAPP[p.A439fs]SFSVAPQPGGAGFQY*	LPAPPSFSV,APQPGGAGF,GSLPAPPSF,QPGGAGFQY,SLPAPPSFSV,FSVAPQPGGA,LPAPPSFSVA	STAD
CWC25	c.1090A>G	p.K364E	EELERKRQEMMENAKWREEERLNIL[p.K364E]ERHAKDEEREQRLEKLDSRDGKFtHR	RLNILERHAK	KIRC
CXCL9	c.366G>C	p.K122N	KKQKNGKKHQKKKVLKVRKSQRSRQ[p.K122N]NKTT*	KSQRSRQNK	LUAD
CXCR4	c.1033G>C	p.E345Q	VSRGSSLKILSKGKRGGHSSVSTES[p.E345Q]QSSSFHSS*	STESQSSSF,SQSSSFHSS,VSTESQSSSF	LUAD
CXXC1	c.468G>C	p.Q156H	MLARGSASPHKSSPQPLVATPSQHH[p.Q156H]HQQQQQIKRSARMCGECEACRRTEDC	HHHQQQQQI	TGCT
CXorf51B	c.127G>A	p.V43I	QTPSTSSTKGRKKGKTPRQRRSRSG[p.V43I]IKGLKTTRKAKRPLRGSSSQKAGETN	RQRRSRSGI,QRRSRSGIK,RSRSGIKGL,RSRSGIKGLK,RQRRSRSGIK,GIKGLKTTRK,RRSRSGIKGL	KIRC
CXorf59	c.593G>T	p.R198M	LLHLSGKMPPGINSSQSLPVDNHEK[p.R198M]MVIQLHLQHSSLLDFLNAQGGCISHV	LPVDNHEKM,HEKMVIQLH,HEKMVIQLHL,LPVDNHEKMV	LUAD

【０７１４】

【表５６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	所定的疾患
CYP11B1	c.1492C>G	p.R498G	LVRVFLYSLGRNPALFPRPERYNPQ[p.R498G]GWLDIRGSGRNFYHVPFGFGMRQCLG	RYNPQGWLDI	LUAD
CYP19A1	c.1216T>C	p.F406L	DVIDGYPVKKGTNIILNIGRMHRLE[p.F406L]LFPKPNEFTLENFAKNVPYRYFQPFG	IGRMHRLEL,MHRLELFPK,ELFPKPNEF,GRMHRLELF,RMHRLELFPK,LFPKPNEFTL,NIGRMHRLEL,IGRMHRLELF,LELFPKPNEF	TGCT
CYP19A1	c.338G>T	p.S113I	WISGEETLIISKSSSMFHIMKHNHY[p.S113I]ISRFGSKLGLQCIGMHEKGIIFNNNP	HIMKHNHYI,YISRFGSKL,HYISRFGSK,ISRFGSKLG,KHNHYISRF,HYISRFGSKL,IMKHNHYISR,NHYISRFGSK,ISRFGSKLGL,MKHNHYISRF,FHIMKHNHYI	THCA
CYP1A2	c.1447G>A	p.V483M	CIGEVLAKWEIFLFLAILLQQLEFS[p.V483M]MPPGVKVDLTPIYGLTMKHARCEHVQ	LLQQLEFSM,FSMPPGVKV,MPPGVKVDL,QQLEFSMPP,LEFSMPPGV,ILLQQLEFSM,QLEFSMPPGV,SMPPGVKVDL,LQQLEFSMPP,QQLEFSMPPG	BRCA
CYP27A1	c.335C>A	p.P112Q	LYKAKYGPMWMSYLGPQMHVNLASA[p.P112Q]QLLEQVMRQEGKYPVRNDMELWKEHR	ASAQLLEQV,HVNLASAQL,VNLASAQLL,SAQLLEQVM,LASAQLLEQV,HVNLASAQLL,MHVNLASAQL,ASAQLLEQVM	LUAD
CYP2B6	c.1331C>A	p.A444E	ALKKTEAFIPFSLGKRICLGEGIAR[p.A444E]EELFLFFTTILQNFSMASPVAPEDID	IAREELFLF,AREELFLFF,EELFLFFTT,GEGIAREEL,REELFLFFT,GIAREELFLF,IAREELFLFF,EELFLFFTTI,GEGIAREELF,REELFLFFTT	LUAD
CYP2D6	c.1055A>G	p.H352R	VQRRVQQEIDDVIGQVRRPEMGDQA[p.H352R]RMPYTTAVIHEVQRFGDIVPLGVTHM	MGDQARMPY,RMPYTTAVI,QARMPYTTA,ARMPYTTAV,QARMPYTTAV,EMGDQARMPY,RPEMGDQARM,ARMPYTTAVI,RMPYTTAVIH	GBM
CYP4A11	c.553G>T	p.V185F	GLMADSVRVMLDKWEELLGQDSPLE[p.V185F]FFQHVSLMTLDTIMKCAFSHQGSIQV	LGQDSPLEF,GQDSPLEFF,LEFFQHVSL,EFFQHVSLM,SPLEFFQHV,FFQHVSLMTL,DSPLEFFQHV,LLGQDSPLEF,LEFFQHVSLM,LGQDSPLEFF	OV
CYP4B1	c.1302G>T	p.E434D	HIYALHRNSAVWPDPEVFDSLRFST[p.E434D]DNASKRHPFAFMPFSAGPRNCIGQQF	SLRFSTDNA,RFSTDNASK,TDNASKRHPF	CRC
CYP7B1	c.995A>C	p.K332T	YLLRHPEAMAAVRDEIDRLLQSTGQ[p.K332T]TKGSGFPIHLTREQLDSLICLESSIF	QTKGSGFPI,RLLQSTGQTK,GQTKGSGFPI,TKGSGFPIHL	STAD
DAB2IP	c.481G>A	p.E161K	ILGQDYCFEVTTSSGSKCFSCRSAA[p.E161K]KRDKWMENLRRAVHPNKDNSRRVEHI	CFSCRSAAK,FSCRSAAKR,RSAAKRDKW,KCFSCRSAAK,SCRSAAKRDK,CFSCRSAAKR,AKRDKWMENL	BRCA
DACH2	c.1615C>T	p.R539C	TMQKRLKKEKKTKRKLQEALEFESK[p.R539C]CREQVEQALKQATTSDSGLRMLKDTG	FESKCREQV,EALEFESKCR	CRC
DACH2	c.1616G>T	p.R539L	TMQKRLKKEKKTKRKLQEALEFESK[p.R539L]LREQVEQALKQATTSDSGLRMLKDTG	KLREQVEQA,EALEFESKL,FESKLREQV,KLREQVEQAL,EALEFESKLR,QEALEFESKL	LUAD
DBC1	c.646G>A	p.V216I	AIKVTETRTGPLGCNSYDNLDSVSS[p.V216I]ILLQSTESKLHLQGLQIIFPQYLQEK	NLDSVSSIL,ILLQSTESK,NLDSVSSILL,ILLQSTESKL,SILLQSTESK,YDNLDSVSSI	CRC
DBF4B	c.761C>A	p.S254Y	PFLKIEDESRKFRPFHHQFKSFPEI[p.S254Y]VFLGPKDASPFEAPTTLGSMHHTRES	KSFPEIYFL,SFPEIYFLG,QFKSFPEIY,FKSFPEIYF,QFKSFPEIYF,HQFKSFPEIY,FKSFPEIYFL	CRC
DCAF12L2	c.737G>A	p.R246H	RMDPDMFNGSIAWHSEVGLPVYAHI[p.R246H]HPRDVEAIPRASTNPSNRKVRALAFS	PVYAHIHPR,HIHPRDVEA,HIHPRDVEAI,VYAHIHPRDV,LPVYAHIHPR	GBM
DCC	c.1337G>A	p.R446H	AIPSSSVLPSAPRDVVPVLVSSRFV[p.R446H]HLSWRPPAEAKGNIQTFTVFFSREGD	LVSSRFVHL,SSRFVHLSW,VLVSSRFVH,VHLSWRPPA,VLVSSRFVHL,FVHLSWRPPA,HLSWRPPAEA,SSRFVHLSWR,VSSRFVHLSW	LUAD
DCHS1	c.703delC	p.R235fs	LDRENRSHYMLQLEAYDGGSPPRRA[p.R235fs]RPCWT*	SPPRRARPC	STAD
DCHS2	c.6447C>A	p.F2149L	TRENTYVEYSHSGNSQNNFHVETK[p.F2149L]LFHSEYPYKQVGYLVLLHSLDREASA	KLFHSEYPY,LFHSEYPYK,NFHVETKLF,ETKLFHSEY,KLFHSEYPYK,NNFHVETKLF,VETKLFHSEY,TKLFHSEYPY	CRC
DCLK2	c.1646C>A	p.S549Y	HGLSIVHRDIKPENLLVCEYPDGTK[p.S549Y]YLKLGDFGLATVVEGPLYTVCGTPTY	YLKLGDFGL,CEYPDGTKY,TKYLKLGDF,YLKLGDFGLA,KYLKLGDFGL,YPDGTKYLKL,CEYPDGTKYL	CRC
DCLRE1B	c.82T>A	p.F28I	GVLIPHTPIAVDFWSLRRAGTARLF[p.F28I]ILSHMHSDHTVGLSSTWARPLYCSPI	RLFILSHMH,RAGTARLFI,ARLFILSHM,ILSHMHSDHT,GTARLFILSH,RAGTARLFIL,TARLFILSHM,RRAGTARLFI	TGCT

【０７１５】

【表５７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
DCT	c.1595G>A	p.R532Q	LVVMGTLVALVGLFVLLAFLQYRRL[p.R532Q]QKGYTPLMETHLSSKRYTEEA*	RLQKGYTPL,FLQYRRLQK,LQKGYTPLM,QYRRLQKGY,LQYRRLQKG,RLQKGYTPLM,AFLQYRRLQK,LQYRRLQKGY,RRLQKGYTPL	UCEC
DCUN1D4	c.824T>C	p.L275P	EKDQRSLDINTAKCMLGLLLGKIWP[p.L275P]PFPVFHQFLEQSKYKVINKDQWCNVL	LLLGKIWPP,LLGKIWPPF,KIWPPFPVF,PFPVFHQFL,GKIWPPFPV,PPFPVFHQF,LLLGKIWPPF,LGKIWPPFPV,KIWPPFPVFH,GKIWPPFPVF,WPPFPVFHQF	THCA
DDC	c.1297delA	p.I433fs	LVCFRLKGSNKVNEALLQRINSAKK[p.I433fs]STWFHVTSGTSLSCALPSVLARWNLPMCSGPGNTSKSWRPTCCEQRGSRSEASCRNQKLKRDISENWNKKQINIILPSWNSAVCGFPCLSPKLSRGL*	SLSCALPSV,VLARWNLPM,ILPSWNSAV,CGFPCLSPK,CALPSVLAR,CSGPGNTSK,ASCRNQKLK,ALPSVLARW,SWNSAVCGF,SAKKSTWFH,GSRSEASCR,INSAKKSTW,AKKSTWFHV,KKSTWFHVT,FHVTSGTSL,SGTSLSCAL,LSCALPSVL,LKRDISENW,KQINIILPS,SAVCGFPCL,LPSWNSAVC,SLSCALPSVL,VLARWNLPMC,IILPSWNSAV,ILPSWNSAVC,CLSPKLSRGL,RSEASCRNQK,CALPSVLARW,KQINIILPSW,SAKKSTWFHV,SVLARWNLPM,SWRPTCCEQR,STWFHVTSGT,TSLSCALPSV,NIILPSWNSA,NSAVCGFPCL,LPSVLARWNL,WNKKQINIIL,RINSAKKSTW,INSAKKSTWF,WFHVTSGTSL,SEASCRNQKL,KLKRDISENW,CGFPCLSPKL,CEQRGSRSEA	STAD
DDI1	c.824G>A	p.R275Q	VNGHPLKAFVDSGAQMTIMSQACAE[p.R275Q]QCNIMRLVDRRWAGVAKGVGTQRIIG	AEQCNIMRL,SQACAEQCNI,AEQCNIMRLV	CRC
DDX11	c.1126G>A	p.A376T	PYYGSRLAIPAAQLVVLPYQMLLHA[p.A376T]TTRQAAGIRLQDQVVIIDEAHNLIDT	LLHATTRQA,TTRQAAGIR,QMLLHATTR,YQMLLHATT,LRATTRQAA,MLLHATTRQA,LLHATTRQAA,TTRQAAGIRL,YQMLLHATTR,LPYQMLLHAT	TGCT
DDX11	c.622delA	p.K208fs	AERLEQLESGEEELVLAEYESDEEK[p.K208fs]RWRAEWMRMRMTWRKNT*	MRMRMTWRK,RWRAEWMRM,EWMRMRMTW,RAEWMRMRM,WMRMRMTWR,RMRMTWRKN,EEKRWRAEW,AEWMRMRMT,WMRMRMTWRK,RWRAEWMRMR,RMRMTWRKNT,EWMRMRMTWR,KRWRAEWMRM,WRAEWMRMRM,AEWMRMRMTW,DEEKRWRAEW	TGCT
DDX11L2	c.382T>C	p.*128Q	CLFLSLEPPPPRDHISHCLLSAQFH[p.*128Q]QK*	LLSAQFHQK,CLLSAQFHQK	UCS
DDX17	c.488delG	p.G163fs	HPEVARLTPYEVDELRRKKEITVRG[p.G163fs]EMFVLNPCLPSIMLTSHNM*	VLNPCLPSI,SIMLTSHNM,ITVRGEMFV,KEITVRGEM,GEMFVLNPC,EMFVLNPCL,NPCLPSIML,LPSIMLTSH,FVLNPCLPSI,VLNPCLPSIM,EITVRGEMFV,KKEITVRGEM,KEITVRGEMF,GEMFVLNPCL	STAD
DDX3BB	c.447_448insT	p.F149fs	LAFQISKEYERFSKYMPNVKVAVFF[p.F149fs]WWSVYQEG*	VAVFFWWSV,AVFFWWSVY,FWWSVYQEG,VKVAVFFWW,KVAVFFWWSV,VAVFFWWSVY	KIRC
DDX56	c.986G>T	p.R329L	FNQGFYDCVIATDAEVLGAPVKGKR[p.R329L]LGRGPKGDKASDPEAGVARGIDFHHV	LGRGPKGDK,KGKRLGRGPK,RLGRGPKGDK	LUAD
DEFA1	c.270G>T	p.W90C	DCYCRIPACIAGERRYGTCIYQGRL[p.W90C]CAFCC*	IYQGRLCAF,IYQGRLCAFC,CIYQGRLCAF	LUAD
DENND2A	c.1496G>T	p.R499L	GRKKRKIPKLVLRINAIYEVRRGKK[p.R499L]LVKRLSQSMESNSGKVTDENSESDSD	RGKKLVKRL,LVKRLSQSM,YEVRRGKKL,KLVKRLSQSM,EVRRGKKLVK,YEVRRGKKLV	LUAD
DENND2A	c.2063G>A	p.R688Q	EVYCIVSRLGCFSLFSRILDEVEKR[p.R688Q]QGISPALVQPLMRSVMEAPFPALGKT	KRQGISPAL,RQGISPALV,EKRQGISPAL,VEKRQGISPA	LUAD
DENND4A	c.1070C>A	p.P357H	LYRYSISGPHVLPIEKHISHFMHKV[p.P357H]HFPSPQRPRILVQLSPHDNLILSQPV	FMHKVHFPS,KVHFPSPQR,HFPSPQRPR,ISHFMHKVH,SHFMHKVHF,KVHFPSPQRP,ISHFMHKVHF,FMHKVHFPSP	CRC
DENND4C	c.3242G>A	p.R1081Q	ESEKSSPAVSRSKTFTGRFKQQTPS[p.R1081Q]QTHKERSTSLSALVRSSPHGSLGSVV	RFKQQTPSQ,KQQTPSQTH,RFKQQTPSQT,KQQTPSQTHK,FKQQTPSQTH	CRC
DENND5B	c.3068G>A	p.G1023E	GELGDTGVMQIPKNLLEMTFECQNL[p.G1023E]EKLTTVQIGHDNSGLLAKWLVDCVMV	FECQNLEKL,LEKLTTVQI,CQNLEKLTTV,MTFECQNLEK	HNSC
DGCR8	c.1552G>A	p.E518K	SVQDAPTKKEFVINPNGKSEVCILH[p.E518K]KYMQRVLKVRPVYNFFECENPSEPFG	ILHKYMQRV,KSEVCILHK,CILHKYMQR,KYMQRVLKV,HKYMQRVLK,SEVCILHKY,LHKYMQRVL,KSEVCILHKY,CILHKYMQRV,ILHKYMQRVL,LHKYMQRVLK,KYMQRVLKVR,SEVCILHKYM,HKYMQRVLKV	THCA

【０７１６】

【表５８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	キメラFF	例示的疾患
DGKB	c.38C>T	p.S13L	MTNQEKWAHLSP[p.S13L]LEFSQLQK YAEYSTKKLKDVLEEFHG	EKWAHLSPL,WAHLSPLEF,LEFSQLQKY,HLSPLEFSQL,KW AHLSPLEF,QEKWAHLSPL,LEFSQLQKYA	BRCA
DHPS	c.147C>A	p.F49L	LPPESTQVRGYDFNRGVNYRALLEA[p.F 49L]LGTTGFQATNFGRAVQQVNAMIE KKL	ALLEALGTT,ALGTTGFQA,NYRALLEAL,LEALGTTGF,EALGT TGFQA,LLEALGTTGF,VNYRALLEAL	CESC
DHRS 4	c.653T>C	p.I218T	LGLNKTLAIELAPRNIRVNCLAPGL[p.I2 18T]TKTSFSRMLWMDKEKEESMKETL RIR	CLAPGLTKT,LTKTSFSRM,GLTKTSFSR,APGLTKTSF,TKTSFS RML,GLTKTSFSRM,LTKTSFSRML,LAPGLTKTSF,TKTSFSR MLW	LIHC
DHTK D1	c.1229G>A	p.R410 Q	DIGKLVGCAIIHVNGDSPEEVVRAT[p.R 410Q]QLAFEYQRQFRKDVIIDLLCYRQ WGH	TQLAFEYQR,VVRATQLAF,RATQLAFEY,EVVRATQLA,EEV VRATQL,ATQLAFEYQR,VVRATQLAFE,VRATQLAFEY,QLA FEYQRQF,EVVRATQLAF,EEVVRATQLA	CRC
DHX9	c.119T>G	p.V40G	RKMTPSYEIRAVGNKNRQKFMCEVQ[p .V40G]GEGYNYTGMGNSTNKKDAQS NAARDF	GEGYNYTGM,FMCEVQGEGY,CEVQGEGYNY	LUSC
DIAPH 2	c.361G>A	p.E121 K	ERSLNLSEKEVLDLFEKMMEDMNLN[p. E121K]KEKKAPLRNKDFTTKREMVVQY ISAT	MMEDMNLNK,LNKEKKAPL,KMMEDMNLNK,KEKKAPLR NK,NLNKEKKAPL	UCEC
DICER 1	c.5113G>A	p.E170 5K	KAYLLQAFTHASYHYNTITDCYQRL[p.E 1705K]KFLGDAILDYLITKHLYEDPRQH SPG	RLKFLGDAI,ITDCYQRLK,LKFLGDAIL,ITDCYQRLKF,RLKFLG DAIL,TITDCYQRLK,KFLGDAILDY,YQRLKFLGDA	CLL
DIRAS 1	c.235G>T	p.G79C	VCTLQITDTTGSHQFPAMQRLSISK[p.G 79C]CHAFILVFSVTSKQSLEELGPIYKLI	SISKCHAFI,RLSISKCHA,ISKCHAFIL,LSISKCHAF,MQRLSISK C,KCHAFILVF,SISKCHAFIL,ISKCHAFILV,LSISKCHAFI,RLSIS KCHAF,MQRLSISKCH,SKCHAFILVF	KIRC
DIS3	c.2339G>A	p.R780 K	CSGMDNDFHIHYGLASPIYTHFTSPI[p.R 780K]KRYADVIVHRLLAVAIGADCTYPE LT	YTHFTSPIK,HFTSPIKRY,FTSPIKRYA,SPIKRYADV,IKRYADV IV,KRYADVIVH,YTHFTSPIKR,IYTHFTSPIK,SPIKRYADVI,TH FTSPIKRY,IKRYADVIVH	MM
DISP1	c.2194_219 5GG>TT	p.G732 L	EKVLPCIVIKFRYLWLFWFLALTVG[p.G 732L]LAYIVCINPKMKLPSLELSEFQVFR SS	FLALTVGLA,ALTVGLAYI,LTVGLAYIV,WFLALTVGL,LALTV GLAY,FLALTVGLAY,ALTVGLAYIV,LAYIVCINPK,FWFLALTV GL,LALTVGLAYI	SKCM
DISP1	c.2287C>T	p.R763 C	INPKMKLPSLELSEFQVFRSSHPFE[p.R7 63C]CYDAEYKKLFMFERVHHGEELHM PIT	RSSHPFECY,HPFECYDAE,CYDAEYKKLF,HPFECYDAEY,FRS SHPFECY	CRC
DISP2	c.3062T>C	p.F102 1S	VAGTVLLTVGLLVLLEWQLNTAEAL[p.F 1021S]SLSASVGLSVDFTVNYCISYHLCP HP	NTAEALSLS,EALSLSASV,LNTAEALSL,AEALSLSAS,LSLSAS VGL,ALSLSASVGL,SLSASVGLSV,QLNTAEALSL,NTAEALSL SA,WQLNTAEALS,AEALSLSASV	KIRC
DKK2	c.689G>A	p.R230 H	KPVLHQGEVCTKQRKKGSHGLEIFQ[p. R230H]HCDCAKGLSCKVWKDATYSSK ARLHV	EIFQHCDCA,FQHCDCAKGL,LEIFQHCDCA	CRC
DLC1	c.1049C>T	p.A350 V	LATQEPTDNQVRLRKRKEIREDRDR[p. A350V]VRLDSMVLLIMKLDQLDQDIEN ALST	RVRLDSMVL,RDRVRLDSM,VRLDSMVLL,REDRDRVRL,RV RLDSMVLL,EIREDRDRVR,KEIREDRDRV	CRC
DLC1	c.2222G>C	p.S741 T	ISALNGNRINVPMVRKRSVSNSTQT[p. S741T]TSSSSQSETSSAVSTPSPVTRTRS LS	RSVSNSTQTT	BLCA,PR AD,TGCT ,THCA
DLC1	c.666G>T	p.E222 D	ISLSEIKDAPKVNAVDTLNVKDIAP[p.E2 22D]DKQLLNSAVIAQQRRKPDPPKDE NER	NVKDIAPDK	CRC
DLEU7	c.248C>T	p.A83V	RARPGPGREERGGGVGTRSRRTAAR[p. A83V]VNSPEEEVVRGAEGGAELLPFPR DRG	RSRRTAARV,RTAARVNSP,RSRRTAARVN,RTAARVNSPE	ACC
DLG2	c.1871C>T	p.S624 L	KRRVERKERARLKTVKFNAKPGVID[p.S 624L]LKGSFNDKRKKSFIFSRKFPFYKNK E	GVIDLKGSF,NAKPGVIDLK,DLKGSFNDKR	UCEC

【０７１７】

【表５９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
DLGAP3	c.1130delG	p.G377fs	GLLGPETKAKARTYHYLQVPQDDWG[p.G377fs]VTPPVARMGRSPAAGCGAAATSKPWGMRRAETQTAAPRHLPKQSPDASPPVAPPAWTRPGSTAVSHPGSTPGAPSLATAVPSPLDSSAMS*	WTRPGSTAV,TAAPRHLPK,ATSKPWGMR,VARMGRSPA,TSKPWGMRR,PVAPPAWTR,QVPQDDWGV,QSPDASPPV,STPGAPSLA,SPAAGCGAA,KPWGMRRAE,VPSPLDSSA,ARMGRSPAA,RMGRSPAAG,GAAATSKPW,MRRAETQTA,RRAETQTAA,TQTAAPRHL,KQSPDASPP,GSTPGAPSL,LATAVPSPL,SPPVAPPAW,LQVPQDDWGV,KQSPDASPPV,SLATAVPSPL,QTAAPRHLPK,ATSKPWGMRR,VARMGRSPAA,TSKPWGMRRA,GMRRAETQTA,RAETQTAAPR,VSHPGSTPGA,DWGVTPPVAR,VTPPVARMGR,DASPPVAPPA,SPAAGCGAAA,KPWGMRRAET,VPSPLDSSAM,WGVTPPVARM,CGAAATSKPW,MRRAETQTAA	STAD
DLL3	c.952G>C	p.D318H	PRSFECTCPRGFYGLRCEVSGVTCA[p.D318H]HGPCFNGGLCVGGADPDSAYICHCPP	VTCAHGPCF,CEVSGVTCAH,GVTCAHGPCF	BLCA
DMBT1	c.4562G>T	p.R1521L	SRASTAGSESTLALRLVNGGDRCRG[p.R1521L]LVEVLYQGSWGTVCDDYWDTNDANVV	GLVEVLYQGS,RCRGLVEVLY	LUAD
DMD	c.5316G>C	p.K1772N	DHCRKLVEPQISELNHRFAAISHRI[p.K1772N]NTGKASIPLKELEQFNSDIQKLLEPL	ISHRINTGK,RINTGKASI,NTGKASIPL,AISHRINTGK,NTGKASIPLK,HRINTGKASI	BRCA
DMD	c.9584G>A	p.R3195H	NVPLCVDMCLNWLLNVYDTGRTGRI[p.R3195H]HVLSFKTGIISLCKAHLEDKYRYLFK	TGRTGRIHV,HVLSFKTGI,TGRIHVLSF,TGRIHVLSFK,RTGRIHVLSF,RIHVLSFKTG,IHVLSFKTGI	CRC
DMPK	c.131G>A	p.R44H	AGVGPGLPGAGAPARPSPGRPPGAG[p.R44H]HLRTGPGQVRGRLLAVGPKSRVFQSV	HLRTGPGQV,HLRTGPGQVR	CESC
DMRT1	c.133T>A	p.S45T	PGVPPQGRAGGFGKASGALVGAASG[p.S45T]TSAGGSSRGGGSGSGASDLGAGSKKS	ALVGAASGT,GTSAGGSSR	ACC
DMRT2	c.317C>G	p.T106S	RGGPQPRPPLAPQASPAGTGPRERC[p.T106S]SPAGGGAEPRKLSRTPKCARCRNHGV	GPRERCSPA,GPRERCSPAG	KIRP
DMXL2	c.7236C>A	p.D2412E	GGGVKLVVKPRRQSENISAPPVLSE[p.D2412E]EIDKHRRRFNMRMLVPGRPVKDATPP	EEIDKHRRRF	MM
DNAH10	c.5558G>T	p.C1853F	GAPAGPAGTGKTETTKDLAKALGLL[p.C1853F]FVVTNCGEGMDYRAVGKIFSGLAQCG	KALGLLFVV,LAKALGLLF,AKALGLLFV,LAKALGLLFV,FVVTNCGEGM,DLAKALGLLF,AKALGLLFVV	THCA
DNAH10	c.5663G>A	p.R1888Q	DYRAVGKIFSGLAQCGAWGCFDEFN[p.R1888Q]QIDASVLSVISSQIQTIRNALIHQLT	QIDASVLSV,EFNQIDASV,DEFNQIDAS,NQIDASVLSV,DEFNQIDASV	UCEC
DNAH14	c.4099C>T	p.R1367C	QDIGPPAVKMIISAEGEGLVLPKKI[p.R1367C]CVRSAVEQWLVNVEKSMFDVLKKERY	KKICVRSAV,CVRSAVEQW,CVRSAVEQWL,LVLPKKICVR,LPKKICVRSA	UCEC
DNAH3	c.10099G>C	p.E3367Q	LNLRIKYIIDHFTLSIYNNVCRSLF[p.E3367Q]QKDKLLFSLLLTIGIMKQKKEITEEV	SLFQKDKLL,NVCRSLFQK,LFQKDKLLF,QKDKLLFSL,FQKDKLLFSL,SLFQKDKLLF	CESC
DNAH5	c.11465G>T	p.R3822L	QKLEISAETEVQINSAREEYRPVAT[p.R3822L]LGSILYFLITEMRLVNEMYQTSLRQF	VATLGSILY,TLGSILYFL,ATLGSILYF,RPVATLGSI,EEYRPVATL,PVATLGSILY,ATLGSILYFL,TLGSILYFLI,RPVATLGSIL,REEYRPVATL,VATLGSILYF	LUAD
DNAH5	c.2225G>A	p.R742Q	LFRETECMAQMGLEVSPLATSLFQK[p.R742Q]QDRYKRNFSNMKMMLAEYQRVKSKIP	LFQKQDRYK,SLFQKQDRY,KQDRYKRNF,SLFQKQDRYK,TSLFQKQDRY,LFQKQDRYKR,QKQDRYKRNF	SKCM
DNAH5	c.2945G>A	p.R982H	EILSHFNHQNMDALLKVTRNTLEAI[p.R982H]HKRIHSSHTINFRDSNSASNMKQNSL	NTLEAIHKR,AIHKRIHSSH,NTLEAIHKRI,HKRIHSSHTI	CRC
DNAH5	c.5389C>G	p.Q1797E	TIELDKPVMAEGNVEVWLNSLLEES[p.Q1797E]ESSLHLVIRQAAANIQETGFQLTEFL	ESESSLHLV,LLEESESSL,ESSLHLVIR,EESESSLHL,SESSLHLVI,SLLEESESSL,LEESESSLHL,EESESSLHLV	HNSC
DNAH5	c.671G>A	p.R224Q	FLSSLEGFVNVLSGAQESLKEKVNL[p.R224Q]QKCDILELKTLKEPTDYLTLANNPET	LQKCDILEL,NLQKCDILEL,SLKEKVNLQK,LQKCDILELK	CRC

【０７１８】

【表６０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
DNAH5	c.9590G>A	p.R3197Q	HVTPKSYLSFIQGYKFIYGEKHVEV[p.R3197Q]QTLANRMNTGLEKLKEASESVAALSK	EKHVEVQTL,HVEVQTLANR,GEKHVEVQTL,VEVQTLANRM	OV
DNAH5	c.9706G>A	p.D3236N	KEASESVAALSKELEAKEKELQVAN[p.D3236N]NKADMVLKEVTMKAQAAEKVKAEVQK	ANNKADMVLK,QVANNKADMV,LQVANNKADM,KELQVANNKA	SKCM
DNAH7	c.8882G>A	p.R2961Q	LCKGRDIPCSDDCSLMGTLGEAVTI[p.R2961Q]QTWNIAGLPSDSFSIDNGIIIMNARR	IQTWNIAGL,GEAVTIQTW,TIQTWNIAGL,EAVTIQTWNI	UCEC
DNAH9	c.4639G>A	p.D1547N	LESIFTGSEDIRAQLPQDSKRFEGI[p.D1547N]NIDFKELAYDAQKIPNVVQTTNKPGL	NIDFKELAY,RFEGINIDF,SKRFEGINI,RFEGINIDFK,INIDFKELAY,KRFEGINIDF	CRC
DNAH9	c.8979C>G	p.S2993R	KFPAIVNCTAIHWFHEWPQQALESV[p.S2993R]RLRFLQNTEGIEPTVKQSISKFMAFV	SVRLRFLQN,RLRFLQNTE,QALESVRLR,QQALESVRL,ALESVRLRF,LESVRLRFL,SVRLRFLQNT,RLRFLQNTEG,QALESVRLRF	LUAD
DNAI2	c.691G>T	p.V231L	PNKPELALKPSSPLVTLEFNPKDSH[p.V231L]LLLGGCYNGQIACWDTRKGSLVAELS	NPKDSHLLL,SHLLLGGCY,LEFNPKDSHL	LUAD
DNAJC1	c.578delA	p.K193fs	AVVWSIYLEKQLDELLSRKKREKKK[p.K193fs]RLAARVWMYQNSVLQKKMKDC*	RVWMYQNSV,RLAARVWMY,MYQNSVLQK,VWMYQNSVL,REKKKRLAA,KKRLAARVW,KRLAARVWM,WMYQNSVLQ,WMYQNSVLQK,KKRLAARVWM,RVWMYQNSVL,MYQNSVLQKK,KRLAARVWMY,YQNSVLQKKM,KKKRLAARVW,ARVWMYQNSV	STAD
DNAJC10	c.239T>A	p.I80K	FKKLALKLHPDKNPNNPNAHGDFLK[p.I80K]KNRAYEVLKDEDLRKKYDKYGEKGLE	NAHGDFLKK,KNRAYEVLK,LKKNRAYEV,KKNRAYEVL,FLKKNRAYEV,GDFLKKNRAY,LKKNRAYEVL	MM
DNAJC12	c.404G>A	p.R135K	DLMLEESDKTHTTKMENEECNEQRE[p.R135K]KKKEELASTAEKTEQKEPKPLEKSVS	EQREKKKEEL,KKKEELASTA	MM
DNAJC13	c.3742G>A	p.E1248K	TPRLQSNTRALYQYCPIPIINYPQL[p.E1248K]KNELFCNIYYLKQLCDTLRFPDWPIK	PIINYPQLK,KNELFCNIY,YPQLKNELF,LKNELFCNI,QLKNELFCNI,NYPQLKNELF,KNELFCNIYY,INYPQLKNEL,LKNELFCNIY	UCEC
DNAJC24	c.181G>A	p.E61K	LMYHPDKQSTDVPAGTVEECVQKFI[p.E61K]KIDQAWKILGNEETKREYDLQRCEDD	KFIKIDQAW,FIKIDQAWK,IKIDQAWKI,FIKIDQAWKI,KFIKIDQAWK,QKFIKIDQAW,IKIDQAWKIL	CRC
DNASE1L1	c.634G>A	p.D212N	CASLTKKRLDKLELRTEPGFHWVIA[p.D212N]NGEDTTVRASTHCTYDRVVLHGERCR	VIANGEDTTV	CESC
DNM2	c.1134G>C	p.E378D	TLELSGGARINRIFHERFPFELVKM[p.E378D]DFDEKDLRREISYAIKNIHGVRTGLF	LVKMDFDEK,FPFELVKMDF	LIHC
DNM2	c.2371_2372insC	p.P791fs	QRRPVSSIHPPGRPPAVRGPTPGPP[p.P791fs]PDSCSRGGSSLLLGAPNPIPAWTPERVCQQ*	LLLGAPNPI,CSRGGSSLL,SRGGSSLLL,NPIPAWTPE,IPAWTPERV,SLLLGAPNPI,LLGAPNPIPA,CSRGGSSLLL,NPIPAWTPER,LGAPNPIPAW	STAD
DNMBP	c.232A>C	p.T78P	SSFVEIVTIPSLKEGERLFVCICEF[p.T78P]PSQELDNLPLHIRGDLVILDGIPTAGW	FPSQELDNL	KIRC
DNMT1	c.1294G>A	p.E432K	LTCFSVYCKHGHLCPIDTGLIEKNI[p.E432K]KLFFSGSAKPIYDDDPSLEGGVNGKN	GLIEKNIKL,KLFFSGSAK,IEKNIKLFF,IKLFFSGSA,NIKLFFSGSA,GLIEKNIKLF	CRC
DNMT1	c.151G>A	p.E51K	RRLKDLERDSLTEKECVKEKLNLLH[p.E51K]KFLQTEIKNQLCDLETKLRKEELSEE	KLNLLHKFL,KEKLNLLHK,EKLNLLHKF,LLHKFLQTEI,KEKLNLLHKF	UCEC
DNMT1	c.2984G>A	p.R995Q	PEHVRKYSDYIKGSNLDAPEPYRIG[p.R995Q]QIKEIFCPKKSNGRPNETDIKIRVNK	QIKEIFCPK,RIGQIKEIF,GQIKEIFCPK,QIKEIFCPKK,APEPYRIGQI,YRIGQIKEIF	TGCT
DNMT1	c.4591G>C	p.E1531Q	RHNHWAGLYGRLEWDGFFSTTVTNP[p.E1531Q]QPMGKQGRVLHPEQHRVVSVRECARS	VTNPQPMGK,TTVTNPQPM,QPMGKQGRV,TVTNPQPMGK,QPMGKQGRVL,STTVTNPQPM	CRC
DNMT3A	c.2207G>A	p.R736H	NDLSIVNPARKGLYEGTGRLFFEFY[p.R736H]HLLHDARPKEGDDRPFFWLFENVVAM	HLLHDARPK,FYHLLHDAR,FEFYHLLHD,EFYHLLHDAR,FEFYHLLHDA	LAML

【０７１９】

【表６１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
DNMT3A	c.2644C>T	p.R882C	DILWCTEMERVFGFPVHYTDVSNMS[p.R882C]CLARQRLLGRSWSVPVIRHLFAPLKE	VSNMSCLAR,NMSCLARQR,DVSNMSCLA,YTDVSNMSCL,NMSCLARQRL,CLARQRLLGR,DVSNMSCLAR,SNMSCLARQR	LAML
DNMT3A	c.2645G>A	p.R882H	DILWCTEMERVFGFPVHYTDVSNMS[p.R882H]HLARQRLLGRSWSVPVIRHLFAPLKE	YTDVSNMSH,VSNMSHLAR,MSHLARQRL,NMSHLARQR,DVSNMSHLA,YTDVSNMSHL,HLARQRLLGR,MSHLARQRLL,DVSNMSHLAR,SNMSHLARQR,NMSHLARQRL	LAML
DNMT3B	c.274C>T	p.R92W	TQDLTGDGDGEDGDGSDTPVMFKLF[p.R92W]WETRTRSESPAVRTRNNNSVSSRERH	VMFKLFWET,KLFWETRTR,MFKLFWETR,TPVMFKLFW,VMFKLFWETR	CRC
DOCK1	c.2590G>A	p.E864K	SKMFTEFILNVPMGLLTIQKLYCLI[p.E864K]KIVHSDLFTQHDCREILLPMMTDQLK	KLYCLIKIV,IQKLYCLIK,IKIVHSDLF,CLIKIVHSDL,TIQKLYCLIK,LIKIVHSDLF,IQKLYCLIKI	CRC
DOCK10	c.5489C>T	p.A1830V	NENILVEQLYMCVEFLWKSERYELI[p.A1830V]VDVNKPIIAVFEKQRDFKKLSDLYYD	LIVDVNKPI,ELIVDVNKPI,WKSERYELIV,SERYELIVDV	CRC
DOCK11	c.505C>G	p.Q169E	FEIDEDCEKDEDSSSLCSQKGGVIK[p.Q169E]EGWLHKANVNSTITVTMKVFKRRYFY	VIKEGWLHKA,GVIKEGWLHK,KEGWLHKANV	TGCT
DOCK3	c.3547C>T	p.R1183C	ELFSLLTQLFGPYPSLLEKVEQETW[p.R1183C]CETGISFVTSVTRLMERLLDYRDCMK	TWCETGISF,QETWCETGI,VEQETWCET,CETGISFVT,ETWCETGISF,CETGISFVTS	CRC
DOCK5	c.529G>A	p.E177K	IDHGNRMLGLDLVVRDDNGNILDPD[p.E177K]KTSTIALFKAHEVASKRIEEKIQEEK	KTSTIALFK,ILDPDKTSTI,KTSTIALFKA,DPDKTSTIAL	CRC
DOCK8	c.3332delT	p.L1111fs	TLISMRLEFLRILCSHEHYLNLNLF[p.L1111fs]L*	HYLNLNLFL	KICH
DOCK8	c.531_532insG	p.A177fs	HKTLPKQTFESETLECSEPAAQAGP[p.A177fs]PPLKRAVRRVWERPRHCL*	AQAGPPPLK,RAVRRVWER,GPPPLKRAV,AAQAGPPPL,LKRAVRRVW,AAQAGPPPLK,AVRRVWERPR,RVWERPRHCL	KIRC
DOK5	c.820C>T	p.R274W	KMSERAASLSTMVPLPRSAYWQHIT[p.R274W]WQHSTGQLYRLQDVSSPLKLHRTETF	SAYWQHITW,YWQHITWQH,WQHSTGQLY,WQHITWQHS,RSAYWQHITW,YWQHITWQHS,TWQHSTGQLY,WQHITWQHST,ITWQHSTGQL	CRC
DOK7	c.1382G>A	p.G461D	GQTSAGCPSGWLGTRRRGLVMEAPQ[p.G461D]DSEATLPGPAPGEPWEAGGPHAGPPP	APQDSEATL,MEAPQDSEA,MEAPQDSEAT	ACC
DOPEY2	c.3586G>A	p.E1196K	KAGAKLSLVRVDSDKTQASESFSSD[p.E1196K]KEADLELQALTTSRLLKQQRERQEAV	ASESFSSDK,KEADLELQA,QASESFSSDK,KEADLELQAL,SESFSSDKEA	BLCA
DOPEY2	c.6143A>C	p.Y2048S	FEQKAMLLKRQAFAVFSGELDQYHL[p.Y2048S]SLPLIQERLTDNLRVGQTSIVAAQMF	SLPLIQERL,QYHLSLPLI,LSLPLIQER,DQYHLSLPL,GELDQYHLS,HLSLPLIQER,GELDQYHLSL,LDQYHLSLPL,DQYHLSLPLI,LSLPLIQERL	KIRC
DPCR1	c.2302_2304delTTG	p.L768del	NRERTANENTTPSPAQPTENGDRTP[p.L768del]ANEKTTPSLAEPTENGKRTPFANEKTTS	TENGDRTPA	KIRC
DPEP1	c.31G>T	p.V11L	MWSGWWLWPL[p.V11L]LAVCTADFFRDEAERIMRDSPVIDGH	WLWPLLAVC,GWWLWPLLA,WWLWPLLAV,LLAVCTADF,SGWWLWPLL,LAVCTADFF,WPLLAVCTA,WLWPLLAVCT,WSGWWLWPLL,GWWLWPLLAV,LAVCTADFFR,LLAVCTADFF	BRCA
DPP10	c.547G>A	p.V183I	TASYVIYNIHTREVWELNPPEVEDS[p.V183I]ILQYAAWGVQGQQLIYIFENNIYYQP	EVEDSILQY,ILQYAAWGV,VEDSILQYA,NPPEVEDSI,SILQYAAWGV,EVEDSILQYA,PEVEDSILQY,VEDSILQYAA	GBM
DPP6	c.2271G>T	p.L757F	TFTCGSALSPITDFKLYASAFSERY[p.L757F]FGLHGLDNRAYEMTKVAHRVSALEEQ	FSERYFGLH,AFSERYFGL,ASAFSERYF,ERYFGLHGL,SAFSERYFGL,YASAFSERYF,SERYFGLHGL	LUAD
DPP8	c.493G>A	p.G165R	QATLDYGMYSREEELRERKRIGTV[p.G165R]RIASYDYHQGSGTFLFQAGSGIYHVK	RKRIGTVRI,IGTVRIASY,TVRIASYDY,KRIGTVRIA,GTVRIASYDY,RERKRIGTVR,RIGTVRIASY,TVRIASYDYH,RKRIGTVRIA	CRC
DPY19L1	c.1134C>A	p.F378L	ILKYLTSKIFGIADDAHIGNLLTSK[p.F378L]LFSYKDFDTLLYTCAAEFDFMEKETP	LTSKLFSYK,LLTSKLFSY,GNLLTSKLF,SKLFSYKDF,KLFSYKDFDT,LLTSKLFSYK,NLLTSKLFSY,IGNLLTSKLF	CRC
DPY19L1	c.745G>T	p.V249L	MLLVTHILRATKLYRGSLIALCISN[p.V249L]LFFMLPWQFAQFVLLTQIASLFAVYV	LIALCISNL,CISNLFFML,IALCISNLF,LFFMLPWQF,ALCISNLFF,LCISNLFFM,SNLFFMLPW,SLIALCISNL,ALCISNLFFM,IALCISNLFF,NLFFMLPWQF,LIALCISNLF,ISNLFFMLPW	KIRP

【０７２０】

【表６２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	代表的疾患
DPY19L2	c.628A>G	p.M210V	INAIKRFHLYPEVIIASWYCTFMGI[p.M210V]VNLFGLETKTCWNVTRIEPLNEVQSC	CTFMGIVNL,CTFMGIVNLF,SWYCTFMGIV	PRAD
DQX1	c.1514G>A	p.R505H	ASCEFDCVDEMLTLAAMLTAAPGFT[p.R505H]HPPLSAEEAALRRALEHTDGDHSSLI	APGFTHPPL,MLTAAPGFTH	GBM
DRD5	c.825C>A	p.S275R	RIAQVQIRRISSLERAAEHAQSCRS[p.S275R]RAACAPDTSLRASIKKETKVLKTLSV	HAQSCRSRA,RSRAACAPD,AQSCRSRAA,RSRAACAPDT,RAACAPDTSL,AQSCRSRAAC	GBM
DSG4	c.383G>T	p.R128L	NPRTGEINITSVVDREITPLFLIYC[p.R128L]LALNSRGEDLERPLELRVKVMDINDN	FLIYCLALN,IYCLALNSR,TPLFLIYCL,FLIYCLALNS,ITPLFLIYCL,LIYCLALNSR,TPLFLIYCLA	LUAD
DSP	c.478C>G	p.R160G	CDAYQKRLLQLQEQMRALYKAISVP[p.R160G]GVRRASSKGGGGYTCQSGSGWDEFTK	AISVPGVRR,KAISVPGVR,GVRRASSKG,YKAISVPGV,KAISVPGVRR,LYKAISVPGV	HNSC
DST	c.13228G>T	p.A4410S	TICGKSVERQNKLEEALLFSGQFTD[p.A4410S]SLQALIDWLYRVEPQLAEDQPVHGDI	FTDSLQALI,SLQALIDWL,FSGQFTDSL,GQFTDSLQA,FTDSLQALID,SLQALIDWLY,GQFTDSLQAL,QFTDSLQALI	LUAD
DST	c.5300C>A	p.S1767Y	ITLTRSLSVQDGLDEMLDWMGNVES[p.S1767Y]YLKEQGQVPLNSTALQDIISKNIMLE	WMGNVESYL,MGNVESYLK,YLKEQGQVPL,WMGNVESYLK,DWMGNVESYL,ESYLKEQGQV,LDWMGNVESY	UCEC
DSTN	c.301_302insT	p.F101fs	KDCRYALYDASFETKESRKEELMFF[p.F101fs]FVGTRTSTSEK*	LMFFFVGTR,GTRTSTSEK,ELMFFFVGT,RKEELMFFF,EELMFFFVG,KEELMFFFV,LMFFFVGTRT,ELMFFFVGTR,SRKEELMFFF,FFFVGTRTST,EELMFFFVGT,KEELMFFFVG	STAD
DUOX2	c.2640C>A	p.F880L	SPEDKSRLMFTMYDLDENGFLSKDE[p.F880L]LFTMMRSFIEISNNCLSKAQLAEVVE	FLSKDELFT,GFLSKDELF,LFTMMRSFI,ELFTMMRSF,LSKDELFTM,SKDELFTMM,DELFTMMRS,FLSKDELFTM,ELFTMMRSFI,NGFLSKDELF,LSKDELFTMM,DELFTMMRSF	CRC
DVL2	c.1801delG	p.A601fs	YGGGSASSQHSEGSRSSGSTRSDGG[p.A601fs]QGARGGPRSGPPSPSPAVAVSLSPPAEGAAFGGVGKQVGLAMGALLHPEAQLGVPLISEPTQGSIPMDRPLAWPSPTTP*	ALLHPEAQL,SLSPPAEGA,GAAFGGVGK,GPPSPSPAV,SPPAEGAAF,EPTQGSIPM,IPMDRPLAW,RPLAWPSPT,VGKQVGLAM,KQVGLAMGA,PEAQLGVPL,AQLGVPLIS,GSIPMDRPL,LAWPSPTTP,AEGAAFGGV,AMGALLHPEA,LLHPEAQLGV,AVAVSLSPPA,SLSPPAEGAA,KQVGLAMGAL,LISEPTQGSI,STRSDGGQGA,RSGPPSPSPA,SPSPAVAVSL,HPEAQLGVPL,RPLAWPSPTT,LSPPAEGAAF,GVGKQVGLAM,SEPTQGSIPM,PEAQLGVPLI,AEGAAFGGVG	CRC
DVL2	c.197T>G	p.V66G	GDFKSVLQRPAGAKYFFKSMDQDFG[p.V66G]GVKEEISDDNARLPCFNGRVVSWLVS	SMDQDFGGV,KSMDQDFGGV,SMDQDFGGVK	GBM
DYNC2H1	c.2649G>T	p.E883D	KEWIVIGQVDMEALVEKHLFTVHDW[p.E883D]DKNFKALKIKGKEVERLPSAVKVDCL	HLFTVHDWDK,TVHDWDKNFK,HDWDKNFKAL	UCEC
DYRK1B	c.1633delC	p.Q545fs	DVPHKTHQAPASASSLPGTGAQLPP[p.Q545fs]SPDTLVVPHHQPHHHPRS*	HHQPHHHPR,LVVPHHQPH,SPDTLVVPH,LPPSPDTLV,QLPPSPDTLV,AQLPPSPDTL,LPPSPDTLVV	STAD
DYRK4	c.1402delA	p.K468fs	TASRRQTFFDSKGFPKNITNNRGKK[p.K468fs]DTQIPRTSRWC*	TQIPRTSRW,DTQIPRTSR,RGKKDTQIPR	STAD
DZIP3	c.964A>C	p.M322L	NLKYPGENDQSFSGKKCLKEGCTGD[p.M322L]LVRMLQCDVPGIVKILFEVVRKDEYI	KEGCTGDLV,CLKEGCTGDL	LUAD
E2F7	c.272T>G	p.I91S	PITPVKFVDRQQAEPWTPTANLKML[p.I91S]SSAASPDIRDREKKKGLFRPIENKDD	NLKMLSSAA,LKMLSSAAS,KMLSSAASP,MLSSAASPDI,LKMLSSAASP	TGCT
EAF2	c.327delA	p.V109fs	CILIINHDTGECRLEKLSSNITVKK[p.V109fs]QELKEAVKFSIVKNNSNNKCGIQPGLPIL*	ITVKKQELK,IVKNNSNNK,KQELKEAVK,KKQELKEAV,QELKEAVKF,KEAVKFSIV,CGIQPGLPI,SIVKNNSNNK,ELKEAVKFSI,KQELKEAVKF,CGIQPGLPIL	STAD
EBAG9	c.559G>A	p.E187K	EEDAAWQAEEVLRQQKLADREKRAA[p.E187K]KQQRKKMEKEAQRLMKKEQNKIGVKL	RAAKQQRKK,KQQRKKMEK,RAAKQQRKKM	CRC
EBF1	c.1058A>G	p.D353G	SYKSKQFCKGTPGRFIYTALNEPTI[p.D353G]GYGFQRLQKVIPRHPGDPERLPKEVI	ALNEPTIGY,PTIGYGFQR,NEPTIGYGF,IGYGFQRLQK,GYGFQRLQKV,TALNEPTIGY,LNEPTIGYGF	TGCT

【０７２１】

【表６３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応腫瘍種
EBPL	c.565C>G	p.L189V	YCWLYLFFFNGVWVLIPGLLLWQSW[p.L189V]VELKKMHQKETSSVKKFQ*	GLLLWQSWV,LLWQSWVEL,WQSWVELKK,LLLWQSWVEL,LLWQSWVELK,WQSWVELKKM	KICH,KIRP,TGCT
EBPL	c.587A>C	p.Q196P	FFNGVWVLIPGLLLWQSWLELKKMH[p.Q196P]PKETSSVKKFQ*	KMHPKETSS,KMHPKETSSV	KICH
ECE2	c.760G>A	p.D254N	DRGVSPCEDFYQFSCGGWIRRNPLP[p.D254N]NGRSRWNTFNSLWDQNQAILKHLLEN	NGRSRWNTF,NPLPNGRSRW	CESC
ECI2	c.164A>G	p.K55R	HMNRTAMRASQKDFENSMNQVKLLK[p.K55R]RDPGNEVKLKLYALYKQATEGPCNMP	LLKRDPGNEV,SMNQVKLLKR	TGCT
ECM1	c.796G>A	p.E266K	EIGYSRCCHCRSHTNRLECAKLVWE[p.E266K]KAMSRFCEAEFSVKTRPHWCCTRQGE	KAMSRFCEA,VWEKAMSRF,LVWEKAMSR,AKLVWEKAM,WEKAMSRFC,KLVWEKAMSR,LVWEKAMSRF,CAKLVWEKAM	BLCA
EDA	c.174G>C	p.L58F	RAGEGNSCLLFLGFFGLSLALHLLT[p.L58F]FCCYLELRSELRRERGAESRLGGSGT	HLLTFCCYL,LTFCCYLEL,SLALHLLTF,TFCCYLELR,LHLLTFCCY,LLTFCCYLEL,SLALHLLTFC,LTFCCYLELR,LSLALHLLTF,ALHLLTFCCY	HNSC
EDNRB	c.1349T>G	p.L450R	SRILKLTLYNQNDPNRCELLSFLLV[p.L450R]WDYIGINMASLNSCINPIALYLVSKR	LSFLLVWDY,LLVWDYIGI,SFLLVWDYI,WDYIGINMA,FLLVWDYIGI,LLSFLLVWDY,CELLSFLLVW,LVWDYIGINM	CRC
EEA1	c.1709delA	p.N570fs	EREDLYAKIQAGEGETAVLNQLQEK[p.N570fs]TIHYRSK*	QLQEKTIHY,QLQEKTIHYR,NQLQEKTIHY	STAD
EEF1A1	c.1294_1295AC>TT	p.T432L	GKPMCVESFSDYPPLGRFAVRDMRQ[p.T432L]LVAVGVIKAVDKKAAGAGKVTKSAQKA	QLVAVGVIK,AVRDMRQLV,FAVRDMRQL,RDMRQLVAV,RQLVAVGVI,QLVAVGVIKA,LVAVGVIKAV,AVRDMRQLVA,RQLVAVGVIK,FAVRDMRQLV	LIHC
EEF1A2	c.1253A>C	p.Y418S	SLKSGDAAIVEMVPGKPMCVESFSQ[p.Y418S]SPPLGRFAVRDMRQTVAVGVIKNVEK	ESFSQSPPL,SPPLGRFAV,SQSPPLGRF,SFSQSPPLGR,VESFSQSPPL,FSQSPPLGRF,SQSPPLGRFA	BLCA,TGCT
EEF1B2	c.127A>G	p.S43G	YLADKSYIEGYVPSQADVAVFEAVS[p.S43G]GPPPADLCHALRWYNHIKSYEKEKAS	EAVSGPPPA,FEAVSGPPP,FEAVSGPPPA	KIRP,PRAD,SKCM
EEF2K	c.2017G>A	p.E673K	TDCDEGGEYDGMQDEPRYMMLAREA[p.E673K]KMLFTGGYGLEKDPQRSGDLYTQAAE	MMLAREAKM,MLAREAKML,YMMLAREAK,AKMLFTGGY,LAREAKMLF,REAKMLFTG,YMMLAREAKM,MMLAREAKML,KMLFTGGYGL,MLAREAKMLF,RYMMLAREAK,EAKMLFTGGY,REAKMLFTGG	BLCA
EFCAB4B	c.793G>C	p.E265Q	MEQQIKSEKEQFLLKDTERFQARSQ[p.E265Q]QLEQKLLCKEQELEQLTQKQKRLEGQ	RFQARSQQL,RSQQLEQKL,SQQLEQKLL,QARSQQLEQK,ERFQARSQQL,FQARSQQLEQ,RSQQLEQKLL	LUAD
EFCAB6	c.1136G>A	p.R379K	NWKQFLTSFHEPQGLQVSSKGPLTK[p.R379K]KNSINSRNESHKENIITKLFRHTEDH	SSKGPLTKK,GPLTKKNSI,VSSKGPLTKK,LTKKNSINSR	BLCA,GBM,PRAD
EFCAB6	c.3004G>A	p.E1002K	DQSKTNYISICKMQEVLEECGCSLT[p.E1002K]KGELTHLLNSWGVSRHDNAINYLDFL	SLTKGELTHL	HNSC
EGFR	c.1786C>T	p.P596S	CTGRGPDNCIQCAHYIDGPHCVKTC[p.P596S]SAGVMGENNTLVWKYADAGHVCHLCH	CVKTCSAGV,VKTCSAGVM,CVKTCSAGVM	GBM
EGFR	c.1787C>T	p.P596L	CTGRGPDNCIQCAHYIDGPHCVKTC[p.PS96L]LAGVMGENNTLVWKYADAGHVCHLCH	CVKTCLAGV,GPHCVKTCL,VKTCLAGVM	GBM
EGFR	c.1793G>C	p.G598A	GRGPDNCIQCAHYIDGPHCVKTCPA[p.G598A]AVMGENNTLVWKYADAGHVCHLCHPN	CVKTCPAAV,VKTCPAAVM,AVMGENNTL,AVMGENNTLV,CVKTCPAAVM,AAVMGENNTL	GBM
EGFR	c.1793G>T	p.G598V	GRGPDNCIQCAHYIDGPHCVKTCPA[p.G598V]VVMGENNTLVWKYADAGHVCHLCHPN	CVKTCPAVV,VKTCPAVVM,VVMGENNTLV,CVKTCPAVVM	GBM
EGFR	c.185T>G	p.L62R	KLTQLGTFEDHFLSLQRMFNNCEVV[p.L62R]RGNLEITYVQRNYDLSFLKTIQEVAG	MFNNCEVVR,EVVRGNLEI,VRGNLEITY,RMFNNCEVVR,VVRGNLEITY,CEVVRGNLEI	GBM
EGFR	c.2125G>A	p.E709K	QERELVEPLTPSGEAPNQALLRILK[p.E709K]KTEFKKIKVLGSGAFGTVYKGLWIPE	RILKKTEFK,ILKKTEFKK,QALLRILKK,LRILKKTEF,RILKKTEFKK,NQALLRILKK,LLRILKKTEF	GBM

【０７２２】

【表６４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
EGFR	c.2156G>C	p.G719A	PSGEAPNQALLRILKETEFKKIKVL[p.G719A]ASGAFGTVYKGLWIPEGEKVKIPVAI	ASGAFGTVY,VLASGAFGT,LASGAFGTV,KIKVLASGA,KVLASGAFG,IKVLASGAF,KKIKVLASG,VLASGAFGTV,ASGAFGTVYK,KIKVLASGAF,LASGAFGTVY,KKIKVLASGA,TEFKKIKVLA	LUAD
EGFR	c.2235_2249delGGAATTAAGAGAAGC	p.EELREA746del	GAFGTVYKGLWIPEGEKVKIPVAIK[p.ELREA746del]TSPKANKEILDEAYVMASVDNPHVCRLLGICLTSTVQLIT	AIKTSPKANK,KVKIPVAIKT,KTSPKANKEI	LUAD
EGFR	c.2303G>T	p.S768I	AIKELREATSPKANKEILDEAYVMA[p.S768I]VDNPHVCRLLGICLTSTVQLITQLM	MAIVDNPHV,VMAIVDNPH,DEAYVMAIV,LDEAYVMAI,ILDEAYVMAI,VMAIVDNPHV,AIVDNPHVCR,YVMAIVDNPH,DEAYVMAIVD	LUAD
EGFR	c.2512C>A	p.L838M	YLLNWCVQIAKGMNYLEDRRLVHRD[p.L838M]MAARNVLVKTPQHVKITDFGLAKLLG	RLVHRDMAA,DMAARNVLV,MAARNVLVK,LVHRDMAAR,RDMAARNVL,RLVHRDMAAR,DMAARNVLVK,HRDMAARNVL,RDMAARNVLV	KIRC
EGFR	c.2573T>G	p.L858R	LVHRDLAARNVLVKTPQHVKITDFG[p.L858R]RAKLLGAEEKEYHAEGGKVPIKWMAL	KITDFGRAK,HVKITDFGR,FGRAKLLGA,HVKITDFGRA,RAKLLGAEEK	LUAD
EGFR	c.2582T>A	p.L861Q	RDLAARNVLVKTPQHVKITDFGLAK[p.L861Q]QLGAEEKEYHAEGGKVPIKWMALESI	LAKQLGAEEK,KQLGAEEKEY	LUSC
EGFR	c.323G>A	p.R108K	QEVAGYVLIALNTVERIPLENLQII[p.R108K]KGNMYYENSYALAVLSNYDANKTGLK	QIIKGNMYY,LQIIKGNMY,LQIIKGNMYY,KGNMYYENSY	GBM
EGFR	c.754C>T	p.R252C	SPSDCCHNQCAAGCTGPRESDCLVC[p.R252C]CKFRDEATCKDTCPPLMLYNPTTYQM	RESDCLVCC	GBM
EGFR	c.865G>A	p.A289T	CPPLMLYNPTTYQMDVNPEGKYSFG[p.A289T]TTCVKKCPRNYVVTDHGSCVRACGAD	YSFGTTCVK,TTCVKKCPR,GKYSFGTTC,YSFGTTCVKK,KYSFGTTCVK,GTTCVKKCPR,GKYSFGTTCV	GBM
EGFR	c.866C>A	p.A289D	CPPLMLYNPTTYQMDVNPEGKYSFG[p.A289D]DTCVKKCPRNYVVTDHGSCVRACGAD	YSFGDTCVK,DTCVKKCPR,GKYSFGDTC,YSFGDTCVKK,KYSFGDTCVK,GKYSFGDTCV	GBM
EGFR	c.866C>T	p.A289V	CPPLMLYNPTTYQMDVNPEGKYSFG[p.A289V]VTCVKKCPRNYVVTDHGSCVRACGAD	YSFGVTCVK,KYSFGVTCV,VTCVKKCPR,GKYSFGVTC,YSFGVTCVKK,KYSFGVTCVK,GVTCVKKCPR,GKYSFGVTCV	GBM
EGFR	c.910C>T	p.H304Y	VNPEGKYSFGATCVKKCPRNYVVTD[p.H304Y]YGSCVRACGADSYEMEEDGVRKCKKC	VVTDYGSCV,YVVTDYGSCV,VVTDYGSCVR,CPRNYVVTDY	GBM
EGR1	c.27G>C	p.Q9H	MAAAKAEM[p.Q9H]HLMSPLQISDPFGSFPHSPTMDNYPK	AAKAEMHLM,AEMHLMSPL,MHLMSPLQI,MAAAKAEMHL,AAAKAEMHLM,KAEMHLMSPL,EMHLMSPLQI,AEMHLMSPLQ	MM
EGR1	c.994delC	p.P332fs	TSYQSQLIKPSRMRKYPNRPSKTPP[p.P332fs]TNALTLAQWSPVIAASPAPTSSPATSASTQARSPSSAASACATSAAATTSPPTSAPTQAKSPSPATSVEESLPGAMNARGIPRSTCGRRTRKQTKVLWPLRPPPLSLPTRPRLLPLTRPRLLPLIHPRPPPHTHPLCPPPSPLPAPRPTHPLCTVASPPRRWPPRTPLFPLLSRPRSAASLPQLSPTPSAPPQGFRT*	LTLAQWSPV,TLAQWSPVI,AQWSPVIAA,KQTKVLWPL,VIAASPAPT,AMNARGIPR,RLLPLTRPR,RLLPLIHPR,ATSASTQAR,STCGRRTRK,CTVASPPRR,LWPLRPPPL,STQARSPSS,QARSPSSAA,RSPSSAASA,ASACATSAA,KSPSPATSV,RSTCGRRTR,RTRKQTKVL,QTKVLWPLR,PTRPRLLPL,RPRLLPLTR,LTRPRLLPL,LIHPRPPPH,SLPGAMNAR,ESLPGAMNA,SPVIAASPA,SPAPTSSPA,RPPPLSLPT,LPLTRPRLL,RPRLLPLIH,HPRPPPHTH,RPPPHTHPL,SPLPAPRPT,APRPTHPLC,RPTHPLCTV,SLPTRPRLL,SKTPPTNAL,TQARSPSSA,TQAKSPSPA,VEESLPGAM,LSLPTRPRL,CPPPSPLPA,ALTLAQWSPV,TLAQWSPVIA,VLWPLRPPPL,RLLPLTRPRL,GAMNARGIPR,RSTCGRRTRK,KTPPTNALTL,STQARSPSSA,ASACATSAAA,RGIPRSTCGR,CGRRTRKQTK,RTRKQTKVLW,KQTKVLWPLR,KVLWPLRPPP,LTRPRLLPLI,HTHPLCPPPS,ESLPGAMNAR,WSPVIAASPA,TTSPPTSAPT,RPSKTPPTNA,SPAPTSSPAT,APTSSPATSA,SPATSASTQA,SPATSVEESL,LPGAMNARGI,WPLRPPPLSL,LPTRPRLLPL,HPLCPPPSPL,LPAPRPTHPL,APRPTHPLCT,RPTHPLCTVA,LTLAQWSPVI,AQWSPVIAAS,TQARSPSSAA,TQAKSPSPAT,AKSPSPATSV,RKQTKVLWPL,LSLPTRPRLL,EESLPGAMNA	STAD

【０７２３】

【表６５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
EGR2	c.1105G>A	p.E369K	SKTPVHERPYPCPAEGCDRRFSRSD[p.E369K]KLTRHIRIHTGHKPFQCRICMRNFSR	RRFSRSDKL	CLL
EGR2	c.1169G>A	p.R390H	SRSDELTRHIRIHTGHKPFQCRICM[p.R390H]HNFSRSDHLTTHIRTHTGEKPFACDY	RICMHNFSR,HNFSRSDHL,FQCRICMHNF,CMHNFSRSDH,MHNFSRSDHL	CRC
EGR2	c.1189C>A	p.H397N	RHIRIHTGHKPFQCRICMRNFSRSD[p.H397N]NLTTHIRTHTGEKPFACDYCGRKFAR	RNFSRSDNL,RSDNLTTHI,MRNFSRSDNL,FSRSDNLTTH,SRSDNLTTHI	CLL
EHD3	c.130G>A	p.E44K	QTVSEGLKKLYKSKLLPLEEHYRFH[p.E44K]KFHSPALEDADFDNKPMVLLVGQYST	HYRFHKFHS,RFHKFHSPA,FHKFHSPAL,EEHYRFHKF,YRFHKFHSP,RFHKFHSPAL,YRFHKFHSPA,LEEHYRFHKF,EEHYRFHKFH	CRC
EHHADH	c.2112G>T	p.Q704H	LQKYYRQNPDIPQLEPSDYLKKLAS[p.Q704H]HGNPPLKEWQSLAGSPSSKL*	ASHGNPPLK,LASHGNPPL,KLASHGNPPL,LASHGNPPLK	LUAD
EIF1AX	c.26G>A	p.G9D	MPKNKGKG[p.G9D]DKNRRRGKNENESEKRELVFKEDGQE	KGDKNRRRGK	THCA
EIF2C1	c.416G>A	p.R139Q	EVTIPGEGKDRIFKVSIKWLAIVSW[p.R139Q]QMLHEALVSGQIPVPLESVQALDVAM	WLAIVSWQM,WQMLHEALV,AIVSWQMLH,SWQMLHEAL,LAIVSWQML,WLAIVSWQML,IVSWQMLHEA,KWLAIVSWQM,SWQMLHEALV,VSWQMLHEAL,WQMLHEALVS	CRC
EIF3J	c.23C>G	p.A8G	MAAAAAA[p.A8G]GGDSDSWDADAFSVEDPVRKVGGGGT	AAAGGDSDSW	TGCT
EIF4G3	c.23G>A	p.R8H	MNSQPQT[p.R8H]HSPFFQRPQIQPPRATIPNSSPSIRP	QTHSPFFQR,SQPQTHSPF,QPQTHSPFF,SQPQTHSPFF,NSQPQTHSPF	CLL
ELAVL2	c.789G>T	p.L263F	RLDNLLNMAYGVKRFSPMTIDGMTS[p.L263F]FAGINIPGHPGTGWCIFVYNLAPDAD	MTIDGMTSF,TIDGMTSFA,DGMTSFAGI,MTSFAGINI,MTIDGMTSFA,GMTSFAGINI,PMTIDGMTSF	LUAD
ELF3	c.915delC	p.F305fs	DILIHPELNEGLMKWENRHEGVFKF[p.F305fs]CAPRLWPNYGAKRKRTAT*	GVFKFCAPR,RLWPNYGAK,VFKFCAPRL,CAPRLWPNY,YGAKRKRTA,FKFCAPRLW,HEGVFKFCA,RLWPNYGAKR,VFKFCAPRLW,FCAPRLWPNY,EGVFKFCAPR,APRLWPNYGA,GVFKFCAPRL	CRC
ELF4	c.1244C>T	p.S415L	KLTKAVSASSVPSNIHLGVAPVGSG[p.S415L]LALTLQTIPLTTVLTNGPPASTTAPT	GLALTLQTI,GVAPVGSGL,APVGSGLAL,VGSGLALTL,GVAPVGSGLA,LGVAPVGSGL,SGLALTLQTI,LALTLQTIPL	HNSC
ELMOD2	c.422C>T	p.T141M	RKRPYDSDNLQHEELLMKLWNLLMP[p.T141M]MKKLNARISKQWAEIGFQGDDPKTDF	KLWNLLMPM,LWNLLMPMK,MPMKKLNAR,LLMPMKKLNA,KLWNLLMPMK,LWNLLMPMK,MKKLNARISK,LMPMKKLNAR,MPMKKLNARI,MKLWNLLMPM	CRC
EME1	c.1708G>C	p.D570H	IGPELSRRIYLQMTTLQPHLSLDSA[p.D570H]H*	QPHLSLDSAH	LUSC
EMILIN1	c.79C>G	p.R27G	APRTLWSCYLCCLLTAAAGAASYPP[p.R27G]GGFSLYTGSSGALSPGGPQAQIAPRP	SYPPGGFSL,YPPGGFSLY,AASYPPGGF,SYPPGGFSLY,ASYPPGGFSL,GAASYPPGGF	BLCA
EML6	c.2414A>G	p.K805R	FSADGKCLVSVGLDDFHSIVFWDWK[p.K805R]RGEKIATTRGHKDKIFVVKCNPHHVD	SIVFWDWKR,WDWKRGEKI,HSIVFWDWKR,VFWDWKRGEK	TGCT
EMR1	c.1478G>A	p.R493H	EESESTETTGVAFVSFVGMESVLNE[p.R493H]HFFKDHQAPLTTSEIKLKMNSRVVGG	SVLNEHFFK,MESVLNEHF,ESVLNEHFFK,HFFKDHQAPL,GMESVLNEHF,MESVLNEHFF,NEHFFKDHQA	LUAD
EMR1	c.1892G>A	p.R631Q	SHVGHISLVCLVLAIATFLLCRSH[p.R631Q]QNHNTYLHLHLCVCLLLAKTLFLAGI	SIQNHNTYL,RSIQNHNTY,IQNHNTYLH,QNHNTYLHI,RSIQNHNTYL,IQNHNTYLHL,CRSIQNHNTY	UCEC
EMR2	c.224C>T	p.S75L	GFSSFSEIITTPMETCDDINECATL[p.S75L]LKVSCGKFSDCWNTEGSYDCVCSPGY	TLLKVSCGK,DINECATLL,LLKVSCGKF,NECATLLKV,ATLLKVSCGK,DINECATLLK,TLLKVSCGKF	CRC
ENAH	c.1541G>T	p.R514L	TPEPTRKPWERTNTMNGSKSPVISR[p.R514L]LDSPRKNQIVFDNRSYDSLHRPKSTP	VISRLDSPR,ISRLDSPRK,SKSPVISRL,VISRLDSPRK,GSKSPVISRL,PVISRLDSPR	LUAD
ENAM	c.1118G>A	p.R373H	PFYRNQQVQRGPRWNFFAWERKQVA[p.R373H]HPGNPVYHKAYPPTSRGNYPNYAGNP	QVAHPGNPV,VAHPGNPVY,KQVAHPGNPV,QVAHPGNPVY,FAWERKQVAH	CRC
ENOX2	c.1066C>T	p.R356W	QFEQIVAVYHSASKQKAWDHFTKAQ[p.R356W]WKNISVWCKQAEEIRNIHNDELMGIR	AQWKNISVW,KAQWKNISV,HFTKAQWKNI,QWKNISVWCK,KAQWKNISVW,AQWKNISVWC	CRC

【０７２４】

【表６６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ENPEP	c.866T>G	p.F289C	EESVDDKWTRTTFEKSVPMSTYLVC[p.F289C]CAVHQFDSVKRISNSGKPLTIYVQPE	STYLVCCAV,MSTYLVCCA,CAVHQFDSV,LVCCAVHQF,YLVCCAVHQF,MSTYLVCCAV,CAVHQFDSVK	KIRC
ENPP1	c.2213G>A	p.G738E	YQDFRIPLSPVHKCSFYKNNTKVSY[p.G738E]EFLSPPQLNKNSSGIYSEALLTTNIV	NTKVSYEFL,YEFLSPPQL,SYEFLSPPQL,EFLSPPQLNK,KNNTKVSYEF,YEFLSPPQLN	LUAD
ENTPD2	c.611delG	p.G204fs	NFIKYGWVGRWFRPRKGTLGAMDLG[p.G204fs]VPLPRSLLRQPVQLRTEPARSSCISTASTTESTPTASSAMAVTRSSRGCWPAPSRPTASTPAGRGAFPPKCCSGMCTSHHAPWPSGPRTSTAVPGSACQGAVTPTSAEIWFLGSSASPPAPSPDALSMGSSSPQWLGTLWPSLPSSTLWTFCGLRWGCPWPPCSSWRQPQ*	TLGAMDLGV,SLLRQPVQL,WLGTLWPSL,TLWPSLPSS,STLWTFCGL,AVTPTSAEI,ASSAMAVTR,TLWTFCGLR,LWTFCGLRW,RSLLRQPVQ,LLRQPVQLR,AMAVTRSSR,RSSRGCWPA,SSRGCWPAP,RGCWPAPSR,AGRGAFPPK,HAPWPSGPR,STTESTPTA,ESTPTASSA,STPTASSAM,EIWFLGSSA,WPAPSRPTA,APSRPTAST,RPTASTPAG,FPPKCCSGM,WPSGPRTST,APSPDALSM,WPSLPSSTL,LPSSTLWTF,GAMDLGVPL,LGVPLPRSL,ARSSCISTA,MCTSHHAPW,SMGSSSPQW,CGLRWGCPW,TPTSAEIWF,SPQWLGTLW,CPWPPCSSW,AEIWFLGSS,GTLGAMDLGV,FLGSSASPPA,SMGSSSPQWL,TLWPSLPSST,AMDLGVPLPR,SAMAVTRSSR,STLWTFCGLR,QWLGTLWPSL,LWPSLPSSTL,SLPSSTLWTF,RSLLRQPVQL,RTEPARSSCI,RSSCISTAST,SSRGCWPAPS,RTSTAVPGSA,SLLRQPVQLR,TASSAMAVTR,HHAPWPSGPR,STPTASSAMA,TSAEIWFLGS,SSTLWTFCGL,WTFCGLRWGC,LPRSLLRQPV,QPVQLRTEPA,TPTASSAMAV,WPAPSRPTAS,WPSGPRTSTA,VPGSACQGAV,SPPAPSPDAL,ASTPAGRGAF,ESTPTASSAM,LSMGSSSPQW,LGAMDLGVPL,GMCTSHHAPW,CQGAVTPTSA,AEIWFLGSSA,SSSPQWLGTL,TPTSAEIWFL,WPSLPSSTLW,TESTPTASSA,LPSSTLWTFC	STAD
ENTPD7	c.979G>A	p.E327K	HTEHVYRVYVTTFLGFGGNFARQRY[p.E327K]KDLVLNETLNKNRLLGQKTGLSPDNP	GNFARQRYK,RQRYKDLVL,FARQRYKDL,KDLVLNETL,GGNFARQRYK,RQRYKDLVLN,FARQRYKDLV,YKDLVLNETL	CRC
EOMES	c.995delG	p.G332fs	LNPTAHYNVFVEVVLADPNHWRFQG[p.G332fs]ANG*	HWRFQGANG	STAD
EP300	c.3491G>A	p.C1164Y	YKYCSKLSEVFEQEIDPVMQSLGYC[p.C1164Y]YGRKLEFSPQTLCCYGKQLCTIPRDA	SLGYCYGRK,YCYGRKLEF,VMQSLGYCY,QSLGYCYGR,LGYCYGRKL,QSLGYCYGRK,GYCYGRKLEF,PVMQSLGYCY,MQSLGYCYGR	HNSC
EP300	c.4195G>A	p.D1399N	FGMHVQEYGSDCPPPNQRRVYISYL[p.D1399N]NSVHFFRPKCLRTAVYHEILIGYLEY	YLNSVHFFR,NSVHFFRPK,VYISYLNSV,ISYLNSVHF,SYLNSVHFF,RVYISYLNS,YISYLNSVH,RVYISYLNSV,SYLNSVHFFR,YISYLNSVHF,ISYLNSVHFF,LNSVHFFRPK	CESC,HNSC,LUSC
EPB41L3	c.2686G>T	p.A896S	SYSAGDSGDAAAQPAFTGIKGKEGS[p.A896S]SLTEGAKEEGGEEVAKAVLEQEETAA	GSSLTEGAK,IKGKEGSSL,KEGSSLTEGA	LUAD
EPG5	c.1105G>A	p.D369N	KVFSYHRYQRVEMNENALVELKKLF[p.D369N]NAKSEHLHQTLALHSYTSVLSRLQVE	KLFNAKSEH,ELKKLFNAK,VELKKLFNA,KLFNAKSEHL	CRC
EPG5	c.6866G>T	p.R2289L	MALSSLFMEVLMMMNNATIPTAEFL[p.R2289L]LGSIRTWIGQKMHGLVVLPLLTAACQ	LLGSIRTWI,TIPTAEFLL,FLLGSIRTW,FLLGSIRTWI,EFLLGSIRTW,ATIPTAEFLL,AEFLLGSIRT	LUAD
EPHA1	c.332G>T	p.G111V	IYRGEEASRVHVELQFTVRDCKSFP[p.G111V]VGAGPLGCKETFNLLYMESDQDVGIQ	FPVGAGPLG,TVRDCKSFPV,KSFPVGAGPL,FPVGAGPLGC	LUAD
EPHA1	c.550G>A	p.A184T	LVSGSVKLNVERCSLGRLTRRGLYL[p.A184T]TFHNPGACVALVSVRVFYQRCPETLN	YLTFHNPGA,LTRRGLYLT,TRRGLYLTF,LTFHNPGACV,LTRRGLYLTF	GBM
EPHA10	c.2604delC	p.P868fs	ERPYWDMSGQDVIKAVEDGFRLPPP[p.P868fs]GTVLTFCTD*	RLPPPGTVL,GFRLPPPGTV,LPPPGTVLTF,FRLPPPGTVL	STAD
EPHA2	c.1379delC	p.P460fs	NQTEPPKVRLEGRSTTSLSVSWSIP[p.P460fs]RRSRAECGSTRSLTARRETPTATMCAAPRVSP*	ATMCAAPRV,LSVSWSIPR,SVSWSIPRR,GSTRSLTAR,RSRAECGST,STRSLTARR,RSLTARRET,TARRETPTA,SWSIPRRSR,TATMCAAPR,ETPTATMCA,IPRRSRAEC,TPTATMCAA,AECGSTRSL,RRETPTATM,RETPTATMC,SLSVSWSIP,LSVSWSIPRR,SWSIPRRSRA,RSRAECGSTR,VSWSIPRRSR,PTATMCAAPR,ETPTATMCAA,TATMCAAPRV,RAECGSTRSL,ARRETPTATM,RETPTATMCA,AECGSTRSLT	STAD

【０７２５】

【表６７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
EPHA3	c.2405C>G	p.T802R	AAYTTRGGKIPIRWTSPEAIAYRKF[p.T802R]RSASDVWSYGIVLWEVMSYGERPYWE	RSASDVWSY,KFRSASDVW,IAYRKFRSA,AYRKFRSAS,EAIAYRKFR,RKFRSASDV,AIAYRKFRSA,KFRSASDVWS,IAYRKFRSAS,RKFRSASDVW,FRSASDVWSY	HNSC
EPHA6	c.2854G>C	p.D952H	TTGGKIPIRWTAPEAIAYRKFSSAS[p.D952H]HAWSYGIVMWEVMSYGERPYWEMSNQ	SSASHAWSY,KFSSASHAW,ASHAWSYGI,HAWSYGIVM,YRKFSSASH,RKFSSASHA,FSSASHAWSY,AYRKFSSASH,ASHAWSYGIV,SASHAWSYGI,RKFSSASHAW,SHAWSYGIVM,HAWSYGIVMW	HNSC
EPHB2	c.1175G>A	p.R392H	SGRGACTRCGDNVQYAPRQLGLTEP[p.R392H]HIYISDLLAHTQYTFEIQAVNGVTDQ	GLTEPHIYI,RQLGLTEPH,LGLTEPHIY,RQLGLTEPHI,QLGLTEPHIY,HIYISDLLAH,TEPHIYISDL	CRC
EPHB6	c.1010G>A	p.R337H	KACQACPRGLYKSSAGNAPCSPCPA[p.R337H]HSHAPNPAAPVCPCLEGFYRASDPP	HSHAPNPAA	LUAD
EPHB6	c.160delG	p.G54fs	ALEEVLLDTTGETSEIGWLTYPPGG[p.G54fs]GTR*	LTYPPGGGTR	STAD
EPHX1	c.394delC	p.P132fs	ILNRYPHFKTKIEGLDIHFIHVKPP[p.P132fs]SCPQAIPRSPC*	KPPSCPQAI,HVKPPSCPQA,CPQAIPRSPC	STAD
EPHX4	c.845G>A	p.R282Q	TTEDLEAYIYVFSQPGALSGPINHY[p.R282Q]QNIFSCLPLKHHMVTTPTLLLWGEND	HYQNIFSCL,GPINHYQNI,YQNIFSCLP,QNIFSCLPL,YQNIFSCLPL,QNIFSCLPLK,GPINHYQNIF,NHYQNIFSCL	UCEC
EPPK1	c.6044delG	p.G2015fs	FQAMQKQLIEKAEALRLLEVQVATG[p.G2015fs]VSSTHSTTTGSHWKQPTDGAVCTRTSMRSFPTRST*	STTTGSHWK,AVCTRTSMR,TSMRSFPTR,CTRTSMRSF,RTSMRSFPT,SMRSFPTRS,LEVQVATGV,VQVATGVSS,HSTTTGSHW,WKQPTDGAV,GAVCTRTSM,LLEVQVATGV,RTSMRSFPTR,HSTTTGSHWK,STHSTTTGSH,CTRTSMRSFP,SMRSFPTRST,VQVATGVSST,VCTRTSMRSF	STAD
EPPK1	c.7132G>C	p.D2378H	HSHRVPVDVAYRRGYFDEEMNRVLA[p.D2378H]HPSDDTKGFFDPNTHENLTYLQLLQR	EEMNRVLAH,HPSDDTKGF,VLAHPSDDTK,HPSDDTKGFF,DEEMNRVLAH	ACC
EPRS	c.3451G>T	p.V1151L	MYPAYAKWVQSHRDLPIKLNQWCNV[p.V1151L]LRWEFKHPQPFLRTREFLWQEGHSAF	KLNQWCNVL,CNVLRWEFK,NQWCNVLRW,LNQWCNVLR,WCNVLRWEF,KLNQWCNVLR,QWCNVLRWEF,IKLNQWCNVL	LUAD
EPRS	c.4003C>A	p.L1335I	GITNALSEEDKEALIAKCNDYRRRL[p.L1335I]ISVNIRVRADLRDNYSPGWKFNHWEL	RLISVNIRV,RRRLISVNI,DYRRRLISV,RRRLISVNIR,RLISVNIRVR,NDYRRRLISV,YRRRLISVNI	TGCT
ERBB2	c.2264T>C	p.L755S	AFGTVYKGIWIPDGENVKIPVAIKV[p.L755S]SRENTSPKANKEILDEAYVMAGVGSP	VSRENTSPK,IPVAIKVSR,KVSRENTSPK,VSRENTSPKA	BRCA
ERBB2	c.2305G>T	p.D769Y	ENVKIPVAIKVLRENTSPKANKEIL[p.D769Y]YEAYVMAGVGSPYVSRLLGICLTSTV	ILYEAYVMA,YEAYVMAGV,NKEILYEAY,KEILYEAYV,EILYEAYVM,ILYEAYVMAG,ANKEILYEAY,EILYEAYVMA,KEILYEAYVM,SPKANKEILY,YEAYVMAGVG	BRCA
ERBB2	c.2310_2311insGCATACGTGATG	p.774_775insAYVM	AIKVLRENTSPKANKEILDEAYVMA[p.774_775insAYVM]YVMAGVGSPYVSRLLGICLTSTVQLVTQLMPYGCLLD	VMAYVMAGV,YVMAYVMAG,DEAYVMAYV,EAYVMAYVM,LDEAYVMAY,MAYVMAGVG,ILDEAYVMAY,YVMAYVMAGV,EAYVMAYVMA,DEAYVMAYVM	LUAD
ERBB2	c.2326_2327insTCT	p.776_776G>VC	AIKVLRENTSPKANKEILDEAYVMA[p.776_776G>VC]VCVGSPYVSRLLGICLTSTVQLVTQLMP	AVCVGSPYV,MAVCVGSPY,EAYVMAVCV,YVMAVCVGS,DEAYVMAVC,ILDEAYVMAV,MAVCVGSPYV,VMAVCVGSPY,DEAYVMAVCV	LUAD
ERBB2	c.2524G>A	p.V842I	LGSQDLINWCMQIAKGMSYLEDVRL[p.V842I]IHRDLAARNVLVKSPNHVKITDFGLA	RLIHRDLAA,SYLEDVRLI,LIHRDLAAR,RLIHRDLAAR,YLEDVRLIHR,MSYLEDVRLI	CRC
ERBB2	c.2748G>A	p.M916I	LESILRRRFTHQSDVWSYGVTVWEL[p.M916I]ITFGAKPYDGIPAREIPDLLEKGERL	YGVTVWELI,VTVWELITF,LITFGAKPY,WELITFGAK,TVWELITFGA,SYGVTVWELI,ELITFGAKPY,GVTVWELITF,WELITFGAKP	HNSC
ERBB2	c.929C>A	p.S310Y	PEGRYTFGASCVTACPYNYLSTDVG[p.S310Y]YCTLVCPLHNQEVTAEDGTQRCEKCS	YLSTDVGYC,STDVGYCTLV,YLSTDVGYCT,YNYLSTDVGY,LSTDVGYCTL,VGYCTLVCPL	LUAD
ERBB2	c.929C>T	p.S310F	PEGRYTFGASCVTACPYNYLSTDVG[p.S310F]FCTLVCPLHNQEVTAEDGTQRCEKCS	STDVGFCTL,YLSTDVGFC,NYLSTDVGF,STDVGFCTLV,YLSTDVGFCT,YNYLSTDVGF,LSTDVGFCTL,VGFCTLVCPL	BLCA,BRCA,CESC,STAD
ERBB3	c.273G>A	p.M91I	VLTGHNADLSFLQWIREVTGYVLVA[p.M91I]INEFSTLPLPNLRVVRGTQVYDGKFA	YVLVAINEF,VAINEFSTL,INEFSTLPL,AINEFSTLPL,GYVLVAINEF,EVTGYVLVAI	BLCA

【０７２６】

【表６８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
ERBB3	c.310G>A	p.V104M	WIREVTGYVLVAMNEFSTLPLPNLR[p.V104M]MVRGTQVYDGKFAIFVMLNYNTNSSH	RMVRGTQVY,LPLPNLRMV,LRMVRGTQV,TLPLPNLRMV,NLRMVRGTQV,LRMVRGTQVY	CESC,CRC,STAD
ERBB3	c.310G>T	p.V104L	WIREVTGYVLVAMNEFSTLPLPNLR[p.V104L]LVRGTQVYDGKFAIFVMLNYNTNSSH	RLVRGTQVY,LPLPNLRLV,TLPLPNLRLV,NLRLVRGTQV,LRLVRGTQVY	BLCA
ERBB3	c.889G>T	p.D297Y	LEPNPHTKYQYGGVCVASCPHNFVV[p.D297Y]YQTSCVRACPPDKMEVDKNGLKMCEP	FVVYQTSCV,VVYQTSCVR,YQTSCVRAC,ASCPHNFVVY,FVVYQTSCVR	BLCA
ERC1	c.2075A>G	p.K692R	DLSEKEASLLDLKEHASSLASSGLK[p.K692R]RDSRLKTLEIALEQKKEECLKMESQL	GLKRDSRLK,SLASSGLKR,SSLASSGLKR,SGLKRDSRLK,LKRDSRLKTL	TGCT
ERCC2	c.41A>G	p.Y14C	MKLNVDGLLVYFP[p.Y14C]CDYIYPEQFSYMRELKRTLDAKGHGV	LVYFPCDYI,VYFPCDYIY,LLVYFPCDY,CDYIYPEQF,FPCDYIYPE,LLVYFPCDYI,LVYFPCDYIY,GLLVYFPCDY	BLCA
ERCC2	c.713A>G	p.N238S	LDPKIADLVSKELARKAVVVFDEAH[p.N238S]SIDNVCIDSMSVNLTRRTLDRCQGNL	VVFDEAHSI,EAHSIDNVCI	BLCA
ERCC2	c.934G>A	p.D312N	RLVEGLREASAARETDAHLANPVLP[p.D312N]NEVLQEAVPGSIRTAEHFLGFLRRLL	NPVLPNEVL,LPNEVLQEA,VLPNEVLQEA,LANPVLPNEV,LPNEVLQEAV	ACC
ERCC6	c.2338G>A	p.V780I	SLPDKNEQVLFCRLTDEQHKVYQNF[p.V780I]IDSKEVYRILNGEMQIFSGLIALRKI	FIDSKEVYR,NFIDSKEVY,YQNFIDSKEV,FIDSKEVYRI,KVYQNFIDSK,NFIDSKEVYR,QNFIDSKEVY	CRC
ERCC6L	c.1514G>A	p.R505Q	LVFSQSRQILNIIERLLKNRHFKTL[p.R505Q]QIDGTVTHLLEREKRINLFQQNKDYS	KTLQIDGTV,LQIDGTVTH,LQIDGTVTHL,KNRHFKTLQI	CRC
ERCC6L2	c.1333C>A	p.L445I	LGDTSILDDLFKSHGNSPTQLPKKV[p.L445I]ISGPMEKAKQRPKDFWDILNEQNDES	KVISGPMEK,VISGPMEKAK,SPTQLPKKVI,LPKKVISGPM	UCEC
ERN2	c.884C>A	p.T295K	TQDLGVPVMGVYTWHQDGLRQLPHL[p.T295K]KLARDTLHFLALRWGHIRLPASGPRD	GLRQLPHLK,KLARDTLHF,RQLPHLKLA,QLPHLKLAR,HLKLARDTL,KLARDTLHFL,RQLPHLKLAR,LKLARDTLHF	LUAD
ERRFI1	c.1261G>A	p.A421T.	LLPERPPYLDKYEKFFREAEETNGG[p.A421T]TQIQPLPADCGISSATEKPDSKTKMD	AEETNGGTQI	CRC
ESCO1	c.899G>A	p.R300Q	TLPKSPQPSVPEQSDNELEQAGKSK[p.R300Q]QGSILQLCEEIAGEIESDNVEVKKES	KSKQGSILQ,GKSKQGSIL,SKQGSILQL,KSKQGSILQL	CRC
ESF1	c.295delA	p.T99fs	LSDSDSNLSGEDSKALSQKKIKKKK[p.T99fs]PRLKKKSIQKI*	RLKKKSIQK,KIKKKKPRL,KKKKPRLKK,KKKPRLKKK,KPRLKKKSI,LKKKSIQKI,RLKKKSIQKI,KIKKKKPRLK,KKKKPRLKKK	STAD
ESPN	c.1286_1348delCACCCCCACCACCCCCACCCAGCTTCCCCCGCCACCCCCGCCCCCCAGGCACCCAACTGCCCC	p.PPPPPPSFPPPPPPPGTQLPP430del	QSYMDMLNPELGLPRGTIGKPTPPP[p.PPPPPPSFPPPPPPPGTQLPP430del]GYPAPKPPVGPQAADIYMQTKNKLRHVETEALKKELSSCDGHDGLRRQDSSRKPRAFSKQPSTGDYYRQLGRCPGETLAARPGMAHSE	IGKPTPPPGY,KPTPPPGYPA	PAAD
ESPNP	c.1880G>A	p.R627Q	EEEQRWKEEEEARLASMPAWRWDLL[p.R627Q]QKKLEEE	AWRWDLLQK,AWRWDLLQKK,WRWDLLQKKL	GBM
ESPNP	c.191_198delACGCGCGC	p.H64fs	PLYLACQEGHLEVTQYLVQECGADP[p.H64fs]RPRRHDPTARRGADGPQPGHRVVGELHRREPVGAGQRRRHRHALRGEPRPQQGAQLAAAARRGDLG*	GQRRRHRHA,RRRHRHALR,RPRRHDPTA,GPQPGHRVV,QRRRHRHAL,RPQQGAQLA,AAAARRGDL,QQGAQLAAA,GELHRREPV,GQRRRHRHAL,LVQECGADPR,QPGHRVVGEL,EPRPQQGAQL,RPQQGAQLAA,LAAAARRGDL,QQGAQLAAAA	PAAD

【０７２７】

【表６９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
ESPNP	c.868_950delACCCCCACCCAGCTTCCCCCCGCCACCCCCGCCCCCAGGCACCCAACTGCCCCCACCCCCACC	p.296_317PPPPSFPPPPPPPPG TQLPPPPP>P	QSYMDMLNPELGLPWGTIGKPIPPP[p.296_317PPPPSFPPPPPPPPGTQLPPPPP>P]SYPSPKPPVGPQAADIYMQTKNKLRHVETEALKKEPSSCDGHDGLRRQDSSRKPRAFSKQPSTGDYYRQLGRCPGETLVARPGMAHRE	IGKPIPPPSY	PAAD
ESRRA	c.655G>A	p.D219N	VNALVSHLLVVEPEKLYAMPDPAGP[p.D219N]NGHLPAVATLCDLFDREIVVTISWAK	GPNGHLPAV,MPDPAGPNGH	HNSC
ESYT1	c.2446C>T	p.R816W	LQVNSLIQTQKSAELAAALLSIYME[p.R816W]WAEDLPLRKGTKHILSPYATLTVGDSS	LLSIYMEWA,ALLSIYMEW,IYMEWAEDL,EWAEDLPLR,MEWAEDLPL,ALLSIYMEWA,YMEWAEDLPL,AALLSIYMEW	BRCA
ESYT3	c.1721C>T	p.S574F	QILPYADLTLEQRFQLDHSGLDSLI[p.S574F]FMRLVLRFLQVEERELGSPYTGPEAL	SLIFMRLVL,FMRLVLRFL,LIFMRLVLR,IFMRLVLRF,DSLIFMRLV,HSGLDSLIF,SGLDSLIFM,GLDSLIFMR,LSLIFMRLVLR,IFMRLVLRFL,SGLDSLIFMR,LIFMRLVLRF,HSGLDSLIFM	LUSC
ETFDH	c.841A>T	p.I281F	LYKKFDLRANCEPQTYGIGLKELWV[p.I281F]FDEKNWKPGRVDHTVGWPLDRHTYGG	WVFDEKNWK,IGLKELWVF	CLL
ETV5	c.1105C>T	p.R369W	YVYQLLSDSRYENFIRWEDKESKIF[p.R369W]WIVDPNGLARLWGNHKNRTNMTYEKM	WIVDPNGLA,KESKIFWIV,IFWIVDPNGL	CRC
EXOC1	c.1762C>T	p.R588C	QHNCGTPLPVSSEKDMIRQMMIKIF[p.R588C]CCIEPELNNLIALGDKIDSFNSLYML	MMIKIFCCI,RQMMIKIFC,QMMIKIFCCI,KIFCCIEPEL,RQMMIKIFCC	UCEC
EXOSC2	c.32G>C	p.R11P	MAMEMRLPVA[p.R11P]PKPLSERLGRDTKKHLVVPGDTITTD	EMRLPVAPK,APKPLSERL,MEMRLPVAP,MEMRLPVAPK,MRLPVAPKPL	KIRP
EXOSC8	c.480delA	p.L160fs	CDLICLDYDGNILDACTFALLAALK[p.L160fs]MYSCLKLL*	KMYSCLKLL,ALKMYSCLK,ALLAALKMY,FALLAALKM,AALKMYSCL,LKMYSCLKL,LLAALKMYSC,ALKMYSCLKL,AALKMYSCLK,LAALKMYSCL,FALLAALKMY,LKMYSCLKLL	STAD
EZH2	c.1529A>G	p.K510R	VDTPPRKKKRKHRLWAAHCRKIQLK[p.K510R]RDGSSNHVYNYQPCDHPRQPCDSSCP	RDGSSNHVY,LKRDGSSNH,KRDGSSNHVY	TGCT
EZH2	c.1922A>T	p.Y641F	LAPSDVAGWGIFIKDPVQKNEFISE[p.Y641F]FCGEIISQDEADRRGKVYDKYMCSFL	FISEFCGEI,QKNEFISEF,SEFCGEIIS,FISEFCGEII,VQKNEFISEF	DLBCL
F10	c.349G>A	p.E117K	TSPCQNQGKCKDGLGEYFCTCLEGF[p.E117K]KGKNCELFTRKLCSLDNGDCDQFCHE	KGKNCELFT,FKGKNCELF,YTCTCLEGFK,CTCLEGFKGK,GFKGKNCELF,KGKNCELFTR	UCEC
F5	c.1277A>T	p.Q426L	DESFTKHTVNPNMKEDGILGPIIRA[p.Q426L]LVRDTLKIVFKNMASRPYSIYPHGVT	ILGPIIRAL,ALVRDTLKI,LVRDTLKIV,RALVRDTLK,IRALVRDTL,ILGPIIRALV,ALVRDTLKIV,IIRALVRDTL,RALVRDTLKI,LVRDTLKIVF	LIHC
F5	c.3995T>C	p.L1332P	LSQTNLSPALGQMPISPDLSHTTLS[p.L1332P]PDFSQTNLSPELSQTNLSPALGQMPL	TLSPDFSQT,SPDFSQTNL,SHTTLSPDF,LSHTTLSPDF	CLL
F8	c.6806C>A	p.S2269Y	NPKEWLQVDFQKTMKVTGVTTQGVK[p.S2269Y]YLLTSMYVKEFLISSSQDGHQWTLFF	YLLTSMYVK,KYLLTSMYV,GVKYLLTSM,GVTTQGVKY,VKYLLTSMY,TTQGVKYLL,KYLLTSMYVK,GVKYLLTSMY,QGVKYLLTSM,VKYLLTSMYV	CRC
FAM104B	c.223G>C	p.D75H	SSSRINIPERASGPEGNLNQIVTEP[p.D75H]HANFPQFLHEGLSKPVYVINWFMSFG	HANFPQFLH,EPHANFPQF,IVTEPHANF,EPHANFPQFL,QIVTEPHANF,TEPHANFPQF	TGCT
FAM105A	c.376C>A	p.H126N	AREWKGETPRNKLMRKAYEELFWRH[p.H126N]NIKCVRQVRRDNYDALRSVLFQIFSQ	ELFWRHNIK,NIKCVRQVR,EELFWRHNI,FWRHNIKCVR,HNIKCVRQVR,NIKCVRQVRR,YEELFWRHNI	KIRC
FAM109A	c.466_474delGGGGGTGGC	p.GGG156del	LSRASFDYLRLVVRELEQQLAAVRG[p.GGG156del]MALPQPQPQSLPLPPSLPSALAPVPSLPSAPAPV	QLAAVRGMA,LAAVRGMAL,QQLAAVRGM,QLAAVRGMAL,EQQLAAVRGM,QQLAAVRGMA	ACC

【０７２８】

【表７０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
FAM111B	c.807delA	p.S269fs	KIYGKQSMVDEVSGKVLEMDISKKK[p.S269fs]HYNRKISIKKLNRMKVPLMKLITRV*	KLNRMKVPL,PLMKLITRV,RMKVPLMKL,ISKKKHYNR,SKKKHYNRK,KHYNRKISI,HYNRKISIK,YNRKISIKK,KISIKKLNR,SIKKLNRMK,LNRMKVPLM,ISIKKLNRM,MKVPLMKLI,KLNRMKVPLM,RMKVPLMKLI,ISIKKLNRMK,ISKKKHYNRK,KHYNRKISIK,HYNRKISIKK,KISIKKLNRM,SIKKLNRMKV,LNRMKVPLMK,KVPLMKLITR,DISKKKHYNR,KKHYNRKISI,KKLNRMKVPL,VPLMKLITRV	PRAD
FAM116A	c.1322delT	p.L441fs	IKQLQKGVQQKRPSEAQSVILRRYF[p.L441fs]WN*	SVILRRYFW	STAD
FAM120B	c.1400C>A	p.P467H	DSEPRQEVPMYTGSEPRQEVPMYTG[p.P467H]HESRQEVPMYTGPESRQEVLIRTDPE	HESRQEVPM,VPMYTGHES,RQEVPMYTGH,HESRQEVPMY	LUAD
FAM126B	c.1145G>A	p.R382H	LSSQPIGTKPSSSSQRGSLRKVATG[p.R382H]HSAKDKETASAIKSSESPRDSVVRKQ	KVATGHSAK,ATGHSAKDK,RKVATGHSA	GBM
FAM127C	c.156C>A	p.F52L	IPFPETFDGDTDRLPEFIVQTSSYM[p.F52L]LVDENTFSNDALKVTFLITRLTGPAL	VQTSSYMLV,MLVDENTFS,YMLVDENTF,FIVQTSSYML,IVQTSSYMLV,SYMLVDENTF	LUAD
FAM135B	c.1933A>C	p.S645R	KGIDQEGKMVLLSLKLTPSEPCDPL[p.S645R]RSTLREPLDIRSSLKDSHTEEQEELS	LRSTLREPL,EPCDPLRSTL	STAD
FAM135B	c.1942C>A	p.L648M	DQEGKMVLLSLKLTPSEPCDPLSST[p.L648M]MREPLDIRSSLKDSHTEEQEELSVLS	TMREPLDIR,LSSTMREPL,STMREPLDIR,EPCDPLSSTM	LUSC
FAM135B	c.2651G>A	p.R884H	GHCLPDGRTENTPGVETKGLNLKIP[p.R884H]HVIALENPRTRSLHRALEETPKGMPK	GLNLKIPHV,HVIALENPR,LKIPHVIAL,GLNLKIPHVI,NLKIPHVIAL,KGLNLKIPHV	CRC
FAM135B	c.720G>C	p.W240C	GYCKPTSSEGSFYITSENCMQHAHK[p.W240C]CHRDLCLLLLHAYRGLRLHFLVIMRD	MQHAHKCHR,CMQHAHKCHR	LUAD
FAM135B	c.855G>T	p.Q285H	LVIMRDIPELPHTELEALAVEETLS[p.Q285H]HLCSELQMLNNPEKIAEQISKDLAWL	TLSHLCSEL,HLCSELQML,SHLCSELQM,ETLSHLCSEL,LAVEETLSHL,LSHLCSELQM	LUSC
FAM151A	c.351delC	p.P117fs	LEADVNVEGLGTANETGVPIMAHPP[p.P117fs]LSTVTTHWSSGWTLCWALPKRASNWTSRTSRQWAPPWTSCGS*	IMAHPPLST,MAHPPLSTV,WTLCWALPK,TSRTSRQWA,RTSRQWAPP,TLCWALPKR,SNWTSRTSR,VPIMAHPPL,THWSSGWTL,SGWTLCWAL,TSRQWAPPW,RQWAPPWTS,WSSGWTLCW,IMAHPPLSTV,GWTLCWALPK,WTLCWALPKR,ASNWTSRTSR,HWSSGWTLCW,RTSRQWAPPW,TTHWSSGWTL,WSSGWTLCWA,MAHPPLSTVT,SSGWTLCWAL,WALPKRASNW,RQWAPPWTSC,PPLSTVTTHW	STAD
FAM155A	c.284A>G	p.Q95R	KEHQQQQRQQQQQQQQQRQRQQQQQQ[p.Q95R]RRRQQEPSWPALLASMGESSPAAQAH	RQRQQQQQR,RRRQQEPSW,RQRQQQQQRR	TGCT
FAM155B	c.472G>A	p.E158K	VCGGVPEPTGLDAACTKLQSLQRLF[p.E158K]KPTTPAPPLRPPDSLSRAPAEFPSAK	RLFKPTTPA,LQSLQRLFK,KPTTPAPPL,LQRLFKPTT,KLQSLQRLFK,LQRLFKPTTP,RLFKPTTPAP,FKPTTPAPPL	UCEC
FAM169B	c.495G>T	p.K165N	NDRPRQPAPGDGSKERMCGEELEDT[p.K165N]NDDPECGVEEEDAGLAGQPPGKLTRS	DTNDDPECGV	CRC
FAM170A	c.166G>A	p.E56K	DALQPGSTRVAKGWSQGVGEVTSTS[p.E56K]KYCSCVSSSRKLIHSGIQRIHRDSPQ	STSKYCSCV,GEVTSTSKY,SKYCSCVSS,GVGEVTSTSK,VGEVTSTSKY,TSTSKYCSCV,SKYCSCVSSS	CRC
FAM171B	c.1375G>A	p.D459N	SYSPQKKEPSKAETEERVSMVKTRD[p.D459N]NFKIYNEDVSFLSVNQNNYSRNPTQS	MVKTRDNFK,KTRDNFKIY,SMVKTRDNF,SMVKTRDNFK,MVKTRDNFKI,KTRDNFKIYN,VSMVKTRDNF,VKTRDNFKIY	CRC
FAM179A	c.2491G>A	p.A831T	QVFDAFTPRLQDSNKKVNQWALESF[p.A831T]TKMIPLLRESLHPMLLSIITVADNL	FTKMIPLLR,SFTKMIPLL,ESFTKMIPL,WALESFTKM,NQWALESFTK,SFTKMIPLLR,ESFTKMIPLL,WALESFTKMI,LESFTKMIPL	BRCA
FAM181A	c.326G>A	p.R109H	KAALDKSAPCRRSVDHRKYLQKQLK[p.R109H]HFSQKYSRLPRGLPGRAAEPYLKRGS	KQLKHFSQK,YLQKQLKHF,KHFSQKYSR,QLKHFSQKY,KYLQKQLKHF,KQLKHFSQKY,RKYLQKQLKH,KHFSQKYSRL	CRC

【０７２９】

【表７１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
FAM184B	c.2350C>T	p.R784W	RALGRQQASSQCPGDSKDHIIATEE[p.R784W]WGGPGQAGSPPGAAGQGSGEGCGLWE	EEWGGPGQA,EEWGGPGQAG,TEEWGGPGQA	ACC
FAM186A	c.4667_4702delTCCCTCCGCAGGCTCAGGAATTGGAGATCCCTCTCA	p.IPPQAQELEIPL1556del	LIPPQAQELGIPLTPQQVQALGIPL[p.IPPQAQELEIPL1556del]TPQQAQALGIPLTPQQAQELGIPLTPQQAQAQGIPLTPQQAQALGISLT	VQALGIPLT,VQALGIPLTP	KIRC
FAM186Z	c.152G>A	p.C51Y	PRKAKIRHPVASFFHLFFRVSAIIV[p.C51Y]YLLCELLSSSFITCMVTIILLSCDF	IIVYLLCEL,YLLCELLSS,AIIVYLLCEL,IIVYLLCELL,YLLCELLSSS	ACC,KIRP,TGCT
FAM193A	c.1284_1285insC	p.D428fs	NYRRRCACDDCSLSHILTCGIMDPP[p.D428fs]RH*	LTCGIMDPPR	STAD
FAM193A	c.1284delC	p.D428fs	NYRRRCACDDCSLSHILTCGIMDPP[p.D428fs]SLMTSTFTSSHFKWILLLTILLRGARPVCHLQARGPAPALPSQFSSTPGSSSQTVARHQLFVVMMKMLHHCQPNLLIFIH*	SLMTSTFTS,WILLLTILL,ILLRGARPV,VMMKMLHHC,MLHHCQPNL,GIMDPPSLM,FTSSHFKWI,LLTILLRGA,LQARGPAPA,ALPSQFSST,TVARHQLFV,STFTSSHFK,HQLFVVMMK,MTSTFTSSH,GSSSQTVAR,TFTSSHFKW,SHFKWILLL,KWILLLTIL,QTVARHQLF,HCQPNLLIF,CQPNLLIFI,SSHFKWILL,VARHQLFVV,LTILLRGAR,QARGPAPAL,TSTFTSSHF,LMTSTFTSS,FKWILLLTI,RGARPVCHL,SQFSSTPGS,SQTVARHQL,ARHQLFVVM,RHQLFVVMM,QLFVVMMKM,MKMLHHCQP,KMLHHCQPN,TPGSSSQTV,PPSLMTSTF,LLLTILLRGA,TVARHQLFV,KMLHHCQPNL,MLHHCQPNLI,SLMTSTFTSS,HLQARGPAPA,LQARGPAPAL,QLFVVMMKML,TSTFTSSHFK,TFTSSHFKWI,HFKWILLLTI,KWILLLTILL,SQTVARHQLF,SSHFKWILLL,GARPVCHLQA,VARHQLFVVM,RHQLFVVMMK,MTSTFTSSHF,WILLLTILLR,LLTILLRGAR,FTSSHFKWIL,STPGSSSQTV,QTVARHQLFV,GPAPALPSQF,LMTSTFTSSH,HQLFVVMMKM,CGIMDPPSLM,STFTSSHFKW,FKWILLLTIL,SQFSSTPGSS,ARHQLFVVMM,MKMLHHCQPN,HHCQPNLLIF,LPSQFSSTPG	STAD
FAM194B	c.404_421delAGGAGGAAGAGTATCTGG	p.EEEEYL135del	IEEEEYLGKEGYLEEEEYLGKEEHL[p.EEEEYL135del]GKEGYLEKEDYIEEVDYLGKKAYLEEEEYLGKKSYLEEEKALE	LGKEEHLGK,EEHLGKEGY,HLGKEGYLEK,KEEHLGKEGY,EEHLGKEGYL	KIRC
FAM194B	c.415T>C	p.Y139H	EYLGKEGYLEEEEYLGKEEHLEEEE[p.Y139H]HLGKEGYLEKEDYIEEVDYLGKKAYL	EEHLGKEGY,HLGKEGYLEK,EEEHLGKEGY,EEHLEEEEHL,EEHLGKEGYL	TGCT
FAM210B	c.336G>T	p.L112F	QQLKKIFQEYGTVGVSLHIGISLIS[p.L112F]FGIFYMVVSSGVDMPAILLKLGFKES	GISLISFGI,LISFGIFYM,ISFGIFYMV,SLISFGIFY,ISLISFGIF,SFGIFYMVV,HIGISLISF,ISLISFGIFY,SLISFGIFYM,LISFGIFYMV,ISFGIFYMVV,LHIGISLISF,GISLISFGIF	LUAD
FAM214B	c.124delG	p.A42fs	GPSQPPVRQGALQGGLLMGYSPAGG[p.A42fs]RHPPGSTRYPSFPLRLVPLSLIGP*	RYPSFPLRL,SFPLRLVPL,STRYPSFPL,RHPPGSTRY,MGYSPAGGR,YPSFPLRLV,SPAGGRHPP,RLVPLSLIG,FPLRLVPLS,STRYPSFPLR,RYPSFPLRLV,GGRHPPGSTR,LMGYSPAGGR,SPAGGRHPPG,FPLRLVPLSL,MGYSPAGGRH,GRHPPGSTRY,GSTRYPSFPL,TRYPSFPLRL	STAD
FAM216A	c.106C>T	p.P36S	RGLGAAEMPGQGPGSDWTERSSSAE[p.P36S]SPAVAGTEGGGGGSAGYSCYQNSKGS	RSSSAESPA,AESPAVAGT,RSSSAESPAV	KIRP
FAM218B	c.3691C>T	p.P1231S	DMDDIFSSGIQAKTTKPKSRSAQAA[p.P1231S]SEPRFEHKVSNIFDDPLNAFGGQ*	ASEPRFEHK,KSRSAQAAS,SAQAASEPR,AQAASEPRF,SEPRFEHKV,RSAQAASEPR,AASEPRFEHK,KSRSAQAASE,SAQAASEPRF	TGCT
FAM222F	c.2070_2071delTT	p.P690fs	PGGRGPQGALQSPSAQKRGLSPSPS[p.P690fs]CQQVQEATSLWKPIPC*	VQEATSLWK,EATSLWKPI,SPSPSCQQV,QQVQEATSL,QVQEATSLWK,CQQVQEATSL,QQVQEATSLW,QEATSLWKPI	KIRC
FAM222F	c.2071_2073delTCT	p.S691del	SPGGRGPQGALQSPSAQKRGLSPSP[p.S691del]PASKSKKRPLFGSPSPAEKTPHPSPGLR	LSPSPPASK,RGLSPSPPA,GLSPSPPASK	KIRC,PRAD
FAM32A	c.26A>G	p.K9R	MEAYEQVQ[p.K9R]RGPLKLKGVAELGVTKRKKKKKDKDK	VQRGPLKLK,YEQVQRGPL,QVQRGPLKLK,EQVQRGPLKL	TGCT

【０７３０】

【表７２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
FAM40B	c.2218C>T	p.R740C	LQTKYLGRQWRKSNMKTMSAIYQKV[p.R740C]CHRMNDDWAYGNDIDARPWDFQAEEC	AIYQKVCHR,IYQKVCHRM,AIYQKVCHRM,CHRMNDDWAY,SAIYQKVCHR	STAD
FAM46B	c.1247_1248AC>GT	p.H416R	RPPGTDGVVPATVNYYVTPVQPLLA[p.H416R]RAYPTWLPCN*	LLARAYPTW,LARAYPTWL,RAYPTWLPC,VQPLLARAY,LLARAYPTWL,PVQPLLARAY	TGCT
FAM47A	c.1114G>T	p.G372W	GSSLRSEPSETGVSRLRLAPPKTRR[p.G372W]WSSLHAEPSKTGVSHLSPEPPKTEVS	KTRRWSSLH,WSSLHAEPSK,KTRRWSSLHA,PPKTRRWSSL,RLAPPKTRRW	LUSC
FAM47A	c.2069G>T	p.R690L	EDKFFSQEKYWGRKFHTPSNSYTAQ[p.R690L]LVKMKYGAWYLKPKLWKKLRSDEPLI	NSYTAQLVK,YTAQLVKMK,SYTAQLVKM,YTAQLVKMKV,SNSYTAQLVK,LVKMKYGAWY,TPSNSYTAQL,NSYTAQLVKM,QLVKMKYGAW	LUAD
FAM47B	c.1701G>T	p.L567F	QRGRIRYGPWYFEPKLGKKLRSDEP[p.L567F]FIDPKPVLEKPDEPDILDGLYGPIAF	KLRSDEPFI,KKLRSDEPF,EPFIDPKPV,RSDEPFIDPK,FIDPKPVLEK,EPFIDPKPVL,GKKLRSDEPF,KKLRSDEPFI	LUAD
FAM47B	c.489G>T	p.W163C	GKDMPPDLLLQVLKQLDPERKLEDA[p.W163C]CARCEAREKTTEVPTESGKYPCGESC	CARCEAREK,DACARCEAR,LEDACARCEA	LUAD
FAM47C	c.1162C>T	p.P388S	VSPLRQLPPEAGVSHLCPEPPKTRV[p.P388S]SPLRPETPKNGVSPLFPEPPKTRISN	KTRVSPLRP,RVSPLRPET,PPKTRVSPL,KTRVSPLRPE,EPPKTRVSPL	KIRC
FAM48B1	c.1495A>G	p.I499V	ISSGNSFPPQQAGSPLKRPFSAAAA[p.I499V]VAAAAAAAAAAAAAAAAAAPAPALAA	FSAAAAVAA,SAAAAVAAA,RPFSAAAAV,FSAAAAVAAA,SAAAAVAAAA,RPFSAAAAVA	TGCT
FAM48B1	c.1546G>C	p.A516P	RPFSAAAAIAAAAAAAAAAAAAAAA[p.A516P]PAPAPALAAAAAPALAAAAAPALAAA	AAAPAPAPAL,APAPAPALAA	TGCT
FAM50A	c.950A>G	p.H317R	SDATVEKDESHAGKVVLRSWYEKNK[p.H317R]RIFPASRWEPYDPEKKWDKYTIR*	KNKRIFPAS,KRIFPASRW,SWYEKNKRIF,KNKRIFPASR,YEKNKRIFPA,NKRIFPASRW	CLL
FAM58BP	c.208G>A	p.A70T	LGMQSIPIATACTIYPKFFCETILD[p.A70T]TFDPYLIAMSSIYLAGKVEEQPLWAH	ILDTFDPYL,TILDTFDPY,DTFDPYLIA,ETILDTFDPY,TILDTFDPYL,ILDTFDPYLI,FFCETILDTF,DTFDPYLIAM	BRCA
FAM5B	c.1204C>T	p.R402C	AGLKVLFKKTHRILRRLFNLCKRCH[p.R402C]CQPRFRLPKERSLSYWWNRIQSLLYC	CQPRFRLPK,RCHCQPRFR,KRCHCQPRF,RCHCQPRFRL,HCQPRFRLPK,CKRCHCQPRF	CRC
FAM5C	c.1274C>G	p.S425W	WLTRIQSFLYCNENGLLGSFSEETH[p.S425W]WCTCPNDQVVCTAFLPCTVGDASACL	GSFSEETHW	TGCT
FAM5C	c.1369C>G	p.R457G	QVVCTAFLPCTVGDASACLTCAPDN[p.R457G]GTRCGTCNTGYMLSQGLCKPEVAEST	GTRCGTCNT,GTRCGTCNTG,LTCAPDNGTR	LUAD
FAM70B	c.56C>T	p.S19L	MQPPVPGPLGLLDPAEGL[p.S19L]LRRKKTSLWFVGSLLLVSVLIVTVGL	LLDPAEGLL,LLRRKKTSL,GLLDPAEGLL,GLLRRKKTSL,LLRRKKTSLW,LRRKKTSLWF	STAD
FAM70B	c.829C>A	p.P277T	GFRLTPEPVPTCSSYPLPLQPCSRF[p.P277T]TVAPSSALASSEDLQPPSPSSSGSGL	LQPCSRFTV,FTVAPSSAL,TVAPSSALA,CSRFTVAPS,RFTVAPSSA,QPCSRFTVA,FTVAPSSALA,CSRFTVAPSS,LQPCSRFTVA,SRFTVAPSSA,RFTVAPSSAL	LUAD
FAM71B	c.1333C>G	p.H445D	PSAEVWNENKERREKKDRHPSRKSS[p.H445D]DHRKAGESHRRRAGDKNQKASSHRSA	PSRKSSDHRK	CESC
FAM71B	c.1747C>A	p.L583M	VDIVAKMVEKQNIEAKVEKAQGGQE[p.L583M]MEMISGTMTSEKTEMIVFETKSI*	EKAQGGQEM,AQGGQEMEM,QEMEMISGT,EMEMISGTM,MEMISGTMT,QEMEMISGTM,VEKAQGGQEM,KAQGGQEMEM,MEMISGTMTS	LUAD
FAM73A	c.68G>T	p.G23V	MSDCCSAPGISWEAGVGRPAVP[p.G23V]VLELQIRRGAMSEETVSESQFSLKTA	RPAVPVLEL,VGRPAVPVL	CESC
FAM75A6	c.161C>T	p.P54L	FLTLVFALGFFFLLLPYLSYFHCDD[p.P54L]LPSPSPGKRKCPVGRRRRPRGRMKNH	LSYFHCDDL,YLSYFHCDDL	LUAD
FAM75A6	c.910C>A	p.R304S	ASSRWQETARTSCAFNSSVQQDPLS[p.R304S]SHPPETCQMEAGSLFLLSSDGQNVVG	VQQDPLSSH,SSHPPETCQM	LUAD

【０７３１】

【表７３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
FAM75D1	c.3793C>A	p.R1265S	NSQGISSGDMGTSQVVHVHLEDSGI[p.R1265S]SVAQKQEPRVPTCVLQKCQVTNFPPA	HLEDSGISV,SVAQKQEPR,LEDSGISVA,HLEDSGISVA,SVAQKQEPRV	LUAD
FAM75D5	c.665T>C	p.L222P	PPQPVSPLDSKFPIDHSLPQQLPSP[p.L222P]PFPPHNIQRAEPSLQPEASLSLNTVF	PQQLPSPPF,LPSPPFPPH,LPQQLPSPPF,QQLPSPPFPP	THCA
FAM78A	c.575G>T	p.W192L	TWAVPVSESNVAKLTNIYRDQSFTT[p.W192L]LLVATNTSTNDMHLQTLHWRMQLSI	LLVATNTST,YRDQSFTTL,RDQSFTTLL,QSFTTLLVA,IYRDQSFTTL,YRDQSFTTLL,DQSFTTLLVA	KIRC
FAM83B	c.617G>A	p.R206Q	DESNFNHFLNMTEKQGCSVQRLRNI[p.R206Q]QVRTVKGQDYLSKTGAKFHGKMEQKF	VQRLRNIQV,RLRNIQVRT,RNIQVRTVK,RLRNIQVRTV,VQRLRNIQVR,QVRTVKGQDY	UCEC
FAM86A	c.421G>A	p.A141T	SGGSVTLSESTAIISYGTTGLVTWD[p.A141T]TALYLAEWAIENPAVFTNRTVLELGS	LVTWDTALY,GLVTWDTAL,VTWDTALYL,VTWDTALYLA,GLVTWDTALY,LVTWDTALYL,DTALYLAEWA,TALYLAEWAI	TGCT
FAM86C2P	c.359G>A	p.C120Y	RASCSPLSYAGLGSDGKWNLVMTRN[p.C120Y]YFPTKSTWRWQC*	MTRNYFPTK,NYFPTKSTW,YFPTKSTWR,NLVMTRNYF,WNLVMTRNY,VMTRNYFPTK,YFPTKSTWRW,MTRNYFPTKS,KWNLVMTRNY,NYFPTKSTWR,LVMTRNYFPT,WNLVMTRNYF,RNYFPTKSTW	TGCT
FARP1	c.1148C>T	p.S383L	KVQFERKHSKIHSIRSLASQPTELN[p.S383L]LEVLEQSQQSTSLTFGEGAESPGGQS	QPTELNLEV,SQPTELNLEV,LASQPTELNL,QPTELNLEVL	UCEC
FARP1	c.896G>T	p.R299L	KRFLIKLRPDANSAYQDTLEFLMAS[p.R299L]LDFCKSFWKICVEHHAFFRLFEEPKP	FLMASLDFC,TLEFLMASL,LMASLDFCK,EFLMASLDF,ASLDFCKSF,FLMASLDFCK,SLDFCKSFWK,DTLEFLMASL,MASLDFCKSF,LEFLMASLDF,ASLDFCKSFW,LDFCKSFWKI	LUAD
FAS	c.781G>A	p.E261K	IAGVMTLSQVKGFVRKNGVNEAKID[p.E261K]KIKNDNVQDTAEQKVQLLRNWHQLHG	GVNEAKIDK	CESC
FASTKD1	c.9_10insA	p.K3fs	MKK[p.K3fs]NTCFPRVIGYKYASSKSYLSILLESVSISTHQL*	YLSILLESV,IGYKYASSK,KYASSKSYL,SYLSILLES,CFPRVIGYK,ASSKSYLSI,SSKSYLSIL,YKYASSKSY,SVSISTHQL,TCFPRVIGY,FPRVIGYKY,KKNTCFPRV,SKSYLSILL,LESVSISTH,ILLESVSIST,VIGYKYASSK,TCFPRVIGYK,CFPRVIGYKY,SYLSILLESV,SSKSYLSILL,NTCFPRVIGY,GYKYASSKSY,ESVSISTHQL,FPRVIGYKYA,YASSKSYLSI,MKKNTCFPRV,KKNTCFPRVI,YKYASSKSYL,ASSKSYLSIL,LSILLESVSI	STAD
FASTKD3	c.1873C>G	p.Q625E	RFCSNSKHLLGKEAIKQRHLQLLGY[p.Q625E]EVVQIPYHEIGMLKSRRELVEYLQRK	HLQLLGYEV,LQLLGYEVV,LLGYEVVQI,GYEVVQIPY,YEVVQIPYH,HLQLLGYEVV,QLLGYEVVQI,LGYEVVQIPY,EVVQIPYHEI,RHLQLLGYEV	BLCA
FAT1	c.13076G>T	p.R4359L	TKVVDLDPCLSKKPLEEKPSQPYSA[p.R4359L]LESLSEVQSLSSFQSESCDDNGYHWD	SALESLSEV,KPSQPYSAL,QPYSALESL,YSALESLSEV,SQPYSALESL,LESLSEVQSL	LUAD
FAT3	c.10720C>A	p.H3574N	PTAIPLEIFIVTMEDDFPGGVIGKI[p.H3574N]NATDQDMYDVLTFALKSEQKSLFKVN	KINATDQDM,KINATDQDMY,NATDQDMYDV,GKINATDQDM	LUAD
FAT3	c.12475G>A	p.A4159T	GLRPVVVPNIQAGHSYVGKEELIGI[p.A4159T]TVVLFVIFILVVLFIVFRKKVFRKNY	ELIGITVVL,ITVVLFVIF,TVVLFVIFI,KEELIGITV,LIGITVVLF,EELIGITVV,LIGITVVLFV,IGITVVLFVI,ITVVLFVIFI,TVVLFVIFIL,ELIGITVVLF,KEELIGITVV,GITVVLFVIF,EELIGITVVL	UCEC
FAT3	c.3797G>A	p.R1266H	VVQVLDENDNKPQFPEKVYQIKLPE[p.R1266H]HDRKKRGEPIYRAFAFDRDEGPNAEI	KVYQIKLPEH,QIKLPEHDRK	LUAD
FAT3	c.5696G>T	p.G1899V	TDVNDNPPVFTQAVFETILLLPTYV[p.G1899V]VVEVLKVSATDPDSEVPPELTYSLME	ILLLPTYVV,LLLPTYVVV,YVVVEVLKV,LPTYVVVEV,TILLLPTYVV,ILLLPTYVVV,LLPTYVVVEV,PTYVVVEVLK,TYVVVEVLKV,LPTYVVVEVL	LUAD
FBRSL1	c.2507C>T	p.A836V	GRSGAPAEREAEPRVKESRSPAKEE[p.A836V]VAKMPARASPPHSKAAPGDVKVKEER	EVAKMPARA,KEEVAKMPA,RSPAKEEVAK,SPAKEEVAKM,EEVAKMPARA	ACC
FBXL13	c.306T>A	p.S102R	RIQQIIYCHKLTIILTKWRNTARHK[p.S102R]RKKKEDELILKHELQLKKWKNRLILK	RNTARHKRK,TARHKRKKK,KWRNTARHKR,RNTARHKRKK,RKKKEDELIL	CLL

【０７３２】

【表７４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関示的疾患
FBXL14	c.143T>G	p.V48G	RDKGRAAQVCTAWRDAAYHKSVWRG[p.V48G]GEAKLHLRRANPSLFPSLQARGIIRRV	SVWRGGEAK,KSVWRGGEA,KSVWRGGEAK,GEAKLHLRRA	TGCT
FBXO18	c.432G>T	p.M144I	KQPCTNDMAKSNSVGQDSCQDSEGD[p.M144I]IIFPAESSCALPQEGSAGPGSPGSAP	CQDSEGDII,SEGDIIFPA,IIFPAESSCA,CQDSEGDIIF	LUAD
FBXO21	c.432delT	p.F144fs	KRFFSEHVPCNGFSDIENLEGPEIF[p.F144fs]LRMNWCVS*	IFLRMNWCV,FLRMNWCVS,PEIFLRMNW,EIFLRMNWCV,LEGPEIFLRM,GPEIFLRMNW	STAD
FBXO24	c.1657A>G	p.M553V	HLPASRVVGTPEPSLGARAPQDPGG[p.M553V]VAQACEEYLSQIHSCQTLQDRTEKMK	GVAQACEEY,APQDPGGVA,GGVAQACEEY	HNSC
FBXO31	c.1329_1330insG	p.G443fs	TPGEDGGEPGDAVAAAEQPAQCGQG[p.G443fs]AAVRAARGRELQE*	AQCGQGAAV,AVRAARGRE,QGAAVRAAR,GQGAAVRAA,VRAARGREL,AVRAARGREL,QPAQCGQGAA	LUAD
FBXW7	c.1268G>T	p.G423V	SDDNTLKVWSAVTGKCLRTLVGHTG[p.G423V]VVWSSQMRDNIIISGSTDRTLKVWNA	TLVGHTGVV,GVVWSSQMR,RTLVGHTGV,LVGHTGVVW,TGVVWSSQM,RTLVGHTGVV,TLVGHTGVVW,HTGVVWSSQM	UCEC
FBXW7	c.1393C>T	p.R465C	DRTLKVWNAETGECIHTLYGHTSTV[p.R465C]CCMHLHEKRVVSGSRDATLRVWDIET	STVCCMHLH,GHTSTVCCM,TLYGHTSTVC,TVCCMHLHEK,HTSTVCCMHL,YGHTSTVCCM	CESC,CRC,STAD,UCEC,UCS
FBXW7	c.1394G>A	p.R465H	DRTLKVWNAETGECIHTLYGHTSTV[p.R465H]HCMHLHEKRVVSGSRDATLRVWDIET	STVHCMHLH,HCMHLHEKR,GHTSTVHCM,TVHCMHLHEK,HTSTVHCMHL,TLYGHTSTVH,YGHTSTVHCM	CLL,CRC,UCEC,UCS
FBXW7	c.1436G>A	p.R479Q	IHTLYGHTSTVRCMHLHEKRVVSGS[p.R479Q]QDATLRVWDIETGQCLHVLMGHVAAV	SQDATLRVW	STAD,UCS
FBXW7	c.1513C>G	p.R505G	DATLRVWDIETGQCLHVLMGHVAAV[p.R505G]GCVQYDGRRVVSGAYDFMVKVWDPET	VAAVGCVQY,HVAAVGCVQY	BLCA,CESC,HNSC,LUSC,UCS
FBXW7	c.1513C>T	p.R505C	DATLRVWDIETGQCLHVLMGHVAAV[p.R505C]CCVQYDGRRVVSGAYDFMVKVWDPET	VAAVCCVQY,VLMGHVAAVC,HVAAVCCVQY,AVCCVQYDGR	CRC,UCEC
FBXW7	c.1637C>T	p.S546L	FMVKVWDPETETCLHTLQGHTNRVY[p.S546L]LLQFDGIHVVSGSLDTSIRVWDVETG	LLQFDGIHV,VYLLQFDGI,TNRVYLLQF,YLLQFDGIH,YLLQFDGIHV,LLQFDGIHVV,RVYLLQFDGI,HTNRVYLLQF,LQGHTNRVYL	BLCA
FBXW7	c.1745C>T	p.S582L	GSLDTSIRVWDVETGNCIHTLTGHQ[p.S582L]LLTSGMELKDNILVSGNADSTVKIWD	QLLTSGMEL,LLTSGMELK,HTLTGHQLL,IHTLTGHQL,GHQLLTSGM,QLLTSGMELK,IHTLTGHQLL,TGHQLLTSGM,HQLLTSGMEL	CRC
FBXW7	c.2065C>T	p.R689W	ESGGSGGVVWRIRASNTKLVCAVGS[p.R689W]WNGTEETKLLVLDFDVDMK*	KLVCAVGSW,GSWNGTEETK,TKLVCAVGSW	CRC,UCEC,UCS
FBXW7	c.41G>A	p.R14Q	MNQELLSVGSKRR[p.R14Q]QTGGSLRGNPSSSQVDEEQMNRVVEE	KRRQTGGSL,RQTGGSLRG,KRRQTGGSLR,SKRRQTGGSL	CRC
FBXW9	c.893_894insG	p.G298fs	YDKKVTIYDPRDRMETRDALMGWGG[p.G298fs]AFEGL*	GWGGAFEGL,ALMGWGGAF,DALMGWGGAF,MGWGGAFEGL	STAD
FCAR	c.697G>A	p.V233M	SNALELVVTDSIHQDYTFQNLIRMA[p.V233M]MAGLVLVALLAILVENWFHSHTALNKE	RMAMAGLVL,MAMAGLVLV,AMAGLVLVA,LIRMAMAGL,TQNLIRMAM,IRMAMAGLV,MAGLVLVAL,NLIRMAMAGL,RMAMAGLVLV,MAMAGLVLVA,AMAGLVLVAL,LIRMAMAGLV,IRMAMAGLVL	HNSC
FCGBP	c.12055G>A	p.V4019M	VYYEPEQTVLIDNCRQQCTCHVGKV[p.V4019M]MVCQEHSCKPGQVCQPSGGILSCVTK	VMVCQEHSCK	UCS
FCGBP	c.3064G>T	p.A1022S	EALCGLCGNFNGDPADDLALRGGGQ[p.A1022S]SANALAFGNSWQEETRPGCGATEPGD	ALRGGGQSA,GQSANALAF,LALRGGGQSA,GGQSANALAF	LUAD
FCGBP	c.7478C>T	p.A2493V	RFDFMGTCVYVLAQTCGTRPGLHRF[p.A2493V]VVLQENVAWGNGRVSVTRVITVQVAN	RPGLHRFVV,VVLQENVAW,GTRPGLHRFV,RPGLHRFVVL,FVVLQENVAW	PAAD
FCGR2A	c.665T>G	p.V222G	SSKPVTITVQVPSMGSSSPMGIIVA[p.V222G]GVIATAVAAIVAAVVALIYCRKKRIS	IVAGVIATA,PMGIIVAGV,SPMGIIVAG,IIVAGVIATA,IVAGVIATAV,GVIATAVAAI,SPMGIIVAGV	KIRP

【０７３３】

【表７５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
FCGRT	c.118C>G	p.P40A	LFLLPGSLGAESHLSLLYHLTAVSS[p.P40A]AAPGTPAFWVSGWLGPQQYLSYNSLR	HLTAVSSAA,SSAAPGTPA,SAAPGTPAF,YHLTAVSSA,SSAAPGTPAF,YHLTAVSSAA,SAAPGTPAFW	THCA
FCRL2	c.1513G>T	p.V505L	MQQPESSANIRTLLENKDSQVIYSS[p.V505L]LKKS*	SQVIYSSLK,QVIYSSLKK,SQVIYSSLKK,DSQVIYSSLK,KDSQVIYSSL	LUAD
FEM1A	c.1858C>A	p.L620M	AIMNALIEAGAHMDATNAFKKTAYE[p.L620M]MLDEKLLARGTMQPFNYVTLQCLAAR	TAYEMLDEK,AFKKTAYEM,FKKTAYEML,YEMLDEKLL,KTAYEMLDEK,EMLDEKLLAR,NAFKKTAYEM,YEMLDEKLLA	PRAD
FER	c.1422delA	p.L474fs	SEKPLAEQDWYHGAIPRIEAQELLK[p.L474fs]NKETFWCERVMGNLVNMSFLYILMDRGDILSYNMLITCIDSRALGFQTFLNL*	CIDSRALGF,RVMGNLVNM,ILMDRGDIL,LVNMSFLYI,NMSFLYILM,LITCIDSRA,SYNMLITCI,RALGFQTFL,NLVNMSFLY,MDRGDILSY,SFLYILMDR,MLITCIDSR,ETFWCERVM,DILSYNMLI,MGNLVNMSF,CERVMGNLV,VNMSFLYIL,RGDILSYNM,SRALGFQTF,LGFQTFLNL,KETFWCERV,GDILSYNML,LMDRGDILSY,NLVNMSFLYI,MLITCIDSRA,ALGFQTFLNL,MSFLYILMDR,VMGNLVNMSF,LYILMDRGDI,KNKETFWCER,GNLVNMSFLY,NMLITCIDSR,DSRALGFQTF,QELLKNKETF,KETFWCERVM,LVNMSFLYIL,VNMSFLYILM,LSYNMLITCI,TCIDSRALGF,SRALGFQTFL,GDILSYNMLI	STAD
FERD3L	c.275C>A	p.P92H	CEVDQGDGEEEEEEERGRGVSLLGR[p.P92H]HKRKRVITYAQRQAANIRERKRMFNL	SLLGRHKRK,GVSLLGRHK,VSLLGRHKR,HKRKRVITY,VSLLGRHKRK,RGVSLLGRHK,SLLGRHKRKR,LGRHKRKRVI,RHKRKRVITY	LUAD
FEZ2	c.149C>T	p.P50L	NCNASPEPGAEAGAEAGGGADGFPA[p.P50L]LACSLEEKLSLCFRPSDPGAEPPRTA	ALACSLEEK,GGADGFPAL,ALACSLEEKL,FPALACSLEE	ACC
FEZF2	c.244G>A	p.E82K	GSQGKKLLNLCSPLPCMIPLQPLGY[p.E82K]KVPSKTLLSYSELWKSSLRAGGGGGG	YKVPSKTLL,MIPLQPLGYK,KVPSKTLLSY,LGYKVPSKTL,IPLQPLGYKV	CESC
FGB	c.1015G>C	p.E339Q	NYCGLPGEYWLGNDKISQLTRMGPT[p.E339Q]QLLIEMEDWKGDKVKAHYGGFTVQNE	RMGPTQLLI,LTRMGPTQL,GPTQLLIEM,TRMGPTQLL,QLTRMGPTQL,LTRMGPTQLL,SQLTRMGPTQ	LUAD
FGF14	c.686C>T	p.T229M	KPLEVAMYREPSLHDVGETVPKPGV[p.T229M]MPSKSTSASAIMNGGKPVNKSKTT*	VMPSKSTSA,MPSKSTSAS,GVMPSKSTSA,VPKPGVMPSK,MPSKSTSASA,GETVPKPGVM	GBM
FGF14	c.707C>T	p.A236V	YREPSLHDVGETVPKPGVTPSKSTS[p.A236V]VSAIMNGGKPVNKSKTT*	VTPSKSTSV,VSAIMNGGK,KSTSVSAIM,SKSTSVSAI,GVTPSKSTSV,SVSAIMNGGK,TPSKSTSVSA,SKSTSVSAIM	CRC
FGFR3	c.1138G>A	p.G380R	VVLPAEEELVEADEAGSVYAGILSY[p.G380R]RVGFFLFILVVAAVTLCRLRSPPKKG	YAGILSYRV,ILSYRVGFF,SYRVGFFLF,VYAGILSYR,GILSYRVGF,LSYRVGFFL,ILSYRVGFFL,RVGFFLFILV,SVYAGILSYR,VYAGILSYRV,LSYRVGFFLF,SYRVGFFLFI,AGILSYRVGF,GILSYRVGFF,YRVGFFLFIL	BLCA
FGFR3	c.1711_1712insG	p.R571fs	QGGPLYVLVEYAAKGNLREFLRARR[p.R571fs]APGPGLLLRHLQAARGAAHLQGPGVLCLPGGPGHGVLGLPEVHPQGPGCPQCAGDRGQRDEDRRLRAGPGRAQPRLLQEDDQRPAAREVDGA*	LLLRHLQAA,RARRAPGPG,LLRHLQAAR,RLRAGPGRA,GPGHGVLGL,FLRARRAPG,LQAARGAAH,REFLRARRA,ARRAPGPGL,RRAPGPGLL,RAPGPGLLL,RHLQAARGA,AHLQGPGVL,LQGPGVLCL,LQEDDQRPA,LPGGPGHGV,CLPGGPGHGV,GLLLRHLQAA,LQAARGAAHL,LLQEDDQRPA,RARRAPGPGL,RLRAGPGRAQ,RAGPGRAQPR,LLLRHLQAAR,LPGGPGHGVL,RPAARLVDGA,FLRARRAPGP,REFLRARRAP,RRAPGPGLLL,RHLQAARGAA,HLQAARGAAH,AAHLQGPGVL,HLQGPGVLCL,LQEDDQRPAA	KIRC
FGFR3	c.2147C>A	p.P716H	GGSPYPGIPVEELFKLLKEGHRMDK[p.P716H]HANCTHDLYMIMRECWHAAPSQRPTF	HANCTHDLY,KHANCTHDLY,RMDKHANCTH,HANCTHDLYM	KIRC
FGFR3	c.2420G>C	p.*807S	SSGDDSVFAHDLLPPAPPSSGGSRT[p.*807S]SRATGPQQCEGSLAAHPAAGAQPLPGMRLSADGETATQSFGLCVCVCVCVCAHPRVPVCVRILPPGAEVPWVSPLLCNGLLTGAAAPRGLCSGGTQCRM*	RILPPGAEV,RLSADGETA,CVCVCAHPR,GSRTSRATG,GSLAAHPAA,CVRILPPGA,LLTGAAAPR,LAAHPAAGA,ETATQSFGL,QSFGLCVCV,EVPWVSPLL,GPQQCEGSL,HPAAGAQPL,SPLLCNGLL,QQCEGSLAA,AGAQPLPGM,AQPLPGMRL,AEVPWVSPL,LPPGAEVPW,VPWVSPLLC,SLAAHPAAGA,TQSFGLCVCV,GLCVCVCVCV,LLCNGLLTGA,WVSPLLCNGL,ILPPGAEVPW,ETATQSFGLC,CVCAHPRVPV,QPLPGMRLSA,HPRVPVCVRI,QQCEGSLAAH,ADGETATQSF,GETATQSFGL,AEVPWVSPLL,CEGSLAAHPA,LPPGAEVPWV	MM

【０７３４】

【表７６】

遺伝子	cDNA 変化	タンパク質 変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍 疾患
FGFR3	c.742C>T	p.R248C	RGNYTCVVENKFGSIRQTYTLDVLE[p.R248C]CSPHRPILQAGLPANQTAVLGSDVEF	DVLECSPHR,LECSPHRPI,LECSPHRPIL	BLCA
FGFR3	c.746C>G	p.S249C	GNYTCVVENKFGSIRQTYTLDVLER[p.S249C]CPHRPILQAGLPANQTAVLGSDVEFH	DVLERCPHR,LERCPHRPI,CPHRPILQA,LERCPHRPIL	BLCA,LUSC
FGFRL1	c.1435_1438delCA	p.H479fs	LGPGPVAGPKLYPKLYTDIHTHTHT[p.H479fs]LSHTLTRGGQGPPAHPLSVLDGTVSAVGTGGPARQADWEDGGRSCRRRQGTHGEEEWPAPQAVCV*	SVLDGTVSA,VLDGTVSAV,HTHTHTLSH,HTLSHTLTR,HTHTLSHTL,RSCRRRQGT,DIHTHTHTL,GPPAHPLSV,PPAHPLSVL,WPAPQAVCV,GQGPPAHPL,EEWPAPQAV,EEEWPAPQA,SVLDGTVSAV,HTHTHTLSHT,HTHTLSHTLT,LTRGGQGPPA,RSCRRRQGTH,GPPAHPLSVL,HPLSVLDGTV,TDIHTHTHTL,IHTHTHTLSH,RQGTHGEEEW,EEWPAPQAVC,EEEWPAPQAV,GEEEWPAPQA	BLCA
FGFRL1	c.728G>T	p.R243L	KYTCRVSNRAGAINATYKVDVIQRT[p.R243L]LSKPVLTGTHPVNTTVDFGGTTSFQC	RTLSKPVLT,:QRTLSKPV,VIQRTLSKPV,TLSKPVLTGT,RTLSKPVLTG,IQRTLSKPVL,YKVDVIQRTL	LUAD
FGFRL1	c.820G>T	p.V274L	TGTHPVNTTVDFGGTTSFQCKVRSD[p.V274L]LKPVIQWLKRVEYGAEGRHNST!DVG	KVRSDLKPV,QCKVRSDLK,FQCKVRSDL,KVRSDLKPVI,DLKPVIQWLK,CKVRSDLKPV	LUAD
FGGY	c.412_413insG	p.G138fs	LDHRAVSQVNRINETKHSVLQYVGG[p.G138fs]GDVCGNAGPETSVAERELERDLLG*	SVAERELER,LQYVGGGDV,AERELERDL,VLQYVGGGDV,LQYVGGGDVC,AERELERDLL	STAD
FHDC1	c.298delT	p.F100fs	PGLPPTTHMNGYSHLGKKKRMRSFF[p.F100fs]GKLFRRSKFEAKPTSGPWQPGRNITTKLIQRPLRSSLGSRKTPPSLPFLGEEEL*	RMRSFFGKL,RSFFGKLFR,KRMRSFFGK,SFFGKLFRR,KTPPSLPFL,KKRMRSFFG,FGKLFRRSK,LFRRSKFEA,RSKFEAKPT,TTKLIQRPL,IQRPLRSSL,PLRSSLGSR,GSRKTPPSL,TSGPWQPGR,NITTKLIQR,GPWQPGRNI,LPFLGEEEL,MRSFFGKLF,GKLFRRSKF,RKTPPSLPF,KLFRRSKFEA,SLPFLGEEEL,RSFFGKLFRR,RMRSFFGKLF,KKRMRSFFGK,LFRRSKFEAK,RSKFEAKPTS,TTKLIQRPLR,IQRPLRSSLG,PLRSSLGSRK,GPWQPGRNIT,LIQRPLRSSL,KRMRSFFGKL,FGKLFRRSKF,SKFEAKPTSG,FEAKPTSGPW,SRKTPPSLPF,RKTPPSLPFL	STAD
FHDC1	c.760C>T	p.R254W	SGDVSKLSLADSFLYGLIQVPNYSL[p.R254W]WIEAMVLKKEFLPSCSSLYTDITVLR	YSLWIEAMV,SLWIEAMVL,LWIEAMVLK,WIEAMVLKK,IQVPNYSLW,NYSLWIEAM,IQVPNYSLWI,SLWIEAMVLK,NYSLWIEAMV,YSLWIEAMVL,VPNYSLWIEA	CRC
FHL1	c.552T>G	p.D184E	AKHCVKCNKAITSGGITYQDQPWHA[p.D184E]ECFVCVTCSKKLAGQRFTAVEDQYYC	AECFVCVTC,QPWHAECFV,AECFVCVTCS	CLL
FIGNL1	c.926delA	p.K309fs	NGPKEDSSLPTFKTAKEQLWVDQQK[p.K309fs]STTNLSVHQGLHMVV*	SVHQGLHMV,LSVHQGLHM,DQQKSTTNL,QKSTTNLSV,SVHQGLHMVV,QQKSTTNLSV,TTNLSVHQGL,QKSTTNLSVH,NLSVHQGLHM	STAD
FILIP1	c.1565T>A	p.I522K	LKDDLTKLKSFTVMLVDERKNMMEK[p.I522K]KKQEERKVDGLNKNFKVEQGKVMDVT	MMEKKKQEER	CLL
FKBPL	c.481G>C	p.E161Q	GPPEGWTELTMGVGPWREETWGELI[p.E161Q]QKCLESMCQGEEAELQLPGHSGPPVR	ETWGELIQK,LIQKCLESM,ELIQKCLESM	CESC
FKBPL	c.959G>T	p.R320L	AQAALGNLEKATADLKKVLAIDPKN[p.R320L]LAAQEELGKVVIQGKNQDAGLAQGLR	VLAIDPKNL,KNLAAQEEL,VLAIDPKNLA	LUAD
FLG	c.477delA	p.K159fs	KGNKGRSKSPRETGGKRHESSSEKK[p.K159fs]KEKDIHLLIEKKNMEKTIITQVKKRKTRLKILD*	KTIITQVKK,LIEKKNMEK,TIITQVKKR,QVKKRKTRL,KKKEKDIHL,KEKDIHLLI,KKNMEKTII,MEKTIITQV,KKRKTRLKI,NMEKTIITQV,LLIEKKNMEK,KTIITQVKKR,TIITQVKKRK,QVKKRKTRLK,ITQVKKRKTR,KKKEKDIHLL,TQVKKRKTRL,KKRKTRLKIL	STAD
FLG	c.8657G>A	p.R2886H	ASTHADISRHSQAVQGQSEGSRRSR[p.R2886H]HQGSSVSQDSDSEGHSEDSERWSGSA	GSRRSRHQG,RSRHQGSSV,RSRHQGSSVS,RRSRHQGSSV	GBM
FLG	c.9761C>A	p.P3254H	ERWSGSASRNHRGSVQEQSRHGSRH[p.P3254H]HRSHHEDRAGHGHSADRSRQSGTRHA	GSRHHRSHH,QSRHGSRHHR	LUAD

【０７３５】

【表７７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的検出
FLG2	c.1716G>T	p.L572F	GSGSSQSSGYGQYGSRETSGFGQHG[p.L572F]FGSGQSTGFGQYGSGSGQSSGFGQHG	FGSGQSTGF,GFGSGQSTGF	LUAD
FLG2	c.4634G>T	p.G1545V	HTHGQSGSQHGESESIIHDRHRITH[p.G1545V]VQTGDTTRHSYSGHEQTTQTGSRTTG	HVQTGDTTR	LUAD
FLG2	c.5703_5704delCA	p.H1901fs	RRSGHSESSDSEVHSGGSHTHSGHT[p.H1901fs]QPSQVSTWRVRIHSSQETPNYSWTDRRYH*	HSSQETPNY,TWRVRIHSS,RVRIHSSQE,QVSTWRVRI,TQPSQVSTW,SQETPNYSW,HTHSGHTQPS,RVRIHSSQET,IHSSQETPNY,ETPNYSWTDR,HTQPSQVSTW,SQVSTWRVRI,SSQETPNYSW,QPSQVSTWRV	GBM
FLJ43860	c.2549_2550insT	p.L850fs	SHTFQLWRALGAGQPTSHLVLTTLL[p.L850fs]GLSAGATPAHRCQRQQPLPQGEDLPAFAGCHEHAARAAVCPGVQAGRAGGLPQALPGPPHPDALCLGAEPAQRAPQAAGPGGGRAQPPKLQHVTGGTEEPAVHHGALA*	LVLTTLLGL,TLLGLSAGA,GLSAGATPA,ALCLGAEPA,AQPPKLQHV,ATPAHRCQR,AARAAVCPG,GGGRAQPPK,EPAVHHGAL,HRCQRQQPL,LSAGATPAH,PQGEDLPAF,HEHAARAAV,VQAGRAGGL,RAGGLPQAL,AQRAPQAAG,LQHVTGGTE,LPQGEDLPA,HLVLTTLLGL,VLTTLLGLSA,AVCPGVQAGR,AARAAVCPGV,AGRAGGLPQA,RAQPPKLQHV,LSAGATPAHR,FAGCHEHAAR,TTLLGLSAGA,HVTGGTEEPA,LPQGEDLPAF,LPGPPHPDAL,AHRCQRQQPL,GLSAGATPAH,GRAGGLPQAL,LQHVTGGTEE,EEPAVHHGAL,LPAFAGCHEH,LPQALPGPPH,HEHAARAAVC,AEPAQRAPQA,TEEPAVHHGA	PRAD
FLNA	c.3718G>A	p.V1240M	GTHTITYIPLCPGAYTVTIKYGGQP[p.V1240M]MPNFPSKLQVEPAVDTSGVQCYGPGI	TIKYGGQPM,YGGQPMPNF,KYGGQPMPNF,GQPMPNFPSK,QPMPNFPSKL,MPNFPSKLQV,VTIKYGGQPM	GBM
FLNB	c.1586_1587insG	p.W529fs	LDGVYAFEYYPSTPGRYSIAITWGG[p.W529fs]TPHSKEPL*	ITWGGTPHSK,YSIAITWGGT,IAITWGGTPH	STAD
FLNB	c.1586delG	p.W529fs	FLDGVYAFEYYPSTPGRYSIAITWG[p.W529fs]DTTFQRAPLKFKLALKRVCRKSVLGALGSMVGLSGGQRTSW*	VLGALGSMV,TTFQRAPLK,LALKRVCRK,TFQRAPLKF,FQRAPLKFK,RAPLKFKLA,PLKFKLALK,KFKLALKRV,KLALKRVCR,RVCRKSVLG,TWGDTTFQR,MVGLSGGQR,DTTFQRAPL,APLKFKLAL,AITWGDTTF,SVLGALGSM,KRVCRKSVL,LSGGQRTSW,SVLGALGSMV,ALKRVCRKSV,KLALKRVCRK,ITWGDTTFQR,TFQRAPLKFK,IAITWGDTTF,TTFQRAPLKF,RVCRKSVLGA,DTTFQRAPLK,RAPLKFKLAL,LKRVCRKSVL,KSVLGALGSM,FQRAPLKFKL,LKFKLALKRV,GLSGGQRTSW	STAD
FLT3	c.1800_1801insTTCAGAGAATATGAATATGAT	p.600_601insFREYEYD	LQMVQVTGSSDNEYFYVDFREYEYD[p.600_601insFREYEYD]FREYEYDLKWEFPRENLEFGKVLGSGAFGKVMNATAYGISKTGVSI	YEYDFREYE,REYEYDFRE,REYEYDFREY,YEYDFREYEY,DFREYEYDFR,VDFREYEYDF,YDFREYEYDL	LAML
FLT3	c.2503G>C	p.D835H	RDLAARNVLVTHGKVVKICDFGLAR[p.D835H]HIMSDSNYVVRGNARLPVKWMAPESL	HIMSDSNYV,RHIMSDSNY,CDFGLARHI,HIMSDSNYVV,CDFGLARHIM,ARHIMSDSNY,RHIMSDSNYV	LAML
FLT3	c.2503G>T	p.D835Y	RDLAARNVLVTHGKVVKICDFGLAR[p.D835Y]YIMSDSNYVVRGNARLPVKWMAPESL	ICDFGLARY,YIMSDSNYV,RYIMSDSNY,CDFGLARYI,YIMSDSNYVV,KICDFGLARY,RYIMSDSNYV,CDFGLARYIM,ARYIMSDSNY	LAML
FLT3	c.2505T>A	p.D835E	RDLAARNVLVTHGKVVKICDFGLAR[p.D835E]EIMSDSNYVVRGNARLPVKWMAPESL	EIMSDSNYV,REIMSDSNY,CDFGLAREI,EIMSDSNYVV,CDFGLAREIM,AREIMSDSNY,REIMSDSNYV	LAML
FMN2	c.2252C>T	p.S751F	CLEALRLEEKEVRHHRILEAKSIQT[p.S751F]FPTEEGGVLTLPPVDGLPGRPPCPPG	FPTEEGGVL,LEAKSIQTF,QTFPTEEGGV,ILEAKSIQTF,FPTEEGGVLT	BRCA
FMN2	c.2974C>A	p.P992T	GIPLPPPLPGAGIPPPPPLPGAGIP[p.P992T]TPPPLPGAGIPPPPPLPGAGIPPPPP	AGIPTPPPL	LUAD
FMNL1	c.2779G>C	p.E927Q	HFLDKAGSVSLDSVLADVRSLQRGI[p.E927Q]QLTQREFVRQDDCMVLKEFLRANSPT	SLQRGLQLT,RSLQRGLQL,QLTQREFVR,LQRGLQLTQ,GLQLTQREF,LQLTQREFV,GLQLTQREFV,RGLQLTQREF	CESC
FMO3	c.1530C>A	p.F510L	AILTQWDRSLKPMQTRVVGRLQKPC[p.F510L]LFFHWLKLFAIPILLIAVFLVLT*	CLFFHWLKL,RLQKPCLFF,LFFHWLKLF,LQKPCLFFH,RLQKPCLFFH,LQKPCLFFHW,CLFFHWLKLF,KPCLFFHWLK,GRLQKPCLFF	CRC
FMOD	c.993C>A	p.S331R	QKIPPVNTNLENLYLQGNRINEFSI[p.S331R]RSFCTVVDVVNFSKLQVLRLDGNEIK	FSIRSFCTV,SIRSFCTVV,RSFCTVVDV,INEFSIRSF,FSIRSFCTVV,RSFCTVVDVV,RINEFSIRSF,NEFSIRSFCT	KIRP

【０７３６】

【表７８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍的表現
FN1	c.868C>T	p.R290C	RGEWKCERHTSVQTTSSGSGPFTDV[p.R290C]CAAVYQPQPHPQPPPYGHCVTDSGVV	FTDVCAAVY,GPFTDVCAAV	UCEC
FNBP4	c.172_177delACCACC	p.TT58del	PEPDTEPDSTAAVPSQPAPSAATTT[p.TT58del]AVTAAAASDDSPSEDEQEAVQEVPRVVQNPP	APSAATTTA,ATTTAVTAAA,APSAATTTAV	PRAD
FNDC1	c.1955G>A	p.R652H	QGTSHRPSLPASLNDNDLVDSDEDE[p.R652H]HAVGSLHPKGAFAQPRPALSPSRQSP	HAVGSLHPK,DEHAVGSLH,DEDEHAVGSL	CRC
FNDC1	c.3535_3537delGAC	p.D1180del	APGKSEPPSKRPLSSKSQQSVSAED[p.D1180del]EEEDAGFFKGGKEDLLSSSVPKWPSSST	AEDEEEDAGF	PAAD
FOLH1	c.1501delA	p.S501fs	NLTKELKSPDEGFEGKSLYESWTKK[p.S501fs]VLPQSSVACPG*	KVLPQSSVA,YESWTKKVL,KKVLPQSSV,SLYESWTKKV,LYESWTKKVL,KKVLPQSSVA	STAD
FOLH1	c.1927G>T	p.A643S	HPQEMKTYSVSFDSLFSAVKNFTEI[p.A643S]SSKFSERLQDFDKSNPIVLRMMNDQL	KNFTEISSK,NFTEISSKF,EISSKFSER,ISSKFSERL,EISSKFSERL,KNFTEISSKF	LUAD
FOXD4L4	c.1215delC	p.C405fs	GQFCSNSSSIRRTAPTAALPPRARC[p.C405fs]GRAPVGLVGAAEVSGSGGGL*	RARCGRAPV,CGRAPVGLV,EVSGSGGGL,APVGLVGAA,RARCGRAPVG,AEVSGSGGGL	KIRC
FOXK1	c.1060C>T	p.R354W	SGIYAHITKHYPYYRTADKGWQNS[p.R354W]WHNLSLNRYFIKVPRSQEEPGKGSFW	WQNSIWHNL,NSIWHNLSL,WHNLSLNRY,SIWHNLSLNR,GWQNSIWHNL,IWHNLSLNRY,WHNLSLNRYF	CRC
FOXN3	c.287delC	p.P96fs	NLLKSFGESVLRSVSPVQDLDDDTP[p.P96fs]HPLPTLTCPTMPGRTPTANPPTPSAASYLWPSRTLQPSACQ*	TMPGRTPTA,LTCPTMPGR,AASYLWPSR,SYLWPSRTL,DTPHPLPTL,SAASYLWPS,LPTLTCPTM,PPTPSAASY,TPSAASYLW,SAASYLWPSR,ASYLWPSRTL,TLTCPTMPGR,HPLPTLTCPT,CPTMPGRTPT,WPSRTLQPSA,NPPTPSAASY	CRC,STAD
FOXQ1	c.404C>T	p.S135L	RSKPYTRRPKPPYSYIALIAMAIRD[p.S135L]LAGGRLTLAEINEYLMGKFPFFRGSY	AIRDLAGGR,IAMAIRDLA,ALIAMAIRDL,LIAMAIRDLA,AIRDLAGGRL,MAIRDLAGGR,RDLAGGRLTL	BLCA
FOXRED1	c.407G>T	p.R136L	SVGGICQQFSLPENIQLSLFSASFL[p.R136L]LNINEYLAVVDAPPLDLRFNPSGYLL	SLFSASFLL,FSASFLLNI,FLLNINEYL,LLNINEYLA,SFLLNINEY,LNINEYLAV,FLLNINEYLA,LLNINEYLAV,ASFLLNINEY,LFSASFLLNI,SFLLNINEYL,LSLFSASFLL,LNINEYLAVV	LUAD
FPGS	c.64A>G	p.I22V	MSRARSHLRAALFLAAASARG[p.I22V]VTTQVAARRGLSAWPVPQEPSMEYQD	SARGVTTQV,GVTTQVAAR,VTTQVAARR,LAAASARGV,FLAAASARGV,ASARGVTTQV,SARGVTTQVA	ACC
FPGT-TNNI3K	c.1364G>A	p.R455H	NVININHQGRDGHTGLHSACYHGHI[p.R455H]HLVQFLLDNGADMNLVACDPSRSSGE	CYHGHIHLV,HIHLVQFLL,ACYHGHIHL,HGHIHLVQF,GHIHLVQFL,YHGHIHLVQF,HSACYHGHIH,SACYHGHIHL,GHIHLVQFLL	CRC
FPR2	c.161G>A	p.R54Q	PLVVLGVTFVLGVLGNGLVIWVAGF[p.R54Q]QMTRTVTTICYLNLALADFSFTATLP	FQMTRTVTT,QMTRTVTTI,WVAGFQMTR,VIWVAGFQM,AGFQMTRTV,FQMTRTVTTI,IWVAGFQMTR,LVIWVAGFQM	GBM
FRAS1	c.1145G>T	p.C382F	FMSSNASEVKRIPEGEKWEDGPCKV[p.C382F]FECRGAQVTCYEPSCPPCPVGTLALE	WEDGPCKVF,FECRGAQVT,KVFECRGAQV,KWEDGPCKVF	LUAD
FRG1	c.254_256delAAG	p.E86del	AIEMDKGTYIHALDNGLFTLGAPHK[p.E86del]VDEGPSPPEQFTAVKLSDSRIALKSGYG	FTLGAPHKV	PRAD
FRG1B	c.101T>C	p.I34T	RIALKSGYGKYLGINSDELVGHSDA[p.I34T]TGPREQWEPVFQNGKMALLASNSCFI	DELVGHSDAT	PRAD
FRG1B	c.110G>A	p.R37K	LKSGYGKYLGINSDELVGHSDAIGP[p.R37K]KEQWEPVFQNGKMALLASNSCFIRCN	GPKEQWEPV,DAIGPKEQW,VGHSDAIGPK	UCS
FRG1B	c.115C>A	p.Q39K	SGYGKYLGINSDELVGHSDAIGPRE[p.Q39K]KWEPVFQNGKMALLASNSCFIRCNEA	GPREKWEPV,DAIGPREKW,HSDAIGPREK,KWEPVFQNGK,GPREKWEPVF	CLL
FRG1B	c.125C>A	p.P42Q	GKYLGINSDELVGHSDAIGPREQWE[p.P42Q]QVFQNGKMALLASNSCFIRCNEAGDI	GPREQWEQV,EQVFQNGKM,GPREQWEQVF,WEQVFQNGKM,QVFQNGKMAL,REQWEQVFQN	PRAD
FRG1B	c.145A>G	p.M49V	SDELVGHSDAIGPREQWEPVFQNGK[p.M49V]VALLASNSCFIRCNEAGDIEAKSKTA	FQNGKVALL,FQNGKVALLA,VFQNGKVALL,VALLASNSCF,WEPVFQNGKV	TGCT

【０７３７】

【表７９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
FRG1B	c.148G>C	p.A50P	DELVGHSDAIGPREQWEPVFQNGKM[p.A50P]PLLASNSCFIRCNEAGDIEAKSKTAG	FQNGKMPLL,VFQNGKMPL,MPLLASNSC,PLLASNSCF,FQNGKMPLLA,VFQNGKMPLL,MPLLASNSCF	KIRP,PRAD,SKCM
FRG1B	c.155T>C	p.L52S	LVGHSDAIGPREQWEPVFQNGKMAL[p.L52S]SASNSCFIRCNEAGDIEAKSKTAGEE	SASNSCFIR,LSASNSCFI,ALSASNSCF,FQNGKMALSA,ALSASNSCFI,KMALSASNSC,LSASNSCFIR,MALSASNSCF	PRAD,UCS
FRG1B	c.157G>A	p.A53T	VGHSDAIGPREQWEPVFQNGKMALL[p.A53T]TSNSCFIRCNEAGDIEAKSKTAGEEE	LLTSNSCFI,LTSNSCFIR,ALLTSNSCF,ALLTSNSCFI,FQNGKMALLT,KMALLTSNSC,LLTSNSCFIR,MALLTSNSCF	GBM,PRAD
FRG1B	c.163A>G	p.N55D	HSDAIGPREQWEPVFQNGKMALLAS[p.N55D]DSCFIRCNEAGDIEAKSKTAGEEEMI	LLASDSCFI,LASDSCFIR,ALLASDSCF,ALLASDSCFI,LLASDSCFIR,MALLASDSCF	PRAD
FRG1B	c.175A>G	p.I59V	IGPREQWEPVFQNGKMALLASNSCF[p.I59V]VRCNEAGDIEAKSKTAGEEEMIKSLS	LLASNSCFV,LASNSCFVR,ALLASNSCFV,LLASNSCFVR	PRAD,SKCM
FRG1B	c.194G>A	p.G65E	WEPVFQNGKMALLASNSCFIRCNEA[p.G65E]EDIEAKSKTAGEEEMIKSLSHSLPSS	FIRCNEAEDI	UCS
FRG1B	c.29T>C	p.I10T	MAVKLSDSR[p.I10T]TALKSGYGKYLGINSDELVGHSDAIG	LSDSRTALK,KLSDSRTAL,TALKSGYGK,RTALKSGYG,KLSDSRTALK,RTALKSGYGK,AVKLSDSRTA,TALKSGYGKY,VKLSDSRTAL	PRAD,UCS
FRG1B	c.31G>A	p.A11T	MAVKLSDSRI[p.A11T]TLKSGYGKYLGINSDELVGHSDAIGP	KLSDSRITL,ITLKSGYGK,LSDSRITLK,TLKSGYGKY,SRITLKSGY,TLKSGYGKYL,KLSDSRITLK,RITLKSGYGK,ITLKSGYGKY,VKLSDSRITL	PRAD
FRG1B	c.39A>T	p.K13N	MAVKLSDSRIAL[p.K13N]NSGYGKYLGINSDELVGHSDAIGPRE	IALNSGYGK,SRIALNSGY,ALNSGYGKY,ALNSGYGKYL,RIALNSGYGK,IALNSGYGKY,DSRIALNSGY	GBM,PRAD,UCS
FRG1B	c.59T>C	p.L20P	MAVKLSDSRIALKSGYGKY[p.L20P]PGINSDELVGHSDAIGPREQWEPVFQ	YPGINSDEL,KYPGINSDEL,KSGYGKYPGI,YPGINSDELV	KIRP
FRG1B	c.95A>T	p.D32V	DSRIALKSGYGKYLGINSDELVGHS[p.D32V]VAIGPREQWEPVFQNGKMALLASNSC	ELVGHSVAI,VAIGPREQW,DELVGHSVA,NSDELVGHSV,DELVGHSVAI	PRAD,UCS
FRG2B	c.424G>T	p.D142Y	ECSLSLNKKSRSSTPVHNSEIQETC[p.D142Y]YAHHRGRSRACTGRSKRHRSRALGVQ	NSEIQETCY,YAHHRGRSR,TCYAHHRGR,SEIQETCYA,IQETCYAHH,ETCYAHHRGR,CYAHHRGRSR,YAHHRGRSRA,SEIQETCYAH	LUAD
FRMD4A	c.3014delC	p.P1005fs	CKATSAALPQSQRSSTPSSEIGATP[p.P1005fs]QAAPTTS*	SEIGATPQA,SEIGATPQAA	STAD
FRMPD1	c.3277G>C	p.E1093Q	APKYTEPLLSPRDEPRSDECGINPG[p.E1093Q]QKIASIPTKEEPQGQLSLERDREVTN	NPGQKIASI,GQKIASIPT,GQKIASIPTK	LUAD
FRS2	c.140T>C	p.L47S	KVINVDDDGNELGSGIMELTDTELI[p.L47S]SYTRKRDSVKWHYLCLRRYGYDSNLF	LTDTELISY,DTELISYTR,ELISYTRKR,ISYTRKRDSV,SYTRKRDSVK,ELTDTELISY	TGCT
FSHB	c.128C>A	p.T43N	CNSCELTNITIAIEKEECRFCISIN[p.T43N]NTWCAGYCYTRDLVYKDPARPKIQKT	NTWCAGYCY,INNTWCAGY,FCISINNTW,RFCISINNTW,SINNTWCAGY,NTWCAGYCYT	LUAD
FUBP1	c.1288C>T	p.R430C	QSGARIELQRNPPPNADPNMKLFTI[p.R430C]CGTPQQIDYARQLIEEKIGGPVNPLG	CGTPQQIDY,FTICGTPQQI	UCEC

【０７３８】

【表８０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判定的検出
FUT6	c.418_419InsA	p.S140Ifs	NPSAQLPRSPRRQGQRWIWFSMESP[p.S140fs]KPLLAAESHGRILQSHHVLPQRLRHLHALRLAGAVVRPACPPTAQPLGQDRAGGLGSVQLGAKLRQGALLPEPAGPSQGGRVRTLPQAPAPGNHDGDAVPVQVLSGLRELLAPRLHHREAVEERPGGLGRARGAGPQQKQLREVPATRRLHPRGRLPEPQGPGPVPAGAGQGPRPLPELLSLAGDAAASLLQLGTRFLQGLLETAGGIQVPDTRHSGLVHLRGWCGAWAARNLIFLGPHLSGGLIYLRTRLPEASPA*	VLSGLRELL,FLQGLLETA,GLLETAGGI,NLIFLGPHL,HLSGGLIYL,FSMESPKPL,VLPQRLRHL,ALRLAGAVV,GLGSVQLGA,PLPELLSLA,LLSLAGDAA,LLQLGTRFL,FLGPHLSGG,IWFSMESPK,RLRHLHALR,ASLLQLGTR,LSGGLIYLR,AWAARNLIF,RLQSHHVL,VVRPACPPT,KLRQGALLP,RVRTLPQAP,GLRELLAPR,RARGAGPQQ,ATRRLHPRG,RLHPRGRLP,GTRFLQGLL,AARNLIFLG,QSHHVLPQR,LLAPRLHHR,QLREVPATR,PATRRLHPR,GWCGAWAAR,ESPKPLLAA,DAAASLLQL,WAARNLIFL,RPACPPTAQ,VPVQVLSGL,APRLHHREA,HPRGRLPEP,GPRPLPELL,RPLPELLSL,VPDTRHSGL,GPHLSGGLI,QRLRHLHAL,GAKLRQGAL,SLLQLGTRF,HLRGWCGAW,SMESPKPLL,MESPKPLLA,LQSHHVLPQ,LRHLHALRL,RHLHALRLA,HLHALRLAG,AKLRQGALL,RQGALLPEP,SQGGRVRTL,KQLREVPAT,REVPATRRL,LSLAGDAAA,LAGDAAASL,LETAGGIQV,TRHSGLVHL,RGWCGAWAA,GAWAARNLI,FSMESPKPLL,LLAAESHGRI,RLAGAVVRPA,GLRELLAPRL,SLAGDAAASL,SLLQLGTRFL,FLGPHLSGGL,RLRHLHALRL,HLHALRLAGA,VLSGLRELLA,LLSLAGDAAA,QLGTRFLQGL,LLETAGGIQV,HLRGWCGAWA,WIWFSMESPK,GLGSVQLGAK,HLSGGLIYLR,GAWAARNLIF,AWAARNLIFL,HGRILQSHHV,HVLPQRLRHL,ALRLAGAVVR,VVRPACPPTA,KLRQGALLPE,GGRVRTLPQA,RVRTLPQAPA,RTLPQAPAPG,RARGAGPQQK,ATRRLHPRGR,RLHPRGRLPE,RGWCGAWAAR,ELLAPRLHHR,QLREVPATRR,VPATRRLHPR,EAVEERPGGL,QVPDTRHSGL,LPQRLRHLHA,APGNHDGDAV,APRLHHREAV,GPQQKQLREV,LPEPQGPGPV,PQRLRHLHAL,GPHLSGGLIY,MESPKPLLAA,LAAESHGRIL,GRILQSHHVL,HALRLAGAVV,RAGGLGSVQL,RQGALLPEPA,VQVLSGLREL,RELLAPRLHH,QQKQLREVPA,REVPATRRLH,GQGPRPLPEL,GDAAASLLQL,ASLLQLGTRF,LQLGTRFLQG,RFLQGLLETA,IQVPDTRHSG,VHLRGWCGAW,RNLIFLGPHL,AESHGRILQS,PELLSLAGDA,VPDTRHSGLV	KIRC
FYB	c.972delG	p.G324fs	NQEELASGTPPARFPKAPSKLTVGG[p.G324fs]HGAKVRKRKRETRIQPPRNRSHCLPCLPWVHLHQNPTDHQMLT*	LTVGGHGAK,GGHGAKVRK,HGAKVRKRK,KVRKRKRET,RIQPPRNRS,RNRSHCLPC,TVGGHGAKV,PPRNRSHCL,HQNPTDHQM,IQPPRNRSH,SHCLPCLPW,LPCLPWVHL,LPWVHLHQN,CLPCLPWVHL,KLTVGGHGAK,KVRKRKRETR,RIQPPRNRSH,RNRSHCLPCL,ETRIQPPRNR,LTVGGHGAKV,QPPRNRSHCL,RSHCLPCLPW,LHQNPTDHQM,HQNPTDHQML,LPWVHLHQNP	STAD
FZD3	c.1099G>A	p.D367N	LTIILLAMNKIEGDNISGVCFVGLY[p.D367N]NVDALRYFVLAPLCLYVVVGVSLLLA	NVDALRYFV,GLYNVDALR,LYNVDALRY,YNVDALRYF,GVCFVGLYNV,GLYNVDALRY,LYNVDALRYF,YNVDALRYFV	CRC
FZD6	c.1247G>A	p.R416Q	ISLNHVRQVIQHDGRNQEKLKKFMI[p.R416Q]QIGVFSGLYLVPLVTLLGCYVYEQVN	KLKKFMIQI,IQIGVFSGL,KFMIQIGVF,QIGVFSGLY,KKFMIQIGV,FMIQIGVFSG,MIQIGVFSGL,KLKKFMIQIG,IQIGVFSGLY,KKFMIQIGVF	UCEC
GABRA3	c.218G>A	p.R73H	LSPKHAPDIPDDSTDNITIFTRILD[p.R73H]HLLDGYDNRLRPGLGDAVTEVKTDIY	ILDHLLDGY,IFTRILDHL,HLLDGYDNR,FTRILDHLI,HLLDGYDNRL,TIFTRILDHL,IFTRILDHLL,RILDHLLDGY	UCEC
GABRA4	c.1379G>A	p.R460Q	PFSRANAAETISAARALPSASPTSI[p.R460Q]QTGYMPRKASVGSASTRHVFGSRLQR	SIQTGYMPR,IQTGYMPRK,SPTSIQTGY,SIQTGYMPRK,TSIQTGYMPR,ASPTSIQTGY,SPTSIQTGYM,IQTGYMPRKA	CRC,UCEC
GABRA5	c.377G>A	p.S126N	RQSWKDERLRFKGPMQRLPLNNLLA[p.S126N]NKIWTPDTFFHNGKKSIAHNMTTPNK	NKIWTPDTF,ANKIWTPDTF,NKIWTPDTFF	CRC
GABRA5	c.670C>A	p.Q224K	SEVVYVWTNGSTKSVVVAEDGSRLN[p.Q224K]KYHLMGQTVGTENISTSTGEYTIMTA	KYHLMGQTV,GSRLNKYHL,SRLNKYHLM,GSRLNKYHLM,AEDGSRLNKY,NKYHLMGQTV	LUAD
GABRA6	c.940G>A	p.V314I	SARHSLPKVSYATAMDWFIAVCFAF[p.V314I]IFSALIEFAAVNYFTNLQTQKAKRKA	FIAVCFAFI,FAFIFSALI,FIFSALIEF,IAVCFAFIF,CFAFIFSAL,FIFSALIEFA,WFIAVCFAFI,CFAFIFSALI,AFIFSALIEF,FIAVCFAFIF,VCFAFIFSAL	GBM
GABRB1	c.1246C>T	p.R416C	KATMYSYDSASIQYRKPLSSREAYG[p.R416C]CALDRHGVPSKGRIRRRASQLKVKIP	SSREAYGCA,EAYGCALDR,SREAYGCAL,SSREAYGCAL	PRAD

【０７３９】

【表８１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
GABRB3	c.1493G>A	p.D500N	RSLPHKKTHLRRRSSQLKIKIPDLT[p.D500N]NVNAIDRWSRIVFPFTFSLFNLVYWL	LTNVNAIDR,IKIPDLTNV,KIKIPDLTNV,KIPDLTNVNA,DLTNVNAIDR,NVNAIDRWSR,IPDLTNVNAI	CRC
GABRD	c.1236delG	p.Q412fs	GSYRSVGVETGETKKEGAARSGGQG[p.Q412fs]ASVPGSGPSTQTPLTFTPALCSLRRLRPSMSSTGRHTPCEHRTQATLACPGARRQLPRNFLGERALGLPSPLRVSKWDDSRPRKTRGSLGLPEL*	FLGERALGL,RLRPSMSST,ATLACPGAR,ALGLPSPLR,RVSKWDDSR,TFTPALCSL,AARSGGQGA,RSGGQGASV,SLRRLRPSM,RQLPRNFLG,RALGLPSPL,KWDDSRPRK,KTRGSLGLP,FTPALCSLR,ALCSLRRLR,TLACPGARR,QTPLTFTPA,TPLTFTPAL,RPRKTRGSL,PSTQTPLTF,CEHRTQATL,TQATLACPG,ARRQLPRNF,RRQLPRNFL,RNFLGERAL,GERALGLPS,RKTRGSLGL,RGSLGLPEL,ALGLPSPLRV,ATLACPGARR,RALGLPSPLR,CSLRRLRPSM,SLRRLRPSMS,RLRPSMSSTG,RTQATLACPG,KTRGSLGLPE,TFTPALCSLR,QTPLTFTPAL,LTFTPALCSL,TPALCSLRRL,LPRNFLGERA,RPRKTRGSLG,GSGPSTQTPL,GPSTQTPLTF,TQTPLTFTPA,TQATLACPGA,LACPGARRQL,GARRQLPRNF,RQLPRNFLGE,ERALGLPSPL,TRGSLGLPEL,LPSPLRVSKW,CEHRTQATLA,GERALGLPSP	STAD
GABRG1	c.613G>A	p.E205K	LRLTINAECYLQLHNFPMDEHSCPL[p.E205K]KFSSYGYPKNEIEYKWKKPSVEVADP	KFSSYGYPK,PLKFSSYGY,DEHSCPLKF,HSCPLKFSSY,CPLKFSSYGY,MDEHSCPLKF	SKCM
GABRR2	c.1103C>T	p.A368V	VSYVKAVDIYLWVSFVFVFLSVLEY[p.A368V]VAVNYLTTVQERKERKLREKFPCMCG	VFLSVLEYV,FLSVLEYVA,VAVNYLTTV,VLEYVAVNY,LEYVAVNYL,FVFLSVLEY,FLSVLEYVA V,VLEYVAVNYL,YVAVNYLTTV,SVLEYVAVNY,LEYVAVNYLT	PRAD
GADL1	c.1054C>A	p.L352I	VAWNPHKMLMAGIQCCALLVKDKSD[p.L352I]ILKKCYSAKASYLFQQDKFYDVSYDT	KSDILKKCY,ILKKCYSAK,ILKKCYSAKA,LVKDKSDILK,DILKKCYSAK	LUAD
GAL3ST3	c.811G>T	p.A271S	ESLVLLRRLLAWDLDDVLYAKLNAR[p.A271S]SASSRLAAIPAALARAARTWNALDAG	SASSRLAAI,KLNARSASS,RSASSRLAA,NARSASSRL,YAKLNARSA,VLYAKLNARS,KLNARSASSR,NARSASSRLA,RSASSRLAAI,LNARSASSRL,ARSASSRLAA	LUAD
GALNT13	c.1072G>T	p.G358C	LEIVTCSHVGHVFRKATPYTFPGGT[p.G358C]CHVINKNNRRLAEVWMDEFKDFFYII	GGTCHVINK,YTFPGGTCH,FPGGTCHVI,YTFPGGTCHV,TFPGGTCHVI	LUSC
GALNT14	c.702T>A	p.D234E	VNRDWLQPLLHRVKEDYTRVVCPVI[p.D234E]EIINLDTFTYIESASELRGGFDWSLH	RVVCPVIEI,IEIINLDTF,CPVIEIINL,EIINLDTFTY,RVVCPVIEII	LUAD
GALNTL1	c.950_951insG	p.W317fs	GIFVIDKSWFNHLGKYDAQMDIWGG[p.W317fs]REF*	AQMDIWGGR,MDIWGGREF,DAQMDIWGGR,QMDIWGGREF	STAD
GALNTL2	c.1183G>A	p.E395K	AMDRHYFQNTGAYDSLMSLRGGENL[p.E395K]KLSFKAWLCGGSVEILPCSRVGHIYQ	SLRGGENLK,GGENLKLSF,NLKLSFKAW,LKLSFKAWL,SLRGGENLKL,MSLRGGENLK,NLKLSFKAWL,RGGENLKLSF,GENLKLSFKA	UCEC
GALNTL5	c.133G>A	p.A45T	TALLFIYLHHNHVSSWQKKSQEPLS[p.A45T]TWSPGKKVHQQIIYGSEQIPKPHVIV	LSTWSPGKK,KSQEPLSTW,KKSQEPLSTW	LIHC
GALNTL5	c.785G>T	p.R262I	LEPLLHAIAKDPKMVVCPLIDVIDD[p.R262I]ITLEYKPSPLVRGTFDWNLQFKWDNV	VIDDITLEY,PLIDVIDDI,VIDDITLEYK,DVIDDITLEY,ITLEYKPSPL,CPLIDVIDDI	CRC
GALNTL6	c.1694_1696delAGA	p.K567del	WGYRKDRTLFHPVSNSCMDCNPAEK[p.K567del]IFMARCDPLSETQQWIFEHINMTVLEKF	NPAEKIFMA,CMDCNPAEKI,NPAEKIFMAR,MDCNPAEKIF	BRCA
GARS	c.124C>G	p.P42A	LLLLPPRLLARPSLLLRRSLSAASC[p.P42A]APISLPAAASRSSMDGAGAEEVLAPL	RSLSAASCA,LSAASCAPI,APISLPAAA,AASCAPISL,SLSAASCAPI,SAASCAPISL	ACC
GART	c.2420delA	p.K807fs	IESMQINGSVLKNGSLTNHFSFEKK[p.K807fs]RPEWLS*	FEKKRPEWL,FSFEKKRPEW	OV
GA52I.2	c.566A>C	p.D189A	AAPTLVQLEEEIEEEVRRELALPPP[p.D189A]APSPPAPPRRQPCHFRNLDQMVQSLV	RELALPPPA,LPPPAPSPPA,RELALPPPAP	TGCT

【０７４０】

【表８２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	病的的検出
GAS6	c.449delG	p.G150fs	CDRKGTQACQDLMGNFFCLCKAGWG[p.G150fs]AGSATKMSTNAARRTGAASRSATTSRVASTVPATAASSSPLMAGPAKT*	TTSRVASTV,ATAASSSPL,KMSTNAARR,GWGAGSATK,ATKMSTNAA,ARRTGAASR,RTGAASRSA,ASRSATTSR,RSATTSRVA,STVPATAAS,NAARRTGAA,WGAGSATKM,SRVASTVPA,TAASSSPLM,ATTSRVASTV,RVASTVPATA,ATKMSTNAAR,AASRSATTSR,SSPLMAGPAK,AGWGAGSATK,STNAARRTGA,AARRTGAASR,RTGAASRSAT,ASRSATTSRV,TSRVASTVPA,ATAASSSPLM,SRVASTVPAT	STAD
GAS8	c.937C>A	p.R313S	EEMSEMQKQLANYERDKQILLCTKA[p.R313S]SLKVREKELKDLQWEHEVLEQRFTKV	ILLCTKASL,LLCTKASLK,KASLKVREK,CTKASLKVR,SLKVREKEL,LLCTKASLK,ILLCTKASLK,SLKVREKELK,KQILLCTKAS	LUAD
GATA3	c.1002_1003insG	p.N334fs	ARRAGTSCANCQTTTTTLWRRNANG[p.N334fs]GPCLQCLWALLQASQY*	CLQCLWALL,WALLQASQY,RNANGGPCL,LWALLQASQY,RRNANGGPCL,LQCLWALLQA	BRCA
GATA3	c.1200_1201insA	p.H400fs	CKKVHDSLEDFPKNSSFNPAALSRH[p.H400fs]NVLPEPHLALQPLQPHADHAHADAPAIQPVLWTTPPLQHGHRHGLEPCSMLTGPPARVPAVPFDLHFCRSSIMKPKRDGYMFLKAESKIMFATLQRSSLWCLCSNH*	VLPEPHLAL,ALQPLQPHA,AIQPVLWTT,MLTGPPARV,FLKAESKIM,IMFATLQRS,YMFLKAESK,KIMFATLQR,SMLTGPPAR,HFCRSSIMK,MFLKAESKI,CSMLTGPPA,RSSIMKPKR,IMKPKRDGY,KAESKIMFA,VPFDLHFCR,AALSRHNVL,EPHLALQPL,GPPARVPAV,KPKRDGYMF,FATLQRSSL,DLHFCRSSI,LHFCRSSIM,ESKIMFATL,LALQPLQPH,LQPHADHAH,HAHADAPAI,LQHGHRHGL,RHGLEPCSM,PARVPAVPF,PAVPFDLHF,LKAESKIMF,ATLQRSSLW,LQRSSLWCL,AESKIMFAT,ADAPAIQPV,APAIQPVLW,SMLTGPPARV,YMFLKAESKI,TLQRSSLWCL,CSMLTGPPAR,LHFCRSSIMK,FCRSSIMKPK,IMKPKRDGYM,GYMFLKAESK,SIMKPKRDGY,TTPPLQHGHR,AVPFDLHFCR,HADAPAIQPV,NPAALSRHNV,QPVLWTTPPL,KPKRDGYMFL,DLHFCRSSIM,MFATLQRSSL,FLKAESKIMF,RHNVLPEPHL,HLALQPLQPH,ADAPAIQPVL,HRHGLEPCSM,ARVPAVPFDL,VPAVPFDLHF,FDLHFCRSSI,MKPKRDGYMF,MFLKAESKIM,AESKIMFATL,IMFATLQRSS,FATLQRSSLW,LQRSSLWCLC,PPARVPAVPF,PEPHLALQPL	BRCA
GATA3	c.1222_1223insC	p.S408fs	EDFPKNSSFNPAALSRHMSSLSHIS[p.S408fs]ALQPLQPHADHAHADAPAIQPVLWTTPPLQHGHRHGLEPCSMLTGPPARVPAVPFDLHFCRSSIMKPKRDGYMFLKAESKIMFATLQRSSLWCLCSNH*	ALQPLQPHA,AIQPVLWTT,MLTGPPARV,FLKAESKIM,IMFATLQRS,YMFLKAESK,KIMFATLQR,SMLTGPPAR,HFCRSSIMK,MFLKAESKI,MSSLSHISA,SSLSHISAL,CSMLTGPPA,RSSIMKPKR,IMKPKRDGY,KAESKIMFA,VPFDLHFCR,GPPARVPAV,KPKRDGYMF,FATLQRSSL,DLHFCRSSI,LHFCRSSIM,ESKIMFATL,SHISALQPL,SALQPLQPH,LQPHADHAH,HAHADAPAI,LQHGHRHGL,RHGLEPCSM,PARVPAVPF,PAVPFDLHF,LKAESKIMF,ATLQRSSLW,LQRSSLWCL,AESKIMFAT,ADAPAIQPV,APAIQPVLW,SMLTGPPARV,YMFLKAESKI,TLQRSSLWCL,HMSSLSHISA,CSMLTGPPAR,LHFCRSSIMK,FCRSSIMKPK,IMKPKRDGYM,GYMFLKAESK,SIMKPKRDGY,TTPPLQHGHR,AVPFDLHFCR,MSSLSHISAL,HADAPAIQPV,QPVLWTTPPL,KPKRDGYMFL,DLHFCRSSIM,MFATLQRSSL,FLKAESKIMF,LSHISALQPL,ADAPAIQPVL,HRHGLEPCSM,ARVPAVPFDL,VPAVPFDLHF,FDLHFCRSSI,MKPKRDGYMF,MFLKAESKIM,AESKIMFATL,IMFATLQRSS,FATLQRSSLW,LQRSSLWCLC,PPARVPAVPF	BRCA

【０７４１】

【表８３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連的疾患
GATA3	c.1223_1224insT	p.S408fs	EDFPKNSSFNPAALSRHMSSLSHIS[p.S408fs]ALQPLQPHADHAHADAPAIQPVLWTTPPLQHGHRHGLEPCSMLTGPPARVPAVPFDLHFCRSSIMKPKRDGYMFLKAESKIMFATLQRSSLWCLCSNH*	ALQPLQPHA,AIQPVLWTT,MLTGPPARV,FLKAESKIM,IMFATLQRS,YMFLKAESK,KIMFATLQR,SMLTGPPAR,HFCRSSIMK,MFLKAESKI,MSSLSHISA,SSLSHISAL,CSMLTGPPA,RSSIMKPKR,IMKPKRDGY,KAESKIMFA,VPFDLHFCR,GPPARVPAV.KPKRDGYMF,FATLQRSSL,DLHFCRSSI,LHFCRSSIM,ESKIMFATL,SHISALQPL,SALQPLQPH,LQPHADHAH,HAHADAPAI,LQHGHRHGL,RHGLEPCSM,PARVPAVPF,PAVPFDLHF,LKAESKIMF,ATLQRSSLW,LQRSSLWCL,AESKIMFAT,ADAPAIQPV,APAIQPVLW,SMLTGPPARV,YMFLKAESKI,TLQRSSLWCL,HMSSLSHISA,CSMLTGPPAR,LHFCRSSIMK,FCRSSIMKPK,IMKPKRDGYM,GYMFLKAESK,SIMKPKRDGY,TTPPLQHGHR,AVPFDLHFCR,MSSLSHISAL,HADAPAIQPV,QPVLWTTPPL,KPKRDGYMFL,DLHFCRSSIM,MFATLQRSSL,FLKAESKIMF,LSHISALQPL,ADAPAIQPVL,HRHGLEPCSM,ARVPAVPFDL,VPAVPFDLHF,FDLHFCRSSI,MKPKRDGYMF,MFLKAESKIM,AESKIMFATL,IMFATLQRSS,FATLQRSSLW,LQRSSLWCLC,PPARVPAVPF	BRCA
GATA3	c.1290_1291insT	p.S430fs	ISPFSHSSHMLTTPTPMHPPSSLSF[p.S430fs]WTTPPLQHGHRHGLEPCSMLTGPPARVPAVPFDLHFCRSSIMKPKRDGYMFLKAESKIMFATLQRSSLWCLCSNH*	MLTGPPARV,FLKAESKIM,IMFATLQRS,YMFLKAESK,KIMFATLQR,SMLTGPPAR,HFCRSSIMK,MFLKAESKI,LSFWTTPPL,CSMLTGPPA,RSSIMKPKR,IMKPKRDGY,KAESKIMFA,VPFDLHFCR,GPPARVPAV,KPKRDGYMF,FATLQRSSL,DLHFCRSSI,LHFCRSSIM,ESKIMFATL,LQHGHRHGL,RHGLEPCSM,PARVPAVPF,PAVPFDLHF,LKAESKIMF,ATLQRSSLW,LQRSSLWCL,AESKIMFAT,HPPSSLSFW,SLSFWTTPPL,SMLTGPPARV,YMFLKAESKI,TLQRSSLWCL,CSMLTGPPAR,MHPPSSLSFW,LHFCRSSIMK,FCRSSIMKPK,IMKPKRDGYM,GYMFLKAESK,SIMKPKRDGY,TTPPLQHGHR,AVPFDLHFCR,KPKRDGYMFL,DLHFCRSSIM,MFATLQRSSL,FLKAESKIMF,HRHGLEPCSM,ARVPAVPFDL,VPAVPFDLHF,FDLHFCRSSI,MKPKRDGYMF,MFLKAESKIM,AESKIMFATL,IMFATLQRSS,FATLQRSSLW,LQRSSLWCLC,PPARVPAVPF	BRCA
GATA3	c.1301_1302insC	p.H434fs	FSHSSHMLTTPTPMHPPSSLSFGPH[p.H434fs]PPLQHGHRHGLEPCSMLTGPPARVPAVPFDLHFCRSSIMKPKRDGYMFLKAESKIMFATLQRSSLWCLCSNH*	MLTGPPARV,FLKAESKIM,IMFATLQRS,YMFLKAESK,KIMFATLQR,SMLTGPPAR,HFCRSSIMK,MFLKAESKI,CSMLTGPPA,RSSIMKPKR,IMKPKRDGY,KAESKIMFA,VPFDLHFCR,GPPARVPAV,KPKRDGYMF,FATLQRSSL,DLHFCRSSI,LHFCRSSIM,ESKIMFATL,LSFGPHPPL,LQHGHRHGL,RHGLEPCSM,PARVPAVPF,PAVPFDLHF,LKAESKIMF,ATLQRSSLW,LQRSSLWCL,AESKIMFAT,SLSFGPHPPL,SMLTGPPARV,YMFLKAESKI,TLQRSSLWCL,CSMLTGPPAR,LHFCRSSIMK,FCRSSIMKPK,IMKPKRDGYM,GYMFLKAESK,SIMKPKRDGY,AVPFDLHFCR,KPKRDGYMFL,DLHFCRSSIM,MFATLQRSSL,FLKAESKIMF,HRHGLEPCSM,ARVPAVPFDL,VPAVPFDLHF,FDLHFCRSSI,MKPKRDGYMF,MFLKAESKIM,AESKIMFATL,IMFATLQRSS,FATLQRSSLW,LQRSSLWCLC,PPARVPAVPF	BRCA
GATA3	c.1304_1305insC	p.H435fs	HSSHMLTTPTPMHPPSSLSFGPHHP[p.H435fs]LQHGHRHGLEPCSMLTGPPARVPAVPFDLHFCRSSIMKPKRDGYMFLKAESKIMFATLQRSSLWCLCSNH*	MLTGPPARV,FLKAESKIM,IMFATLQRS,YMFLKAESK,KIMFATLQR,SMLTGPPAR,HFCRSSIMK,MFLKAESKI,CSMLTGPPA,RSSIMKPKR,IMKPKRDGY,KAESKIMFA,VPFDLHFCR,LSFGPHHPL,GPPARVPAV,KPKRDGYMF,FATLQRSSL,DLHFCRSSI,LHFCRSSIM,ESKIMFATL,LQHGHRHGL,RHGLEPCSM,PARVPAVPF,PAVPFDLHF,LKAESKIMF,ATLQRSSLW,LQRSSLWCL,HPLQHGHRH,AESKIMFAT,SLSFGPHHPL,SMLTGPPARV,YMFLKAESKI,TLQRSSLWCL,CSMLTGPPAR,LHFCRSSIMK,FCRSSIMKPK,IMKPKRDGYM,GYMFLKAESK,SIMKPKRDGY,AVPFDLHFCR,KPKRDGYMFL,DLHFCRSSIM,MFATLQRSSL,FLKAESKIMF,HRHGLEPCSM,ARVPAVPFDL,VPAVPFDLHF,FDLHFCRSSI,MKPKRDGYMF,MFLKAESKIM,AESKIMFATL,IMFATLQRSS,FATLQRSSLW,LQRSSLWCLC,PPARVPAVPF	BRCA
GATA3	c.1329G>T	p.M443I	TTPTPMHPPSSLSFGPHHPSSMVTA[p.M443I]IG*	HPSSMVTAI	LUAD

【０７４２】

【表８４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
GATA3	c.963_984insCTGGAGG	p.L328fs	RRLSAARRAGTSCANCQTTTTTLWR[p.L328fs]LEEECQWGPCLQCLWALLQASQY*	CLQCLWALL,QWGPCLQCL,TTTTTLWRL,WALLQASQY,EECQWGPCL,QWGPCLQCLW,LWALLQASQY,QTTTTTLWRL,CQWGPCLQCL,LQCLWALLQA	BRCA
GBP7	c.1292_1293insG	p.G431fs	QAELKRLSELLTESISRGTFFVPGG[p.G431fs]AQYLLRSKKED*	FVPGGAQYL,AQYLLRSKK,GAQYLLRSK,FFVPGGAQY,VPGGAQYLL,FVPGGAQYLL,GAQYLLRSKK,FFVPGGAQYL,TFFVPGGAQY	STAD
GCDH	c.1167delG	p.L389fs	VSLLKRNNCGKALDIARQARDMLGG[p.L389fs]MGFLTSIT*	MLGGMGFLT,RDMLGGMGF,GGMGFLTSI,RQARDMLGGM,RDMLGGMGFL	STAD
GCDH	c.244C>T	p.R82C	EEQLTTDEILIRDTFRTYCQERLMP[p.R82C]CILLANRNEVFHREIISEMGELGVLG	RLMPCILLA,MPCILLANR,QERLMPCIL,LMPCILLANR,CQERLMPCIL,QERLMPCILL	LUAD
GDAP1	c.919A>G	p.T307A	RVLKRKTFNKVLGHVNNILISAVLP[p.T307A]AAFRVAKKRAPKVLGTTLVVGLLAGV	ILISAVLPA,LISAVLPAA,AVLPAAFRV,VLPAAFRVA,SAVLPAAFR,LPAAFRVAK,ISAVLPAAF,ILISAVLPAA,VLPAAFRVAK,ISAVLPAAFR,AVLPAAFRVA,SAVLPAAFRV,LISAVLPAAF	BRCA
GDF5	c.315_316insA	p.E105fs	GQTGGLTQPKKDEPKKLPPRPGGPE[p.E105fs]TQARTPSPNKAGYSPDCDPKRTASRRQGTPKSRICPQLLPAEEGQGARAPTRAQGAVSPTPHHTPRVHALAVQDAVRC*	RICPQLLPA,ASRRQGTPK,QARTPSPNK,RTASRRQGT,KSRICPQLL,HTPRVHALA,SPTPHHTPR,HALAVQDAV,APTRAQGAV,TPRVHALAV,RQGTPKSRI,RAQGAVSPT,AQGAVSPTP,HHTPRVHAL,TPSPNKAGY,AEEGQGARA,LLPAEEGQGA,TQARTPSPNK,TASRRQGTPK,QARTPSPNKA,AGYSPDCDPK,ASRRQGTPKS,KSRICPQLLP,RVHALAVQDA,RTPSPNKAGY,HALAVQDAVR,HTPRVHALAV,TPKSRICPQL,SPTPHHTPRV,SRICPQLLPA,AQGAVSPTPH	TGCT
GDPD5	c.1779_1780insC	p.G593fs	SVCSDNSYDTYANSTATPVGPRGGG[p.G593fs]QPHQDPHRAEWALAEDMSVPPVPDTEAGEPRRAGGSVSELGVLWERAPQPPCGLQPLVSRSLS*	GPRGGGQPH,EPRRAGGSV,QPPCGLQPL,HQDPHRAEW,AEWALAEDM,WALAEDMSV,AEDMSVPPV,RAGGSVSEL,WERAPQPPC,LQPLVSRSL,SELGVLWER,DPHRAEWAL,ALAEDMSVPP,GLQPLVSRSL,RAEWALAEDM,RRAGGSVSEL,AEWALAEDMS,SELGVLWERA,QPPCGLQPLV	KIRP
GEM	c.803G>T	p.R268L	RDSKEKNERRLAYQKRKESMPRKAR[p.R268L]LFWGKIVAKNNKNMAFKLKSKSCHDL	RLFWGKIVA,SMPRKARLF,RKARLFWGK,KARLFWGKI,LFWGKIVAK,MPRKARLFW,ESMPRKARL,RLFWGKIVAK,SMPRKARLFW,KARLFWGKIV,MPRKARLFWG,KESMPRKARL,RKARLFWGKI	LUAD
GEN1	c.1526C>T	p.S509L	VMSFQSHMTLKPTCEIFHKQNSKLN[p.S509L]LGISPDPTLPQESISASLNSLLLPKN	HKQNSKLNL,SKLNLGISP,LGISPDPTL,KQNSKLNLGI,FHKQNSKLNL	UCEC
GFM1	c.49_50insC	p.A17fs	MRLLGAAAVAALGRGRAP[p.A17fs]RLPRLAEEAG*	RLPRLAEEA,ALGRGRAPR,RGRAPRLPR,APRLPRLAE,AALGRGRAPR,RGRAPRLPRL	KICH
GFRAL	c.922C>A	p.Q308K	LGTVLQVQCTCRTITQSEESLCKIF[p.Q308K]KHMLHRKSCFNYPTLSNVKGMALYTR	KIFKHMLHR,IFKHMLHRK,SLCKIFKHM,SLCKIFKHML,KIFKHMLHRK,KHMLHRKSCF	LUAD
GGA2	c.188C>T	p.A63V	MSEQDWSAIQNFCEQVNTDPNGPTH[p.A63V]VPWLLAHKIQSPQEKEALYALTVLEM	HVPWLLAHK,THVPWLLAH,VPWLLAHKI,GPTHVPWLL,NTDPNGPTHV,HVPWLLAHKI,DPNGPTHVPW	UCEC
GIGYF2	c.680G>A	p.R227H	PNFEEGGPTSVGRKHEFIRSESENW[p.R227H]HIFREEQNGEDEDGGWRLAGSRRDGE	ESENWHIFR,SESENWHIF,RSESENWHIF	UCEC
GIMAP7	c.827delT	p.V276fs	LLKLKYDEKIKNIREEAERNIFKDV[p.V276fs]LIGFGRCFQKYGIGFCRNVSFILPNLL*	NVSFILPNL,IGFGRCFQK,IFKDVLIGF,CFQKYGIGF,IGFCRNVSF,GFGRCFQKY,VLIGFGRCF,VSFILPNLL,LIGFGRCFQK,KYGIGFCRNV,IGFGRCFQKY,FQKYGIGFCR,NVSFILPNLL,NIFKDVLIGF,AERNIFKDVL,RCFQKYGIGF,GIGFCRNVSF,IGFCRNVSFI,RNVSFILPNL	STAD
GIMAP8	c.1630G>T	p.A544S	SCCEKGDTFFVLVFQLGRFTEEDKT[p.A544S]SVAKLEAIFGADFTKYAIMLFTRKED	KTSVAKLEA,FTEEDKTSV,SVAKLEAIF,KTSVAKLEAI,TSVAKLEAIF,EEDKTSVAKL	KIRP

【０７４３】

【表８５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
GIPC3	c.679delG	p.G227fs	SRSSKCPVEAKVTSGRETLRLRSGG[p.G227fs]LPQWRKRPVSLRRRHLGRLMTCWKATWAFGTPSWRPPWWRRPRRQRAPRSLHAV*	RLMTCWKAT,RAPRSLHAV,SLRRRHLGR.TCWKATWAF,TWAFGTPSW,RLRSGGLPQ,QWRKRPVSL,RKRPVSLRR,RRRHLGRLM,LGRLMTCWK,CWKATWAFG,SWRPPWWRR,RPRRQRAPR,RQRAPRSLH,WAFGTPSWR,RPPWWRRPR,MTCWKATWA,LPQWRKRPV,TLRLRSGGL,LRSGGLPQW,LMTCWKATW,RRQRAPRSL,TPSWRPPWW,LMTCWKATWA,GLPQWRKRPV,SLRRRHLGRL,HLGRLMTCWK,RSGGLPQWRK,VSLRRRHLGR,RLMTCWKATW,MTCWKATWAF,RLRSGGLPQW,QWRKRPVSLR,RKRPVSLRRR,SWRPPWWRRP,WWRRPRRQRA,RQRAPRSLHA,TWAFGTPSWR,TPSWRPPWWR,RPPWWRRPRR,ETLRLRSGGL,LPQWRKRPVS,RPVSLRRRHL,RPRRQRAPRS,PQWRKRPVSL,LRRRHLGRLM,RHLGRLMTCW,ATWAFGTPSW,FGTPSWRPPW	STAD
GIT2	c.368G>T	p.R123L	KVHPNKAEFIRAKYQMLAFVHRLPC[p.R123L]LDDDSVTAKDLSKQLHSSVRTGNLET	CLDDDSVTA,LPCLDDDSV,RLPCLDDDSV,LAFVHRLPCL	LUAD
GJA1	c.932delC	p.A311fs	YKLVTGDRNNSSCRNYNKQASEQNW[p.A311fs]VITVQNKIEWGRREAPSLTPMHSLLISPMITRILKN*	SLTPMHSLL,LISPMITRI,KQASEQNWV,LLISPMITR,SPMITRILK,QASEQNWVI,WVITVQNKI,REAPSLTPM,SEQNWVITV,WGRREAPSL,MHSLLISPM,IEWGRREAP,KQASEQNWVI,SLTPMHSLLI,LLISPMITRI,LISPMITRIL,SLLISPMITR,ISPMITRILK,NWVITVQNKI,TVQNKIEWGR,APSLTPMHSL,RREAPSLTPM,REAPSLTPMH,PMHSLLISPM,MHSLLISPMI,IEWGRREAPS	KIRC
GJB3	c.479G>A	p.R160H	LIFKLIIEFLFLYLLHTLWHGFNMP[p.R160H]HLVQCANVAPCPNIVDCYIARPTEKK	NMPHLVQCA,HLVQCANVA,MPHLVQCAN,LWHGFNMPHL,MPHLVQCANV	GBM
GJB4	c.64C>A	p.R22S	MNWAFLQGLLSGVNKYSTVLS[p.R22S]SIWLSVVFIFRVLVYVVAAEEVWDDE	VLSSIWLSV,SIWLSVVFI,LSSIWLSVV,KYSTVLSSI,SSIWLSVVF,STVLSSIWL,NKYSTVLSS,YSTVLSSIW,TVLSSIWLSV,VLSSIWLSVV,KYSTVLSSIW,SIWLSVVFIF,SSIWLSVVFI,LSSIWLSVVF,NKYSTVLSSI,YSTVLSSIWL	LUAD
GLB1L2	c.1221C>G	p.I407M	KMPYEPLTPVLYLSLWDALKYLGEP[p.I407M]MKSEKPINMENLPVNGGNGQSFGYIL	ALKYLGEPM,EPMKSEKPI,MKSEKPINM,ALKYLGEPMK,DALKYLGEPM	LUAD
GLI1	c.815delG	p.W272fs	QEQLVHHINSEHIHGERKEFVCHWG[p.W272fs]AAPGS*	KEFVCHWGA,KEFVCHWGAA	STAD
GLI3	c.2993C>T	p.P998L	VHAPRRCSDGGAHGYGRRHLQPHDA[p.P998L]LGHGVRRASDPVRTGSEGLALPRVPR	ALGHGVRRA,DALGHGVRR,RHLQPHDAL,RRHLQPHDAL	ACC
GLI3	c.3098delC	p.P1033fs	PVRTGSEGLALPRVPRFSSLSSCNP[p.P1033fs]RRWPRPRRSAVSCFRITRGPRAASPETSTRPPVLPASPRTSPWSP*	AVSCFRITR,SSLSSCNPR,SLSSCNPRR,SCNPRRWPR,RWPRPRRSA,RRSAVSCFR,RSAVSCFRI,CFRITRGPR,ITRGPRAAS,STRPPVLPA,NPRRWPRPR,WPRPRRSAV,RPRRSAVSC,GPRAASPET,LPASPRTSP,FSSLSSCNPR,SSLSSCNPRR,SSCNPRRWPR,SAVSCFRITR,RWPRPRRSAV,CFRITRGPRA,ITRGPRAASP,RAASPETSTR,STRPPVLPAS,CNPRRWPRPR,SCFRITRGPR,WPRPRRSAVS,RPRRSAVSCF,SPETSTRPPV,LPASPRTSPW,RRWPRPRRSA,RRSAVSCFRI,FRITRGPRAA	STAD

【０７４４】

【表８６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的検出
GLIPR1L2	c.276delA	p.G92fs	IPRGSNLRFMTWDVALSRTARAWGK[p.G92fs]NVCLRIIFIYKMYKWSILNFMVLVKICGSALKMNLLQVLLSEVGMQRRKCTILKMAVALETVLIIFSLFGTTLTKLVVLLLHVQKLDILYMQQFSYATMRQEEH*	HVQKLDILY,SILNFMVLV,ALKMNLLQV,KMNLLQVLL,LLQVLLSEV,KMAVALETV,LIIFSLFGT,TLTKLVVLL,KLVVLLLHV,VLLLHVQKL,YMQQFSYAT,VLVKICGSA,CLRIIFIYK,IIFIYKMYK,KMYKWSILN,ILNFMVLVK,SLFGTTLTK,VVLLLHVQK,ILYMQQFSY,QQFSYATMR,IFIYKMYKW,IYKMYKWSI,MYKWSILNF,KWSILNFMV,TVLIIFSLF,IFSLFGTTL,LYMQQFSYA,TARAWGKNV,MQRRKCTIL,QRRKCTILK,RIIFIYKMY,LLSEVGMQR,CTILKMAVA,ETVLIIFSL,LVKICGSAL,YKMYKWSIL,GMQRRKCTI,VQKLDILYM,MQQFSYATM,RAWGKNVCL,KNVCLRIIF,LRIIFIYKM,YKWSILNFM,WSILNFMVL,KICGSALKM,LKMNLLQVL,LQVLLSEVG,RRKCTILKM,LKMAVALET,MAVALETVL,VALETVLII,ALETVLIIF,LHVQKLDIL,LDILYMQQF,FIYKMYKWSI,YKWSILNFMV,WSILNFMVLV,ILNFMVLVKI,NLLQVLLSEV,KMAVALETVL,VLIIFSLFGT,IIFSLFGTTL,SLFGTTLTKL,TLTKLVVLLL,ILYMQQFSYA,YMQQFSYATM,VLVKICGSAL,ALKMNLLQVL,RIIFIYKMYK,KMYKWSILNF,SILNFMVLVK,LVKICGSALK,MQRRKCTILK,FSLFGTTLTK,RAWGKNVCLR,LVVLLLHVQK,MQQFSYATMR,AWGKNVCLRI,IYKMYKWSIL,MYKWSILNFM,KWSILNFMVL,VALETVLIIF,ETVLIIFSLF,LYMQQFSYAT,RTARAWGKNV,CLRIIFIYKM,DILYMQQFSY,CTILKMAVAL,MAVALETVLI,VGMQRRKCTI,GMQRRKCTIL,LQVLLSEVGM,ARAWGKNVCL,GKNVCLRII,LRIIFIYKMY,IIFIYKMYKW,VKICGSALKM,LKMNLLQVLL,QRRKCTILKM,LKMAVALETV,LETVLIIFSL,LHVQKLDILY,HVQKLDILYM,KLDILYMQQF,QQFSYATMRQ	STAD
GLOD4	c.667_668insC	p.Q223fs	KLELQGVKGGVDHAAAFGRIAFSCP[p.Q223fs]PERVARLRRLDEKGEPEDSDSPGEPGHPRESNSTGGHSGRP*	IAFSCPPER,NSTGGHSGR,HPRESNSTG,RESNSTGGH,CPPERVARL,RIAFSCPPER,VARLRRLDEK,FSCPPERVAR,IAFSCPPERV	LUAD
GLRA3	c.1360C>A	p.L454I	DTISRACFPLAFLIFNIFYWVIYKI[p.L454I]IRHEDIHQQQD*	FYWVIYKII,IFYWVIYKII,IYKIIRHEDI,FYWVIYKIIR	CRC
GLRA3	c.396C>A	p.F132L	AYSEYPDDSLDLDPSMLDSIWKPDL[p.F132L]LFANEKGANFHEVTTDNKLLRIFKNG	LLFANEKGA,SIWKPDLLF,IWKPDLLFA,DSIWKPDLL,SIWKPDLLFA,LFANEKGANF	CRC
GLT8D2	c.533C>T	p.A178V	IYLDDDVIVQGDIQELYDTTLALGH[p.A178V]VAAFSDDCDLPSAQDINRLVGLQNTY	TLALGHVAA,DTTLALGHV,TTLALGHVA,LALGHVAAF,DTTLALGHVA,TTLALGHVAA,TLALGHVAAF	GBM
GLTSCR2	c.1166A>G	p.Q389R	RHQELFRLRGIKAQVALRLAELARR[p.Q389R]RRRRQARREAEADKPRRLGRLKYQAP	RRRRRQARR,ELARRRRRR,RLAELARRR,LARRRRRRQA,RRRRRQARR,RLAELARRRR	ACC
GLYR1	c.1139_1140insG	p.G380fs	CYVDMSTVDADTVTELAQVIVSRGG[p.G380fs]ALSGSPRLRESAAV*	SPRLRESAA,GALSGSPRL,RGGALSGSPR,QVIVSRGGAL,SPRLRESAAV	STAD
GNA13	c.598A>G	p.R200G	KYFLDNLDKLGEPDYIPSQQDILLA[p.R200G]GRPTKGIHEYDFEIKNVPFKMVDVGG	ILLAGRPTK,SQQDILLAG,LLAGRPTKGI	BLCA
GNAO1	c.848C>A	p.P283Q	KWFTDTSIILFLNKKDIFEEKIKKS[p.P283Q]QLTICFPEYTGPSAFTEAVAYIQAQY	KIKKSQLTI,QLTICFPEY,KKSQLTICF,KIKKSQLTIC,SQLTICFPEY,IKKSQLTICF,FEEKIKKSQL	LUAD
GNAS	c.2530C>T	p.R844C	QYFLDKIDVIKQADYVPSDQDLLRC[p.R844C]CVLTSGIFETKFQVDKVNFHMFDVGG	CCVLTSGIF,RCCVLTSGIF	LIHC
GNAS	c.2531G>A	p.R844H	QYFLDKIDVIKQADYVPSDQDLLRC[p.R844H]HVLTSGIFETKFQVDKVNFHMFDVGG	LLRCHVLTS,CHVLTSGIF,RCHVLTSGIF	PAAD
GNB1	c.239T>C	p.I80T	LAKIYAMHWGTDSRLLVSASQDGKL[p.I80T]TIWDSYTTNKVHAIPLRSSWVMTCAY	LTIWDSYTT,SQDGKLTIW,GKLTIWDSY,TIWDSYTTNK,ASQDGKLTIW	CLL
GNG12	c.202delA	p.T68fs	CEEHARSDPLLIGIPTSENPFKDKK[p.T68fs]LASSYSGIEKQLLASSQQRKL*	KLASSYSGI,ASSYSGIEK,LLASSQQRK,KDKKLASSY,KKLASSYSG,KQLLASSQQ,IEKQLLASS,LLASSQQRKL,QLLASSQQRK,LASSYSGIEK,SYSGIEKQLL,FKDKKLASSY,KKLASSYSGI,SSYSGIEKQL,SENPFKDKKL	STAD
GNPNAT1	c.162delT	p.F54fs	AISPTHPGEGLVLRPLCTADLNRGF[p.F54fs]LRYWVS*	RGFLRYWVS,DLNRGFLRY,TADLNRGFLR,CTADLNRGFL,ADLNRGFLRY	STAD

【０７４５】

【表８７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
GNPTAB	c.3566G>A	p.R1189Q	VKAVLRDFYESMFPIPSQFELPREY[p.R1189Q]QNRFLHMHELQEWRAYRDKLKFWTHC	EYQNRFLHM,LPREYQNRF,REYQNRFLH,YQNRFLHMH,LPREYQNRFL,REYQNRFLHM,SQFELPREYQ	UCEC
GOLGA4	c.4608G>T	p.Q1536H	KKESNLETELKSQTARIMELEDHIT[p.Q1536H]HKTIEIESLNEVLKNYNQQKDIEHKE	MELEDHITH,HKTIEIESL,LEDHITHKTI	CRC
GOLGA5	c.1474C>A	p.L492I	ELEELRHEKEMQREEIQKLMGQIHQ[p.L492I]IRSELQDMEAQQVNEAESAREQLQDL	KLMGQIHQI,KLMGQIHQIR,HQIRSELQDM,QKLMGQIHQI,GQIHQIRSEL	KIRC
GOT2	c.1063C>T	p.R355W	ILNTPDLRKQWLQEVKVMADRIIGM[p.R355W]WTQLVSNLKKEGSTHNWQHITDQIGM	RIIGMWTQL,IIGMWTQLV,WTQLVSNLK,MWTQLVSNL,MADRIIGMW,RIIGMWTQLV,GMWTQLVSNL,MWTQLVSNLK,WTQLVSNLKK,VMADRIIGMW	PRAD
GP2	c.122C>T	p.S41L	LALVSCILTQASAVQRGYGNPIEAS[p.S41L]LYGLDLDCGAPGTPEAHVCFDPCQNY	NPIEASLYG,YGNPIEASLY,NPIEASLYGL,IEASLYGLDL	CRC
GPATCH4	c.629_630insA	p.K210fs	FLARLKGQDPGAPQLQSESKPPKKK[p.K210fs]EKEKEAERGGRSYSI*	EAERGGRSY,KEAERGGRSY,AERGGRSYSI	PRAD
GPATCH4	c.629delA	p.K210fs	AFLARLKGQDPGAPQLQSESKPPKK[p.K210fs]RKRKGGRKRRKKLQHLKGMMQMRSTQNMLSRTSEKARRRKGDIKKERSQMKERVQLKGMRRRTLQEQVGLGN*	MQMRSTQNM,QMRSTQNML,MLSRTSEKA,NMLSRTSEK,QMKERVQLK,RSTQNMLSR,RVQLKGMRR,KRKRKGGRK,KGGRKRRKK,RRKKLQHLK,LSRTSEKAR,RTSEKARRR,KARRRKGDI,RRRKGDIKK,KGMRRRTLQ,GMRRRTLQE,HLKGMMQMR,LKGMRRRTL,KKLQHLKGM,QHLKGMMQM,GMMQMRSTQ,SQMKERVQL,KERVQLKGM,RTLQEQVGL,MQMRSTQNML,MMQMRSTQNM,SQMKERVQLK,RTSEKARRRK,KRKRKGGRK,KRKGGRKRRK,KRRKKLQHLK,QMRSTQNMLS,QNMLSRTSEK,LSRTSEKARR,KARRRKGDIK,RSQMKERVQL,RVQLKGMRRR,MLSRTSEKAR,QLKGMRRRTL,LQHLKGMMQM,RKRRKKLQHL,RKKLQHLKGM,KKLQHLKGMM,MKERVQLKGM,KERSQMKERV	STAD
GPC5	c.1040G>T	p.R347L	LVNDAVLQAHLNGQKLLEQVNRICG[p.R347L]LPVRTPTQSPRCSFDQSKEKHGMKTT	EQVNRICGL,QVNRICGLPV,VNRICGLPVR,LEQVNRICGL	LUSC
GPC6	c.640G>A	p.A214T	CVSKYTDQLKPFGDVPRKLKIQVTR[p.A214T]TFIAARTFVQGLTVGREVANRVSKVS	VTRTFIAAR,RTFIAARTF,KIQVTRTFI,QVTRTFIAA,TFIAARTFV,LKIQVTRTF,IQVTRTFIA,RTFIAARTFV,KLKIQVTRTF,KIQVTRTFIA,VTRTFIAART,QVTRTFIAAR,LKIQVTRTFI,IQVTRTFIAA,TRTFIAARTF	CRC
GPLD1	c.2150G>A	p.R717Q	TRMYALTSDAQPILLSTFSGDRRFS[p.R717Q]QFGGVLHLSDLDDDGLDEIMAAPLR	SQFGGVLHL,SGDRRFSQF,RRFSQFGGV,RFSQFGGVL,FSGDRRFSQF,RRFSQFGGVL,FSQFGGVLHL,SQFGGVLHLS	CRC
GPM6A	c.149C>T	p.A50V	IPYASLIATILLYAGVALFCGCGHE[p.A50V]VLSGTVNILQTYFEMARTAGDTLDVF	VLSGTVNIL,EVLSGTVNI,ALFCGCGHEV,EVLSGTVNIL,HEVLSGTVNI	KIRC
GPNMB	c.522C>G	p.I174M	GQSHHNVFPDGKPFPHHPGWRRWNF[p.I174M]MYVFHTLGQYFQKLGRCSVRVSVNTA	FMYVFHTLG,RRWNFMYVF,NFMYVFHTL,GWRRWNFMY,RWNFMYVFH,MYVFHTLGQY,GWRRWNFMYV,RWNFMYVFHT,HPGWRRWNFM,WNFMYVFHTL,WRRWNFMYVF,FMYVFHTLGQ	LUAD
GPNMB	c.9_10delTC	p.C3fs	MECL[p.C3fs]LFPGISAPGCKIAT*	LLFPGISAP,MECLLFPGI,LLFPGISAPG,MECLLFPGIS	TGCT
GPR110	c.1327A>G	p.R443G	TALPLNFSRKFIDWKGIPVNKSQLK[p.R443G]GGYSYQIKMCPQNTSIPIRGRVLIGS	KGGYSYQIK,SQLKGGYSY,LKGGYSYQI,GGYSYQIKM,QLKGGYSYQI,VNKSQLKGGY,KSQLKGGYSY,SQLKGGYSYQ,KGGYSYQIKM	CLL
GPR112	c.3848C>A	p.S1283Y	KDQMTISLGKTPRTMEVTEMSPSKN[p.S1283Y]YFISYSRGTPSLEMTDTGFPETTKIS	KNYFISYSR,MSPSKNYFI,PSKNYFISY,EMSPSKNYF,TEMSPSKNY,VTEMSPSKNY,EMSPSKNYFI,SPSKNYFISY,TEMSPSKNYF	UCEC
GPR123	c.1889T>C	p.L630P	PRTPHCVGKKVPQPVGAADLAPDTS[p.L630P]PCRKEGSSASRSCRPGPGHLTRREED	DLAPDTSPCR	CLL
GPR125	c.338G>A	p.R113Q	LSNNKISELKNGSFSGLSLLERLDL[p.R113Q]QNNLISSIDPGAFWGLSSLKRLDLTN	LQNNLISSI,LERLDLQNNL	CRC

【０７４６】

【表８８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患的疾患
GPR137B	c.718G>T	p.G240C	KISKMSLANIYLESKGSSVCQVTAI[p.G240C]CVTVILLYTSRACYNLFILSFSQNKS	QVTAICVTV,ICVTVILLY,TAICVTVIL,CQVTAICVT,CQVTAICVTV,AICVTVILLY,SVCQVTAICV,QVTAICVTVI,TAICVTVILL	LUAD
GPR156	c.2262C>A	p.F754L	PVPSGCASLSSQHSYFDTESSSSDE[p.F754L]LFCRCHRPYCEICFQSSSDSSDSGTS	SSSDELFCR,LFCRCHRPY,TESSSSDEI,SSSSDELFCR,ELFCRCHRPY,TESSSSDELF	CRC
GPR158	c.1696G>A	p.D566N	LIGWTSSVCQNLEKQISLIGQGKTS[p.D566N]NHLIFNMCLIDRWDYMTAVAEFLFLL	KTSNHLIFN,TSNHLIFNM,GQGKTSNHL,GKTSNHLIF,KTSNHLIFNM,GQGKTSNHLI,QGKTSNHLIF	CRC
GPR158	c.2284C>A	p.P762T	NPHLQKKRCSKKGLGRSIMRRITE[p.P762T]TETVSRQCSKEDKEGADHGTAKGTAL	RITEITETV,RRITEITETV	LUAD
GPR161	c.1550delG	p.G517fs	AEAKINLFGEEAIPGVLVTARTVPG[p.G517fs]AASGAAEAAELL*	TARTVPGAA,VTARTVPGA,TVPGAASGA,VPGAASGAA,LVTARTVPGA,RTVPGAASGA,VTARTVPGAA,TVPGAASGAA	STAD
GPR21	c.647G>A	p.R216H	FTLFIVMMLYAPAALIVCFTYFNIF[p.R216H]HICQQHTKDISERQARFSSQSGETGE	FTYFNIFHI,TYFNIFHIC,CFTYFNIFHI,IFHICQQHTK,FTYFNIFHIC	CRC
GPR6	c.106_165delGCGGCGGCGGCGGCCACAGCAGCAGGGGGGCCGGACACGGGCGAATGGGGACCCCCTGCT	p.AAAAATAAGGPDTGEWGPPA36del	AAMNASAASLNDSQVVVVAAEGAAA[p.AAAAATAAGGPDTGEWGPPA36del]LGAGGGANGSLELSSQLSAGPPGLLLPAVNPWDVLLCVSGTVIAGENALVVALIASTPALRTPMFVLVGSLATADLLAGCGLILH	VAAEGAAAL,AEGAAALGA,VVAAEGAAAL,AEGAAALGAG	PAAD
GPR98	c.12424C>T	p.R4142W	RFTIQLISIDEVEISPVKGSASIII[p.R4142W]WGDKRASGEVGIAPSSRHILIGEPSA	ASIIIWGDK,SIIIWGDKR,KGSASIIIW,SASIIIWGDK,VKGSASIIIW	CRC,UCEC
GPR98	c.12919G>T	p.G4307W	QRVNITIIRSSGDFGHVRLWYKTMS[p.G4307W]WTAEAGLDFVPAAGELLFEAGEMRKS	WTAEAGLDF,KTMSWTAEA,RLWYKTMSW,WYKTMSWTA,MSWTAEAGL,TMSWTAEAGL,WTAEAGLDFV,RLWYKTMSWT,SWTAEAGLDF,VRLWYKTMSW,LWYKTMSWTA,YKTMSWTAEA	LUAD
GPR98	c.18455A>T	p.Y6152F	AYRHFWMLVLFVIFNSLQGLYVFMV[p.Y6152F]FFILHNQMCCPMKASYTVEMNGHPGP	YVFMVFFIL,QGLYVFMVF,LYVFMVFFI,VFFILHNQM,GLYVFMVFF,GLYVFMVFFI,LQGLYVFMVF,QGLYVFMVFF,LYVFMVFFIL,MVFFILHNQM	CLL
GPRASP1	c.2117C>T	p.S706L	KEPCMYPAGGGSWKSRPEEEEDIVN[p.S706L]LWFWSRKYTKPEAIIGSWLWATEESN	IVNLWFWSR,VNLWFWSRK,NLWFWSRKY,EEEDIVNLW,EEDIVNLWF,EEEEDIVNL,IVNLWFWSRK,LWFWSRKYTK,VNLWFWSRKY,DIVNLWFWSR,EEEDIVNLWF,EEDIVNLWFW	HNSC
GPRC5A	c.88G>A	p.V30I	VPDGCRNGLKSKYYRLCDKAEAWGI[p.V30I]ILETVATAGVVTSVAFMLTLPILVCK	IILETVATA,AWGIILETV,EAWGIILET,KAEAWGIIL,AEAWGIILE,ILETVATAGV,GIILETVATA,EAWGIILETV,AEAWGIILET	CRC
GPRIN1	c.693_716delGAAGGAGGATCCTGGGTCTTTGAG	p.231_239RKEDPGSLR>R	KEDLGSLGKVDPLCSSKTYTVSPRK[p.231_239RKEDPGSLR>R]VDPVSSDKVDPVFPRKEEPRYSGKEHPVSSEKVAPTSAEKVDLVLSGKR	TVSPRKVDPV,KTYTVSPRKV	KIRC
GPRIN2	c.1337G>A	p.R446H	APASEDSLSVEGRRGPLRAVMQSLR[p.R446H]HPSCCGCSGAAPE*	MQSLRHPSC	ACC
GPRIN2	c.298A>C	p.T100P	ARASGPKARPSAGGHWWSSTVGNVS[p.T100P]PMGGSDLCRLRAPSAAAMQRSHSDLV	STVGNVSPM,SSTVGNVSPM	CESC
GPRIN2	c.721G>A	p.V241M	KAAEQLATTTCHALPPAALLCGMRE[p.V241M]MRAGGCCHALPATGILAFPKLVASVS	ALLCGMREM,LLCGMREMR,REMRAGGCC,AALLCGMREM,REMRAGGCCH,MRAGGCCHAL	ACC
GPRIN3	c.1898delG	p.R633fs	PSDPMGDSSPGSGKKTPSRSVKASP[p.R633fs]PGPAASASSSRSKS*	ASASSSRSK,RSVKASPPG,KASPPGPAA,SPPGPAASA,AASASSSRSK,SVKASPPGPA,VKASPPGPAA	HNSC
GPT2	c.29G>C	p.R10P	MQRAAALVR[p.R10P]PGCGPRTPSSWGRSQSSAAAEASAVL	LVRPGCGPR,RPGCGPRTPS,MQRAAALVRP	TGCT
GRAMD2	c.369C>G	p.I123M	DFLLQGRLYISPNWLCFHASLFGKD[p.I123M]MKVVIPVVSVQMIKKHKMARLLPNGL	SLFGKDMKV,ASLFGKDMK,HASLFGKDM,KDMKVVIPV,SLFGKDMKVV,HASLFGKDMK,FHASLFGKDM,KDMKVVIPVV,MKVVIPVVSV	CESC

【０７４７】

【表８９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
GRAP2	c.207G>T	p.E69D	GYVPKNFIDIQFPKWFHEGLSRHQA[p.E69D]DNLLMGKEVGFFIRASQSSPGDFSI	QADNLLMGK,SRHQADNLL,RHQADNLLM,HQADNLLMG,GLSRHQADNL,HQADNLLMGK,SRHQADNLLM	CRC
GRB14	c.898G>A	p.A300T	RHLQFFSEFGNSDIYVSLAGKKKHG[p.A300T]TPTNYGFCFKPNKAGGPRDLKMLCAE	KKHGTPTNY,HGTPTNYGF,TPTNYGFCF,GTPTNYGFCF,KKKHGTPTNY,KHGTPTNYGF	BRCA
GRB7	c.716G>T	p.R239L	ISHEDLQNFLNAGSFPEIQGFLQL[p.R239L]LGSGRKLWKRFFCFLRPSGLYYSTKG	LGSGRKLWK,EIQGFLQLL,LLGSGRKLW,LLGSGRKLWK,LQLLGSGRKL,QLLGSGRKLW,PEIQGFLQLL	LUAD
GREB1	c.1031C>A	p.S344Y	ESPSAPDGGCPQGGGNRAKYESAGM[p.S344Y]YCVPQVGLVGPASVTFPVVASGEPVS	AGMYCVPQV,MYCVPQVGL,AKYESAGMY,YESAGMYCV,GMYCVPQVG,GMYCVPQVGL,KYESAGMYCV,MYCVPQVGLV,RAKYESAGMY,YESAGMYCVP	KIRC
GRHL1	c.1822G>T	p.G608W	LVNMDDNIVKHYSNEDTFQLQIEEA[p.G608W]WGSYKLTLTEI*	AWGSYKLTL,QIEEAWGSY,FQLQIEEAW,EEAWGSYKL,QIEEAWGSYK,TFQLQIEEAW,LQIEEAWGSY,IEEAWGSYKL,EEAWGSYKLT	LUAD
GRIA1	c.652C>T	p.R218C	EGYRMLFQDLEKKKERLVVVDCESE[p.R218C]CLNAILGQIIKLEKNGIGYHYILANL	CLNAILGQI,CESECLNAI,CLNAILGQII,CESECLNAIL	CRC
GRIA2	c.2534G>A	p.R845Q	LVGGLGLAMLVALIEFCYKSRAEAK[p.R845Q]QMKVAKNAQNINPSSSQNSQNFATYK	KSRAEAKQM,AEAKQMKVA,KQMKVAKNA,KSRAEAKQMK,YKSRAEAKQM,KQMKVAKNAQ	CRC
GRID1	c.1864G>A	p.E622K	PRPSASATLHSAIWIVYGAFVQQGG[p.E622K]KSSVNSMAMRIVMGSWWLFTLIVCSS	GAFVQQGGK,KSSVNSMAM,VQQGGKSSV,GGKSSVNSM,FVQQGGKSSV,KSSVNSMAMR,GKSSVNSMAM	DLBCL
GRID1	c.2048G>T	p.R683L	VSRMDNPIRTFQDLSKQVEMSYGTV[p.R683L]LDSAVYEYFRAKGTNPLEQDSTFAEL	VLDSAVYEY,VEMSYGTVL,LDSAVYEYF,VLDSAVYEYF,TVLDSAVYEY,MSYGTVLDSA	LUAD
GRID2	c.1947delG	p.T649fs	YTTLATRMMMGAWWLFALIVISSYT[p.T649fs]QTSLLSSLLHALKVPSSLSRTFPSKQKSLMAQS*	SLLSSLLHA,LLSSLLHAL,TQTSLLSSL,LSSLLHALK,SLSRTFPSK,SSYTQTSLL,SSLSRTFPS,KQKSLMAQS,QTSLLSSLL,HALKVPSSL,VPSSLSRTF,FPSKQKSLM,ISSYTQTSL,SLLSSLLHAL,VISSYTQTSL,YTQTSLLSSL,TQTSLLSSLL,LLSSLLHALK,ALKVPSSLSR,SSLSRTFPSK,KVPSSLSRTF,LSRTFPSKQK,RTFPSKQKSL,FPSKQKSLMA,ISSYTQTSLL,LHALKVPSSL	HNSC
GRIK1	c.1103G>A	p.R368Q	VSSLQCHRHKPWRLGPRFMNLIKEA[p.R368Q]QWDGLTGHITFNKTNGLRKDFDLDII	AQWDGLTGH,KEAQWDGLT,AQWDGLTGHI,LIKEAQWDGL,FMNLIKEAQW,KEAQWDGLTG	LUAD
GRIN2B	c.1556G>A	p.R519Q	WNGMIGEVVMKRAYMAVGSLTINEE[p.R519Q]QSEVVDFSVPFIETGISVMVSRSNGT	TINEEQSEV,EEQSEVVDF,LTINEEQSEV,TINEEQSEVV,EQSEVVDFSV,NEEQSEVVDF	OV
GRK4	c.64_65insA	p.K22fs	MELENIVANSLLLKARQGGYGKK[p.K22fs]KW5*	RQGGYGKKKW	STAD
GRM3	c.2046C>A	p.F682L	SALLTKTNCIARIFDGVKNGAQRPK[p.F682L]LISPSSQVFICLGLILVQIVMVSVWL	KLISPSSQV,LISPSSQVF,LISPSSQVFI,KLISPSSQVF,AQRPKLISPS,VKNGAQRPKL	HNSC
GRM3	c.547C>T	p.R183C	ANLLRLFQIPQISYASTSAKLSDKS[p.R183C]CYDYFARTVPPDFYQAKAMAEILRFF	LSDKSCYDY,KSCYDYFAR,AKLSDKSCY,LSDKSCYDYF,KLSDKSCYDY,SAKLSDKSCY	GBM
GRM5	c.2685_2686insC	p.P895fs	SSGETLRYKDRRLAQHKSEIECFTP[p.P895fs]QREYGEWWESNNEQFQWKIRHVGPE*	WWESNNEQF,EIECFTPQR,SEIECFTPQ,REYGEWWES,EQFQWKIRH,FQWKIRHVG,TPQREYGEW,ESNNEQFQW,EWWESNNEQF,EQFQWKIRHV,IECFTPQREY,WESNNEQFQW,FQWKIRHVGP,REYGEWWESN,GEWWESNNEQ,TPQREYGEWW	LUAD
GRM6	c.1089G>T	p.E363D	GFDQYFMTRSLENNRRNIWFAEFWE[p.E363D]DNFNCKLTSSGTQSDDSTRKCTGEER	WEDNFNCKL,EFWEDNFNCK,AEFWEDNFNC	UCEC
GRM6	c.2152_2153insG	p.A718fs	SPTSQLVITFSLTSLQVVGMIAWLG[p.A718fs]GPAPTQRD*	MIAWLGGPA,GMIAWLGGPA	KIRC
GRM7	c.2036G>A	p.R679Q	VCSFRRVFLGLGMCISYAALLTKTN[p.R679Q]QIYRIFEQGKKSVTAPRLISPTSQLA	ALLTKTNQI,LTKTNQIYR,KTNQIYRIF,LLTKTNQIY,QIYRIFEQGK,LTKTNQIYRI,KTNQIYRIFE,ALLTKTNQIY,LLTKTNQIYR,TKTNQIYRIF	CRC

【０７４８】

【表９０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的疾患
GRM8	c.2554C>T	p.R852C	SVSLGMLYMPKVYIIFHPEQNVQK[p.R852C]CKRSFKAVVTAATMQSKLIQKGNDRP	VQKCKRSFK,KCKRSFKAV,CKRSFKAVV,NVQKCKRSFK,VQKCKRSFKA,KCKRSFKAVV	LIHC
GTF2E1	c.575G>T	p.R192L	AMPKKDARTLLARFNEQIEPIYALL[p.R192L]LETEDVNLAYEILEPEPTEIPALKQS	ALLLETEDV,IEPIYALLL,LETEDVNLA,LLLETEDVNL,LETEDVNLAY,EPIYALLLET	LUAD
GTF3A	c.918G>T	p.K306N	HAGCGKTFAMKQSLTRHAVVHDPDK[p.K306N]NKMKLKVKKSREKRSLASHLSGYIPP	VVHDPDKNK,KNKMKLKVK,AVVHDPDKNK,KNKMKLKVKK	CRC
GTF3C1	c.2299delA	p.S767fs	KEGPSGSGDSQLSASSRSESGRMKK[p.S767fs]VIIKWA*	RMKKVIIKW,SGRMKKVII,RMKKVIIKWA,SGRMKKVIIK	STAD
GTF3C4	c.1685delA	p.E562fs	LIDLVRWKILKDKHIPQFLQEALEK[p.E562fs]RLKAVESPIFGVLSFSS*	AVESPIFGV,ALEKRLKAV,RLKAVESPI,SPIFGVLSF,LKAVESPIF,VESPIFGVL,FLQEALEKRL,KAVESPIFGV,RLKAVESPIF,EALEKRLKAV,KRLKAVESPI,VESPIFGVLS,QEALEKRLKA	STAD
GUCY2C	c.1645G>T	p.G549C	NFTEKQKIELNKLLQIDYYNLTKFY[p.G549C]CTVKLDTMIFGVIEYCERGSLREVLN	NLTKFYCTV,LTKFYCTVK,TKFYCTVKL,FYCTVKLDTM,LTKFYCTVKL,YNLTKFYCTV,CTVKLDTMIF	BRCA
GUSB	c.1498T>C	p.C500R	PSRPVTFVSNSNYAADKGAPYVDVI[p.C500R]RLNSYYSWYHDYGHLELIQLQLATQF	RLNSYYSWY,IRLNSYYSW,VIRLNSYYS,DVIRLNSYY,APYVDVIRL,VDVIRLNSY,YVDVIRLNSY,RLNSYYSWYH,DVIRLNSYYS,VDVIRLNSYY,VIRLNSYYSW,IRLNSYYSWY	KIRC
GUSB	c.1501T>G	p.L501V	SRPVTFVSNSNYAADKGAPYVDVIC[p.L501V]VNSYYSWYHDYGHLELIQLQLATQFE	CVNSYYSWY,DVICVNSYY,VDVICVNSY,ICVNSYYSW,APYVDVICV,YVDVICVNSY,CVNSYYSWYH,DVICVNSYYS,VDVICVNSYY,ICVNSYYSWY	KIRC
GXYLT1	c.667_668insT	p.L223fs	SQRLFLPLILKEVDSLLYVDTDILF[p.L223fs]FTTS*	YVDTDILFF,YVDTDILFFT,LYVDTDILFF	STAD
H1FOO	c.642_643insA	p.A214fs	PGAATEKARKQGGAAKDTRAQSGEA[p.A214fs]KEGAPQARQGHAGTFQCWWAQQEGKGQRQQEQPRRC*	APQARQGHA,ARQGHAGTF,GHAGTFQCW,HAGTFQCWW,EAKEGAPQAR,QARQGHAGTF,GEAKEGAPQA,RQGHAGTFQC	BLCA
H2AFV	c.374A>G	p.Q125R	LIKATIAGGGVIPHIHKSLIGKKGQ[p.Q125R]RKTA*	SLIGKKGQR,KSLIGKKGQR	TGCT
H2AFY2	c.432delG	p.K144fs	GKSETILSPPPEKRGRKATSGKKGG[p.K144fs]RNPRLPNHGRPKSPNQRTAIKKELQIPPLKMGQGMDSPFCLLRALFWDRSCP*	GMDSPFCLL,RLPNHGRPK,LLRALFWDR,SPFCLLRAL,MGQGMDSPF,KKELQIPPL,KSPNQRTAIK,GMDSPFCLLR,KMGQGMDSPF,SGKKGGRNPR,GGRNPRLPNH,HGRPKSPNQR,RTAIKKELQI,CLLRALFWDR,RPKSPNQRTA,IPPLKMGQGM,SPFCLLRALF,NQRTAIKKEL,IKKELQIPPL,KELQIPPLKM,GQGMDSPFCL	STAD
H3F3C	c.392G>T	p.R131L	DTNLCAIHAKRVTIMPKDIQLARRI[p.R131L]LGERA*	LARRILGER,QLARRILGER,KDIQLARRIL	LUAD
HAO1	c.514C>T	p.R172C	AEKMGYKAIFVTVDTPYLGNRLDDV[p.R172C]CNRFKLPPQLRMKNFETSTLSFSPEE	RLDDVCNRF,RLDDVCNRFK	CRC
HAO2	c.34C>A	p.H12N	MSLVCLTDFQA[p.H12N]NAREQLSKSTRDFIEGGADDSITRDD	CLTDFQANA,FQANAREQL,QANAREQLSK,CLTDFQANAR	LUAD
HARS2	c.503G>A	p.R168H	NKVKKMKRYHVGKVWRRESPTIVQG[p.R168H]HYREFCQCDFDIAGQFDPMIPDAECL	IVQGHYREF,PTIVQGHYR,SPTIVQGHY,HYREFCQCDF,TIVQGHYREF,RESPTIVQGH	CRC
HAUS6	c.1588delA	p.S530fs	ENSPLSDVAKNTESSAFGGSLPAKK[p.S530fs]VIHFKKSKIIW*	KVIHFKKSK,PAKKVIHFK,AKKVIHFKK,LPAKKVIHF,IHFKKSKII,SLPAKKVIHF,PAKKVIHFKK,KVIHFKKSKI,IHFKKSKIIW	STAD
HBB	c.126C>A	p.F42L	GKVNVDEVGGEALGRLLVVYPWTQR[p.F42L]LFESFGDLSTPDAVMGNPKVKAHGKK	VVYPWTQRL,RLFESFGDL,VYPWTQRLF,WTQRLFESF,RLFESFGDLS,VVYPWTQRLF,PWTQRLFESF,LVVYPWTQRL,YPWTQRLFES	CRC
HBB	c.257T>G	p.F86C	VKAHGKKVLGAFSDGLAHLDNLKGT[p.F86C]CATLSELHCDKLHVDPENFRLLGNVL	NLKGTCATL,KGTCATLSEL	KIRC
HCN1	c.1496G>T	p.G499V	PLFANADPNFVTAMLSKLRFEVFQP[p.G499V]VDYIIREGAVGKKMYFIQHGVAGVIT	VFQPVDYII,EVFQPVDYI,LRFEVFQPV,FEVFQPVDY,KLRFEVFQPV,RFEVFQPVDY,VFQPVDYIIR,EVFQPVDYII,FEVFQPVDYI	LUSC
HCN1	c.1976G>T	p.R659L	QAIAPINYPQMTTLNSTSSTTTPTS[p.R659L]LMRTQSPPVYTATSLSHSNLHSPSPS	LMRTQSPPV,TTTPTSLMR,STTTPTSLM.SSTTTPTSL,SLMRTQSPPV,STTTPTSLMR,LMRTQSPPVY,SSTTTPTSLM	LUSC

【０７４９】

【表９１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
HCN1	c.2140G>T	p.A714S	QPSAILSPCSYTTAVCSPPVQSPLA[p.A714S]SRTFHYASPTASQLSLMQQQPQQQVQ	ASRTFHYAS,PLASRTFHY,LASRTFHYA,VQSPLASRT,PLASRTFHYA,ASRTFHYASP,VQSPLASRTF,SPLASRTFHY	LUSC
HCN1	c.692C>A	p.P231Q	IILDPKVIKMNYLKSWFVVDFISSI[p.P231Q]QVDYIFLIVEKGMDSEVYKTARALRI	FISSIQVDY,QVDYIFLIV,IQVDYIFLI,SSIQVDYIF,VVDFISSIQV,FISSIQVDYI,SIQVDYIFLI,IQVDYIFLIV,SSIQVDYIFL,ISSIQVDYIF	LUAD
HCN1	c.976C>A	p.P326T	LIGMMLLLCHWDGCLQFLVPLLQDF[p.P326T]TPDCWVSLNEMVNDSWGKQYSYALFK	FTPDCWVSL,FLVPLLQDFT	LUSC
HCN4	c.1574G>A	p.R525H	IVGATCYAMFIGHATALIQSLDSSR[p.R525H]HQYQEKYKQVEQYMSFHKLPPDTRQR	SLDSSRHQY,SSRHQYQEK,RHQYQEKYK,IQSLDSSRH,SRHQYQEKY,QSLDSSRHQY,SSRHQYQEKY,HQYQEKYKQV	CRC
HCRTR2	c.26_27insC	p.S9fs*	MSGTKLEDSPP[p.S9fs]LSQLVICFGAE*	DSPPLSQLV,SPPLSQLVI,TKLEDSPPL,LEDSPPLSQL	STAD
HCRTR2	c.26delC	p.S9fs	MSGTKLEDSP[p.S9fs]LVATGHLLR5*	LVATGHLLR,SPLVATGHL,LEDSPLVAT,GTKLEDSPLV,SPLVATGHLL	STAD
HCRTR2	c.298G>T	p.D100Y	VCVAVWKNHHMRTVTNYFIVNLSLA[p.D100Y]YVLVTITCLPATLVVDITETWFFGQS	FIVNLSLAY,IVNLSLAYV,NLSLAYVLV,SLAYVLVTI,YVLVTITCL,VNLSLAYVL,FIVNLSLAYV,SLAYVLVTIT,YFIVNLSLAY,AYVLVTITCL,IVNLSLAYVL,LSLAYVLVTI	HNSC
HDAC4	c.2703delC	p.P901fs	PDEVGTGPGVGFNVNMAFTGGLDPP[p.P901fs]WETLSTWRPSERWSCRSPASLPRMWCWCHQASMPWRATPPLLGATTSPPDASGT*	GLDPPWETL,RMWCWCHQA,HQASMPWRA,ASLPRMWCW,RWSCRSPAS,RSPASLPRM,PWRATPPLL,LSTWRPSER,RPSERWSCR,MPWRATPPL,WSCRSPASL,WCWCHQASM,WCHQASMPW,FTGGLDPPW,PPWETLSTW,SPASLPRMW,RMWCWCHQAS,SMPWRATPPL,RWSCRSPASL,MWCWCHQASM,CWCHQASMPW,SCRSPASLPR,TLSTWRPSER,MPWRATPPLL,SERWSCRSPA,CRSPASLPRM,HQASMPWRAT,WETLSTWRPS,DPPWETLSTW	STAD
HDAC5	c.3130G>A	p.A1044T	CVSALLSVELQPLDEAVLQQKPNIN[p.A1044T]TVATLEKVIEIQSKHWSCVQKFAAGL	QQKPNINTV,NTVATLEKV,KPNINTVAT,LQQKPNINTV,NINTVATLEK,NTVATLEKVI,KPNINTVATL,QQKPNINTVA	CRC
HDLBP	c.1507C>T	p.R503C	SNLIRIEGDPQGVQQAKRELLELAS[p.R503C]CMENERTKDLIIEQRFHRTIIGQKGE	LASCMENER,RELLELASC,LELASCMEN,ELASCMENER,RELLELASCM	TGCT
HDLBP	c.2240delG	p.G747fs	EKQTKSFTVDIRAKPEYHKFLIGKG[p.G747fs]AAKFARCATALEHVSSSLRLRTRTRT*	ALEHVSSSL,HVSSSLRLR,SSSLRLRTR,SLRLRTRTR,LIGKGAAKF,AKFARCATA,KFARCATAL,FLIGKGAAKF,KFLIGKGAAK,KGAAKFARCA,AAKFARCATA,SSLRLRTRTR,VSSSLRLRTR,TALEHVSSSL,SLRLRTRTRT,FARCATALEH,HKFLIGKGAA,AKFARCATAL,LEHVSSSLRL	STAD
HEATR7B2	c.3325G>A	p.E1109K	TVVVNLLQKPLPFDRDTKTLWKALA[p.E1109K]KKPASSGKLLQALIDKLETELEDDIA	KTLWKALAK,TLWKALAKK,WKALAKKPA,KTLWKALAKK,LAKKPASSGK,AKKPASSGKL	BLCA
HECA	c.998_999insG	p.R333fs	MAGGHVFRNAHFDYSPAGLAVHRGG[p.R333fs]TLRHPRAVPSAAGPLRTPHSHPQA*	AVHRGGTLR,RGGTLRHPR,GTLRHPRAV,RTPHSHPQA,HPRAVPSAA,LAVHRGGTL,GLAVHRGGTL,RGGTLRHPRA,LAVHRGGTLR,HPRAVPSAAG,RAVPSAAGPL,LRHPRAVPSA,SAAGPLRTPH	STAD
HECTD2	c.55C>G	p.P19A	MSEAVRVPSPATPLVVAA[p.P19A]AAPEERKGKESEREKLPPIVSAGAGA	ATPLVVAAA,AAAAPEERK,TPLVVAAAA,VAAAAPEERK,ATPLVVAAAA	ACC
HECW1	c.547G>T	p.A183S	ICFKYYHGVSGALRATTPSVTVKNS[p.A183S]SAPIFKSIGADETVQGQGSRRLISFS	KNSSAPIFK,TVKNSSAPI,SSAPIFKSI,VKNSSAPIF,VTVKNSSAPI,NSSAPIFKSI,TVKNSSAPIF	LUAD
HERC1	c.6989G>A	p.R2330H	PVLAVIGGVDAGLRVGGRCVHKQTG[p.R2330H]HHATLLGVVKEGSTSAKVQWDEAEIT	HKQTGHHAT,KQTGHHATL,HKQTGHHATL,KQTGHHATLL	GBM
HERC2	c.986C>T	p.S329F	SQMLSAILLLLQLWDSGAQETDNER[p.S329F]FAQGTSAPLLPLLQRFQSIICRKDAP	FAQGTSAPL,AQETDNERF,ERFAQGTSA,RFAQGTSAPL,GAQETDNERF,NERFAQGTSA,FAQGTSAPLL	CESC
HES3	c.286C>A	p.P96T	SCLPGVSQLLRRGDEVGSGLRCPLV[p.P96T]TESAAGSTMDSAGLGQEAPALFRPCT	TESAAGSTM,CPLVTESAA,VTESAAGSTM	ACC

【０７５０】

【表９２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
HEXDC	c.1444A>C	p.T482P	CRSWRLPCSWLSTRMPWRSGWRKTC[p.T482P]PPACSGCKLCCRTSARCLPPRCHPPA	GWRKTCPPA	KIRC,LUSC
HGF	c.1400C>A	p.S467Y	NPDDDAHGPWCYTGNPLIPWDYCPI[p.S467Y]YRCEGDTTPTIVNLDHPVISCAKTKQ	IPWDYCPIY,LIPWDYCPIY,IPWDYCPIYR	CRC
HGF	c.2057T>C	p.M686T	AEKIGSGPCEGDYGGPLVCEQHKMR[p.M686T]TVLGVIVPGRGCAIPNRPGIFVRVAY	KMRTVLGVI,EQHKMRTVL,HKMRTVLGV,CEQHKMRTV,KMRTVLGVIV,TVLGVIVPGR,CEQHKMRTVL,HKMRTVLGVI	LUAD
HGF	c.686G>C	p.G229A	PQCSEVECMTCNGESYRGLMDHTES[p.G229A]AKICQRWDHQTPHRHKFLPERYPDKG	GLMDHTESA,LMDHTESAK,LMDHTESAKI,GLMDHTESAK,HTESAKICQR,TESAKICQRW	CESC
HHIPL1	c.2075T>C	p.V692A	AFRDGEVRLVRPAGLSSGSGRVEVF[p.V692A]AGGRWGTVCDDSWNISGAAVVCRQLG	VEVFAGGRW,EVFAGGRWGT	ACC
HIF3A	c.214G>A	p.A72T	VSAHLDKASIMRLTISYLRMHRLCA[p.A72T]TGEWNQVGAGGEPLDACYLKALEGFV	RMHRLCATG,LRMHRLCAT,HRLCATGEW,YLRMHRLCAT,MHRLCATGEW	CESC
HIP1	c.2819G>T	p.R940L	AQLVAASKVKADKDSPNLAQLQQAS[p.R940L]LGVNQATAGVVASTISGKSQIEETDN	QLQQASLGV,LAQLQQASL,LQQASLGVN,AQLQQASLGV,NLAQLQQASL,QQASLGVNQA	LUAD
HIPK4	c.839G>A	p.R280H	PDAANPWQLKSSADYLAETKVRPLE[p.R280H]HRKYMLKSLDQIETVNGGSVASRLTF	KVRPLEHRK,LEHRKYMLK,RPLEHRKYM,HRKYMLKSL,KVRPLEHRKY,ETKVRPLEHR,RPLEHRKYML,EHRKYMLKSL	CRC
HIST1H1B	c.564G>C	p.K188N	AAAGVKKVAKSPKKAKAAAKPKKAT[p.K188N]NSPAKPKAVKPKAAKPKAAKPKAAKP	ATNSPAKPK,KKATNSPAK,KATNSPAKPK,ATNSPAKPKA,KPKKATNSPA	CESC
HIST1H1C	c.194C>T	p.A65V	VSELITKAVAASKERSGVSLAALKK[p.A65V]VLAAAGYDVEKNNSRIKLGLKSLVSK	ALKKVLAAA,VLAAAGYDV,AALKKVLAA,KKVLAAAGY,KVLAAAGYDV,SLAALKKVLA,LAALKKVLAA,LKKVLAAAGY	DLBCL
HIST1H1D	c.243C>G	p.I81M	SGVSLAALKKALAAAGYDVEKNNSR[p.I81M]MKLGLKSLVSKGTLVQTKGTGASGSF	RMKLGLKSL,NSRMKLGLK,MKLGLKSLV,RMKLGLKSLV,YDVEKNNSRM,SRMKLGLKSL	BLCA
HIST1H1E	c.398G>C	p.G133A	NKKAASGEAKPKAKKAGAAKAKKPA[p.G133A]AAAKKPKKATGAATPKKSAKKTPKKA	AAAAKKPKK,AAKAKKPAA,AKKPAAAAK,KAKKPAAAAK,AAKAKKPAAA,AKAKKPAAAA	DLBCL
HIST1H1E	c.74G>C	p.R25P	MSETAPAAPAAPAPAEKTPVKKKA[p.R25P]PKSAGAAKRKASGPPVSELITKAVAA	KTPVKKKAPK,KAPKSAGAAK,KKAPKSAGAA	LUAD
HIST1H2AL	c.89G>C	p.R30P	GKQGGKARAKAKTRSSRAGLQFPVG[p.R30P]PVHRLLRKGNYAERVGAGAPVYLAAV	GLQFPVGPV,FPVGPVHRL,LQFPVGPVH,QFPVGPVHRL,FPVGPVHRLL	CESC
HIST1H2BF	c.229G>A	p.E77K	DTGISSKAMGIMNSFVNDIFERIAG[p.E77K]KASRLAHYNKRSTITSREIQTAVRLL	RIAGKASRL,GKASRLAHY,DIFERIAGK,RIAGKASRLA,KASRLAHYNK,AGKASRLAHY,DIFERIAGKA	HNSC
HIST1H2BJ	c.38A>G	p.K13R	MPEPAKSAPAPK[p.K13R]RGSKKAVTKAQKKDGKKRKRSRKESY	RGSKKAVTK,APAPKRGSK,SAPAPKRGSK,APKRGSKKAV	TGCT
HIST1H3B	c.142G>T	p.A48S	TKAARKSAPATGGVKKPHRYRPGTV[p.A48S]SLREIRRYQKSTELLIRKLPFQRLVR	RYRPGTVSL,SLREIRRYQ,VSLREIRRY,TVSLREIRR,HRYRPGTVS,SLREIRRYQK,GTVSLREIRR,RYRPGTVSLR,TVSLREIRRY,RPGTVSLREI,HRYRPGTVSL	DLBCL
HIST1H3B	c.220G>A	p.E74K	LREIRRYQKSTELLIRKLPFQRLVR[p.E74K]KIAQDFKTDLRFQSSAVMALQEACEA	LVRKIAQDF,FQRLVRKIA,KLPFQRLVRK,LVRKIAQDFK,LPFQRLVRKI,RLVRKIAQDF	LUSC
HIST1H3C	c.110A>T	p.K37M	TGGKAPRKQLATKAARKSAPATGGV[p.K37M]MKPHRYRPGTVALREIRRYQKSTELL	GVMKPHRYR,VMKPHRYRP,KSAPATGGVM,VMKPHRYRPG	HNSC
HIST1H4C	c.203G>C	p.R68P	GVKRISGLIYEETRGVLKVFLENVI[p.R68P]PDAVTYTEHAKRKTVTAMDVVYALKR	FLENVIPDA,VIPDAVTYT,NVIPDAVTY,LENVIPDAV,FLENVIPDAV,NVIPDAVTYT,IPDAVTYTEH,LENVIPDAVT	HNSC
HIST2H2AC	c.89G>C	p.R30P	GKQGGKARAKAKSRSSRAGLQFPVG[p.R30P]PVHRLLRKGNYAERVGAGAPVYMAAV	GLQFPVGPV,FPVGPVHRL,LQFPVGPVH,QFPVGPVHRL,FPVGPVHRLL	CESC

【０７５１】

【表９３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	組織的疾患
HIST2H2BE	c.161G>A	p.G54D	KRKRSRKESYSIYVYKVLKQVHPDT[p.G54D]DISSKAMGIMNSFVNDIFERIAGEAS	KQVHPDTDI	LUSC
HIVEP3	c.1601delC	p.P534fs	LSSHSEKTKPEQSLLSLQHPPSTAP[p.PS34fs]LCLS*	LQHPPSTAPL,HPPSTAPLCL	STAD
HIVEP3	c.1660delC	p.H554fs	PSTAPPVPLLRSHSMPSAACTISTP[p.H554fs]TTPSEVATPSMTISPTPKP*	SMTISPTPK,STPTTPSEV,EVATPSMTI,TPSMTISPT,TPSEVATPS,SEVATPSMT,PSMTISPTPK,TPSEVATPSM,SEVATPSMTI	STAD
HLA-A	c.233A>G	p.Q78R	DDTQFVRFDSDAASQRMEPRAPWIE[p.Q78R]REGPEYWDQETRNVKAQSQTDRVDLG	WIEREGPEY,IEREGPEYW,PWIEREGPEY	BLCA,PRAD
HLA-C	c.312C>A	p.N104K	EGPEYWDRNTQIYKAQAQTDRESLR[p.N104K]KLRGYYNQSEAGSHTLQSMYGCDVGP	QTDRESLRK,SLRKLRGYY,KLRGYYNQS,SLRKLRGYYN,KLRGYYNQSE,RESLRKLRGY,ESLRKLRGYY	CESC
HLA-DMA	c.250G>A	p.E84K	LSEAYDEDQLFFFDFSQNTRVPRLP[p.E84K]KFADWAQEQGDAPAILFDKEFCEWMI	RLPKFADWA,NTRVPRLPK,RVPRLPKFA,TRVPRLPKF	CRC
HLA-DMA	c.706_707insG	p.A236fs	YTAIAYWVPRNALPSDLLENVLCGV[p.A236fs]GLWPGCAGHHRGHCSHHLLPEALLR*	HLLPEALLR,RGHCSHHLL,SHHLLPEAL,LENVLCGVGL,HHRGHCSHHL,CSHHLLPEAL	LUAD
HLA-DPB1	c.340_341insA	p.G114fs	NSQKDILEEKRAVPDRMCRHNYELG[p.G114fs]EAHDPAAPSPA*	ELGEAHDPA,HNYELGEAH,RHNYELGEAH,YELGEAHDPA	CESC
HLA-DQB2	c.740G>A	p.R247H	AQSKMLSGIGGFVLGLIFLGLGLI[p.R247H]HHRGQKGPRGPPPAGNISAMIQSGER	LIIHHRGQK,GLIIHHRGQK	PRAD
HLA-DQB2	c.748G>A	p.G250S	KMLSGIGGFVLGLIFLGLGLIIRHR[p.G250S]SQKGPRGPPPAGNISAMIQSGERAQA	LIIRHRSQK,RHRSQKGPR,GLIIRHRSQK	PRAD
HLCS	c.1084G>A	p.E362K	LPPSSNIVQTPEDFNLLKSSNFRRY[p.E362K]KVLREILTTLGLSCDMKQVPALTPLY	KSSNFRRYK,RYKVLREIL,SSNFRRYKV,NFRRYKVLR,SNFRRYKVL,RRYKVLREI,KVLREILTTL,KSSNFRRYKV,SSNFRRYKVL,SNFRRYKVLR,RYKVLREILT,FRRYKVLREI,RRYKVLREIL	CRC
HLX	c.34T>A	p.S12T	MFAAGLAPFYA[p.S12T]TNFSLWSAAYCSSAGPGGCSFPLDPA	ATNFSLWSA,PFYATNFSL,FYATNFSLW,LAPFYATNF,TNFSLWSAA,GLAPFYATNF,PFYATNFSLW,ATNFSLWSAA,TNFSLWSAAY,YATNFSLWSA,APFYATNFSL	HNSC
HLX	c.693C>G	p.N231K	GRPAGVHLSGLQPSAGQFFASLDPI[p.N231K]KEASAILSPLNSNPRNSVQHQFQDTF	KEASAILSP,DPIKEASAI,QFFASLDPIK,KEASAILSPL,DPIKEASAIL	TGCT
HMCN1	c.398C>A	p.S133Y	RELYVQGGGDCPEMSIGAIKIALEI[p.S133Y]YLPGSFIYVFTDARSKDYRLTHEVLQ	YLPGSFIYV,IYLPGSFIY,AIKIALEIY,EIYLPGSFI,LEIYLPGSF,IKIALEIYL,YLPGSFIYVF,IYLPGSFIYV,AIKIALEIYL,GAIKIALEIY,EIYLPGSFIY,ALEIYLPGSF,LEIYLPGSFI	UCEC
HMG20A	c.744G>C	p.E248D	EEFLNHSKAREAELRQLRKSNMEFE[p.E248D]DRNAALQKHVESMRTAVEKLEVDVIQ	MEFEDRNAA,MEFEDRNAAL	CRC
HNF1B	c.1250C>T	p.T417M	GHNLLSPDGKMISVSGGGLPPVSTL[p.T417M]MNIHSLSHHNPQQSQNLIMTPLSGVM	GLPPVSTLM,STLMNIHSL,LMNIHSLSH,MNIHSLSHH,PPVSTLMNI,TLMNIHSLSH,LMNIHSLSHH,GGLPPVSTLM,LPPVSTLMNI	GBM
HNF1B	c.906C>G	p.N302K	GVSPSKAHGLGSNLVTEVRVYNWFA[p.N302K]KRRKEEAFRQKLAMDAYSSNQTHSLN	RVYNWFAKR,VYNWFAKRR,FAKRRKEEA,AKRRKEEAF,RVYNWFAKRR,EVRVYNWFAK,WFAKRRKEEA,FAKRRKEEAF	KIRC
HOOK1	c.1083delA	p.L361fs	QVKTLQETNMMYMHNTVSLEEELKK[p.L361fs]QMQHVHN*	LEEELKKQM,LKKQMQHVH,EELKKQMQHV	STAD
HOXA5	c.31G>T	p.G11C	MSSYFVNSFC[p.G11C]CRYPNGPDYQLHNYGDHSSVSEQFRD	FVNSFCCRY,CRYPNGPDY,YFVNSFCCR,YFVNSFCCRY,CCRYPNGPDY,SYFVNSFCCR	LUAD
HOXD10	c.452A>G	p.Y151C	AEVPSYQRLVPESCPVENPEVPVPG[p.Y151C]CFRLSQTYATGKTQEYNNSPEGSSTV	CFRLSQTYA,EVPVPGCFR,VPVPGCFRL,GCFRLSQTY,EVPVPGCFRL,NPEVPVPGCF	HNSC
HOXD8	c.201G>C	p.Q67H	GRHAAAAAALQLYGNSAAGFPHAPP[p.Q67H]HAHAHPHPSPPPSGTGCGGREGRGQE	FPHAPPHAH,AGFPHAPPH,AGFPHAPPHA,FPHAPPHAHA	KIRP

【０７５２】

【表９４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的疾患
HOXD8	c.364delC	p.P122fs	GSPAAAYQAAPPPPPHPPPPPPPPP[p.P122fs]AAGLPVTGSPRSFTDTITYRDSRFLRPSKRPSWYNILTVNRPVVILARTQTT*	FTDTITYRD,RSFTDTITY,KRPSWYNIL,ITYRDSRFL,TYRDSRFLR,DSRFLRPSK,SFTDTITYR,DTITYRDSR,WYNILTVNR,NILTVNRPV,TVNRPVVIL,SPRSFTDTI,RPSKRPSWY,SKRPSWYNI,RSFTDTITYR,ITYRDSRFLR,RDSRFLRPSK,RFLRPSKRPS,VNRPVVILAR,DSRFLRPSKR,SWYNILTVNR,TVNRPVVILA,LPVTGSPRSF,SPRSFTDTIT,RPSWYNILTV,FLRPSKRPSW,SKRPSWYNIL,YNILTVNRPV	STAD
HPD	c.852_853delAG	p.R284fs	GGAGVQHIALKTEDIITAIRHLRER[p.R284fs]PGVLICSLHVLQTTAGEAEDGQDQGEGEH*	GVLICSLHV,VLICSLHVL,SLHVLQTTA,VLQTTAGEA,HLRERPGVL,RPGVLICSL,RERPGVLIC,HLRERPGVLI,RHLRERPGVL,RERPGVLICS	UCEC
HPS3	c.1403C>T	p.S468L	NHIILLTKAEPEAIPERRQSPKRLL[p.S468L]LRKDTSVKIKIPPVAEAGWNLYIVNT	LLLRKDTSV,LLRKDTSVK,RQSPKRLLL,RLLLRKDTSV,LLRKDTSVKI,LLLRKDTSVK,RQSPKRLLLR,QSPKRLLLRK,RRQSPKRLLL	CRC
HPS3	c.2436G>C	p.K812N	VACLPDVVLQELFFKLTSQYIWRLS[p.K812N]NRQPPDTTPLRTSEDLINACSHYGLI	QYIWRLSNR,SQYIWRLSN,SQYIWRLSNR,NRQPPDTTPL	HNSC
HPSE2	c.174G>T	p.K58N	LHLSLSSQAGDRRPLPVDRAAGLKE[p.K58N]NTLILLDVSTKNPVRTVNENFLSLQL	GLKENTLIL,LKENTLILL,GLKENTLILL,RAAGLKENTL,KENTLILLDV	CRC
HRAS	c.181C>A	p.Q61K	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61K]KEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGKEEY,AGKEEYSAM,ILDTAGKEEY,DTAGKEEYSA	THCA
HRAS	c.182A>G	p.Q61R	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61R]REEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGREEY,AGREEYSAM,ILDTAGREEY,AGREEYSAMR,DTAGREEYSA	THCA
HRAS	c.34G>A	p.G12S	MTEYKLVVVGA[p.G12S]SGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGASGV,KLVVVGASGV,YKLVVVGASG	HNSC
HRAS	c.35G>A	p.G12D	MTEYKLVVVGA[p.G12D]DGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGADGV,VVGADGVGK,KLVVVGADGV,VVVGADGVGK	BLCA,HNSC
HRAS	c.35G>C	p.G12A	MTEYKLVVVGA[p.G12A]AGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGAAGV,VVGAAGVGK,YKLVVVGAA,KLVVVGAAGV,VVVGAAGVGK,YKLVVVGAAG,GAAGVGKSAL	HNSC
HRAS	c.38G>T	p.G13V	MTEYKLVVVGAG[p.G13V]VVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIED	KLVVVGAGV,VVGAGVVGK,KLVVVGAGVV,VVVGAGVVGK,YKLVVVGAGV	HNSC
HRC	c.1317_1318insC	p.P439fs	PHHHHHRVPREEDEEVSAELGHQAP[p.P439fs]QPQAKPPR*	HQAPQPQAK,AELGHQAPQ	KIRC
HRCT1	c.275A>C	p.H92P	LGIFHHHRHPGHVSHVPNVGLHHHHH[p.H92P]PPRHTPHHLHHHHHPHRHHPRHAR*	GLHHHHPPR,PPRHTPHHL,VGLHHHHPPR,HPPRHTPHHL,HHHPPRHTPH	BLCA
HRNR	c.1delA	p.M1fs	[p.M1fs]CLNSYKASSLSSMFSTNMPPSMGSMIR*	NMPPSMGSM,SYKASSLSS,KASSLSSMF,MPPSMGSMI,LNSYKASSL,YKASSLSSM,LSSMFSTNM,FSTNMPPSM,SMFSTNMPP,SLSSMFSTNM,CLNSYKASSL,SMFSTNMPPS,NMPPSMGSMI,SYKASSLSSM,KASSLSSMFS,YKASSLSSMF,MFSTNMPPSM,TNMPPSMGSM	OV
HRNR	c.7615G>A	p.G2539S	QHGSGSSQSSGYGRQGSGSGQSPGH[p.G2539S]SQRGSGSRQSPSYGRHGSGSGRSSSS	HSQRGSGSR	CESC
HRSP12	c.359G>A	p.R120Q	IYKQYFKSNFPARAAYQVAALPKGS[p.R120Q]QIEIEAVAIQGPLTTASL*	SQIEIEAVA,LPKGSQIEI,AALPKGSQI,SQIEIEAVAI,ALPKGSQIEI	CRC
HS3ST1	c.859G>A	p.E287K	RDRCLHESKGRAHPQVDPKLLNKLH[p.E287K]KYFHEPNKKFFELVGRTFDWH*	KLLNKLHKY,HKYFHEPNK,LLNKLHKYF,KLLNKLHKYF,KYFHEPNKKF,LHKYFHEPNK	CRC
HS3ST3A1	c.1195G>T	p.G399W	EIDREVVRRLREFYRPFNLKFYQMT[p.G399W]WHDFGWDG*	FYQMTWHDF,NLKFYQMTW,LKFYQMTWH,YQMTWHDFG,QMTWHDFGW,FNLKFYQMTW,KFYQMTWHDF,YQMTWHDFGW	LUAD
HSD17B1	c.937G>A	p.G313S	VPAKAEAGAEAGGGAGPGAEDEAGR[p.G313S]SAVGDPELGDPPAAPQ*	AEDEAGRSA,RSAVGDPEL,AEDEAGRSAV,GRSAVGDPEL	ACC
HSD17B6	c.627C>G	p.F209L	EAFSDILRREIQHFGVKISIVEPGY[p.F209L]LRTGMTNMTQSLERMKQSWKEAPKHI	YLRTGMTNM,SIVEPGYLR,YLRTGMTNMT,ISIVEPGYLR,GYLRTGMTNM,VEPGYLRTGM	LUAD
HSF4	c.505C>T	p.R169W	QALRGVQESTEARLRELRQQNEILW[p.R169W]WEVVTLRQSHGQQHRVIGKLIQCLFG	ILWWEVVTL,RQQNEILWW,LWWEVVTLR,NEILWWEVV,WEVVTLRQS,QQNEILWWEV,ILWWEVVTLR,EILWWEVVTL,WEVVTLRQSH,NEILWWEVVT	TGCT

【０７５３】

【表９５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
HSPA13	c.253G>T	p.V85L	DENGHISIPSMVSFTDNDVYVGYES[p.V85L]LELADSNPQNTIYDAKRFIGKIFTAE	DVYVGYESL,YVGYESLELA,VYVGYESLEL	LUAD
HSPA4L	c.1447C>T	p.R483C	RIGSFTIQNVFPQSDGDSSKVKVKV[p.R483C]CVNIHGIFSVASASVIEKQNLEGDHS	KVKVKVCVN,KVKVCVNIH,VCVNIHGIF,CVNIHGIFSV,SSKVKVKVCV,KVKVKVCVNi,KVKVCVNIHG,VKVCVNIHGI,KVCVNIHGIF	UCEC
HSPBAP1	c.845G>T	p.R282L	HYVESIDPVTVSINSWIELEEDHLA[p.R282L]LVEEAITRMLVCALKTAENPQNTRAW	HLALVEEAI,LEEDHLALV,ALVEEAITRM,IELEEDHLAL	LUAD
HTR2A	c.656C>T	p.S219L	LKIIAVWTISVGISMPIPVFGLQDD[p.S219L]LKVFKEGSCLLADDNFVLIGSFVSFF	LQDDLKVFK,GLQDDLKVF,PVFGLQDDLK,GLQDDLKVFK,IPVFGLQDDL,FGLQDDLKVF,LKVFKEGSCL	UCEC
HTR3B	c.706C>T	p.R236C	SVSSTYSILQSSAGGFAQIQFNVVM[p.R236C]CRHPLVYVVSLLIPSIFLMLVDLGSF	VVMCRHPLV,IQFNVVMCR,VMCRHPLVY,MCRHPLVYV,NVVMCRHPL,VMCRHPLVYV,VVMCRHPLVY,QIQFNVVMCR,NVVMCRHPLV,AQIQFNVVMC,IQFNVVMCRH,FNVVMCRHPL	CRC
HTR5A	c.454C>T	p.R152C	ASIWNVTAIALDRYWSITRHMEYTL[p.R152C]CTRKCVSNVMIALTWALSAVISLAPL	CTRKCVSNV,HMEYTLCTR,YTLCTRKCV,RHMEYTLCT,HMEYTLCTRK,CTRKCVSNVM,MEYTLCTRKC	CRC
HTR5A	c.894G>T	p.W298C	DTWREQKEQRAALMVGIIIGVFVLC[p.W298C]CIPFFLTELISPLCSCDIPAIWKSIF	VLCCIPFFL,CIPFFLTEL,VFVLCCIPF,FVLCCIPFF,FVLCCIPFFL,CIPFFLTELI,VFVLCCIPFF,GVFVLCCIPF	LUAD
HTRA3	c.1208A>G	p.Q403R	DFPEVSSGIYVQEVAPNSPSQRGGI[p.Q403R]RDGDIIVKVNGRPLVDSSELQEAVLT	GIRDGDIIVK	GBM
HYAL4	c.664G>A	p.D222N	AFMKETIKLGIKSRPKGLWGYYLYP[p.D222N]NCHNYNVYAPNYSGSCPEDEVLRNNE	YLYPNCHNY,YPNCHNYNV,GLWGYYLYPN,YLYPNCHNYN,YYLYPNCHNY,LYPNCHNYNV,YPNCHNYNVY	TGCT
HYDIN	c.13526>A	p.R4510	NPLEAKLYQQTIYCDILGREIRLPL[p.R4510]QIKGEGMGPKIHFNFELLDIGKVFTG	EIRLPLQIK,REIRLPLQI,QIKGEGMGPK,LPLQIKGEGM	CRC
HYDIN	c.2816G>A	p.R939Q	PELNLGAHFSLDTHYYHFKLINKGR[p.R939Q]QIQQLFWMNDSFRPQAKLSKKGRVKK	RQIQQLFWM,KLINKGRQI,KGRQIQQLF,KGRQIQQLFW,FKLINKGRQI,NKGRQIQQLF,RQIQQLFWMN	CRC
HYDIN	c.3559C>T	p.R1187C	VHYPNLSFETKELDFGCILNDTELI[p.R1187C]CYVTITNCSPLVVKFRWFFLVNDEEN	LNDTELICY,TELICYVTI,ILNDTELICY,DTELICYVTI,TELICYVTIT	CRC
HYOU1	c.472C>T	p.R158C	TVHFQISSQLQFSPEEVLGMVLNYS[p.R158C]CSLAEDFAEQPIKDAVITVPVFFNQA	MVLNYSCSL,VLNYSCSLA,YSCSLAEDF,GMVLNYSCSL,MVLNYSCSLA,NYSCSLAEDF	CRC
IARS2	c.2494C>T	p.R832C	YCEKENDPKRRSCQTALVEILDVIV[p.R832C]CSFAPILPHLAEEVFQHIPYIKEPKS	VIVCSFAPI,CSFAPILPH,ILDVIVCSF,ILDVIVCSFA,VIVCSFAPIL,DVIVCSFAPI,EILDVIVCSF,CSFAPILPHL	SKCM
IBA57	c.390C>A	p.S130R	RTLYDVILYGLQEHSEVSGFLLECD[p.S130R]RSVQGALQKHLALYRIRRKVTVEPHP	FLLECDRSV,RSVQGALQK,LECDRSVQGA	ACC
IBTK	c.3638delA	p.K1213fs	PVNAWASSLHSVSSKSFRDFLLEEK[p.K1213fs]SLLLAIVQAIMSKKFLLKELKILRHQKLSDALPMVPQDQKATIFQIYHF*	FLLEEKSLL,LLEEKSLLL,SLLLAIVQA,LLLAIVQAI,AIMSKKFLL,FLLKELKIL,KLSDALPMV,LLAIVQAIM,AIVQAIMSK,IVQAIMSKK,IMSKKFLLK,KFLLKELKI,ATIFQIYHF,ELKILRHQK,LLKELKILR,VPQDQKATI,VQAIMSKKF,SKKFLLKEL,LKILRHQKL,RHQKLSDAL,QKLSDALPM,QKATIFQIY,EEKSLLLAI,LEEKSLLLA,FLLEEKSLL,SLLLAIVQAI,LLLAIVQAIM,LLEEKSLLLA,AIVQAIMSKK,AIMSKKFLLK,LAIVQAIMSK,IVQAIMSKKF,KATIFQIYHF,KSLLLAIVQA,MSKKFLLKEL,DQKATIFQIY,VPQDQKATIF,ELKILRHQKL,HQKLSDALPM,RDFLLEEKSL,LEEKSLLLAI,VQAIMSKKFL,KKFLLKELKI,LRHQKLSDAL,EEKSLLLAIV,LPMVPQDQKA	STAD
IDE	c.110delA	p.K37fs	ALPSTFRSVLGARLPPPERLCGFQK[p.K37fs]RLTAK*	GFQKRLTAK,CGFQKRLTAK	STAD
IDH1	c.394C>G	p.R132G	VFREAIICKNIPRLVSGWVKPIIIG[p.R132G]GHAYGDQYRATDFVVPGPGKVEITYT	PIIIGGHAY,GGHAYGDQY,KPIIIGGHAY,IGGHAYGDQY	GBM

【０７５４】

【表９６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
IDH1	c.394C>T	p.R132C	VFREAIICKNIPRLVSGWVKPIIIG[p.R132C]CHAYGDQYRATDFVVPGPGKVEITYT	PIIIGCHAY,GCHAYGDQY,KPIIIGCHAY,IGCHAYGDQY	LAML,LIHC,MM,SKCM
IDH1	c.395G>A	p.R132H	VFREAIICKNIPRLVSGWVKPIIIG[p.R132H]HHAYGDQYRATDFVVPGPGKVEITYT	PIIIGHHAY,GHHAYGDQY,KPIIIGHHAY,IGHHAYGDQY	GBM,LAML,PRAD
IDH2	c.419G>A	p.R140Q	TITPDEARVEEFKLKKMWKSPNGTI[p.R140Q]QNILGGTVFREPIICKNIPRLVPGWT	IQNILGGTV,QNILGGTVF,SPNGTIQNI,TIQNILGGTV,SPNGTIQNIL,IQNILGGTVF	LAML
IDH2	c.515G>A	p.R172K	VFREPIICKNIPRLVPGWTKPITIG[p.R172K]KHAHGDQYKATDFVADRAGTFKMVFT	WTKPITIGK,KHAHGDQYK,GKHAHGDQY,IGKHAHGDQY	LAML
IDUA	c.1120A>C	p.T374P	DNAFLSYHPHPFAQRTLTARFQVNN[p.T374P]PRPPHVQLLRKPVLTAMGLLALLDEE	NPRPPHVQL,FQVNNPRPP,TARFQVNNPR,QVNNPRPPHV,NPRPPHVQLL,FQVNNPRPPH	ACC
IDUA	c.99T>G	p.H33Q	AALLALLASLLAAPPVAPAEAPHLV[p.H33Q]QVDAARALWPLRRFWRSTGFCPPLPH	HLVQVDAAR,VQVDAARAL,AEAPHLVQV,HLVQVDAARA,APHLVQVDAA,VQVDAARALW	KIRP
IERS	c.580C>G	p.R194G	SRAARRPCGCPLGGEDPPGTPAATP[p.R194G]GAACCCAPQPAEDEPPAPPAVCPRKR	TPAATPGAA,TPAATPGAAC	KIRP
IFNA10	c.236T>C	p.V79A	KDRHDFRIPQEEFDGNQFQKAQAIS[p.V79A]ALHEMIQQTFNLFSTEDSSAAWEQSL	ALHEMIQQT,AISALHEMI,KAQAISALH,QAISALHEM,QKAQAISAL,FQKAQAISAL,QAISALHEMI,AQAISALHEM,ALHEMIQQTF	GBM,LUSC
IFNA10	c.238C>T	p.L80F	DRHDFRIPQEEFDGNQFQKAQAISV[p.L80F]FHEMIQQTFNLFSTEDSSAAWEQSLL	KAQAISVFH,QAISVFHEM,QKAQAISVF,AQAISVFHEM,VFHEMIQQTF,QAISVFHEMI,FQKAQAISVF	GBM
IFT140	c.1990G>A	p.E664K	VDEGLKNYVPVNHFWDQSEPRLFVC[p.E664K]KAVQETPRSQPQSANGQPQDGRAGPA	QSEPRLFVCK,EPRLFVCKAV,SEPRLFVCKA	HNSC
IFT172	c.2509G>A	p.A837T	YERAGDLFEKIHNPQKALECYRKGN[p.A837T]TFMKAVELARLAFPVEVVKLEEAWGD	CYRKGNTFM,KGNTFMKAV,NTFMKAVEL,CYRKGNTFMK,TFMKAVELAR,NTFMKAVELA,LECYRKGNTF,RKGNTFMKAV	STAD
IFT172	c.2831C>T	p.A944V	AQHYASLQEYEIAEELYTKGDRTKD[p.A944V]VIDMYTQAGRWEQAHKLAMKCMRPED	RTKDVIDMY,DVIDMYTQA,RTKDVIDMYT	CRC
IGF2BP2	c.556A>T	p.T186S	SSPSPPQRAQRGDHSSREQGHAPGG[p.T186S]SSQARQIDFPLRILVPTQFVGAIIGK	SSQARQIDF,GSSQARQIDF	CLL
IGF2R	c.3942_3943insG	p.T1314fs	HKVAGLLTQKLTYENGLLKMNFTGG[p.T1314fs]GHLP*	KMNFTGGGH,MNFTGGGHL,KMNFTGGGHL,LKMNFTGGGH	STAD
IGHMBP2	c.1843C>A	p.R615S	FLAEDRRINVAVTRARRHVAVICDS[p.R615S]STVNNHAFLKTLVEYFTQHGEVRTAF	AVICDSSTV,STVNNHAFL,SSTVNNHAF,STVNNHAFLK,DSSTVNNHAF	LUAD
IGJ	c.230G>A	p.R77Q	KCARITSRIIRSSEDPNEDIVERNI[p.R77Q]QIIVPLNNRENISDPTSPLRTRFVYH	QIIVPLNNR,DIVERNIQI,VERNIQIIV,RNIQIIVPL	CRC
IK	c.268_269delGA	p.E90fs	DPAARRRKKKSYYAKLRQQEIERER[p.E90fs]ASREVPGSCQGTERWSEQRL*	EIERERASR,REVPGSCQG,TERWSEQRL,RQQEIERERA,IERERASREV,REVPGSCQGT	UCEC
IKZF3	c.485T>G	p.L162R	KRSHTGERPFQCNQCGASFTQKGNL[p.L162R]RRHIKLHTGEKPFKCHLCNYACQRRD	KGNLRRHIK,SFTQKGNLR,FTQKGNLRR,ASFTQKGNLR,KGNLRRHIKL,SFTQKGNLRR,NLRRHIKLHT,TQKGNLRRHI	CLL
IL17B	c.100C>T	p.R34W	FLLTISIFLGLGQPRSPKSKRKGQG[p.R34W]WPGPLAPGPHQVPLDLVSRMKPYARM	GQGWPGPLA,RKGQGWPGPL,WPGPLAPGPH	BRCA
IL17RA	c.2409_2410insC	p.Q803fs	PYEEEQRQSVQSDQGYISRSSPQPP[p.Q803fs]RGTHGNGGRGGRGAGPREAGPATLSRGPGEPEEPPAAAAFPPAAEELGLGHDGVRVRGAQCMRAAPQGPPRSQL*	GLGHDGVRV,RAAPQGPPR,RGGRGAGPR,RVRGAQCMR,GPREAGPAT,VRVRGAQCM,EEPPAAAAF,REAGPATLS,ISRSSPQPPR,GVRVRGAQCM,RVRGAQCMRA,GPREAGPATL,APQGPPRSQL,AAFPPAAEEL,EELGLGHDGV	CRC

【０７５５】

【表９７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
IL1R2	c.1091_1092insG	p.L364fs	KEASSTFSWGIVLAPLSLAFLVLGG[p.L364fs]NMDAQTVQTQNWKSRWSDCAMASSSRLSILSQVK*	RLSILSQVK,QTVQTQNWK,KSRWSDCAM,MASSSRLSI,AQTVQTQNW,CAMASSSRL,ASSSRLSIL,SRLSILSQV,FLVLGGNMDA,AMASSSRLSI,KSRWSDCAMA,SSRLSILSQV,TVQTQNWKSR,MASSSRLSIL,LAFLVLGGNM,VQTQNWKSRW,WKSRWSDCAM,DAQTVQTQNW	CLL
IL1RAP	c.149T>G	p.F50C	DDWGLDTMRQIQVFEDEPARIKCPL[p.F50C]CEHFLKFNYSTAHSAGLTLIWYWTRQ	RIKCPLCEH,IKCPLCEHF,CEHFLKFNY,RIKCPLCEHF,CPLCEHFLKF,CEHFLKFNYS	KIRC
IL1RAPL2	c.1940C>T	p.T647M	KHEIPATTLPVPSLGNHIHTYCNLPL[p.T647M]MLLNGQLPLNNTLKDTQEFHRNSSLL	MLLNGQLPL,TYCNLPLML,HTYCNLPLM,LMLLNGQLPL,HTYCNLPLML,TYCNLPLML,LPLMLLNGQL,HHTYCNLPLM	CRC
IL2	c.308G>T	p.R103M	CLEEELKPLEEVLNLAQSKNFHLRP[p.R103M]MDLISNINVIVLELKGSETTFMCEYA	RPMDLISNI,NFHLRPMDL,SKNFHLRPM,QSKNFHLRPM,KNFHLRPMDL,MDLISNINVI	LUAD
IL25	c.502_503delTG	p.C168fs	HGEKGTHKGYCLERRLYRVSLACVC[p.C168fs]AAPCDGLAGPAGGWSLFGKPGARCTTTCHEGPGCPDAWPL*	AGGWSLFGK,SLFGKPGAR,GPAGGWSLF,HEGPGCPDA,SLACVCAAPC,RVSLACVCAA,WSLFGKPGAR,GPGCPDAWPL,LAGPAGGWSL,HEGPGCPDAW	KIRP
IL3	c.268G>A	p.A90T	DILMENNLRRPNLEAFNRAVKSLQN[p.A90T]TSAIESILKNLLPCLPLATAAPTRHP	TSAIESILK,KSLQNTSAI,NTSAIESIL,LQNTSAIES,NTSAIESILK,AVKSLQNTSA,VKSLQNTSAI	CRC
IL32	c.643C>A	p.P215T	LWKQFQSFCCSLSELFMSSFQSYGA[p.P215T]TRGDKEELTPQKCSEPQSSK*	SYGATRGDK,SFQSYGATR,SSFQSYGAT,FQSYGATRG,SSFQSYGATR,QSYGATRGDK	LUAD
IL32	c.653_654insG	p.D218fs	QFQSFCCSLSELFMSSFQSYGAPRG[p.D218fs]EQGGADTPEVL*	APRGEQGGA	SKCM
IL5RA	c.139C>A	p.L47I	LLPDEKISLLPPVNFTIKVTGLAQV[p.L47I]ILQWKPNPDQEQRNVNLEYQVKINAP	GLAQVILQW,GLAQVILQWK,IKVTGLAQVI,TGLAQVILQW	CRC
IL6ST	c.647C>A	p.P216H	FVNIEVWVEAENALGKVTSDHINFD[p.P216H]HVYKVKPNPPHNLSVINSEELSSILK	TSDHINFDH,HINFDHVYK,DHINFDHVY,TSDHINFDHV,HINFDHVYKV,SDHINFDHVY	MM
IL7R	c.161C>T	p.S54L	DLEDAELDDYSFSCYSQLEVNGSQH[p.S54L]LLTCAFEDPDVNITNLEFEICGALVE	EVNGSQHLL,SQHLLTCAF,LEVNGSQHL,GSQHLLTCAF,LEVNGSQHLL	LUSC
ILF3	c.1450G>A	p.E484K	VKVLQDMGLPTGAEGRDSSKGEDSA[p.E484K]KETEAKPAVVAPAPVVEAVSTPSAAF	SSKGEDSAK,KETEAKPAV,KETEAKPAVV,GEDSAKETEA	BLCA
INADL	c.4018C>G	p.P1340A	KLVFIRNEDAVNQMAVTPFPVPSSS[p.P1340A]ASSIEDQSGTEPISSEEDGSVEVGIK	FPVPSSSAS,VPSSSASSI,TPFPVPSSSA,FPVPSSSASS	LUSC
INF2	c.1581delC	p.S527fs	PLLPGMGWGPPPPPPPLLPCTCSPP[p.S527fs]WREAWRRSSWPRWTMAWAQHGSPAIGG*	SWPRWTMAW,AWRRSSWPR,RSSWPRWTM,SSWPRWTMA,WPRWTMAWA,WAQHGSPAI,REAWRRSSW,WRRSSWPRW,AWAQHGSPA,AQHGSPAIG,LPCTCSPPW,AWRRSSWPRW,SSWPRWTMAW,RSSWPRWTMA,MAWAQHGSPA,CSPPWREAWR,EAWRRSSWPR,WTMAWAQHGS,WPRWTMAWAQ,LLPCTCSPPW,WREAWRRSSW,RRSSWPRWTM,AWAQHGSPAI	STAD
ING1	c.658G>T	p.A220S	DECYERFSRETDGAQKRRMLHCVQR[p.A220S]SLIRSQELGDEKIQIVSQMVELVENR	MLHCVQRSL,RSLIRSQEL,RMLHCVQRS,RMLHCVQRSL,MLHCVQRSLI,RSLIRSQELG	LUAD
INMT	c.167G>T	p.G56V	PSPEAEMLKFNLECLHKTFGPGGLQ[p.G56V]VDTLIDIGSGPTIYQVLAACDSFQDI	LQVDTLIDI,GLQVDTLIDI,KTFGPGGLQV	LUAD
INMT	c.635C>T	p.S212F	LKPGGHLVTTVTLRLPSYMVGKREF[p.S212F]FCVALEKEEVEQAVLDAGFDIEQLLH	EFFCVALEK,YMVGKREFF,GKREFFCVA,KREFFCVAL,REFFCVALE,MVGKREFFCV,YMVGKREFFC,SYMVGKREFF,GKREFFCVAL,REFFCVALEK	SKCM
INPP5D	c.1568G>A	p.R523Q	SFMFNGTSLGFVNSHLTSGSEKKLR[p.R523Q]QNQNYMNILRFLALGDKKLSPFNITH	RQNQNYMNI,KLRQNQNYM,KKLRQNQNY,KLRQNQNYMN,RQNQNYMNIL,KKLRQNQNYM	CRC
INPP5K	c.787C>T	p.R263C	EGRLLFPPTYKFDRNSNDYDTSEKK[p.R263C]CKPAWTDRILWRLKRQPCAGPDTPIP	KCKPAWTDR,SEKKCKPAW	CRC

【０７５６】

【表９８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
INPPL1	c.1478C>T	p.T493M	VFGTQENSVGDREWLDLLRGGLKEL[p.T493M]MDLDYRPIAMQSLWNIKVAVLVKPEH	LMDLDYRPI,LKELMDLDY,ELMDLDYRPI,GLKELMDLDY,LLRGGLKELM,MDLDYRPIAM	HNSC
INPPL1	c.2921delC	p.A974fs	APREEPLTPRLKPEGAPEPEGVAAP[p.A974fs]HPRTASITLPTTSLKGSRTSCCPRSHPRLPGPLSHLPPRTKWPLQCLLHSLGTTGTLVWERGVLQMRSLEAHCPLQTFHLHHCRTQPSSCPPAWILYQGQWSGAVVGLRPVAHHLPRPIQGLHCPQAPHQPALSWGKWPVGMTGPARCCRWPRR*	RLPGPLSHL,SLGTTGTLV,YQGQWSGAV,ALSWGKWPV,VLQMRSLEA,GLRPVAHHL,HLPRPIQGL,TLPTTSLK,LSHLPPRTK,TTGTLVWER,QTFHLHHCR,HQPALSWGK,MTGPARCCR,AWILYQGQW,SWGKWPVGM,RTASITLPT,GSRTSCCPR,RTSCCPRSH,RSHPRLPGP,RTKWPLQCL,RSLEAHCPL,RPVAHHLPR,PARCCRWPR,SCPPAWILY,EGVAAPHPR,SCCPRSHPR,WSGAVVGLR,APHPRTASI,HPRTASITL,HPRLPGPLS,LPPRTKWPL,CPQAPHQPA,APHQPALSW,WPVGMTGPA,LQMRSLEAH,EAHCPLQTF,SHLPPRTKW,TKWPLQCLL,LLHSLGTTG,HSLGTTGTL,LGTTGTLVW,RGVLQMRSL,TQPSSCPPA,SSCPPAWIL,ILYQGQWSG,GQWSGAVVG,VAHHLPRPI,GLHCPQAPH,PQAPHQPAL,EPEGVAAPH,CPLQTFHLH,QPSSCPPAW,QPALSWGKW,LEAHCPLQT,SSCPPAWILY,HLPPRTKWPL,ILYQGQWSGA,YQGQWSGAVV,GQWSGAVVGL,LLHSLGTTGT,SHLPTTSLK,TSCCPRSHPR,GTTGTLVWER,RTASITLPTT,KGSRTSCCPR,RSHPRLPGPL,RTKWPLQCLL,RTQPSSCPPA,PARCCRWPRR,LQTFHLHHCR,QWSGAVVGLR,HSLGTTGTLV,APHPRTASIT,CPRSHPRLPG,HPRLPGPLSH,WPLQCLLHSL,CPQAPHQPAL,LEAHCPLQTF,LVWERGVLQM,ASITLPTTSL,LSHLPPRTKW,LHSLGTTGTL,SLGTTGTLVW,LQMRSLEAHC,MRSLEAHCPL,TQPSSCPPAW,HQPALSWGKW,LSWGKWPVGM,WERGVLQMRS,QPSSCPPAWI	STAD
INPPL1	c.3460delC	p.P1154fs	SEVDYAPAGPARSALLPGPLELQPP[p.P1154fs]GDCPRTMAGPSASLHPASGRASRKTWQRRLRACRAGGPAGWARQA*	TMAGPSASL,SLHPASGRA,ASLHPASGR,RASRKTWQR,RTMAGPSAS,ASRKTWQRR,KTWQRRLRA,WQRRLRACR,RLRACRAGG,RACRAGGPA,HPASGRASR,CPRTMAGPS,GPSASLHPA,SGRASRKTW,RTMAGPSASL,RASRKTWQRR,ASRKTWQRRL,KTWQRRLRAC,RLRACRAGGP,ELQPPGDCPR,SASLHPASGR,TWQRRLRACR,CPRTMAGPSA,WQRRLRACRA,TMAGPSASLH,ASGRASRKTW	STAD
INTS12	c.1A>G	p.M1V	[p.M1V]VAATVNLELDPIFLKALGFLHSKSKD	VAATVNLEL	MM
INTS4	c.1378T>G	p.S460A	MRKISNNITLREDQLDTVLAVLEDS[p.S460A]ARDIREALHELLCCTNVSTKEGIHLA	VLAVLEDSA,SARDIREAL,SARDIREALH,DSARDIREAL	TGCT
INTS7	c.2818C>T	p.R940C	GIVWKTGPRTTIFVKSLEDPYSQQI[p.R940C]CLQQQQAQQPLQQQQQRNAYTRF*	DPYSQQICL,QQICLQQQQA	UCEC
INTS7	c.317G>T	p.R106I	LCVLKVTQQSEKHLEKILNVDEFVK[p.R106I]IIFSVIHSNDPVARAITLRMLGSLAS	FVKIIFSVI,EFVKIIFSV,DEFVKIIFS,ILNVDEFVKI,EFVKIIFSVI,DEFVKIIFSV	UCEC
INVS	c.2396G>A	p.R799K	WKPSRRHDTEPKAKCAPQKRRTQEL[p.R799K]KGGRCSPAGSSRPGSARGEAVHAGQN	PQKRRTQEL,KELKGGRCSPA	CESC
INVS	c.2444delG	p.R815fs	KRRTQELRGGRCSPAGSSRPGSARG[p.R815fs]RRSMLGRILPTIVHQETK*	SMLGRILPT,MLGRILPTI,SARGRRSML,RGRRSMLGR,RSMLGRILP,GSARGRRSM,RRSMLGRIL,SMLGRILPTI,MLGRILPTIV,ILPTIVHQET,SSRPGSARGR,SARGRRSMLG,RGRRSMLGRI,RSMLGRILPT	STAD
IPO11	c.2532delT	p.S844fs	ERYPVVMSTYLGVMGRVLLQNTSFF[p.S844fs]LHYLMRWPINLIRRWTSFWEI*	LLQNTSFFL,YLMRWPINL,LMRWPINLI,TSFFLHYLM,SFFLHYLMR,FFLHYLMRW,RRWTSFWEI,LQNTSFFLH,QNTSFFLHY,NTSFFLHYL,LHYLMRWPI,NLIRRWTSF,LIRRWTSFW,WPINLIRRW,NTSFFLHYLM,VLLQNTSFFL,FLHYLMRWPI,YLMRWPINLI,TSFFLHYLMR,SFFLHYLMRW,HYLMRWPINL,RWPINLIRRW,LMRWPINLIR,LQNTSFFLHY,INLIRRWTSF,NLIRRWTSFW,IRRWTSFWEI	STAD
IRAK3	c.800G>A	p.R267Q	PYMRNGTLFDRLQCVGDTAPLPWHI[p.R267Q]QIGILIGISKAIHYLHNVQPCSVICG	IQIGILIGI,APLPWHIQI,WHIQIGILI,LPWHIQIGI,QIGILIGISK,TAPLPWHIQ,LPWHIQIGIL	CRC

【０７５７】

【表９９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的検出
IREB2	c.1256G>A	p.R419Q	HLEHTGFSKAKLESMETYLKAVKLF[p.R419Q]QNDQNSSGEPEYSQVIQiNLNSIVPS	FQNDQNSSG	CRC
IRF4	c.368A>G	p.K123R	RCALNKSNDFEELVERSQLDISDPY[p.K123R]RVYRIVPEGAKKGAKQLTLEDPQMSM	ISDPYRVYR,RVYRIVPEG,DISDPYRVY,DPYRVYRIV,QLDISDPYRV,RVYRIVPEGA,SQLDiSDPYR,DISDPYRVYR,LDISDPYRVY	MM
IRS4	c.1771_1772insG	p.G591fs	GHGSGGGQGPGDGHGSGGGKNSGGG[p.G591fs]QRLRKWERIRW*	GQRLRKWER,RLRKWERIR,RLRKWERIRW,GKNSGGGQRL	STAD
IRS4	c.63_65delGGC	p.21_22AA>A	MASCSFTRDQATRRLRGAAAAAAA[p.21_22AA>A]LAAVVTTPLLSSGTPTALIGTGSSCPGA	RGAAAAAAAL	PAAD
IRX3	c.1265T>C	p.L422P	LVSAPLGKFPAWTNRPFPGPPPGPR[p.L422P]PHPLSLLGSAPPHLLGLPGAAGHPAA	PPGPRPHPL,GPRPHPLSL,GPRPHPLSLL	ACC
IRX6	c.1274C>T	p.A425V	CDESSCIPKAFGNPKFALQGLPLNC[p.A425V]VPCPRRSEPVVQCQYPSGAEAG*	PLNCVPCPR,ALQGLPLNCV,VPCPRRSEPV	STAD
ISX	c.256C>T	p.R86C	AASGSGLEKPPKDQPQEGRKSKRRV[p.R86C]CTTFTTEQLHELEKIFHFTHYPDVHI	KSKRRVCTT,CTTFTTEQL,SKRRVCTTF,RRVCTTFTT,KSKRRVCTTF	SKCM
ISX	c.5G>T	p.C2F	M[p.C2F]FAEVGPALCRGMERNSLGCCEAPKKL	MFAEVGPAL	LUSC
ITGA10	c.2006G>A	p.R669Q	PIVHLTPSLEVTPQAISVVQRDCRR[p.R669Q]QGQEAVCLTAALCFQVTSRTPGRWDH	CRRQGQEAV,RQGQEAVCL,RRQGQEAVCL,RQGQEAVCLT	HNSC
ITGA4	c.2018C>T	p.T673M	YLAVGSMKTLMLNVSLFNAGDDAYE[p.T673M]MTLHVKLPVGLYFIKILELEEKQINC	MTLHVKLPV,DAYEMTLHV,YEMTLHVKL,NAGDDAYEM,AYEMTLHVKL,DAYEMTLHVK,EMTLHVKLPV,FNAGDDAYEM,YEMTLHVKLP	CRC
ITGA4	c.2700C>A	p.F900L	GIVRFLSKTDKRLLYCIKADPHCLN[p.F900L]LLCNFGKMESGKEASVHIQLEGRPSI	HCLNLLCNF,CLNLLCNFGK,IKADPHCLNL	CRC
ITGA5	c.143C>A	p.A48D	PPLLPLLLLLLPPPPRVGGFNLDAE[p.A48D]DPAVLSGPPGSFFGFSVEFYRPGTDG	NLDAEDPAV	KICH
ITGA8	c.1846G>T	p.G616C	TEFRDKLSPINISLNYSLDESTFKE[p.G616C]CLEVKPILNYYRENIVSEQAHiLVDC	STFKECLEV,TFKECLEVK,KECLEVKPI,DESTFKECL,CLEVKPILNY,STFKECLEVK,ESTFKECLEV,KECLEVKPIL	LUAD
ITGAX	c.2054G>A	p.R685H	KRSKNLLGSRDLQSSVTLDLALDPG[p.R685H]HLSPRATFQETKNRSLSRVRVLGLKA	GHLSPRATF	LUSC
ITGAX	c.848G>A	p.R283H	TDGKKEGDSLDYKDVIPMADAAGIi[p.R283H]HYAIGVGLAFQNRNSWKELNDIASKP	GIIHYAIGV,DAAGIIHYA,ADAAGIIHY,IHYAIGVGL,MADAAGIIHY,IIHYAIGVGL,HYAIGVGLAF,DAAGIIHYAI,IHYAIGVGLA	LUAD
ITGB1	c.1132C>A	p.L378I	PKSAVGTLSANSSNVIQLIIDAYNS[p.L378I]ISSEVILENGKLSEGVTISYKSYCKN	LIIDAYNSI,QLIIDAYNSI,AYNSISSEVI,DAYNSISSEV	STAD
ITGB1	c.472G>A	p.D158N	LKFKRAEDYPIDLYYLMDLSYSMKD[p.D158N]NLENVKSLGTDLMNEMRRITSDFRIG	SMKDNLENV,LSYSMKDNL,YSMKDNLENV,SMKDNLENVK	HNSC
ITGB8	c.21_22insT	p.A7fs	MCGSALAFF[p.A7fs]YRCICLPAKRPARSRLVPLGSLGVFTCSWTGPR*	CGSALAFFY,ALAFFYRCI,LVPLGSLGV,GSALAFFYR,FTCSWTGPR,FYRCICLPA,RSRLVPLGS,CLPAKRPAR,RPARSRLVP,VPLGSLGVF,PARSRLVPL,AKRPARSRL,SRLVPLGSL,SLGVFTCSW,RLVPLGSLGV,FFYRCICLPA,CGSALAFFYR,FYRCICLPAK,RSRLVPLGSL,MCGSALAFFY,VFTCSWTGPR,RPARSRLVPL,LAFFYRCICL,GSLGVFTCSW,SALAFFYRCI	STAD
ITIH1	c.760G>T	p.G254W	KGHVLFRPTVSQQQSCPTCSTSLLN[p.G254W]WHFKVTYDVSRDKICDLLVANNHFAH	SLLNWHFKV,TSLLNWHFK,STSLLNWHF,LNWHFKVTY,STSLLNWHFK,CSTSLLNWHF,LLNWHFKVTY,TSLLNWHFKV	LUAD
ITIH2	c.2524C>G	p.L842V	TLDKEMSFSVLLHRVWKKHPVNVDF[p.L842V]VGIYIPPTNKFSPKAHGLIGQFMQEP	VNVDFVGIY,NVDFVGIYI,HPVNVDFVG,VGIYIPPTNK,PVNVDFVGIY,HPVNVDFVGI	LUAD
ITK	c.586G>A	p.E196K	PEETVVIALYDYQTNDPQELALRRN[p.E196K]KEYCLLDSSEIHWWRVQDRNGHEGYV	LALRRNKEY,RRNKEYCLL,KEYCLLDSS,ALRRNKEYCL,ELALRRNKEY	CRC

【０７５８】

【表１００】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
ITK	c.86G>T	p.R29L	FILLEEQLIKKSQQKRRTSPSNFKV[p.R29L]LFFVLTKASLAYFEDRHGKKRTLKGS	SNFKVLFFV,VLFFVLTKA,KVLFFVLTK,NFKVLFFVL,SPSNFKVLF,KVLFFVLTKA,TSPSNFKVLF,RTSPSNFKVL,SPSNFKVLFF,SNFKVLFFVL,LFFVLTKASL	LUAD
ITM2C	c.499G>A	p.E167K	ADIIHDFQRGLTAYHDISLDKCYVI[p.E167K]KLNTTIVLPPRNFWELLMNVKRGTYL	YVIKLNTTI,VIKLNTTIV,SLDKCYVIK,IKLNTTIVL,SLDKCYVIKL,YVIKLNTTIV,ISLDKCYVIK,CYVIKLNTTI	UCEC
ITPR1	c.4707G>T	p.M1569I	CGLERDKFDNKTVTFEEHIKEEHNM[p.M1569I]CHYLCFIVLVKVKDSTEYTGPESYVA	NMCHYLCFI,HNMCHYLCF,KEEHNMCHY,CHYLCFIVL,EEHNMCHYL,NMCHYLCFIV,HNMCHYLCFI,IKEEHNMCHY,KEEHNMCHYL,MCHYLCFIVL	TGCT
ITPR2	c.1073C>A	p.P358Q	RDGVPPTSKKKRQAGEKIMYTLVSV[p.P358Q]QHGNDIASLFELDATTLQRADCLVPR	IMYTLVSVQ,VQHGNDIAS,IMYTLVSVQH,VQHGNDIASL,QHGNDIASLF	LUAD
IWS1	c.2404delA	p.S802fs	FQATSKKGISRLDKQMRKFTDIRKK[p.S802fs]ADLHTQ*	RKFTDIRKKA	STAD
JAG1	c.1384G>A	p.A462T	DCLPGWMGQNCDININDCLGQCQND[p.A462T]TSCRDLVNGYRCICPPGYAGDHCERD	TSCRDLVNGY,CQNDTSCRDL	CRC
JAK1	c.928G>A	p.V310I	IFETSMLLISSENEMNWFHSNDGGN[p.V310I]ILYYEVMVTGNLGIQWRHKPNVVSVE	SNDGGNILY,NILYYEVMV,ILYYEVMVT,HSNDGGNIL,GNILYYEVM,HSNDGGNILY,SNDGGNILYY,FHSNDGGNIL	CRC
JAKMIP2	c.848G>T	p.R283I	MSSPKREIPGRAGDGSEHCSSPDLR[p.R283I]INQKRIAELNATIRKLEDRNTLLGDE	INQKRIAEL,RINQKRIAEL,SSPDLRINQK	UCEC
JARID2	c.1180_1181insG	p.G394fs	VNHTISGKTESSNAKTRKQVLSLGG[p.G394fs]GVQVHWARRQWPQGQWQVEPKVMH*	GQWQVEPKV,QWPQGQWQV,GVQVHWARR,RQWPQGQWQ,WQVEPKVMH,VLSLGGGVQV,RQWPQGQWQV,KQVLSLGGGV,LSLGGGVQVH,SLGGGVQVHW,VQVHWARRQW,ARRQWPQGQW,GQWQVEPKVM	STAD
JARID2	c.1266delG	p.V422fs	TGPAVNGLKVSGRLNPKSCTKEVGG[p.V422fs]GSCGRACSCGRGCGTPRGDWKRHTRRRSRSRPPRR*	CGRACSCGR,KRHTRRRSR,HTRRRSRSR,RRSRSRPPR,RSRSRPPRR,EVGGGSCGR,HTRRRSRSRP,RRRSRSRPPR	STAD
JHDM1D	c.289delA	p.R97fs	HHAVDIDLYHCPNCAVLHGSSLMKK[p.R97fs]GGTGTDMTTQKLMMVPNQCKLELELSLRNYALESSQVPMK*	MMVPNQCKL,MTTQKLMMV,LMMVPNQCK,VPNQCKLEL,ELSLRNYAL,KKGGTGTDM,TDMTTQKLM,NQCKLELEL,CKLELELSL,ALESSQVPM,LELSLRNYA,GTDMTTQKLM,LMMVPNQCKL,SLMKKGGTGT,KLMMVPNQCK,ALESSQVPMK,GTGTDMTTQK,YALESSQVPM,MKKGGTGTDM,TDMTTQKLMM,LELELSLRNY,LELSLRNYAL,RNYALESSQV	STAD
JHDM1D	c.938G>A	p.R313H	TSVWYHVLWGEKIFYUKPTDENLA[p.R313H]HYESWSSSVTQSEVFFGDKVDKCYKC	PTDENLAHV,AHYESWSSS,DENLAHYES,KPTDENLAHY,AHYESWSSSV,DENLAHYESW	GBM
JMJD1C	c.3592C>A	p.R1198S	SHSVTTFRNDCRSPTHLTVSSTNTL[p.R1198S]SSMPALHRAPVFHPPIHHSLERKEGS	LSSMPALHR,SSMPALHRA,NTLSSMPAL,SSTNTLSSM,TLSSMPALHR,SYNTLSSMPA,VSSTNTLSSM	LUAD
JMJD4	c.32C>T	p.A11V	MRAGPEPQAL[p.A11V]VGQKRGALRLLVPRLVLTVSAPAEVR	LVGQKRGAL,LVGQKRGALR	ACC
JMY	c.2429_2464delCACCACCCTCCCCCACCTCCTCCCCCTCCCCCAC	p.PPPPPPPPPPP811del	LNNNLEPCSVTINPLPSPLPPTPPP[p.PPPPPPPPPPP811del]LPVAKDSGPETLEKDLPRKEGNEKRIPKSASAPSAHLFDSSQLVSARKKLRKTAEGLQRRR	SPLPPTPPPL,LPPTPPPLPV	PAAD
JPH1	c.1183G>A	p.A395T	ARTKVEIANSRTAHARAKADAADQA[p.A395T]TLAARQECDIARAVARELSPDFYQPG	DAADQATLA,TLAARQECDI,DAADQATLAA,KADAADQATL	GBM
JPH3	c.1299G>C	p.Q433H	EARIARITAKEFSPSFQHRENGLEY[p.Q433H]HRPKRQTSCDDIEVLSTGTPLQQESP	NGLEYHRPKR,YHRPKRQTSC	CESC
JSRP1	c.275T>C	p.V92A	EKEPAARGTPGTGKERLKAGASPRS[p.V92A]APARKKAQTAPPLQPPPPPALSFEL	KAGASPRSA,SPRSAPARK,RSAPARKKA,ASPRSAPARK,GASPRSAPAR,APARKKAQTA,LKAGASPRSA	KIRP

【０７５９】

【表１０１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
JUP	c.1880C>T	p.S627L	RVAAGVLCELAQDKEAADAIDAEGA[p.S627L]LAPLMELLHSRNEGTATYAAAVLFRI	ALAPLMELL,AEGALAPLM,GALAPLMEL,DAIDAEGAL,DAIDAEGALA,IDAEGALAPL	CESC
KAL1	c.907G>A	p.V303I	SKHFRSSKDPSAPPAPANLRLANST[p.V303I]INSDGSVTVTIVWDLPEEPDIPVHHY	STINSDGSV,NLRLANSTI,TINSDGSVTV,NSTINSDGSV,ANLRLANSTI	CRC
KANK3	c.1076G>A	p.R359H	VEADAWVTEALLGLPAAAERELELL[p.R359H]HASLEHQRGVSELLRGRLRELEEARE	AERELELLH,RELELLHAS,LLHASLEHQR,AERELELLHA,RELELLHASL,LELLHASLEH	ACC
KANK4	c.757T>C	p.S253P	VQEGAEPPEGVVKVPNHLPLPGPPF[p.S253P]PFQNVLVVLEDKEDEHNAREAEVLFT	PLPGPPFPF,PFQNVLVVL,FPFQNVLVV,GPPFPFQNV,LPLPGPPFPF,GPPFPFQNVL,FPFQNVLVVL,PPFPFQNVLV	KIRC
KANSL3	c.1127G>A	p.G376E	IGWNTGALVACHVSVMEYVTAVVCL[p.G376E]EFPLLTVDGPRGDVDDPLLDMKTPVL	AVVCLEFPL,CLEFPLLTV,VTAVVCLEF,LEFPLLTVD,YVTAVVCLEF,TAVVCLEFPL	TGCT
KBTBD13	c.242C>T	p.A81V	GGFRATLQVLRGDRPALAAEDELLQ[p.A81V]VVECAAFLQAPALARFLEHNLTSDNC	QVVECAAFL,LQVVECAAF,AEDELLQVV,LLQVVECAAF,LQVVECAAFL,DELLQVVECA	ACC
KBTBD6	c.1325_1326insG	p.G442fs	LADRLLCREGMDVAYLNGYIYILGG[p.G442fs]ARPYYWS*	YILGGARPY,ILGGARPYY,YIYILGGAR,ILGGARPYYW,IYILGGARPY,YILGGARPYY,GYIYILGGAR	STAD
KBTBD8	c.1645G>A	p.V549I	YLKLVLFQNKLHLFVRATQVTVEEH[p.V549I]IFRTSRKNSLYQYDDIADQWMKVYET	VTVEEHIFR,TQVTVEEHI,IFRTSRKNSL,QVTVEEHIFR,TQVTVEEHIF	CRC
KCNA1	c.1126G>T	p.G376C	EAESHFSSIPDAFWWAVVSMTTVGY[p.G376C]CDMYPVTIGGKIVGSLCAIAGVLTIA	TTVGYCDMY,VGYCDMYPV,MTTVGYCDMY,TVGYCDMYPV,GYCDMYPVTI,SMTTVGYCDM	LUAD
KCNA3	c.1244C>T	p.A415V	TLKASMRELGLLIFFLFIGVILFSS[p.A415V]VVYFAEADDPTSGFSSIPDAFWWAVV	ILFSSVVYF,GVILFSSVV,VILFSSVVY,SSVVYFAEA,FIGVILFSSV,ILFSSVVYFA,FSSVVYFAEA,VILFSSVVYF,GVILFSSVVY	CRC
KCNB2	c.692G>A	p.R231H	STIALSLNTLPELQETDEFGQLNDN[p.R231H]HQLAHVEAVCIAWFTMEYLLRFLSSP	HQLAHVEAV,QLNDNHQLA,GQLNDNHQL,GQLNDNHQLA,HQLAHVEAVC,DEFGQLNDNH	BRCA
KCNC1	c.1363delA	p.K455fs	VPVIVNNFGMYYSLAMAKQKLPKKK[p.K455fs]RSIFRGHRSWDLPIIVNLS*	KQKLPKKKR,RSWDLPIIV,LPKKKRSIF,SIFRGHRSW,GHRSWDLPI,WDLPIIVNL,IFRGHRSWDL,KKRSIFRGHR,RGHRSWDLPI,LPKKKRSIFR,RSIFRGHRSW,GHRSWDLPII	STAD
KCND3	c.1313C>T	p.S438L	NQRADKRRAQKKARLARIRVAKTGS[p.S438L]LNAYLHSKRNGLLNEALELTGTPEEE	SLNAYLHSK,KTGSLNAYL,LNAYLHSKR,IRVAKTGSL,AKTGSLNAY,GSLNAYLHSK,KTGSLNAYLH,SLNAYLHSKR,RIRVAKTGSL,RVAKTGSLNA,VAKTGSLNAY,AKTGSLNAYL	CRC,UCEC
KCNH2	c.446G>C	p.G149A	MFILNFEVVMEKDMVGSPAHDTNHR[p.G149A]APPTSWLAPGRAKTFRLKLPALLALT	RAPPTSWLA,NHRAPPTSW,HRAPPTSWL	STAD
KCNH8	c.1365G>A	p.M455I	SSLTSVGFGNVSANTDAEKIFSICT[p.M455I]ILIGALMHALVFGNVTAIIQRMYSRW	KIFSICTIL,ILIGALMHA,SICTILIGA,IFSICTILI,CTILIGALM,EKIFSICTI,KIFSICTILI,FSICTILIGA,ILIGALMHAL,SICTILIGAL,AEKIFSICTI,EKIFSICTIL	LUAD
KCNJ10	c.305delC	p.P102fs	GTWFLFGVVWYLVAVAHGDLLELDP[p.P102fs]RPTTPPVWYRCTHSLEPSSSPLNPKPPLAMASATSVRNVHWPLCFLLPSWCSPPSWKSSSQVPSWRRLPGPRSGLRPFVSASMQLWPPTMASPAS*	LAMASATSV,SMQLWPPTM,MQLWPPTMA,SLEPSSSPL,NVHWPLCFL,RLPGPRSGL,AMASATSVR,SSSQVPSWR,SSQVPSWRR,VWYRCTHSL,RNVHWPLCF,VHWPLCFLL,SVRNVHWPL,SWCSPPSWK,SWRRLPGPR,SGLRPFVSA,PTTPPVWYR,DPRPTTPPV,SPLNPKPPL,KPPLAMASA,VPSWRRLPG,GPRSGLRPF,WPPTMASPA,FLLPSWCSP,KSSSQVPSW,SQVPSWRRL,LRPFVSASM,FVSASMQLW,ASMQLWPPT,WPLCFLLPS,LPSWCSPPS,LELDPRPTT,FLLPSWCSPP,SMQLWPPTMA,PLAMASATSV,LLPSWCSPPS,GLRPFVSASM,LAMASATSVR,PSWCSPPSWK,KSSSQVPSWR,SSSQVPSWRR,PFVSASMQLW,HSLEPSSSPL,SVRNVHWPLC,SWKSSSQVPS,SWRRLPGPRS,RSGLRPFVSA,ASMQLWPPTM,RPTTPPVWYR,MASATSVRNV,TSVRNVHWPL,NVHWPLCFLL,GPRSGLRPFV,RPFVSASMQL,SATSVRNVHW,VRNVHWPLCF,RNVHWPLCFL,WKSSSQVPSW,SQVPSWRRLP,RRLPGPRSGL,MQLWPPTMAS,WPLCFLLPSW,LPSWCSPPSW,DPRPTTPPVW	STAD

【０７６０】

【表１０２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的疾患
KCNJ3	c.1290G>T	p.L430F	KITGREDFPKKLLRMSSTTSEKAYS[p.L430F]FGDLPMKLQRISSVPGNSEEKLVSKT	YSFGDLPMK,AYSFGDLPM,SFGDLPMKL,TTSEKAYSF,KAYSFGDLPM,AYSFGDLPMK,YSFGDLPMKL,STTSEKAYSF,SEKAYSFGDL	LUAD
KCNK17	c.61A>G	p.S21G	MYRPRARAAPEGRVRGCAVP[p.S21G]GTVLLLLAYLAYLALGTGVFWTLEGR	GTVLLLLAY,RVRGCAVPG,CAVPGTVLL,VPGTVLLLL,RVRGCAVPGT,PGTVLLLLAY,RGCAVPGTVL,CAVPGTVLL,VPGTVLLLLA	ACC
KCNK18	c.68G>T	p.G23V	MEVSGHPQARRCCPEALGKLFP[p.G23V]VLCFLCFLVTYALVGAVVFSAIEDGQ	ALGKLFPVL,KLFPVLCFL,VLCFLCFLV,EALGKLFPV,GKLFPVLCF,FPVLCFLCF,KLFPVLCFLC,LFPVLCFLCF,FPVLCFLCFL,LGKLFPVLCF,GKLFPVLCFL,PEALGKLFPV	LUAD
KCNK2	c.17C>G	p.S6W	MLPSA[p.S6W]WRERPGYRAGVAAPDLLDPKSAAQNS	AWRERPGYR,SAWRERPGY,MLPSAWRER,SAWRERPGYR,AWRERPGYRA,PSAWRERPGY	BLCA
KCNK2	c.497G>T	p.R166L	HWDLGSSFFFAGTVITTIGFGNISP[p.R166L]LTEGGKIFCIIYALLGIPLFGFLLAG	IGFGNISPL,SPLTEGGKIF	LUAD
KCNMB2	c.453T>G	p.N151K	KLLLYHTEETIKINQKCSYIPKCGK[p.N151K]KFEESMSLVNVVMENFRKYQHFSCYS	CGKKFEESM,KKFEESMSL,CSYIPKCGKK,SYIPKCGKKF,KKFEESMSLV	STAD
KCNS2	c.631G>A	p.D211N	SRVFSIISILVVMGSIITMCLNSLP[p.D211N]NFQIPDSQGNPGEDPRFEIVEHFGIA	MCLNSLPNF,CLNSLPNFQI,TMCLNSLPNF	UCEC
KCTD20	c.942delA	p.L314fs	KLYRFFKYIENRDVAKTVLKERGLK[p.L314fs]TFALELKVTLPVKKKLREGLAAGLKSSIIMYNAPSSRCHGKRKKGRVAMWISSVFEANPSRIW*	KTFALELKV,RVAMWISSV,GLKTFALEL,KLREGLAAG,KVTLPVKKK,IMYNAPSSR,SVFEANPSR,VAMWISSVF,ELKVTLPVK,KSSIIMYNA,SSRCHGKRK,KRKKGRVAM,KGRVAMWIS,GLKSSIIMY,LKERGLKTF,FALELKVTL,LELKVTLPV,KKLREGLAA,LAAGLKSSI,AGLKSSIIM,RKKGRVAMW,MWISSVFEA,FEANPSRIW,KERGLKTFA,ALELKVTLPV,KLREGLAAGL,GLAAGLKSSI,AMWISSVFEA,IMYNAPSSRC,SVFEANPSRI,GLKTFALELK,IMYNAPSSR,TFALELKVTL,RVAMWISSVF,VFEANPSRIW,RGLKTFALEL,SSRCHGKRKK,KGRVAMWISS,AGLKSSIIMY,VTLPVKKKLR,VLKERGLKTF,KERGLKTFAL,LAAGLKSSII,AAGLKSSIIM,GKRKKGRVAM,RKKGRVAMWI,GRVAMWISSV,REGLAAGLKS	CRC
KCTD21	c.17C>T	p.T6M	MSDPI[p.T6M]MLNVGGKLYTTSLATLTSFPDSMLGA	MSDPIMLNV,MLNVGGKLY,IMLNVGGKL,IMLNVGGKLY	STAD
KDELC1	c.1339C>A	p.L447I	LKWAKDHDEEAKKIAKAGQEFARNN[p.L447I]IMGDDIFCYYFKLFQEYANLQVSEPQ	IMGDDIFCY,GQEFARNNI,QEFARNNIM,IMGDDIFCYY,NIMGDDIFCY,GQEFARNNIM,RNNIMGDDIF	CRC
KDM1B	c.1083C>A	p.F361L	HLSNLEYACGSNLHQVSARSWDHNE[p.F361L]LFAQFAGDHTLLTPGYSVIIEKLAEG	RSWDHNELF,ARSWDHNEL,DHNELFAQF,NELFAQFAG,SARSWDHNEL,RSWDHNELFA,ARSWDHNELF,WDHNELFAQF	UCEC
KDM3B	c.3946delC	p.P1316fs	SLRDLLHSGPGKLPQTPLDTGIPFP[p.P1316fs]RSSLHPQQE*	FPRSSLHPQ,IPFPRSSLH,TGIPFPRSSL	STAD
KDM5A	c.1267C>T	p.P423S	VSSIEEDVIVEYGADISSKDFGSGF[p.P423S]SVKDGRRKILPEEEEYALSGWNLNNM	SVKDGRRKI,DFGSGFSVK,KDFGSGFSV,SSKDFGSGFS,KDFGSGFSVK,SVKDGRRKIL	TGCT
KEAP1	c.1408C>T	p.R470C	PERDEWHLVAPMLTRRIGVGVAVLN[p.R470C]CLLYAVGGFDGTNRLNSAECYYPERN	VAVLNCLLY,AVLNCLLYA,VLNCLLYAV,CLLYAVGGF,GVAVLNCLLY,AVLNCLLYAV	LUSC
KEAP1	c.1438G>T	p.G480W	PMLTRRIGVGVAVLNRLLYAVGGFD[p.G480W]WTNRLNSAECYYPERNEWRMITAMNT	LYAVGGFDW,AVGGFDWTNR,LLYAVGGFDW,FDWTNRLNSA	LUSC
KEAP1	c.1807G>T	p.G603W	LDSVECYDPDTDTWSEVTRMTSGRS[p.G603W]WVGVAVTMEPCRKQIDQQNCTC*	RMTSGRSWV,SWVGVAVTM,SGRSWVGVA,TRMTSGRSW,GRSWVGVAV,RSWVGVAVT,MTSGRSWVGV,SGRSWVGVAV,RSWVGVAVTM,VTRMTSGRSW,RMTSGRSWVG	LUAD
KEAP1	c.431C>T	p.S144F	GMEVVSIEGIHPKVMERLIEFAYTA[p.S144F]FISMGEKCVLHVMNGAVMYQIDSVVR	FISMGEKCV,TAFISMGEK,FAYTAFISM,YTAFISMGE,LIEFAYTAF,IEFAYTAFI,RLIEFAYTAF,LIEFAYTAFI,FISMGEKCVL,YTAFISMGEK,IEFAYTAFIS,EFAYTAFISM	LUAD
KEAP1	c.463G>T	p.V155F	PKVMERLIEFAYTASISMGEKCVLH[p.V155F]FMNGAVMYQIDSVVRACSDFLVQQLD	VLHFMNGAV,FMNGAVMYQ,HFMNGAVMY,CVLHFMNGA,MGEKCVLHF,GEKCVLHFM,LHFMNGAVM,CVLHFMNGAV,FMNGAVMYQI,SMGEKCVLHF,LHFMNGAVMY,VLHFMNGAVM	LUSC

【０７６１】

【表１０３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	病態的役割
KEAP1	c.779G>T	p.R260L	DDLNVRCESEVFHACINWVKYDCEQ[p.R260L]LRFYVQALLRAVRCHSLTPNFLQMQL	QLRFYVQAL,KYDCEQLRF,LRFYVQALL,QLRFYVQALL,KYDCEQLRFY,WVKYDCEQLR,EQLRFYVQAL,VKYDCEQLRF,CEQLRFYVQA	LUAD
KEL	c.1231G>A	p.V411M	RKLSQKLRELTEQPPMPARPRWMKC[p.V411M]MEETGTFFEPTLAALFVREAFGPSTR	CMEETGTFF,KCMEETGTF,MKCMEETGTF,KCMEETGTFF	GBM
KHDRBS2	c.608C>T	p.S203L	LNGSEDSGRGRGIRGRGIRIAPTAP[p.S203L]LRGRGGAIPPPPPPGRGVLTPRGSTV	RIAPTAPLR,APLRGRGGA,PLRGRGGAI,IRIAPTAPL,GIRIAPTAPL,APLRGRGGAI	LUAD
KIAA0020	c.188A>G	p.K63R	RKVAKEGGPKVTSRNFEKSITKLGK[p.K63R]RGVKQFKNKQQGDKSPKNKFQPANKF	KSITKLGKR,ITKLGKRGV,RGVKQFKNK,LGKRGVKQF,ITKLGKRGVK,LGKRGVKQFK,KLGKRGVKQF	TGCT
KIAA0182	c.359_360insC	p.T120Fs	STPKRVPMGPIIVPPGGHSVPSTPP[p.T120fs]RGDHRSNQNREWCLEE*	HSVPSTPPR,RSNQNREWCL	STAD
KIAA0195	c.2706delC	p.I902Fs	GLETGWNCHISLTPNGDMPGSEIPP[p.I902fs]PAPATQAPCMMT*	APATQAPCM,SEIPPPAPA,APATQAPCMM,SEIPPPAPAT,MPGSEIPPPA	STAD
KIAA0240	c.2683delA	p.K895Fs	PMNHQQFHLVPNHIVVSAEGNISKK[p.K895fs]QNALAEH*	ISKKQNALA,NISKKQNAL,KKQNALAEH	STAD
KIAA0528	c.542G>A	p.R181Q	YRAVIIHGFVEELVVNEDPEYQWID[p.R181Q]QIRTPRASNEARQRLISLMSGELQRK	EYQWIDQIR,WIDQIRTPR,PEYQWIDQI,QWIDQIRTPR,YQWIDQIRTP,DPEYQWIDQI	CRC
KIAA0556	c.3244C>T	p.R1082W	SHSITIDFTHPCHVALIRIWNYNKS[p.R1082W]WIHSFRGVKDITMLLDTQCIFEGEIA	WIHSFRGVK,YNKSWIHSF,KSWIHSFRG,NKSWIHSFR,RIWNYNKSW,WNYNKSWIH,NYNKSWIHSF,RIWNYNKSWI,KSWIHSFRGV,SWIHSFRGVK,YNKSWIHSFR,IRIWNYNKSW	CRC
KIAA0556	c.988C>A	p.L330I	FPDQERMCSRPGSRRERPLSATRKT[p.L330I]ICEAEYPEEDASAVLQAIQVENAALQ	ATRKTICEA,RKTICEAEY,RPLSATRKTI,TRKTICEAEY	UCEC
KIAA0586	c.4775delC	p.A1592fs	PRWESSATLRFTDAPCQDVSDAAVS[p.A1592fs]DLEDCSQSLSLSTMQEDMESSGADTF*	DVSDAAVSDL,SDLEDCSQSL	STAD
KIAA0907	c.1337A>C	p.Q446P	GQSPMGGPFIPAAPVKTALPAGPQP[p.Q446P]PPQPQPPLPSQPQAQKRRFTEELPDE	QPPPQPQPPL	BLCA
KIAA0907	c.1546_1547delAG	p.R516Fs	TGFSSQNEIEGAGSKPASSSGKERE[p.R516fs]GQAVDASTSLSSDWNKNRVR*	TSLSSDWNK,LSSDWNKNR,QAVDASTSL,STSLSSDWNK,SLSSDWNKNR,KEREGQAVDA,REGQAVDAST,GQAVDASTSL,DASTSLSSDW	GBM
KIAA1109	c.14039T>C	p.L4680P	SMSLHGNHMTLACFHGPNFRSKSWA[p.L4680P]PFHLEEPNIAFWTEAQKIWEDGSSDH	RSKSWAPFH,KSWAPFHLE,FRSKSWAPF,SKSWAPFHL,NFRSKSWAPF,RSKSWAPFHL,APFHLEEPNI	CLL
KIAA1109	c.14810C>A	p.S4937Y	ITYTTVDWRDFMCNTWHLEPTLRLI[p.S4937Y]YWTGRKIDPVGVDYILQKLGFHHART	RLIYWTGRK,LEPTLRLIY,LIYWTGRKI,EPTLRLIYW,HLEPTLRLIY,RLIYWTGRKI,TLRLIYWTGR	CRC
KIAA1109	c.4763delA	p.E1588fs	ANSLLDRGMQLSGSTSNTPYTPLEK[p.E1588fs]NSLITQMMKH*	NSLITQMMK,EKNSLITQM,KNSLITQMM,TPLEKNSLI,KNSLITQMMK,LEKNSLITQM,EKNSLITQMM	STAD
KIAA1147	c.446C>T	p.A149V	YFRKGPFFGLACFANMPVESELERG[p.A149V]VRMKSVGILSPSYTLLYRYMHFLENQ	GVRMKSVGI,SELERGVRM,VRMKSVGIL,VESELERGV,GVRMKSVGIL,LERGVRMKSV	UCEC
KIAA1211	c.3608C>A	p.P1203Q	SVTVEISDSAPPAPLVKEVTKRFST[p.P1203Q]QDAAPVSTEPAWLALAKRKAKAWSDC	FSTQDAAPV,KRFSTQDAA,VTKRFSTQDA	LUAD

【０７６２】

【表１０４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	同定的疾患
KIAA1211	c.924delT	p.R308fs	ERAPREEQQRSLEAPGWEDAERRER[p.R308fs]RSASAWRRRRSEGVCRPRPKRRRGGGWRRTPGWRSGGGRRRRKEDARRSSKGRPRRRLRDGKSWNSRRRRCRGRPRRWRRLGRAGGARRRRIWGKRRRRARRTWRTGGGSSVSF*	RSASAWRRR,SASAWRRRR,KRRRGGGWR,GWRRTPGWR,GWRSGGGRR,RSGGGRRRR,SGGGRRRRK,RSSKGRRRR,SSKGRRRRR,KGRRRRRLR,RRRRLRDGK,KSWNSRRRR,RRRCRGRPR,RGRPRRWRR,RWRRLGRAG,LGRAGGARR,RAGGARRRR,GARRRRIWG,ARRRRIWGK,RRRRIWGKR,RIWGKRRRR,RRRARRTWR,RARRTWRTG,DGKSWNSRR,RPRRWRRLG,RERRSASAW,RRLRDGKSW,RRRRARRTW,WRTGGGSSV,TGGGSSVSF,AERRERRSA,RTGGGSSVSF,RERRSASAWR,RSASAWRRRR,AWRRRRSEGV,KRRRGGGWRR,RSGGRRRRK,RSSKGRRRR,SSKGRRRRR,KGRRRRRLRD,RRRRLRDGK,RLRDGKSWNS,KSWNSRRRRC,NSRRRRCRGR,RRRRCRGRPR,RRRCRGRPRR,RCRGRPRRWR,RGRPRRWRRL,RPRRWRRLGR,RWRRLGRAGG,LGRAGGARRR,RAGGARRRRI,GARRRRIWGK,RIWGKRRRRA,RRRRARRTWR,RARRTWRTGG,TWRTGGGSSV,DARRSSKGRR,DGKSWNSRRR,SWNSRRRRCR,RPRPKRRRGG,RPKRRRGGGW,ERRERRSASA,RRERRSASAW,RRRLRDGKSW	CESC
KIAA1211	c.926_927insG	p.E309fs	RAPREEQQRSLEAPGWEDAERRERE[p.E309fs]GARAPGSGGGGAKASAGPGPSGGEAAAGGGRQAGGAEAAGGGGRKMRGGAQKAGGGG*	RKMRGGAQK,KMRGGAQKA,REREGARAP,RQAGGAEAA,AERREREGA,RAPGGGGGAK,KMRGGAQKAG,REREGARAPG,RQAGGAEAAG,RKMRGGAQKA	CESC
KIAA1429	c.413C>T	p.S138F	LRGWYNCLTLAIYGSVDRVISHDRD[p.S138F]FPPPPPPPPPPPQPQPSLKRNPKHAD	RVISHDRDF	HNSC
KIAA1429	c.4576G>A	p.D1526N	VLSAPESLQNLFNNRTAYVLADVMD[p.D1526N]NQLKSMWFTPFQAEEIDTDLDLVKVD	VMDNQLKSM,MDNQLKSMW,VLADVMDNQL,DVMDNQLKSM,VMDNQLKSMW,MDNQLKSMWF	HNSC
KIAA1549	c.3816G>T	p.L1272F	DGERLSAVKSSDLINKMDLQRAAII[p.L1272F]FGYRIQGVIAQPVDRVKRPSPESQSN	RAAIIFGYR,LQRAAIIFG,QRAAIIFGY,AAIIFGYRI,FGYRIQGVI,IFGYRIQGV,RAAIIFGYRI,IFGYRIQGVI,LQRAAIIFGY,MDLQRAAIIF	LUAD
KIAA1751	c.189G>C	p.L63F	LQEAEDDVDPGHSSSVKELDTDADK[p.L63F]FKKKTAEDRTQAFHLRQNLSALDKMH	KFKKKTAEDR,KELDTDADKF	LUSC
KIAA1751	c.291G>C	p.K97N	TQAFHLRQNLSALDKMHEEQELFTE[p.K97N]NMRGELRACRQRRDLIDKQQEAVAAE	EQELFTENM,EEQELFTEN,FTENMRGELR,NMRGELRACR,EEQELFTENM,TENMRGELRA	KIRC
KIAA1755	c.324A>C	p.Q108H	CLRDEVVVHLAPLNPLLLRQGDFYL[p.Q108H]HVEPQEEQSVCIMIKCLSLDLCTVDK	RQGDFYLHV,LLRQGDFYLH,RQGDFYLHVE	LUAD
KIAA1804	c.1420G>A	p.V474M	AALQQKSQEELLKRREQQLAEREID[p.V474M]MLERELNILIFQLNQEKPKVKKRKGK	MLERELNIL,REIDMLERE,QLAEREIDML,MLERELNILI,QQLAEREIDM,REIDMLEREL,IDMLERELNI	CRC
KIAA1804	c.1429C>T	p.R477W	QQKSQEELLKRREQQLAEREIDVLE[p.R477W]WELNILIFQLNQEKPKVKKRKGKFKR	EWELNILIF,EIDVLEWEL,DVLEWELNI,LEWELNILI,WELNILIFQ,VLEWELNILI,AEREIDVLEW,REIDVLEWEL,LEWELNILIF,WELNILIFQL	CRC
KIAA1967	c.1243delC	p.P415fs	TGIDLSGCTKWWRFAEFQYLQPGPP[p.P415fs]GGFRQWWCTCRMSGPSCLLWRSGRPCASRKLQRQLPQPRRHKGKRSLLNRHLMPWSKQQTLLDGTQKLQRPPHSRKRTLISQRPLHPP*	RQWWCTCRM,RMSGPSCLL,TLLDGTQKL,QTLLDGTQK,MSGPSCLLW,LWRSGRPCA,RSGRPCASR,SGRPCASRK,ASRKLQRQL,KGKRSLLNR,RSLLNRHLM,KLQRPPHSR,LQRPPHSRK,HSRKRTLIS,RTLISQRPL,SCLLWRSGR,MPWSKQQTL,PPHSRKRTL,LQPGPPGGF,CRMSGPSCL,RQLPQPRRH,RRHKGKRSL,KRSLLNRHL,LLNRHLMPW,LLNRHLMPWS,HLMPWSKQQT,LMPWSKQQTL,RSGRPCASRK,KLQRPPHSRK,MSGPSCLLWR,YLQPGPPGGF,RMSGPSCLLW,SLLNRHLMPW,SGRPCASRKL,LQRQLPQPRR,RQLPQPRRHK,KGKRSLLNRH,LNRHLMPWSK,LQRPPHSRKR,HSRKRTLISQ,RTLISQRPLH,GFRQWWCTCR,KLQRQLPQPR,MPWSKQQTLL,RPPHSRKRTL,FQYLQPGPPG,FRQWWCTCRM,RQWWCTCRMS,CRMSGPSCLL,RRHKGKRSLL,GKRSLLNRHL,KRSLLNRHLM,KRTLISQRPL	STAD
KIAA2022	c.1034G>T	p.C345F	NVRDKTTLLMQEDAQFNFFPSVFTT[p.C345F]FPKRESKSGALKQSSDFSQFKVPDVS	SVFTTFPKR,TTFPKRESK,PSVFTTFPK,FFPSVFTTF,FTTFPKRESK,NFFPSVFTTF,FPSVFTTFPK	LUSC

【０７６３】

【表１０５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	特徴的疾患
KIAA2026	c.1720C>T	p.R574C	PAKMILDNHDISVEMGVKSNYEIRI[p.R574C]CRPCEIKKTDCCKENLEKPRSPGEVT	RICRPCEIK,ICRPCEIKK,SNYEIRICR,YEIRICRPC,RICRPCEIKK,KSNYEIRICR,EIRICRPCEI	UCEC
KIAA2026	c.2069delA	p.K690fs	LEQSLQSHKKLKLTKMRAKKKKKKK[p.K690fs]RN*	RAKKKKKKKR	STAD
KIDINS220	c.2552A>G	p.N851S	SNINGHDYMRNIVHLPVFLNSRGLS[p.N851S]SARKFLVTSATNGDVPCSDTTGIQED	FLNSRGLSS,GLSSARKFL,SARKFLVTS,NSRGLSSAR,LSSARKFLV,RGLSSARKF,FLNSRGLSSA,GLSSARKFLV,NSRGLSSARK,RGLSSARKFL,SARKFLVTSA,SRGLSSARKF	TGCT
KIF13A	c.3345delA	p.K1115fs	LNCVRERWSDALIKRREYLDEQIKK[p.K1115fs]SAIKQRKQRTMWSGKPSLWSSG*	TMWSGKPSL,KQRTMWSGK,MWSGKPSLW,KQRKQRTMW,RTMWSGKPS,SAIKQRKQR,IKQRKQRTM,YLDEQIKKSA,TMWSGKPSLW,KSAIKQRKQR,AIKQRKQRTM,KQRKQRTMW5,RKQRTMWSGK,KQRTMWSGKP,RTMWSGKPSL,QIKKSAIKQR,IKQRKQRTMW	STAD
KIF14	c.1793G>A	p.R598Q	VFTLVMTQTKTEFVEGEEHDHRITS[p.R598Q]QINLIDLAGSERCSTAHTNGDRLKEG	RITSQINLI,SQINLIDLA,HRITSQINL,HRITSQINLI,SQINLIDLAG	CRC
KIF15	c.754G>C	p.E252Q	TSMNRESSRSHAVFTITIESMEKSN[p.E252Q]QIVNIRTSLLNLVDLAGSERQKDTHA	SMEKSNQIV,KSNQIVNIR,ESMEKSNQI,QIVNIRTSLL,ESMEKSNQIV,IESMEKSNQI,MEKSNQIVNI,NQIVNIRTSL	LUAD
KIF16B	c.434G>A	p.R145Q	GLIPRICEGLFSRINETTRWDEASF[p.R145Q]QTEVSYLEIYNERVRDLLRRKSSKTF	SFQTEVSYL,ASFQTEVSY,DEASFQTEV,QTEVSYLEIY,FQTEVSYLEI,EASFQTEVSY,ASFQTEVSYL,DEASFQTEVS	CRC
KIF18A	c.49C>T	p.R17C	MSVTEEDLCHHMKVVV[p.R17C]CVRPENTKEKAAGFHKVVHVVDKHIL	HMKVVVCVR,VVCVRPENTK,CVRPENTKEK,HHMKVVVCVR	CRC
KIF18B	c.3958C>T	p.R1320W	TVTIIHEKGSELHWKDVRELVVGRI[p.R1320W]WNKPEVDEAAVDAILSLNIISAKYLK	LVVGRIWNK,RELVVGRIW	BRCA
KIF20B	c.160G>A	p.E54K	NFDGIKLDLSHEFSLVAPNTEANSF[p.E54K]KSKDYLQVCLRIRPFTQSEKELESEG	KSKDYLQVC,FKSKDYLQV,NTEANSFKSK,SFKSKDYLQV,KSKDYLQVCL,EANSFKSKDY	UCEC
KIF20B	c.2971G>A	p.E991K	NEIETATRSITNNVSQIKLMHTKID[p.E991K]KLRTLDSVSQISNIDLLNLRDLSNGS	LMHTKIDKL,KLMHTKIDK,KLRTLDSVS,TKIDKLRTL,KLMHTKIDKL,HTKIDKLRTL,LMHTKIDKLR	CRC
KIF23	c.1048G>A	p.E350K	KEQITISQLSLVDLAGSERTNRTRA[p.E350K]KGNRLREAGNINQSLMTLRTCMDVLR	RTNRTRAKG,RTRAKGNRL,RTRAKGNRLR,RAKGNRLREA	BLCA
KIF23	c.449G>A	p.R150Q	SPGEGGLLPRCLDMIFNSIGSFQAK[p.R150Q]QYVFKSNDRNSMDIQCEVDALLERQK	FQAKQYVFK,SFQAKQYVF,IGSFQAKQY,SFQAKQYVFK,KQYVFKSNDR,SIGSFQAKQY,GSFQAKQYVF	UCEC
KIF25	c.7T>A	p.W3R	MT[p.W3R]RTSGQLQREKQARPGSGAVLAFPDDK	MTRTSGQLQ,RTSGQLQREK,MTRTSGQLQR	PRAD
KIF26B	c.3194delC	p.S1065fs	SLQSSRESLNSCGFVEGKPRPMGSP[p.S1065fs]GWASPACPRPRSTSHPALLPRDAKSTPRRGSCRLPPHCLPRARIPAWRLGSPCCSPRCVRPRLE*	RLPPHCLPR,TSHPALLPR,RSTSHPALL,RGSCRLPPH,RARIPAWRL,STPRRGSCR,KPRPMGSPG,RPMGSPGWA,CPRPRSTSH,RPRSTSHPA,HPALLPRDA,TPRRGSCRL,LPRARIPAW,IPAWRLGSP,SPRCVRPRL,LPPHCLPRA,RLPPHCLPRA,STSHPALLPR,RPRSTSHPAL,KSTPRRGSCR,RARIPAWRLG,WASPACPRPR,LPRARIPAWR,RLGSPCCSPR,KPRPMGSPGW,RPMGSPGWAS,SPACPRPRST,IPAWRLGSPC,MGSPGWASPA	STAD
KIF26B	c.3337G>A	p.V1113M	RCKVYTQKGVLPSPAPLPPSSKDSG[p.V1113M]MASRESLLQPEVRTPPVGMSPQVLKK	GMASRESLL,SGMASRESL,SSKDSGMASR,LPPSSKDSGM,SGMASRESLL	BRCA
KIF26B	c.3341C>T	p.A1114V	CKVYTQKGVLPSPAPLPPSSKDSGV[p.A1114V]VSRESLLQPEVRTPPVGMSPQVLKKS	SSKDSGVVSR	CRC
KIF26B	c.6097G>A	p.A2033T	SKEAMCFNAKLKILEHRQQRIAEVR[p.A2033T]TKYEWLMKELEATKQYLMLDPNKWLS	RTKYEWLMK,RIAEVRTKY,EVRTKYEWL,AEVRTKYEW,QQRIAEVRTK,RTKYEWLMKE,RQQRIAEVRT,QRIAEVRTKY,AEVRTKYEWL,TKYEWLMKEL,IAEVRTKYEW	LIHC
KIF27	c.2775G>T	p.K925N	LDACNLKRRKGSFGSIDHLQKLDEQ[p.K925N]NKWLDEEVEKVLNQRQELEELEADLK	KLDEQNKWL,EQNKWLDEEV,LQKLDEQNKW	UCEC

【０７６４】

【表１０６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍特異的検出
KIF9	c.1438G>A	p.G480R	ISAIQKAGLVDVDGHLVGEPEGQNF[p.G480R]RLGVAPFSTKPGKKAKSKKTFKEPLS	NFRLGVAPF,GQNFRLGVA,RLGVAPFSTK,QNFRLGVAPF,GEPEGQNFRL	LUAD
KIF9	c.1781G>A	p.R594Q	IRPDTPPSKPVAFEEFKNEQGSEIN[p.R594Q]QIFKENKSILNERRKRASETTQHINA	GSEINQIFK,QGSEINQIFK,EQGSEINQIF,NQIFKENKSI,NEQGSEINQI	UCEC
KIRREL	c.1003delC	p.P335fs	VDPKPTTTDIGSDVTLTCVWVGNPP[p.P335fs]SLSPGPKRTQIWS*	VWVGNPPSL,SPGPKRTQI,CVWVGNPPSL,SPGPKRTQIW	STAD
KIRREL	c.1810G>T	p.G604C	VDLKQDLRCDTIDTREEYEMKDPTN[p.G604C]CYYNVRAHEDRPSSRAVLYADYRAPG	EMKDPTNCY,PTNCYYNVR,MKDPTNCYY,YEMKDPTNC,DPTNCYYNV,EMKDPTNCYY,YEMKDPTNCY	LUAD
KIRREL2	c.1947delC	p.V649fs	PPSPLGPPGTPTFYDFNPHLGMVPP[p.V649fs]ADFTEPGQAISPHPTLELSPATSNPHPLGPQIWPPGLPPSHMLPSPHLATRVSRLTCDIFPMEESWDLQLAIMDCSDF*	HMLPSPHLA,RLTCDIFPM,HLATRVSRL,ATRVSRLTC,LPSPHLATR,ESWDLQLAI,HPTLELSPA,NPHPLGPQI,SPHLATRVS,FPMEESWDL,LAIMDCSDF,LGMVPPADF,GQAISPHPT,QAISPHPTL,SHMLPSPHL,VSRLTCDIF,MEESWDLQL,EPGQAISPH,EESWDLQLA,DIFPMEESW,AISPHPTLEL,HLATRVSRLT,IFPMEESWDL,MLPSPHLATR,ESWDLQLAIM,NPHLGMVPPA,SPATSNPHPL,WPPGLPPSHM,LPSPHLATRV,QLAIMDCSDF,HLGMVPPADF,ADFTEPGQAI,GQAISPHPTL,HMLPSPHLAT,RVSRLTCDIF,SRLTCDIFPM,EESWDLQLAI,HPTLELSPAT,NPHPLGPQIW,FPMEESWDLQ,MEESWDLQLA	STAD
KIT	c.1669T>G	p.W557G	VAGMMCIVMILTYKYLQKPMYEVQ[p.W557G]GKVVEEINGNNYVYIDPTQLPYDHKW	PMYEVQGKV,VQGKVVEEI,EVQGKVVEEI,KPMYEVQGKV	TGCT
KIT	c.2446G>C	p.D816H	RDLAARNILLTHGRITKICDFGLAR[p.D816H]HIKNDSNYVVKGNARLPVKWMAPESI	HIKNDSNYV,RHIKNDSNY,CDFGLARHI,HIKNDSNYVV,ARHIKNDSNY,RHIKNDSNYV	TGCT
KIT	c.2446G>T	p.D816Y	RDLAARNILLTHGRITKICDFGLAR[p.D816Y]YIKNDSNYVVKGNARLPVKWMAPESI	ICDFGLARY,YIKNDSNYV,RYIKNDSNY,DFGLARYIK,CDFGLARYI,YIKNDSNYVV,KICDFGLARY,RYIKNDSNYV,ARYIKNDSNY	TGCT
KIT	c.2447A>T	p.D816V	RDLAARNILLTHGRITKICDFGLAR[p.D816V]VIKNDSNYVVKGNARLPVKWMAPESI	VIKNDSNYV,RVIKNDSNY,CDFGLARVI,RVIKNDSNYV,VIKNDSNYVV,ARVIKNDSNY	LAML,TGCT
KIT	c.2464A>T	p.N822Y	NILLTHGRITKICDFGLARDIKNDS[p.N822Y]YVVKGNARLPVKWMAPESIFNCVYT	KNDSYYVVK,SYVVKGNA,RDIKNDSYY,YVVKGNAR,DIKNDSYYV,IKNDSYYVV,YVVKGNARI,LARDIKNDSY,SYVVKGNAR,DIKNDSYYVV,DSYYVVKGNA	TGCT
KIT	c.2466T>G	p.N822K	NILLTHGRITKICDFGLARDIKNDS[p.N822K]KYVVKGNARLPVKWMAPESIFNCVYT	KNDSKYVVK,RDIKNDSKY,IKNDSKYVV,KYVVKGNARL,LARDIKNDSK	TGCT
KLC2	c.1703delC	p.T568fs	SFGKLRDALRRSSEMLVKKLQGGTP[p.T568fs]RSPLTPG*	TPRSPLTPG,LQGGTPRSPL	STAD
KLF3	c.312delA	p.I104fs	SLKFPSSHRRASPGLSMPSSSPPIK[p.I104fs]NTHPLLQACSPSACRCPCHQ*	LLQACSPSA,QACSPSACR,PPIKNTHPL,SPSACRCPC,LQACSPSAC,SPPIKNTHPL	STAD
KLF3	c.671_672insC	p.S224fs	GIEPQRTDYYPEEMSPPLMNSVSPP[p.S224fs]ASIVARESPFGHRAAWEETFTCGIPGYSKEAEDTQM*	LMNSVSPPA,SVSPPASIV,TFTCGIPGY,NSVSPPASI,FTCGIPGYS,SPFGHRAAW,SIVARESPF,RESPFGHRA,HRAAWEETF,SKEAEDTQM,WEETFTCGI,PLMNSVSPPA,FTCGIPGYSK,VARESPFGHR,ETFTCGIPGY,NSVSPPASIV,ASIVARESPF,LMNSVSPPAS,MNSVSPPASI,RESPFGHRAA,GHRAAWEETF,YSKEAEDTQM	STAD
KLF4	c.1300A>C	p.K434Q	GRRSWPRKRTATHTCDYAGCGKTYT[p.K434Q]QSSHLKAHLRTHTGEKPYHCDWDGCG	KTYTQSSHL,TQSSHLKAH,KTYTQSSHLK,QSSHLKAHLR,GKTYTQSSHL,TQSSHLKAHL	BRCA
KLF5	c.1255G>C	p.E419Q	LRTHTGEKPYKCTWEGCDWRFARSD[p.E419Q]QLTRHYRKHTGAKPFQCGVCNRSFSR	RSDQLTRHY,FARSDQLTR,DQLTRHYRK,WRFARSDQL,RSDQLTRHYR,ARSDQLTRHY	LUAD,LUSC
KLF5	c.353C>T	p.S118L	EKYLTPQLPPVPIIPEHKKYRRDSA[p.S118L]LVVDQFFTDTEGLPYSINMNVFLPDI	KYRRDSALV,SALVVDQFF,KKYRRDSAL,YRRDSALVV,KYRRDSALVV,HKKYRRDSAL,KKYRRDSALV,RDSALVVDQF	BLCA
KLHDC2	c.962G>C	p.W321S	DAWTYCISKNEWIQFNHPYTEKPRL[p.W321S]SHTACASDEGEVIVFGGCANNLLVHH	KPRLSHTAC,KPRLSHTACA,TEKPRLSHTA	TGCT

【０７６５】

【表１０７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
KLHDC7A	c.1903G>A	p.E635K	DRWDFAPPLPSDTFALAHTATVRAK[p.E635K]KIFVTGGSLRFLLFRFSAQEQRWWAG	HTATVRAKK,TVRAKKIFV,RAKKIFVTG,KIFVTGGSL,KIFVTGGSLR,TVRAKKIFVT,RAKKIFVTGG,HTATVRAKKI,KKIFVTGGSL	SKCM
KLHL13	c.637G>A	p.E213K	FLISGVTLDNCVEVGRIANTYNLTE[p.E213K]MDKYVNSFVLKNFPALLSTGEFLKLP	NLTEMDKYV,EMDKYVNSF,ANTYNLTEM,TEMDKYVNS,EMDKYVNSFV,NTYNLTEMDK,TEMDKYVNSF,IANTYNLTEM,MDKYVNSFVL	UCEC
KLHL14	c.693delC	p.P231fs	KYLVEDVLLLNFEEMRALLDSLPPP[p.P231fs]WSRSWRSSRCPCCGWSTTARPACSMRLTS*	WSRSWRSSR,SWRSSRCPC,TARPACSMR,DSLPPPWSR,TTARPACSM,RPACSMRLT,LLDSLPPPW,LPPPWSRSW,TTARPACSMR,RSWRSSRCPC,SWRSSRCPCC,SSRCPCCGWS,STTARPACSM,TARPACSMRL,RPACSMRLTS,ALLDSLPPPW,SLPPPWSRSW,RSSRCPCCGW	STAD
KLHL15	c.554A>G	p.D185G	DNFVPLMSRPDFLSYLSFEKLMSYL[p.D185G]GNDHLSRFPEIELYEAVQSWLRHDRR	MSYLGNDHL,LMSYLGNDH,LGNDHLSRF,FEKLMSYLG,LMSYLGNDHL,YLGNDHLSRF,SYLGNDHLSR	BLCA
KLHL28	c.97G>A	p.E33K	YMLANLTHLHSEQLLQGLNLLRQHH[p.E33K]KLCDIILRVGDVKIHAHKVVLASVSP	KLCDIILRV,LNLLRQHHK,NLLRQHHKL,RQHHKLCDI,GLNLLRQHHK,RQHHKLCDI	UCEC
KLHL5	c.976C>T	p.R326C	QLSQVVEACCKFLMKQLHPSNCLGI[p.R326C]CSFADAQGCTDLHKVAHNYTMEHFME	SNCLGICSF	CRC
KLK2	c.169C>A	p.P57T	EKHSQPWQVAVYSHGWAHCGGVLVH[p.P57T]TQWVLTAAHCLKKNSQVWLGRHNLFE	VLVHTQWVL,GVLVHTQWV,HTQWVLTAA,TQWVLTAAH,VHTQWVLTAA	CRC
KLK2	c.481G>A	p.E161K	VKVLGLPTQEPALGTTCYASGWGSI[p.E161K]KPEEFLRPRSLQCVSLHLLSNDMCAR	YASGWGSIK,SIKPEEFLR,GSIKPEEFLR,GWGSIKPEEF	CESC
KLK6	c.359G>A	p.R120H	QSSVVRAVIHPDYDAASHDQDIMLL[p.R120H]HLARPAKLSELIQPLPLERDCSANTT	MLLHLARPA,LLHLARPAK,DIMLLHLAR,IMLLHLARPA,LLHLARPAKL,MLLHLARPAK,HDQDIMLLHL	GBM
KPNA4	c.86G>A	p.R29Q	NEKLDNQRLKNFKNKGRDLETMRRQ[p.R29Q]QNEVVVELRKNKRDEHLLKRRNVPHE	QQNEVVVEL,TMRRQQNEV,RRQQNEVVV,RQQNEVVVE,TMRRQQNEVV,ETMRRQQNEV,MRRQQNEVV,RQQNEVVVEL	CRC
KPRP	c.1659_1660insC	p.E553fs	YCGPSSYNQGQESGAGCGPGDVFPE[p.E553fs]PEGSGWPWRPRQCLCWSERGSKECLFLKER*	GSKECLFLK,WPWRPRQCL,RPRQCLCWS,SERGSKECL,FPEPEGSGW,EPEGSGWPW,CLCWSERGSK,RGSKECLFLK,EGSGWPWRPR,SERGSKECLF	HNSC
KRAS	c.176C>G	p.A59G	PTIEDSYRKQVVIDGETCLLDILDT[p.A59G]GQEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAI	LDTGGQEEY,GGQEEYSAM,ILDTGGQEEY	MM
KRAS	c.180_181TC>AA	p.Q61K	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61K]KEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINNT	LDTAGKEEY,AGKEEYSAM,ILDTAGKEEY,DTAGKEEYSA	CRC,THCA
KRAS	c.182A>G	p.Q61R	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61R]REEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGREEY,AGREEYSAM,ILDTAGREEY,AGREEYSAMR,DTAGREEYSA	MM,TGCT
KRAS	c.182A>T	p.Q61L	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61L]LEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGLEEY,AGLEEYSAM,ILDTAGLEEY,LLDILDTAGL,DTAGLEEYSA	CRC,LUAD,TGCT
KRAS	c.183A>C	p.Q61H	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61H]HEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGHEEY,AGHEEYSAM,ILDTAGHEEY,DTAGHEEYSA	LUAD,PAAD,STAD
KRAS	c.183A>T	p.Q61H	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61H]HEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGHEEY,AGHEEYSAM,ILDTAGHEEY,DTAGHEEYSA	MM,TGCT
KRAS	c.34G>A	p.G12S	MTEYKLVVVGA[p.G12S]SGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGASGV,KLVVVGASGV,YKLVVVGASG	CRC,STAD
KRAS	c.34G>C	p.G12R	MTEYKLVVVGA[p.G12R]RGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	ARGVGKSAL,KLVVVGARGV,VVVGARGVGK,EYKLVVVGAR,GARGVGKSAL,RGVGKSALTI	MM,PAAD,TGCT
KRAS	c.34G>T	p.G12C	MTEYKLVVVGA[p.G12C]CGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGACGV,VVGACGVGK,KLVVVGACGV,VVVGACGVGK	CRC,LUAD

【０７６６】

【表１０８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	顕示的疾患
KRAS	c.35G>A	p.G12D	MTEYKLVVVGA[p.G12D]DGVGKSALT IQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGADGV,VVGADGVGK,KLVVVGADGV,VVVGADGVGK	CESC,CRC,GBM,KIRP,LAML,LUAD,MM,PAAD,STAD,UCEC,UCS
KRAS	c.35G>C	p.G12A	MTEYKLVVVGA[p.G12A]AGVGKSALTI QLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGAAGV,VVGAAGVGK,YKLVVVGAA,KLVVVGAAGV,VVVGAAGVGK,YKLVVVGAAG,GAAGVGKSAL	CRC,LUAD,MM,TGCT,UCEC
KRAS	c.35G>T	p.G12V	MTEYKLVVVGA[p.G12V]VGVGKSALTI QLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGAVGV,VVGAVGVGK,YKLVVVGAV,KLVVVGAVGV,VVVGAVGVGK,GAVGVGKSAL	BRCA,CESC,CRC,LUAD,OV,PAAD,TGCT,UCEC,UCS
KRAS	c.37G>T	p.G13C	MTEYKLVVVGAG[p.G13C]CVGKSALTI QLIQNHFVDEYDPTIED	VVGAGCVGK,KLVVVGAGCV,VVVGAGCVGK	LUAD
KRAS	c.38G>A	p.G13D	MTEYKLVVVGAG[p.G13D]DVGKSALT IQLIQNHFVDEYDPTIED	VVGAGDVGK,KLVVVGAGDV,VVVGAGDVGK	CESC,CLL,CRC,DLBCL,LUAD,MM,STAD,UCEC
KRAS	c.436G>A	p.A146T	PSRTVDTKQAQDLARSYGIPFIETS[p.A146T]TKTRQRVEDAFYTLVREIRQYRLKK I	ETSTKTRQR,GIPFIETSTK,ETSTKTRQRV	CRC,MM,TGCT
KRBA1	c.2515A>G	p.R839G	DRLATALAGLAQEVATMRTQVNRLG[p.R839G]GRPQGPGPMGQASWMWTL PRGPRWAH	RTQVNRLGG,TQVNRLGGR,RTQVNRLGGR	TGCT
KRT2	c.896T>G	p.L299W	KRTAAENDFVTLKKDVDNAYMIKVE[p.L299W]WQSKVDLLNQEIEFLKVLYDAE ISQI	YMIKVEWQS,MIKVEWQSK,IKVEWQSKV,VEWQSKVDL,NAYMIKVEW,MIKVEWQSKV,YMIKVEWQSK,VEWQSKVDLL	KIRC
KRT4	c.462_463insC	p.F154fs	RGNKSISMSVAGSRQGACFGGAGGF[p.F154fs]RHWWLWWWIWGLLQW*	WLWWWIWGL,GGFRHWWLW,GFRHWWLWW,FRHWWLWWW,RHWWLWWWI,HWWLWWWIW,LWWWIWGLL,WWIWGLLQW,CFGGAGGFR,GGAGGFRHW,WLWWWIWGLL,AGGFRHWWLW,GFRHWWLWWW,RHWWLWWWIW,WWLWWWIWGL,WWWIWGLLQW,FGGAGGFRHW	KIRC
KRT6B	c.590T>C	p.L197P	NKFASFIDKVRFLEQQNKVLDTKWT[p.L197P]PLQEQGTKTVRQNLEPLFEQYIN NLR	VLDTKWTPL,KVLDTKWTPL	CRC
KRT8	c.175T>G	p.S59A	TQKSYKVSTSGPRAFSSRSYTSGPG[p.S59A]ARISSSSFSRVGSSNFRGGLGGGY GG	RSYTSGPGA,GARISSSSF,SYTSGPGAR,YTSGPGARI,RSYTSGPGAR,SYTSGPGARI,GARISSSSFS	ACC,KIRP,LIHC
KRTAP1-1	c.346A>G	p.I116V	CGTGCGIGGGIGYGQEGSSGAVSTR[p.I116V]VRWCRPDCRVEGTCLPPCCVVS CTPP	VSTRVRWCR,STRVRWCRP,RVRWCRPDC,GAVSTRVRW,AVSTRVRWCR,STRVRWCRPD,RVRWCRPDCR,SGAVSTRVRW	TGCT
KRTAP27-1	c.372G>T	p.M124I	ACQSESSSAGLACVSQPCQSESTQQ[p.M124I]IGFVAQSCQPASLKGNSCPPKT SKSK	CQSESTQQI,ESTQQIGFV,SESTQQIGF,QSESTQQIGF,QQIGFVAQSC,SESTQQIGFV	LUAD
KRTAP4-11	c.144C>G	p.S48R	TCCRPSCCETTCCRTTYCRPSCCVS[p.S48R]RCCRPQCCQSVCCQPTCCRPRCCIS S	VSRCCRPQC	GBM,PRAD
KRTAP4-5	c.220A>T	p.S74C	VCYQPTCCHPSCCISSCCRPYCCES[p.S74C]CCCRPCCCQTTCCRTTCCRTTCCCP S	CESCCCRPC	KIRP
KRTAP4-5	c.272G>T	p.C91F	CRPYCCESSCCRPCCCQTTCCRTTC[p.C91F]FRTTCCCPSCCVSSCCRPQCCQSV CC	TCCRTTCFR,TTCCRTTCFR	LUAD

【０７６７】

【表１０９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	特定的疾患
KRTAP4-8	c.188C>G	p.T63S	TCYRPSYSVSCCCRPQCCQSVCCQP[p.T63S]SCCRPSCCVSSCCKPQCCQSVCCQPT	SVCCQPSCCR	TGCT
KRTAP4-9	c.53A>T	p.D18V	MVSSCCGSVCSDQGCGQ[p.D18V]VLCQETCCRPSCCETTCCRTTCCRPS	CSDQGCGQV,SDQGCGQVL,QVLCQETCCR	PRAD
KRTAP5-1	c.578C>A	p.S193Y	GSCGGSKGGCGSCGGCKGGCGSCGG[p.S193Y]YKGGCGSGCGGCGSGCGVPVCCCSCS	GGCGSCGGY,KGGCGSCGGY	LUAD
KSR2	c.1664C>T	p.T555M	FNLPASHYYKYKQQFIFPDVVPVPE[p.T555M]MPTRAPQVILHPVTSNPILEGNPLLQ	MPTRAPQVI,FPDVVPVPEM,MPTRAPQVIL,PEMPTRAPQV	HNSC
L1CAM	c.1894C>A	p.R632S	LVVGSPGPVPRLVLSDLHLLTQSQV[p.R632S]SVSWSPAEDHNAPIEKYDIEFEDKEM	LLTQSQVSV,QVSVSWSPA,TQSQVSVSW,SQVSVSWSP,HLLTQSQVSV,SQVSVSWSPA,LTQSQVSVSW	LUAD
L1CAM	c.557C>T	p.T186M	PPSAEPLRIYWMNSKILHIKQDERV[p.T186M]MMGQNGNLYFANVLTSDNHSDYICHA	MMGQNGNLY,VMMGQNGNL,HIKQDERVM,IKQDERVMM,VMMGQNGNLY,MMGQNGNLYF,RVMMGQNGNL,LHIKQDERVM	CRC
L2HGDH	c.1321_1323delCCT	p.P441del	VEDFVFDAGVGDIGNRILHVRNAPS[p.P441del]AATSSIAISGMIADEVQQRFEL*	HVRNAPSAA,SAATSSIAI,APSAATSSI,LHVRNAPSA,ILHVRNAPSA,HVRNAPSAAT,NAPSAATSSI,APSAATSSIA,LHVRNAPSAA	TGCT
L3MBTL4	c.485G>T	p.W162L	HPVGWCEKTKHELHIPKGYRKDKFV[p.W162L]LMDYLKACKLQNAPKKLFRNRSPNGP	VLMDYLKAC,LMDYLKACK,KFVLMDYLK,KDKFVLMDY,YRKDKFVLM,LMDYLKACKL,VLMDYLKACK,KGYRKDKFVL,RKDKFVLMDY	LUAD
LACTB	c.13A>C	p.M5L	MYRL[p.M5L]LSAVTARAAAPGGLASSCGRRGVHQR	LLSAVTARA,RLLSAVTAR,YRLLSAVTA,RLLSAVTARA,LLSAVTARAA,MYRLLSAVTA,LSAVTARAAA	ACC
LALBA	c.121G>A	p.A41T	AILAKQFTKCELSQLLKDIDGYGGI[p.A41T]TLPELICTMFHTSGYDTQAIVENNES	TLPELICTM,IDGYGGITL,GYGGITLPEL,TLPELICTMF,ITLPELICTM	CRC
LAMA1	c.3088G>T	p.D1030Y	NTCDPETGECVCPPHTQGVKCEECE[p.D1030Y]YGHWGYDAEVGCQACNCSLVGSTHHR	GVKCEECEY,CEYGHWGYDA,EECEYGHWGY	LUAD
LAMA4	c.1673C>T	p.A558V	SLSTSADSLTTPRLTLSELDDIIKN[p.A558V]VSGIYAEIDGAKSELQVKLSNLSNLS	ELDDIIKNV,NVSGIYAEI,IIKNVSGIY,DIIKNVSGI,IKNVSGIYA,IIKNVSGIYA,DIIKNVSGIY,KNVSGIYAEI,SELDDIIKNV	CRC
LAMA4	c.1915G>A	p.E639K	NGLVQKALDASNVYENIVNYVSEAN[p.E639K]KTAEFALNTTDRIYDAVSGIDTQIIY	VNYVSEANK,YVSEANKTA,EANKTAEFA,SEANKTAEF,IVNYVSEANK,EANKTAEFAL,VSEANKTAEF,SEANKTAEFA	BLCA
LAMA4	c.3879G>A	p.M1293I	PNGLLFYYASGSDVFSISLDNGTVI[p.M1293I]IDVKGIKVQSVDKQYNDGLSHFVISS	SLDNGTVII,VIIDVKGIK,TVIIDVKGI,VIIDVKGIKV,TVIIDVKGIK,ISLDNGTVII	LUSC
LAMA5	c.6668T>G	p.L2223R	SSMAWARLHRLNASIADLQSQLRSP[p.L2223R]RGPRHETAQQLEVLEQQSTSLGQDAR	QLRSPRGPR,LQSQLRSPR,SPRGPRHET,SQLRSPRGPR,QLRSPRGPRH,DLQSQLRSPR,SPRGPRHETA	KIRP
LAMB4	c.1762G>T	p.G588W	GLAPLGSETFGQSPAVHVVLGEPVP[p.G588W]WNPVTWTGPGFARVLPGAGLRFAVNN	GEPVPWNPV,VVLGEPVPW,HVVLGEPVPW,EPVPWNPVTW	LUAD
LAMB4	c.3715G>T	p.G1239W	EADFKDLRGNVSEIERILKHPVFPS[p.G1239W]WKFLKVKDYHDSVRRQIMQLNEQLKA	VFPSWKFLK,KHPVFPSWK,FPSWKFLKV,HPVFPSWKF,LKHPVFPSW,WKFLKVKDY,PVFPSWKFLK,KHPVFPSWKF,VFPSWKFLKV,SWKFLKVKDY,HPVFPSWKFL,ILKHPVFPSW	LUAD
LAMC3	c.521_522CC>AG	p.P174Q	KRSRADGPWEPYQFYSASCQKTYGR[p.P174Q]QEGQYLRPGEDERVAFCTSEFSDISPL	TYGRQEGQY,YGRQEGQYL,KTYGRQEGQY,TYGRQEGQYL,RQEGQYLRPG	TGCT
LARP1	c.668_669insC	p.A223fs	PRHIPANRGEIKGSESATYVPVAPP[p.A223fs]HPSLATRDQTGACLARPG*	APPHPSLAT,SLATRDQTGA,ATYVPVAPPH,ATRDQTGACL,VPVAPPHPSL	STAD

【０７６８】

【表１１０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
LARP4B	c.487delA	p.T163fs	PENSETGGNESQPDSQEDPREVLKK[p.T163fs]HWNSAYLGRTLLVTCILYHRWIVTSMCQSQRWLTSTTSRSSALMWT*	CILYHRWIV,VLKKHWNSA,YLGRTLLVT,ILYHRWIVT,VTSMCQSQR,AYLGRTLLV,RTLLVTCIL,LYHRWIVTS,SAYLGRTLL,RWLTSTTSR,STTSRSSAL,TTSRSSALM,LKKHWNSAY,TLLVTCILY,HWNSAYLGR,LVTCILYHR,YHRWIVTSM,KKHWNSAYL,NSAYLGRTL,SMCQSQRWL,CQSQRWLTS,SQRWLTSTT,TSRSSALMW,TSMCQSQRW,SAYLGRTLL,RTLLVTCILY,LYHRWIVTSM,STTSRSSALM,VLKKHWNSAY,LLVTCILYHR,IVTSMCQSQR,EVLKKHWNSA,NSAYLGRTLL,LKKHWNSAYL,WNSAYLGRTL,CQSQRWLTST,SQRWLTSTTS,REVLKKHWNS,TTSRSSALMW	STAD
LARS	c.554_555insC	p.P185fs	MKSLGLSDEEIVKFSEAEHWLDYFP[p.P185fs]ATGYSGFKKNGFEGRLASFLHHH*	ATGYSGFKK,RLASFLHHH,GFEGRLASF,FPATGYSGF,LDYFPATGY,FEGRLASFL,WLDYFPATGY,YFPATGYSGF,NGFEGRLASF,AEHWLDYFPA,FKKNGFEGRL	KIRC
LAT2	c.53T>G	p.L18W	MSSGTELLWPGAALLVL[p.L18W]WGVAASLCVRCSRPGAKRSEKIYQQR	AALLVLWGV,VLWGVAASL,LLVLWGVAA,GAALLVLWGV,ALLVLWGVAA,LVLWGVAAS,LWPGAALLVLW	GBM
LBX1	c.526C>T	p.R176W	SPADRDQIAQQLGLTNAQVITWFQN[p.R176W]WRAKLKRDLEEMKADVESAKKLGPSG	VITWFQNWR,QVITWFQNW,WFQNWRAKL,TWFQNWRAK,ITWFQNWRA,ITWFQNWRAK,QVITWFQNWR,TWFQNWRAKL,WFQNWRAKLK,NWRAKLKRDL,AQVITWFQNW	CRC
LCP1	c.1334_1335insC	p.P445fs	SDALVIFQLYEKIKVPVDWNRVNKP[p.P445fs]AIPQTGRQYEEA*	RVNKPAIPQT	KIRC
LHCGR	c.47T>A	p.L16Q	MKQRFSALQLLKLLL[p.L16Q]QLQPPLPRALREALCPEPCNCVPDGA	QLLKLLLQL,LLLQLQPPL,QLQPPLPRA,KLLLQLQPPL,QLQPPLPRAL,LQLLKLLLQL,LQLQPPLPRA	TGCT
LILRA1	c.1228C>T	p.H410Y	SPVTSAHSGTYRCYGSLSSNPYLLS[p.H410Y]YPSDSLELMVSGAAETLSPPQNKSDS	SSNPYLLSY,LLSYPSDSL,SYPSDSLEL,YPSDSLELM,NPYLLSYPS,LSSNPYLLSY,YLLSYPSDSL,SYPSDSLELM,LSYPSDSLEL,YPSDSLELMV	BLCA
LILRB1	c.1417_1419delCTC	p.L479del	GLGRHLGVVIGILVAVILLLLLLLL[p.L479del]FLILRHRRQGKHWTSTQRKADFQHPAGA	LLLLLLLLF	BLCA
LILRB5	c.1792T>C	p.S598P	TKDRQAEEDRQMDTERVLSSPGPQA[p.S598P]PPPPPRSLPLTLPRCRLLHLKPPRM*	APPPPPRSL,PPPPPRSLPL	PRAD
LIM2	c.448T>A	p.S150T	IMAFAHQPTFSRISRPFSAGIMFFS[p.S150T]TTLFVVLALAIYTGVTVSFLGRRFGD	GIMFFSTTL,MFFSTTLFV,FFSTTLFVV,IMFFSTTLF,FSTTLFVVL,STTLFVVLA,TTLFVVLAL,IMFFSTTLFV,MFFSTTLFVV,GIMFFSTTLF,FFSTTLFVVL,FSAGIMFFST,FSTTLFVVLA,STTLFVVLAL,TTLFVVLALA,AGIMFFSTTL	LUAD
LIMK2	c.608G>A	p.R203H	TTVQVKEVNRMHISPNNRNAIHPGD[p.R203H]HILEINGTPVRTLRVEEVEDAISQTS	NAIHPGDHI,HPGDHILEI,AIHPGDHIL,HILEINGTPV	GBM
LIN9	c.547C>T	p.R183W	FCVCLKESFPNLKTRKLTRVEWGKI[p.R183W]WRLMGKPRRCSSAFFEEERSALKQKR	RVEWGKIWR,IWRLMGKPR,VEWGKIWRL,WGKIWRLMGK,KIWRLMGKPR,IWRLMGKPRR,VEWGKIWRLM	UCEC
LIN9	c.691G>A	p.E231K	QKRQKIRLLQQRKVADVSQFKDLPD[p.E231K]KIPLPLVIGTKVTARLRGVHDGLFTG	SQFKDLPDK,LPDKIPLPL,KDLPDKIPL,VSQFKDLPDK,SQFKDLPDKI,FKDLPDKIPL,LPDKIPLPLV	CESC
LINGO2	c.1228C>A	p.P410T	PDTIRERSFKDFHSTALSFYFTCKK[p.P410T]TKIREKKLQHLLVDEGQTVQLECSAD	KTKIREKKL,FTCKKTKIR,FYFTCKKTK,SFYFTCKKTK,TCKKTKIREK,YFTCKKTKIR	HNSC
LIPJ	c.707C>A	p.P236Q	GSKLCPLQIFDKICLNILFMMFGYD[p.P236Q]QKNLNMSRLDVYFSHNPAGTSVQNML	FMMFGYDQK,DQKNLNMSR,MMFGYDQKN,MMFGYDQKNL,LFMMFGYDQK,FGYDQKNLNM	LUAD
LLGL2	c.2864_2865insG	p.P955fs	PRCLVDSAETKNHRPGNGAGPKKAP[p.P955fs]EPSQELRDSF*	KKAPEPSQEL	BLCA
LMLN	c.595G>T	p.G199C	PVIVPEEHLQQCRVYRGGKWPHGAV[p.G199C]CVPDQEGISDADFVLYVGALATERCS	GKWPHGAVC,GKWPHGAVCV	LUSC
LMX1B	c.844_846delCAG	p.Q285del	RHQQQQEQQNSQRLGQGEPGPGQGL[p.Q285del]QEVLSSRMEGMMASYTPLAPPQQQIVAM	LQEVLSSRM,GLQEVLSSRM	THCA

【０７６９】

【表１１１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍的表出
LOC100132247	c.1594A>C	p.T532P	ADDNLKTPSERQLTALPPSADDNIK[p.T532P]PPAERLRGPLPPSADDNLKTPSERQL	DNIKPPAER,NIKPPAERLR,PPAERLRGPL	LIHC
LOC151174	c.268C>T	p.P90S	AEGIAMLLGTAGPSRLPAAPDASQA[p.P90S]SLRSPWALSVAAALCSPVSCHPCGRH	SLRSPWALS,APDASQASL,SQASLRSPW,ASLRSPWAL,SLRSPWALSV,SQASLRSPWA,ASQASLRSPW	CESC
LOC401296	c.430C>A	p.L144M	CVLAPGSGSRPTPHIVYSVPAARTC[p.L144M]MGAPGSLSPCHLCVHICAHTYSGTPV	AARTCMGAPG,RTCMGAPGSL,VPAARTCMGA,YSVPAARTCM	TGCT
LOC554223	c.438_458delGCGGGCGCCGTGGATGGAGCA	p.RAPWMEQ147del	LSVGDVDDTQCVRLDSDATSPRMEP[p.RAPWMEQ147del]EGPEYWEEETGTAKAKAQFYRVNLRTLSGYYNQSEA*	RMEPEGPEY,RMEPEGPEYW	PRAD
LOC649330	c.278G>A	p.G93E	AGEDGRMIASQVVDINLAAEPKVNR[p.G93E]ENAGVKRSAAEMYGSSFDLDYGFQRD	KVNRENAGV,VNRENAGVK,KVNRENAGVK,RENAGVKRSA	SKCM
LPHN2	c.2716T>A	p.F906I	EFIFLIGIDKTKYAIACPIFAGLLH[p.F906I]IFFLAAFAWMCLEGVQLYLMLVEVFE	GLLHIFFLA,LLHIFFLAA,HIFFLAAFA,IFAGLLHIF,IFFLAAFAW,LHIFFLAAF,FAGLLHIFF,GLLHIFFLAA,IFAGLLHIFF,IFFLAAFAWM,CPIFAGLLHI,LLHIFFLAAF,PIFAGLLHIF,HIFFLAAFAW	TGCT
LPHN3	c.2220G>T	p.E740D	FPENMGHGSTIQLSANTLKQNGRNG[p.E740D]DIRVAFVLYNNLGPYLSTENASMKLG	DIRVAFVLY,KQNGRNGDI,RNGDIRVAF,GDIRVAFVL,GRNGDIRVAF,GDIRVAFVLY	LUAD
LPHN3	c.2477G>A	p.R826H	VFTVKHIKQSEENFNPNCSFWSYSK[p.R826H]HTMTGYWSTQGCRLLTTNKTHTTCSC	YSKHTMTGY,CSFWSYSKH,HTMTGYWST,FWSYSKHTM,SKHTMTGYW,SFWSYSKHTM,SYSKHTMTGY,WSYSKHTMTG,YSKHTMTGYW	PRAD
LPHN3	c.3548G>A	p.R1183Q	SGSRTPGRYSTGSQSRIRRMWNDTV[p.R1183Q]QKQSESSFITGDINSSASLNREGLLN	RMWNDTVQK,VQKQSESSF,TVQKQSESSF,RMWNDTVQKQ,VQKQSESSFI	CRC
LPIN1	c.2921C>T	p.S974L	SDTFSNFTFWREPLPPFENQDIHSA[p.S974L]LA*	FENQDIHSAL	BLCA
LPPR2	c.556G>T	p.A186S	TDQGACAGSPSLVAAARRAFPCKDA[p.A186S]SLCAYAVTYTAMYVTLVFRVKGSRLV	SLCAYAVTY,DASLCAYAV,CKDASLCAY,SLCAYAVTYT,RAFPCKDASL,ASLCAYAVTY,FPCKDASLCA,KDASLCAYAV	ACC
LPPR4	c.1579C>A	p.R527S	LKIQPGAVPGCNNSMPGGPRVSIQS[p.R527S]SPGSSQLVHIPEETQENISTSPKSSS	RVSIQSSPG,IQSSPGSSQ,QSSPGSSQLV,IQSSPGSSQL,SPGSSQLVHI	LUAD
LRBA	c.6307G>A	p.E2103K	VSLSTPAQLVAPSVVVKGTLSVTSS[p.E2103K]KLYFEVDEEDPNFKKIDPKILAYTEG	LSVTSSKLY,TLSVTSSKL,GTLSVTSSK,TSSKLYFEV,SVTSSKLYF,VTSSKLYFEV,KGTLSVTSSK,TLSVTSSKLY,LSVTSSKLYF	UCEC
LRCH2	c.2150A>G	p.D717G	SIHVPSPAVPKLSMAKCRRNVENFL[p.D717G]GACKKLGVSQERLCLPHHILEERGLV	FLGACKKLGV	KIRC
LRFN5	c.396C>A	p.N132K	NSNRLTKITNDMFSGLSNLHHLILN[p.N132K]KNQLTLISSTAFDDVFALEELDLSYN	ILNKNQLTL,NLHHLILNK,ILNKNQLTLI,SNLHHLILNK,LILNKNQLTL	LUAD
LRIG1	c.70C>G	p.L24V	MARPVRGGLGAPRRSPCLLLLWLI[p.L24V]VLLRLEPVTAAAGPRAPCAAACTCAG	LLLLWLVLL,LLWLVLLRL,LVLLRLEPV,LLLWLVLLR,LLLWLVLLRL,WLVLLRLEPV,SPCLLLLWLV	ACC
LRIG1	c.76C>G	p.L26V	MARPVRGGLGAPRRSPCLLLLWLLL[p.L26V]VRLEPVTAAAGPRAPCAAACTCAGDS	LLLLWLLLV,LLWLLLVRL,LLLVRLEPV,VRLEPVTAA,CLLLLWLLLV,LLLWLLLVRL,WLLLVRLEPV	ACC
LRP1	c.3172C>A	p.P1058T	TCDGDNDCGDYSDETHANCTNQATR[p.P1058T]TPGGCHTDEFQCRLDGLCIPLRWRCD	ATRTPGGCH,ATRTPGGCHT,TPGGCHTDEF	KIRP,PRAD
LRP1	c.4462_4463insG	p.G1488fs	GSGHMEVLRGHEFLSHPFAVTLYGG[p.G1488fs]GGLLD*	TLYGGGGLL	STAD

【０７７０】

【表１１２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍の種類
LRP1	c.4462delG	p.G1488fs	GSGHMEVLRGHEFLSHPFAVTLYGG[p.G1488fs]RSTGLTGEQTHWLRPTSGPATMSPWYRGPTPSPLTCRCTTPPASPWLPIPVRPMGARAPAPTCVSSTTTGPCPAPAPTS*	WLRPTSGPA,PVRPMGARA,FAVTLYGGR,PATMSPWYR,TTPPASPWL,TTGPCPAPA,RPTSGPATM,PPASPWLPI,RPMGARAPA,YRGPTPSPL,CTTPPASPW,WLPIPVRPM,GPATMSPWY,TLYGGRSTGL,GLTGEQTHWL,TMSPWYRGPT,WYRGPTPSPL,HWLRPTSGPA,GARAPAPTCV,SGPATMSPWY,PFAVTLYGGR,LTGEQTHWLR,CTTPPASPWL,TTTGPCPAPA,SPWYRGPTPS,TPPASPWLPI,LPIPVRPMGA,IPVRPMGARA,RPMGARAPAP,APAPTCVSST,WLRPTSGPAT,LRPTSGPATM,TSGPATMSPW,RCTTPPASPW,GEQTHWLRPT	STAD
LRP10	c.15_17delCCT	p.L11del	MLLATLLLLL[p.L11del]GGALAHPDRIIFPNHACEDPPAVLLEVQ	TLLLLLGGA	PRAD
LRP11	c.275C>G	p.P92R	QQERPQEELELELRAGGGPQEDCPG[p.P92R]RGSGGYSAMPDAIIRTKDSLAAGASF	RGSGGYSAM,CPGRGSGGY,GRGSGGYSAM	ACC
LRP12	c.928G>T	p.G310C	CTWLIDTGDHRKVILRFTDFKLDGT[p.G310C]CYGDYVKIYDGLEENPHKLLRVLTAF	GTCYGDYVK,KLDGTCYGDY,TDFKLDGTCY,TCYGDYVKIY	TGCT
LRP1B	c.10687G>T	p.G3563C	FDCADGSDERNCETSCSKDQFRCSN[p.G3563C]CQCIPAKWKCDGHEDCKYGEDEKSCE	CSNCQCIPAK	LUAD
LRP1B	c.4174C>T	p.L1392F	SLRTTLIAGAMEHPRAIALDPRYGI[p.L1392F]FFWTDWDANFPRIESASMSGAGRKTI	RYGIFFWTD,ALDPRYGIF,YGIFFWTDW,DPRYGIFFW,GIFFWTDWDA,IALDPRYGIF,RYGIFFWTDW,FFWTDWDANF,ALDPRYGIFF	UCS
LRP2	c.12117G>C	p.M4039I	FGTCFQHCRNTKGSYECVCADGFTS[p.M4039I]ISDRPGKRCAAEGSSPLLLPDNVRI	TSISDRPGK,DGFTSISDR,SISDRPGKR,FTSISDRPGK,TSISDRPGKR	LUAD
LRP2	c.1547C>T	p.AS16V	IDMVNLDGSYRVTLITENLGHPRGI[p.AS16V]VVDPTVGYLFFSDWESLSGEPKLERA	IVVDPTVGY,LGHPRGIVV,VVDPTVGYLF,IVVDPTVGYL,GIVVDPTVGY,HPRGIVVDPT	LUSC
LRP2	c.2210C>T	p.S737L	IFSSQVAIRGIPFTLSTQEDVMVPV[p.S737L]LGNPSFFVGIDFDAQDSTIFFSDMSK	VLGNPSFFV,VPVLGNPSF,QEDVMVPVL,VPVLGNPSFF,MVPVLGNPSF,TQEDVMVPVL	CRC
LRP2	c.7295G>T	p.R2432I	NHSPPFQTINVERTVMSLDYDSVSD[p.R2432I]IIYFTQNLASGVGQISYATLSSGIHT	SVSDIIYFT,IIYFTQNLA,DIIYFTQNL,LDYDSVSDI,YDSVSDIIY,DSVSDIIYFT,DIIYFTQNLA,LDYDSVSDII,YDSVSDIIYF,SDIIYFTQNL	UCEC
LRP2	c.9127C>T	p.R3043C	CGDYSDERGCLYQTCQQNQFTCQNG[p.R3043C]CCISKTFVCDEDNDCGDGSDELMHLC	CQNGCCISK	CRC
LRP5	c.4825T>C	p.S1609P	LSAEDSCPPSPATERSYFHLFPPPP[p.S1609P]PPCTDSS*	HLFPPPPPPC	PRAD
LRP6	c.2024G>A	p.R675Q	NNNNVAIPLTGVKEASALDFDVTDN[p.R675Q]QIYWTDISLKTISRAFMNGSALEHVV	FDVTDNQIY,QIYWTDISL,NQIYWTDISL,QIYWTDISLK	CRC
LRRC16A	c.679G>A	p.D227N	LDHRDLIPIIAALEYNQWFTKLSSK[p.D227N]NLKLSTDVCEQILRVVSRSNRLEELV	KLSSKNLKL,FTKLSSKNLK,TKLSSKNLKL	BLCA
LRRC16B	c.2359C>T	p.R787W	AVDKELQVILESMVSLTQELCPVAM[p.R787W]WVAEGHNKMLSNVAERVTVPRNFIRG	ELCPVAMWV,WVAEGHNKM,QELCPVAMW,AMWVAEGHNK,MWVAEGHNKM,ELCPVAMWVA,WVAEGHNKML,QELCPVAMWV	PRAD
LRRC18	c.652C>T	p.R218W	RRLENLYVVEEKDLCAACLRKCQNA[p.R218W]WDNLNRIKNMATTTPRKTIFPNLISP	NAWDNLNRI,CLRKCQNAW,RKCQNAWDNL	CRC
LRRC31	c.68A>C	p.K23T	RKKTSSEGETKPQTSTVNKFLR[p.K23T]ASNAESRKEDNDLKTSDSQPSDWIQK	FLRASNAES,RASNAESRK,STVNKFLRA,FLRASNAESR	CRC
LRRC37A2	c.305C>G	p.T102S	ELEQPHTQQGPEKLAGNAIYTKPSF[p.T102S]SQEHKAAVSVLTPFSKGAPSTSSPAK	FSQEHKAAV,SQEHKAAVSV	PRAD
LRRC37A3	c.1217C>A	p.A406D	ETPGQPPEHHEVTVSPPGHHQTHHL[p.A406D]DSPSVSVKPPDVQLTIAAEPSAEVGT	HLDSPSVSV,HLDSPSVSVK,QTHHLDSPSV,HQTHHLDSPS	CESC

【０７７１】

【表１１３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的疾患
LRRC43	c.1674delC	p.D558fs	KEPAKEWKVLKKKKEPPKELRQDPP[p.D558fs]SSRCWAGAW*	SSRCWAGAW,ELRQDPPSSR,RQDPPSSRCW	STAD
LRRC7	c.4166G>A	p.R1389H	VPPDTITKKAGSHIQTLMGSQSLQH[p.R1389H]HSREQQPYEGNINKVTIQQFQSPLPI	HSREQQPYE,SQSLQHHSR,HHSREQQPY,LMGSQSLQHH,QHHSREQQPY	CRC
LRRCC1	c.17C>T	p.A6V	MEAAA[p.A6V]VVVAAEAEVENEDGDSSCGDVCFMDK	VVVAAEAEV,EAAAVVVAA,MEAAAVVVA,AVVVAAEAEV,MEAAAVVVAA	TGCT
LRRIQ1	c.2375G>T	p.W792L	RKRPVKCPANMTPALDKLEILRCGP[p.W792L]LDTLQQVTTVTFQDLPGCVLSTLAEC	LEILRCGPL,GPLDTLQQV,ILRCGPLDTL	LUAD
LRRIQ3	c.732_733insA	p.K244fs	LIVQRWIRGFLVRKNLSPVFFHKKK[p.K244fs]TAGKNY*	KKKTAGKNY,FFHKKKTAGK,HKKKTAGKNY	PRAD
LRRTM4	c.728C>A	p.S243Y	SKINFAHFPRLFNLRSIYLQWNRIR[p.S243Y]YISQGLTWTWSSLHNLDLSGNDIQGI	LQWNRIRYI,RIRYISQGL,YISQGLTWT,RYISQGLTW,YLQWNRIRY,YLQWNRIRYI,IYLQWNRIRY,YISQGLTWTW,RIRYISQGLT,LQWNRIRYIS,NRIRYISQGL,IRYISQGLTW	LUAD
LRTM2	c.416C>T	p.S139L	DLTNLTELQLRNNSIRTLDRDLLRH[p.S139L]LPLLRHLDLSINGLAQLPPGLFDGLL	LLRHLPLLR,LPLLRHLDL,DLLRHLPLL,RDLLRHLPL,RHLPLLRHL,DLLRHLPLLR,RDLLRHLPLL,LRHLPLLRHL	BLCA
LRTM2	c.526C>G	p.L176V	GLAQLPPGLFDGLLALRSLSLRSNR[p.L176V]VQNLDRLTFEPLANLQLLQVGDNPWE	SLSLRSNRV,VQNLDRLTF,LRSNRVQNL,SLRSNRVQNL,RSNRVQNLDR,RVQNLDRLTF,RSLSLRSNRV	CESC
LSG1	c.1550G>T	p.R517L	ITPREDEDPHRPPTSEELLTAYGYM[p.R517L]LGFMTAHGQPDQPRSARYILKDYVSG	LLTAYGYML,TAYGYMLGF,AYGYMLGFM,GYMLGFMTA,YMLGFMTAH,LTAYGYMLGF,YMLGFMTAHG,TAYGYMLGFM,YGYMLGFMTA	LUSC
LTA4H	c.319T>C	p.F107I	YKGSPMEISLPIALSKNQEIVIEIS[p.F107I]LETSPKSSALQWLTPEQTSGKEHPYL	EISLETSPK,QEIVIEISL,LETSPKSSA,NQEIVIEISL,LETSPKSSAL	KIRC
LTB4R	c.217T>C	p.F73L	QKRSVTALMVLNLALADLAVLLTAP[p.F73L]LFLHFLAQGTWSFGLAGCRLCHYVCG	VLLTAPLFL,LTAPLFLHF,LAVLLTAPL,TAPLFLHFL,AVLLTAPLF,LTAPLFLHFL,DLAVLLTAPL,LLTAPLFLHF,TAPLFLHFLA,LAVLLTAPLF	TGCT
LUC7L3	c.442T>A	p.S148T	GKNEEKIQVLTDKIDVLLQQIEELG[p.S148T]TEGKVEEAQGMMKLVEQLKEERELLR	IEELGTEGKV	TGCT
LUM	c.929G>T	p.R310L	QLEKFDIKSFCKILGPLSYSKIKHL[p.R310L]LLDGNRISETSLPPDMYECLRVANEV	SYSKIKHLL,YSKIKHLLL,SYSKIKHLLL,LSYSKIKHLL	LUSC
LUM	c.988C>T	p.R330C	KIKHLRLDGNRISETSLPPDMYECL[p.R330C]CVANEVTLN*	DMYECLCVA,YECLCVANEV	GBM
LY9	c.205A>C	p.I69L	RASGKDSAPTVVSGILGGSVTLPLN[p.I69L]LSVDTEIENVIWIGPKNALAFARPKE	VTLPLNLSV,SVTLPLNLSV	BRCA
LYPD4	c.191C>A	p.T64K	AVAFHNWKWLLMRNMVCKLQEGCEE[p.T64K]KLVFIETGTARGVVGFKGCSSSSSYP	EEKLVFIET,KLQEGCEEKL,KLVFIETGTA,QEGCEEKLVF,CEEKLVFIET	TGCT
LYST	c.2130G>T	p.Q710H	DLLWKWDALKAYQNFVFEEDRLHSI[p.Q710H]HIANHICNLIQKGNIVVQWKLYNYIF	HIANHICNL,HSIHIANHI,EEDRLHSIH,HIANHICNLI,RLHSIHIANH,FEEDRLHSIH,IHIANHICNL,EEDRLHSIHI	KIRC
LZTS1	c.1294_1341delAGGACCCAGGACCTGGAGGGCGCCCTGCGCACCAAGGGCCTGGAGCTG	p.RTQDLEGALRTKGLEL432del	AKASEILGLKAQLKDTRGKLEGLEL[p.RTQDLEGALRTKGLEL432del]EVCENELQRKKNEAELLREKVNLLEQELQELRAQAALARDMGPPTFPEDVPALQRELERLRAELREERQGHDQ	KLEGLELEV,GKLEGLELEV	PAAD
LZTS2	c.298delC	p.P100fs	VPPRKAVPVTSFTYINEDFRTESPP[p.P100fs]AQAVMLRMPESSGHTMPTSAAHHQSSSLSLESWRRTWRRS*	SSLSLESWR,HTMPTSAAH,SWRRTWRRS,ESWRRTWRR,ESSGHTMPT,SPPAQAVML,MPESSGHTM,AAHHQSSSL,TESPPAQAV,HHQSSSLSL,SSSLSLESW,SLESWRRTW,RMPESSGHTM,SSSLSLESWR,SSLSLESWRR,MLRMPESSGH,HTMPTSAAHH,SLESWRRTWR,SAAHHQSSSL,TESPPAQAVM,AHHQSSSLSL,HQSSSLSLES,QSSSLSLESW,LSLESWRRTW,MPTSAAHHQS	CRC
MAEL	c.1033C>T	p.R345C	EAHVPLQDYEASNSVTPKMVVLDAG[p.R345C]CYQKLRVGSSGFSHFNSSNEEQRSNT	VLDAGCYQK,MVVLDAGCY,DAGCYQKLR,VLDAGCYQKL,VVLDAGCYQK,KMVVLDAGCY	CRC

【０７７２】

【表１１４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
MAF	c.158delG	p.G53fs	MKFEVKKEPVETDRIISQCGRLIAG[p.G53fs]ARCPPPP*	CGRLIAGAR,SQCGRLIAGA,RLIAGARCPP	CLL
MAGEC1	c.1826T>A	p.L609H	PQGEDSLSPHYFPQSPPQGEDSMSP[p.L609H]HYFPQSPLQGEEFQSSLQSPVSICSS	GEDSMSPHY,SMSPHYFPQ,SMSPHYFPQS,QGEDSMSPHY,SPHYFPQSPL,GEDSMSPHYF	CLL
MAGEC1	c.714_716delCCC	p.P239del	FQSSPERTQSTFEGFAQSPLQIPVS[p.P239del]SSSSTLLSLFQSFSERTQSTFEGFAQSS	IPVSSSSST,VSSSSSTLL,IPVSSSSSTL	KIRC
MAGEE1	c.1138G>A	p.V380M	SVLPIPGEGLSTSVPPTASDGSDTS[p.V380M]MPPTPGEGASTLVQPTAPDGPGSSVL	ASDGSDTSM,SMPPTPGEGA,TASDGSDTSM	CRC
MAGEE2	c.133delC	p.Q45fs	GDGRGEIQATNASGSPTSMLVVDAP[p.Q45fs]SALRRQSTLSVSTLPRPFRTRMTWRS*	MLVVDAPSA,LVVDAPSAL,TLSVSTLPR,VVDAPSALR,VSTLPRPFR,TLPRPFRTR,PFRTRMTWR,SALRRQSTL,LPRPFRTRM,RPFRTRMTW,LRRQSTLSV,RQSTLSVST,QSTLSVSTL,SVSTLPRPF,SMLVVDAPSA,MLVVDAPSAL,ALRRQSTLSV,RQSTLSVSTL,STLSVSTLPR,LVVDAPSALR,VVDAPSALRR,SVSTLPRPFR,STLPRPFRTR,RPFRTRMTWR,APSALRRQST,LPRPFRTRMT,LSVSTLPRPF,RRQSTLSVST	STAD
MAGI1	c.3467G>T	p.G1156V	KGFGFSLRGGREYNMDLYVLRLAED[p.G1156V]VPAERCGKMRIGDEILEINGETTKNM	YVLRLAEDV,VPAERCGKM,RLAEDVPAER	LUAD
MAGI1	c.3592C>T	p.R1198C	INGETTKNMKHSRAIELIKNGGRRV[p.R1198C]CLFLKRGDGSVPEYDPSSDRHGPATG	GGRRVCLFL,GRRVCLFLK,GGRRVCLFLK,IKNGGRRVCL,KNGGRRVCLF	CRC
MAGI2	c.1348C>A	p.L450M	LSTTLKKSNMGFGFTIIGGDEPDEF[p.L450M]MQVKSVIPDGPAAQDGKMETGDVIVY	EFMQVKSVI,MQVKSVIPD,DEFMQVKSV,MQVKSVIPDG,DEFMQVKSVI	UCEC
MAGI2	c.3130C>A	p.P1044T	PSSEKQSPMAQQSPLAQQSPLAQPS[p.P1044T]TATPNSPIAQPAPPQPLQLQGHENSY	STATPNSPI,STATPNSPIA,SPLAQPSTAT,QQSPLAQPST	LUAD
MAML2	c.1771C>A	p.Q591K	QANQQMPSVLPSQNKPSLLHYTQQQ[p.Q591K]KQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQ	LLHYTQQQK,SLLHYTQQQK	KIRP
MAMLD1	c.1715A>T	p.Q572L	YLQQPTPTQASSATASSTATATLQL[p.Q572L]LQQQQQQQQQPDHSSFLLQQMMQQPQ	STATATLQLL	TGCT,UCS
MAMSTR	c.484_485insC	p.P162fs	QPHPRMKPSPLTPCPPGVPSPSPPP[p.P162fs]TQVGTSDP*	SPSPPPTQV	STAD
MAN1C1	c.1291_1292insG	p.G431fs	MEAKNMYYEALEAIETYLLNVSPGG[p.G431fs]ADLHCRVARGDSGPQDGAPGLFLRGHDRPWRRGCQGRKEGPLPRARSPDHQDVSRVIRPLRHQTWA*	LLNVSPGGA,RGHDRPWRR,VSRVIRPLR,DGAPGLFLR,DVSRVIRPL,GPQDGAPGL,RPWRRGCQG,RPLRHQTWA,FLRGHDRPW,YLLNVSPGGA,LFLRGHDRPW,QGRKEGPLPR,RARSPDHQDV,VSRVIRPLRH,FLRGHDRPWR,DVSRVIRPLR,VIRPLRHQTW	STAD
MAP1A	c.6187delC	p.P2063fs	GPTVPPRPEPGPSMEPSLTPPAVPP[p.P2063fs]VLLS*	LTPPAVPPV,SLTPPAVPPV	STAD
MAP1B	c.6138G>T	p.E2046D	EGYSYETSTKTTRTPDTSTYCYETA[p.E2046D]DKITRTPQASTYSYETSDLCYTAEKK	ETADKITRT,STYCYETADK,TYCYETADKI	CRC
MAP1S	c.1232C>G	p.S411C	EKMGVGRLDMYVLHPPSAGAERTLA[p.S411C]CVCALLVWHPAGPGEKVVRVLFPGCT	RTLACVCAL,TLACVCALL,AERTLACVC,RTLACVCALL,TLACVCALLV,LACVCALLVW,AERTLACVCA	ACC
MAP2	c.1590G>T	p.K530N	QAVTDSAMTSKTLEKAMTEPSALIE[p.K530N]NSSIQELFEMRVDDKDKIEGVGAATS	SALIENSSI,IENSSIQEL,IENSSIQELF	CRC
MAP2	c.4414_4415insA	p.K1472fs	EPSTVSRDEVRRKKAVYKKAELAKK[p.K1472fs]NRSSGPLSLQEIHFKTCYQIY*	SLQEIHFKT,LSLQEIHFK,KNRSSGPLS,HFKTCYQIY,KKNRSSGPL,NRSSGPLSL,QEIHFKTCY,IHFKTCYQI,KNRSSGPLSL,IHFKTCYQIY,EIHFKTCYQI,AKKNRSSGPL,LQEIHFKTCY	STAD
MAP2K1	c.171G>C	p.K57N	ALQKKLEELELDEQQRKRLEAFLTQ[p.K57N]NQKVGELKDDDFEKISELGAGNGGVV	TQNQKVGEL,TQNQKVGELK,EAFLTQNQKV	CLL

【０７７３】

【表１１５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判定的疾患
MAP2K1	c.171G>T	p.K57N	ALQKKIEELELDEQQRKRLEAFLTQ[p.K57N]NQKVGELKDDDFEKISELGAGNGGVV	TQNQKVGEL,TQNQKVGELK,EAFLTQNQKV	LUAD
MAP2K1	c.370C>T	p.P124S	IHLEIKPAIRNQIIRELQVLHECNS[p.P1245]SYIVGFYGAFYSDGEISICMEHMDGG	NSSYIVGFY,SYIVGFYGA,VLHECNSSY,HECNSSYIV,CNSSYIVGF,CNSSYIVGFY,VLHECNSSYI,SYIVGFYGAF,SSYIVGFYGA,QVLHECNSSY	SKCM
MAP2K4	c.551C>T	p.S184L	PYIVQFYGALFREGDCWICMELMST[p.S184L]LFDKFYKVYSVLDDVIPEEILGKIT	MSTLFDKFY,STLFDKFYK,TLFDKFYKY,ELMSTLFDK,LMSTLFDKF,ICMELMSTL,CMELMSTLF,LMSTLFDKFY,STLFDKFYKY,LFDKFYKYV,TLFDKFYKYV,WICMELMSTL,MSTLFDKFYK,ICMELMSTLF,ELMSTLFDKF	BRCA
MAP2K4	c.752G>T	p.S251I	IHRDIKPSNILLDRSGNIKLCDFGI[p.S251I]IGQLVDSIAKTRDAGCRPYMAPERID	IIGQLVDSI,IKLCDFGII,GIIGQLVDSI	BRCA
MAP2K4	c.783_784delAA	p.T261Fs	DRSGNIKLCDFGISGQLVDSIAKTR[p.T261fs]CWL*	SIAKTRCWL	BRCA
MAP2K4	c.860G>A	p.R287H	RDAGCRPYMAPERIDPSASRQGYDV[p.R287H]HSDVWSLGITLYELATGRFPYPKWNS	DVHSDVWSL,RQGYDVHSDV,QGYDVHSDVW,YDVHSDVWSL	CRC
MAP2K5	c.1334A>G	p.Q445R	VQFNDGNAAVVSMWVCRALEERRSQ[p.Q445R]RGPP*	RALEERRSQR	KIRC
MAP3K1	c.2281_2284delATAG	p.I761fs	LNCILGNQTESNNWQELLGRLCLID[p.I761fs]CCWNFLLNFILILSVLMFHKLSLLKSGIRSCCPS*	LIDCCWNFL,FLLNFILIL,FILILSVLM,VLMFHKLSL,LMFHKLSLL,KLSLLKSGI,ILSVLMFHK,MFHKLSLLK,CLIDCCWNF,CWNFLLNFI,NFLLNFILI,ILILSVLMF,CCWNFLLNF,WNFLLNFIL,LSVLMFHKL,CLIDCCWNFL,LIDCCWNFLL,FLLNFILILS,LLNFILILSV,ILSVLMFHKL,VLMFHKLSLL,LILSVLMFHK,LMFHKLSLLK,CWNFLLNFIL,NFLLNFILIL,NFILILSVLM,SVLMFHKLSL,LNFILILSVL,FILILSVLMF,HKLSLLKSGI	BRCA
MAP3K1	c.4036_4038delGTT	p.V1346del	LFIEWMAGGSVAHLLSKYGAFKESV[p.V1346del]INYTEQILRGLSYLHENQIIHRDVKGAN	SVINYTEQL,AFKESVINY,SVINYTEQLL,KYGAFKESVI,GAFKESVINY,ESVINYTEQL	BRCA
MAP3K1	c.4150_4151insT	p.L1384fs	LHENQIIHRDVKGANLLIDSTGQRL[p.L1384fs]KNCRFWSCSQVGIKRNWCRRVSGTITGDNCIYGT*	WSCSQVGIK,RLKNCRFWS,GIKRNWCRR,VGIKRNWCR,GQRLKNCRF,CRFWSCSQV,SQVGIKRNW,LIDSTGQRLK,RFWSCSQVGI,RLKNCRFWSC,GIKRNWCRRV,GTITGDNCIY,STGQRLKNCR,QVGIKRNWCR,VGIKRNWCRR,GQRLKNCRFW	BRCA
MAP3K1	c.953_954insA	p.L318fs	DGFSPYSPEETNRRVNKVMRARLYL[p.L318fs]TAADRA*	VMRARLYLT,RLYLTAADR,RARLYLTAA,MRARLYLTA,VMRARLYLTA,RLYLTAADRA,KVMRARLYLT,RARLYLTAAD,MRARLYLTAA	BRCA
MAP3K1	c.971C>T	p.P324L	YSPEETNRRVNKVMRARLYLLQQIG[p.P324L]LNSFLIGGDSPDNKYRVFIGPQNCSC	QQIGLNSFL,LYLLQQIGL,LQQIGLNSF,RLYLLQQIGL,QQIGLNSFLI,LLQQIGLNSF,LQQIGLNSFL	GBM
MAP3K12	c.1345_1347delAGG	p.R449del	KLHFEKIKSEGTCLHRLEEELVMRR[p.R449del]EELRHALDIREHYERKLERANNLYMELN	LVMRREELR,ELVMRREEL,ELVMRREELR,MRREELRHAL,EELVMRREEL	STAD
MAP3K4	c.824G>A	p.R275Q	ENTSGFWLNRSNELIWLELQAWHAG[p.R275Q]QTINDQDFFLYTARQAIPDIINEILT	LQAWHAGQT,QAWHAGQTI,GQTINDQDF,LQAWHAGQTI,QTINDQDFFL,GQTINDQDFF,LELQAWHAGQ	CRC
MAP3K7	c.1570G>C	p.E524Q	AYLTLDHQLQPLAPCPNSKESMAVF[p.E524Q]QQHCKMAQEYMKVQTEIALLLQRKQE	MAVFQQHCK,AVFQQHCKM,SMAVFQQHCK,QQHCKMAQEY,MAVFQQHCKM,KESMAVFQQH	HNSC
MAP4K2	c.1021C>G	p.R341G	SRGQHGPAERTPSEIQFHQVKFGAP[p.R341G]GRKETDPLNEPWEEEWTLLGKEELSG	QVKFGAPGR,HQVKFGAPG,QVKFGAPGRK,HQVKFGAPGR,APGRKETDPL	TGCT
MAP4K3	c.1970delC	p.P657fs	LFDYARQMQKLPVAIPAHKLPDRIL[p.P657fs]QGNFLYQQKSLKPNGARSVVL*	RILQGNFLY,FLYQQKSLK,KSLKPNGAR,KPNGARSVV,YQQKSLKPN,SLKPNGARSV,NFLYQQKSLK,KPNGARSVVL,GNFLYQQKSL,YQQKSLKPNG,LPDRILQGNF	HNSC
MAP7D1	c.239_240insC	p.A80fs	ATSSKQLPLEPESPSGQVGPRPAPP[p.A80fs]AGRVPFL*	RPAPPAGRV,APPAGRVPF,PPAGRVPFL,RPAPPAGRVP,APPAGRVPFL	STAD
MAP7D2	c.1459C>T	p.R487C	ERLEKEEQDRLEREELKRKAEEERL[p.R487C]CLEEEARKQEEERKRQEEEKKKQEGE	RKAEEERLCL,EERLCLEEEA	CRC

【０７７４】

【表１１６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関示的疾患
MAP7D3	c.922delC	p.Q308fs	PQTKVEESPLEKVETPPKASVDAPP[p.Q308fs]R*	KASVDAPPR	STAD
MAP9	c.1455G>T	p.K485N	QKKAAKREEALASFEAWKAMKEKEA[p.K485N]NKIAAKKRLEEKNKKKTEEENAARKG	AMKEKEANK,KEANKIAAK,KEKEANKIA,AMKEKEANKI,KAMKEKEANK,EANKIAAKKR,KEKEANKIAA	HNSC
MAPK1	c.964G>A	p.E322K	NPHKRIEVEQALAHPYLEQYYDPSD[p.E322K]KPIAEAPFKFDMELDDLPKEKLKELI	YYDPSDKPI,KPIAEAPFK,QYYDPSDKPI,SDKPIAEAPF,KPIAEAPFKF	CESC,HNSC
MAPK13	c.943G>A	p.E315K	ELDVDKRLTAAQALTHPFFEPFRDP[p.E315K]KEETEAQQPFDDSLEHEKLTVDEWKQ	KEETEAQQPF	BRCA
MAPK15	c.1533delG	p.Q511fs	PPRLPPEARPGRRMFSTSALQGAQG[p.Q511fs]VPGLCLEATPKPTGLSATRHWATCPCWRGTMCEPPYSLHLALCSCPSPFPRPLSSLLHPLALPALPGPLKFQGACPGLLGGADEGPAPAPLTSSNKVMSAPN	TMCEPPYSL,PLSSLLHPL,LLHPLALPA,GLSATRHWA,SLHLALCSC,ALPALPGPL,GLCLEATPK,CSCPSPFPR,KFQGACPGL,RGTMCEPPY,HWATCPCWR,EPPYSLHLA,TPKPTGLSA,PPYSLHLAL,CPSPFPRPL,SPFPRPLSS,FPRPLSSLL,APLTSSNKV,SSLLHPLAL,ALCSCPSPF,LQGAQGVPG,AQGVPGLCL,RHWATCPCW,LKFQGACPG,FQGACPGLL,DEGPAPAPL,CEPPYSLHL,GTMCEPPYSL,SLLHPLALPA,LLHPLALPAL,GLSATRHWAT,ALPALPGPLK,PFPRPLSSLL,KFQGACPGLL,ATRHWATCPC,TSALQGAQGV,TPKPTGLSAT,EPPYSLHLAL,SPFPRPLSSL,FPRPLSSLLH,RPLSSLLHPL,LPALPGPLKF,APLTSSNKVM,LALCSCPSPF,LQGAQGVPGL,LEATPKPTGL,WRGTMCEPPY,LSSLLHPLAL,LALPALPGPL,LKFQGACPGL,CEPPYSLHLA	STAD
MAPK4	c.298G>A	p.V100M	DNIVKVYEVLGPKGTDLQGELFKFS[p.V100M]MAYIVQEYMETDLARLLEQGTLAEEH	LFKFSMAYI,ELFKFSMAY,SMAYIVQEY,MAYIVQEYM,FKFSMAYiV,GELFKFSMA,FSMAYIVQEY,ELFKFSMAYI,SMAYIVQEYM,LQGELFKFSM,GELFKFSMAY,FKFSMAYIVQ	BRCA
MAPK7	c.1502C>A	p.A501D	KAALKAALLKSLRSRLRDGPSAPLE[p.A501D]DPEPRKPVTAQERQREREEKRRRRQE	LEDPEPRKPV	KIRP,TGCT
MAPK8IP1	c.651_652insCC	p.L217fs	SSSPLKTGEQTPPHEHICLSDELPP[p.L217fs]PRAAPPPPQIEAPPPTALAAAAQPPRWHLRVVPLLPRLGVGATRIETESTTRPMCD*	RVVPLLPRL,LLPRLGVGA,RLGVGATRI,RWHLRVVPL,RAAPPPPQI,AQPPRWHLR,LAAAAQPPR,EAPPPTALA,APPPTALAA,PPRWHLRVV,VPLLPRLGV,LPRLGVGAT,IEAPPPTAL,AAQPPRWHL,WHLRVVPLL,DELPPPRAA,ETESTTRPM,QPPRWHLRV,ALAAAAQPPR,HLRVVPLLPR,AAQPPRWHLR,RWHLRVVPLL,CLSDELPPPR,EAPPPTALAA,APPPTALAAA,IEAPPPTALA,LAAAAQPPRW,AAAQPPRWHL,LRVVPLLPRL,IETESTTRPM,DELPPPRAAP,QPPRWHLRVV	CRC
MAPKAPK2	c.640_641insC	p.T214fs	ENLLYTSKRPNAILKLTDFGFAKET[p.T214fs]HQPQLFDHSLLYTVLCGSRSAGSREV*	QLFDHSLLY,LLYTVLCGS,QPQLFDHSL,AKETHQPQL,KETHQPQLF,FDHSLLYTV,QLFDHSLLYT,GSRSAGSREV,PQLFDHSLLY,LLYTVLCGSR,YTVLCGSRSA,QPQLFDHSLL,FAKETHQPQL,AKETHQPQLF,HQPQLFDHSL,FDHSLLYTVL	KIRC
11-Mar	c.578G>T	p.R193L	PICKICFQGAEQGELLNPCRCDGSV[p.R193L]LYTHQLCLLKWISERGSWTCELCCYR	VLYTHQLCL,LYTHQLCLL,GSVLYTHQL,VLYTHQLCLL,NPCRCDGSVL	LUAD
5-Mar	c.508C>T	p.R170C	GLPTIPVMLILGKMIRWEDYVLRLW[p.R170C]CKYSNKLQILNSIFPGIGCPVPRIPA	RLWCKYSNK,LWCKYSNKL,YVLRLWCKY,DYVLRLWCK,CKYSNKLQI,RLWCKYSNKL,CKYSNKLQIL	BRCA
MARCKS	c.454delA	p.K152fs	ASSTSSPKAEDGATPSPSNETPKKK[p.K152fs]RSAFPSRSLSS*	KKRSAFPSR,RSAFPSRSL,SAFPSRSLS,TPKKKRSAF,KKKRSAFPSR,RSAFPSRSLS,KRSAFPSRSL,SAFPSRSLSS	KIRC
MARS2	c.1442G>A	p.R481Q	LPKQVADHYDNFRIYKALEAVSSCV[p.R481Q]QQTNGFVQRHAPWKLNWESPVDAPWL	SCVQQTNGF,VQQTNGFVQ,SSCVQQTNGF,QQTNGFVQRH	HNSC
MAS1L	c.970A>G	p.R324G	ISLFLIINSSANPIIYFFVGSLRKK[p.R324G]GLKESLRVILQRALADKPEVGRNKKA	GLKESLRVI,GSLRKKGLK,RKKGLKESL,GLKESLRVIL,VGSLRKKGLK	PRAD,THCA
MAT2A	c.497A>G	p.E166G	YATDETEECMPLTIVLAHKLNAKLA[p.E166G]GLRRNGTLPWLRPDSKTQVTVQYMQD	KLNAKLAGL,KLNAKLAGLR,LAGLRRNGTL,GLRRNGTLPW,HKLNAKLAGL	TGCT
MAX	c.106A>T	p.R36W	SDEEQPRFQSAADKRAHHNALERKR[p.R36W]WDHIKDSFHSLRDSVPSLQGEKASRA	RWDHIKDSF,KRWDHIKDSF	MM

【０７７５】

【表１１７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
MAX	c.83A>G	p.H28R	DNDDIEVESDEEQPRFQSAADKRAH[p.H28R]RNALERKRRDHIKDSFHSLRDSVPSL	RAHRNALER,SAADKRAHR,AHRNALERK,DKRAHRNAL,RAHRNALERK,QSAADKRAHR	UCEC
MB21D2	c.931C>G	p.Q311E	EWRLSFARSEVQLKKCISSSLMQAY[p.Q311E]EACKAIIIKLLSRPKAISPYHLRSMM	SLMQAYEAC,MQAYEACKA,LMQAYEACK,QAYEACKAI,YEACKAIII,LMQAYEACKA,MQAYEACKAI,SLMQAYEACK,EACKAIIIKL,QAYEACKAII	HNSC,LUSC
MBD6	c.2194delC	p.P732fs	SVTTATTDPGASSLGKAPSNSGRPP[p.P732fs]NSLALCWVPACWVTCLH*	SLALCWVPA,SGRPPNSLA,VPACWVTCL,PPNSLALCW,SLALCWVPAC,ALCWVPACWV,SGRPPNSLAL,NSLALCWVPA,WVPACWVTCL,RPPNSLALCW,LALCWVPACW	STAD
MBD6	c.2338_2339insG	p.G780fs	LPSLLQPPGPLLSGQLGLQLLPGGG[p.G780fs]SSSTPLRGF*	SSSTPLRGF,LLPGGGSSST,LQLLPGGGSS,GSSSTPLRGF	STAD
MBOAT2	c.1286>A	p.R43Q	AVQLPIDQVNFVVCQLFALLAAIWF[p.R43Q]QTYLHSSKTSSFIRHVVATLLGLYLA	LAAIWFQTY,LLAAIWFQT,AIWFQTYLH,AAIWFQTYL,FQTYLHSSK,LLAAIWFQTY,ALLAAIWFQT,WFQTYLHSSK,LAAIWFQTYL,FQTYLHSSKT	CRC,UCEC
MBOAT7	c.1270C>T	p.R424W	HWFLKMRAYDYMCMGFVLLSLADTL[p.R424W]WYWASIYFCIHFLALAALGLGLALGG	LSLADTLWY,SLADTLWYW,TLWYWASIY,LWYWASIYF,WYWASIYFC,DTLWYWASI,LLSLADTLW,LLSLADTLWY,SLADTLWYWA,LSLADTLWYW,TLWYWASIYF,WYWASIYFCI,DTLWYWASIY,VLLSLADTLW,ADTLWYWASI	HNSC
MC5R	c.325G>A	p.A109T	LVSMSSAWETITIYLLNNKHLVIAD[p.A109T]TFVRHIDNVFDSMICISVVASMCSLL	HLVIADTFV,LVIADTFVR,KHLVIADTF,TFVRHIDNV,VIADTFVRHI,TFVRHIDNVF,HLVIADTFVR,DTFVRHIDNV,NKHLVIADTF	UCEC
MCF2L2	c.2777G>A	p.R926Q	KTMKLMTLSIRQLGRGSHRKFEIAS[p.R926Q]QNGLEKYILQAASKEIRDCWFSEISK	ASQNGLEKY,IASQNGLEK,FEIASQNGL,SQNGLEKYI,IASQNGLEKY,RKFEIASQNG,SQNGLEKYIL	CRC
MCHR1	c.917C>T	p.S306F	QFFLAFALPFVVITAAYVRILQRMT[p.S306F]FSVAPASQRSIRLRTKRVTRTAIAIC	ILQRMTFSV,RMTFSVAPA,RILQRMTFS,LQRMTFSVA,MTFSVAPAS,VRILQRMTF,RILQRMTFSV,ILQRMTFSVA,TFSVAPASQR,YVRILQRMTF,LQRMTFSVAP,QRMTFSVAPA,RMTFSVAPAS	LUSC
MCOLN3	c.421G>A	p.V141I	VYTQSDVYDQIIFAVNQYLQLYNVS[p.V141I]IGNHAYENKGTKQSAMAICQHFYKRG	YLQLYNVSI,NVSIGNHAY,LQLYNVSIG,SIGNHAYENK,QYLQLYNVSI,YNVSIGNHAY	GBM
MECOM	c.2744G>A	p.R915Q	SELLQSVPSMFNFRAPPNALPENLL[p.R915Q]QKGKERYTCRYCGKIFPRSANLTRHL	LLQKGKERY,NALPENLLQK	PRAD
MECOM	c.2905C>T	p.R969C	TGEQPYRCKYCDRSFSISSNLQRHV[p.R969C]CNIHNKEKPFKCHLCDRCFGQQTNLD	NLQRHVCNI,RHVCNIHNK,LQRHVCNIH,HVCNIHNKEK,CNIHNKEKPF	CRC
MED12	c.107T>G	p.L36R	HRPLKRPRLGPPDVYPQDPKQKEDE[p.L36R]RTALNVKQGFNNQPAVSGDEHGSAKN	QKEDERTAL,KQKEDERTAL,RTALNVKQGF,KEDERTALNV	CLL
MED12	c.130G>A	p.G44S	LGPPDVYPQDPKQKEDELTALNVKQ[p.G44S]SFNNQPAVSGDEHGSAKNVSFNPAKI	KQSFNNQPA,TALNVKQSF,QSFNNQPAV,KQSFNNQPAV,LTALNVKQSF,VKQSFNNQPA	CLL
MED12	c.3670C>T	p.L1224F	IRSSCDRHLLAASQNRIVDGAVFAV[p.L1224F]FKAVFVLGDAELKGSGFTVTGGTEEL	AVFAVFKAV,FAVFKAVFV,AVFKAVFVL,VFAVFKAVF,VDGAVFAVF,FAVFKAVFVL,AVFAVFKAVF,IVDGAVFAVF	PRAD
MED12L	c.3875G>A	p.C1292Y	LCTDKELILDPVLSNMQAQKLLQLI[p.C1292Y]YYPHGIKECTEGDNLQRQHIKRILQN	QLIYYPHGI,LIYYPHGIK,AQKLLQLIY,QKLLQLIYY,QAQKLLQLIY,LQLIYYPHGI,QLIYYPHGIK,AQKLLQLIYY	TGCT
MED12L	c.6211C>T	p.P2071S	QDPMRPRQPQVRCQQRLLQMQQPQQ[p.P2071S]SQPQQPPQPQQSSQSQSQTLGLQAMQ	LQMQQPQQS,MQQPQQSQP,LQMQQPQQSQ,MQQPQQSQPQ	KIRC
MED12L	c.6331_6333delCAG	p.Q2115del	LGLQAMQPQQPLFPRQGLQQTQQQQ[p.Q2115del]TAALVRQLQKQLSSNQPQQGVTPYGHPS	QQTQQQQTA,TQQQQTAAL,TQQQQTAALV,LQQTQQQQTA,QQTQQQQTAA	PRAD
MED15	c.104G>T	p.S35I	WRSTAFRQKLVSQIEDAMRKAGVAH[p.S35I]IKSSKDMESHVFLKAKTRDEYLSLVA	GVAHIKSSK,MRKAGVAHI,AHIKSSKDM,AMRKAGVAHI,MRKAGVAHIK,AGVAHIKSSK	THCA
MED16	c.1347C>G	p.H449Q	TAGPAVHLKAMQLSWTSLALVGIDS[p.H449Q]QGKLSVLRLSPSMGHPLEVGLALRHL	DSQGKLSVLR,IDSQGKLSVL,SQGKLSVLRL	KIRP

【０７７６】

【表１１８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
MEF2A	c.295C>T	p.P99S	EPHESRTNSDIVEALNKKEHRGCDS[p.P99S]SDPDTSYVLTPHTEEKYKKINEEFDN	SSDPDTSYV,DSSDPDTSY,DSSDPDTSYV,CDSSDPDTSY	KIRP
MEF2A	c.380G>A	p.R127Q	DTSYVLTPHTEEKYKKINEEFDNMM[p.R127Q]QNHKIAPGLPPQNFSMSVTVPVTSPN	NMMQNHKIA,MMQNHKIAP,MQNHKIAPG,MQNHKIAPGL,MMQNHKIAPG,EEFDNMMQNH	TGCT
MEFV	c.1130G>A	p.R377H	CPRCQDSHERKSPGSLSPQPLPQCK[p.R377H]HHLKQVQLLFCEDHDEPICLICSLSQ	KHHLKQVQL,HHLKQVQLL,HHLKQVQLLF,QPLPQCKHHL,CKHHLKQVQL,KHHLKQVQLL	BRCA
MEGF10	c.3158C>T	p.S1053L	NPYATIKDPPVLIPKSSECGYVEMK[p.S1053L]LPARRDSPYAEINNSTSANRNVYEVE	YVEMKLPAR,LPARRDSPY,KLPARRDSPY,YVEMKLPARR,LPARRDSPYA,SECGYVEMKL	UCEC
MEGF6	c.1178A>G	p.Y393C	RTCIDVDDCADSPCCQQVCTNNPGG[p.Y393C]CECGCYAGYRLSADGCGCEDVDECAS	CECGCYAGY,NPGGCECGCY	THCA
MEGF6	c.1746_1747insC	p.A582fs	DTFGKNCSFSCSCQNGGTCDSVTGA[p.A582fs]LPLPPGCQWN*	LPLPPGCQW,CDSVTGALPL	KIRC
MET	c.3280C>T	p.H1094Y	VVIGPSSLIVHFNEVIGRGHFGCVY[p.H1094Y]YGTLLDNDGKKIHCAVKSLNRITDIG	RGHFGCVYY,HFGCVYYGTL	KIRP
MET	c.3749T>C	p.M1250T	LARDMYDKEYYSVHNKTGAKLPVKW[p.M1250T]TALESLQTQKFTTKSDVWSFGVLLWE	KLPVKWTAL,VKWTALESL,TALESLQTQK,AKLPVKWTAL,LPVKWTALES	KIRP
METTL15	c.157C>G	p.Q53E	VWPNRIHTTAEKYREYEAREQTDQT[p.Q53E]EAQELHRSQDRDFETMAKLHIPVMVD	REQTDQTEA	BRCA
METTL16	c.599G>A	p.R200Q	EHYDFCMCNPPFFANQLEAKGVNS[p.R200Q]QNPRRPPPSSVNTGGITEIMAEGGEL	SQNPRRPPP,SQNPRRPPPS	CRC
METTL21A	c.521G>A	p.R174Q	EETFTDLLQTLEHLCSNHSVILLAC[p.R174Q]QIRYERDNNFLAMLERQFTVRKVHYD	ILLACQIRY,LACQIRYER,VILLACQIRY,SVILLACQIR,LLACQIRYER	CRC
METTL6	c.168C>A	p.F56L	DFKQQKLEQEAQKNWDLFYKRNSTN[p.F56L]LFKDRHWTTREFEELRSCREFEDQKL	FYKRNSTNL,KRNSTNLFK,YKRNSTNLF,LFYKRNSTNL,FYKRNSTNLF,YKRNSTNLFK,LFKDRHWTTR	CRC
METTL9	c.170A>T	p.Y57F	LYVNMTSGPGGPAAAAGGRKENHQW[p.Y57F]FVCNREKLCESLQAVFVQSYLDQGTQ	QWFVCNREK,NHQWFVCNR,GRKENHQWF,KENHQWFVC,HQWFVCNREK,ENHQWFVCNR	CLL
MEX3C	c.1600C>A	p.R534S	IWTPFEPVNPLSGFGSDPSGNMKTQ[p.R534S]SRGSQPSTPRLSPTFPESIEHPLARR	TQSRGSQPS,KTQSRGSQPS,TQSRGSQPST	TGCT
MEX3C	c.537_545delCGCGGCGGC	p.179_182AAAA>A	IPGGSLGSVLLPAARFDAREAAAAA[p.179_182AAAA>A]GVLYGGDDAQGMMAAMLSHAYGPGGCGAAAAALN	EAAAAAGVL,REAAAAAGV,EAAAAAGVLY,REAAAAAGVL	ACC
MFF	c.19_20AG>TT	p.S7F	MSKGTS[p.S7F]FDTSLGRVSRAAFPSPTAAEMAEISRI	TSFDTSLGR,KGTSFDTSL,GTSFDTSLGR,TSFDTSLGRV,SKGTSFDTSL	TGCT
MFF	c.484C>T	p.R162C	TTPQNEEIRAVGRLKRERSMSENAV[p.R162C]CQNGQLVRNDSLWHRSDSAPRNKISR	RSMSENAVC,SENAVCQNG,NAVCQNGQLV	CRC
MFGE8	c.508G>A	p.D170N	GASRLASHEYLKAFKVAYSLNGHEF[p.D170N]NFIHDVNKKHKEFVGNWNKNAVHVNL	SLNGHEFNF,HEFNFIHDV,SLNGHEFNFI,YSLNGHEFNF,EFNFIHDVNK,HEFNFIHDVN	UCEC
MFSD5	c.839G>A	p.R280Q	FEAWYIHEHVERHDFPAEWIPATFA[p.R280Q]QAAFWNHVLAVVAGVAAEAVASWIGL	WIPATFAQA,AQAAFWNHV,QAAFWNHVL,IPATFAQAA,ATFAQAAFW,FAQAAFWNHV,AQAAFWNHVL,WIPATFAQAA,QAAFWNHVLA,IPATFAQAAF,AEWIPATFAQ	CRC
MGA	c.7304G>A	p.R2435Q	WSDKLQKEAEAFAYYRRTHTANERR[p.R2435Q]QRGEMRDLFEKLKITLGLLHSSKVSK	HTANERRQR,NERRQRGEM,RQRGEMRDL,RQRGEMRDLF	OV
MGAT4B	c.1330A>C	p.T444P	STSLKTYQHFTLEKAYLREDFFWAF[p.T444P]PPAAGDFIRFRFFQPLRLERFFFRSG	FFWAFPPAA,AFPPAAGDF,DFFWAFPPA,FPPAAGDFI,AFPPAAGDFI,WAFPPAAGDF,PPAAGDFIRF,REDFFWAFPP,EDFFWAFPPA	GBM

【０７７７】

【表１１９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の新規配列	ペプチド	腫瘍的生物
MGAT4C	c.1034C>T	p.T345M	LAQKNVIRFKPSLFQHMGYYSSYKG[p.T345M]MENKLKDDDFEEESFDIPDNPPASLY	SSYKGMENK,SYKGMENKL,GYYSSYKGM,YSSYKGMENK,SYKGMENKLK,MGYYSSYKGM,SSYKGMENKL,MENKLKDDDF	PRAD
MGST2	c.304delA	p.K102fs	FATCLGLVYIYGRHLYFWGYSEAAK[p.K102fs]NGSPVSD*	EAAKNGSPV,SEAAKNGSPV	STAD
MGST3	c.429_430insT	p.G143fs	SIALLGLVGTTVCSAFQHLGWVKSG[p.G143fs]FGQWTQMLPLKNYRGLKTLIHFK*	GQWTQMLPL,GLKTLIHFK,QMLPLKNYR,GFGQWTQML,RGLKTLIHF,QWTQMLPLK,PLKNYRGLK,TQMLPLKNY,LPLKNYRGL,HLGWVKSGF,WVKSGFGQW,SGFGQWTQM,KNYRGLKTL,WTQMLPLKNY,MLPLKNYRGL,GQWTQMLPLK,RGLKTLIHFK,TQMLPLKNYR,GWVKSGFGQW,QHLGWVKSGF,KSGFGQWTQM,SGFGQWTQML,FGQWTQMLPL,LKNYRGLKTL,KNYRGLKTLI,YRGLKTLIHF	KIRC
MICA	c.952delG	p.G318fs	HPVPSGKVLVLQSHWQTFHVSAVAA[p.G318fs]LLFLLLLFSMSVVVRRKHQLQRVQSS*	VSAVAALLF,AVAALLFLL,LLLLFSMSV,LLLFSMSVV,LLFSMSVVV,HVSAVAALL,SMSVVVRRK,FSMSVVVRR,ALLFLLLLF,LFLLLFSM,VVRRKHQLQ,LFSMSVVVR,SAVAALLFL,VVVRRKHQL,FHVSAVAAL,VAALLFLLL,HQLQRVQSS,SAVAALLFLL,AVAALLFLLL,LLFLLLLFSM,FLLLLFSMSV,LLLLFSMSVV,LLLFSMSVVV,LLFSMSVVVR,FSMSVVVRRK,AALLFLLLLF,VVRRKHQLQR,HVSAVAALLF,LFSMSVVVRR,SVVVRRKHQL,FHVSAVAALL	CESC
MIER2	c.391C>T	p.L131F	ESEGGDVAPNLPDMTLDKEQIAKDL[p.L131F]FSGEFEEEETQSSADDLTPSVTSHEAS	KEQIAKDLF	TGCT
MKI67	c.3241C>A	p.R1081S	REPAGDGKSIRTFKESPKQILDPAA[p.R1081S]SVTGMKKWPRTPKEEAQSLEDLAGFK	AASVTGMKK,DPAASVTGM,SVTGMKKWPR,AASVTGMKKW	LUAD
MKI67	c.4991_4992insCA	p.T1664fs	VGVKEELLAVGKLTQTSGETTHTHT[p.T1664fs]KSQQEMVRA*	HTKSQQEMV,HTHTKSQQEM,HTKSQQEMVR	STAD
MKI67	c.4992_4993insCA	p.T1664fs	VGVKEELLAVGKLTQTSGETTHTHT[p.T1664fs]QSQQEMVRA*	HTQSQQEMV,THTQSQQEM,HTHTQSQQEM,HTQSQQEMVR	UCEC
MKI67	c.6637C>G	p.H2213D	AQPLEDLAGLKELFQTPICTDKPTT[p.H2213D]DEKTTKIACRSPQPDPVGTPTIFKPQ	CTDKPTTDEK	CLL
MKL1	c.920delC	p.P307fs	HHNYQAILPAPPKSAGEALGSSGTP[p.P307fs]QYAASPLPIAAPARAPLGPVGWHVRTAPH*	PLGPVGWHV,QYAASPLPI,GWHVRTAPH,LGSSGTPQY,YAASPLPIA,IAAPARAPL,TPQYAASPL,SPLPIAAPA,LPIAAPARA,ALGSSGTPQY,YAASPLPIAA,APARAPLGPV,PQYAASPLP,ARAPLGPVGW,APLGPVGWHV	STAD
MKLN1	c.1455C>A	p.F485L	CMLFHSKNRCLYVFGGQRSKTYLND[p.F485L]LFSYDVDSDHVDIISDGTKKDSGMVP	YLNDLFSYD,TYLNDLFSY,RSKTYLNDL,KTYLNDLFS,SKTYLNDLF,KTYLNDLFSY,YLNDLFSYDV,RSKTYLNDLF	UCEC
MKRN3	c.1343C>A	p.P448H	PEGWGDEPPGPGGGSFSAYWHQLVE[p.P448H]HVRMGEGNMLYKSIKKELVVLRLASL	YWHQLVEHV,HVRMGEGNM,HQLVEHVRM,AYWHQLVEHV,HVRMGEGNML,YWHQLVEHVR,SAYWHQLVEH,WHQLVEHVRM	LUAD
MKRN3	c.809G>T	p.G270V	YYASRGVCFRGESCMYLHGDICDMC[p.G270V]VLQTLHPMDAAQREEHMRACIEAHEK	CVLQTLHPM,CDMCVLQTL,MCVLQTLHPM	LUSC
MLL2	c.1939_1940insC	p.P647fs	ASRLSPPPEDSPMSPPPEESPMSPP[p.P647fs]T*	EESPMSPPT	STAD

【０７７８】

【表１２０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	判示的疾患
MLL2	c.1940delC	p.P647fs	EASRLSPPPEDSPMSPPPEESPMSP[p.P647fs]HLRYRAYPPCLWCHACLHRLRNLPCPHRLRSLPRPLHLRLHASPHHLRTPPHPHHLRTHLLPHHRRTRSCPCRWRSHPCCHYLRSRNSAPGPRGRTCHPGLRSRTCPPGLRSHTYLRRLRSHTCPPSLRSHAYALCLRSHTCPPRLRDHICPLSLRNCTCPPRLRSRTCLLCLRSHACPPNLRNHTCPPSLRSHACPPGLRNRICPLSLRSHPCPLGLKSPLRSQANALHLRSCPCSLPLGNHPYLPCLESQPCLSLGNHLCPLCPRSCRCPHLGSHPCRLS*	RLHASPHHL,SLRSHAYAL,RLRDHICPL,SLGNHLCPL,RLRSRTCLL,GLRNRICPL,SLRSHPCPL,HLRSCPCSL,HLGSHPCRL,HLRTHLLPH,GLRSHTYLR,RTHLLPHHR,SQANALHLR,RYRAYPPCL,HLRYRAYPP,RLRNLPCPH,RLRSLPRPL,RSLPRPLHL,HLRLHASPH,HLRTPPHPH,RTPPHPHHL,RTRSCPCRW,RWRSHPCCH,RSHPCCHYL,HYLRSRNSA,RSRNSAPGP,RGRTCHPGL,RSRTCPPGL,RSHTYLRRL,HTYLRRLRS,RLRSHTCPP,RSHTCPPSL,RSHAYALCL,RSHTCPPRL,RSRTCLLCL,RSHACPPNL,RNHTCPPSL,RSHACPPGL,RNRICPLSL,RSHPCPLGL,RSQANALHL,RSCPCSLPL,SPMSPHLRY,SLPLGNHPY,ESPMSPHLR,PMSPHLRYR,NLPCPHRLR,SLPRPLHLR,LLPHHRRTR,SHAYALCLR,DHICPLSLR,MSPHLRYRA,SPHLRYRAY,LPRPLHLRL,RPLHLRLHA,SPHHLRTPP,HPHHLRTHL,LPHHRRTRS,APGPRGRTC,CPLGLKSPL,LPLGNHPYL,CPRSCRCPH,CPHLGSHPC,YLRSRNSAP,NLRNHTCPP,WRSHPCCHY,RDHICPLSL,LESQPCLSL,EESPMSPHL,PPSLRSHAY,CPPRLRDHI,CPPGLRNRI,ESPMSPHLRY,CSLPLGNHPY,SLPLGNHPYL,SLPRPLHLRL,GLKSPLRSQA,YLPCLESQPC,RLRNLPCPHR,RLRSLPRPLH,RLHASPHHLR,GLRSHTYLRR,RSHAYALCLR,CLRSHTCPPR,SLRNCTCPPR,RSRTCLLCLR,RSHPCPLGLK,RSLPRPLHLR,RTHLLPHHRR,RSHPCCHYLR,RTCHPGLRSR,RSHTCPPSLR,RSHTCPPRLR,CTCPPRLRSR,RSHACPPNLR,RSHACPPGLR,RSQANALHLR,RYRAYPPCLW,LWCHACLHRL,HLRYRAYPPC,RNLPCPHRLR,HLRLHASPHH,HLRTPPHPHH,RTPPHPHHLR,HLRTHLLPHH,HLLPHHRRTR,RTRSCPCRWR,RSCPCRWRSH,RWRSHPCCHY,RSRNSAPGPR,RGRTCHPGLR,GLRSRTCPPG,RSRTCPPGLR,RSHTYLRRLR,HTYLRRLRSH,RLRSHTCPPS,SLRSHAYALC,RLRDHICPLS,RLRSRTCLLC,RNHTCPPSLR,SLRSHACPPG,GLRNRICPLS,RNRICPLSLR,SLRSHPCPLG,KSPLRSQANA,MSPHLRYRAY,SPMSPHLRYR,CLWCHACLHR,CPHRLRSLPR,HPCCHYLRSR,HACPPGLRNR,LPCPHRLRSL,RPLHLRLHAS,SPHHLRTPPH,HPHHLRTHLL,LPHHRRTRSC,PPRLRSRTCL,SPLRSQANAL,CPRSCRCPHL,YLRSRNSAPG,YLRRLRSHTC,HAYALCLRSH,LRYRAYPPCL,RAYPPCLWCH,HRLRSLPRPL,LRSLPRPLHL,LHLRLHASPH,LRLHASPHHL,LRTPPHPHHL,HHLRTHLLPH,WRSHPCCHYL,CHYLRSRNSA,LRSHTYLRRL,LRSHTCPPSL,LRSHAYALCL,LRSHTCPPRL,LRNCTCPPRL,LRSHACPPNL,LRNHTCPPSL,LRSHACPPGL,LRNRICPLSL,LSLRSHPCPL,LRSQANALHL,SQANALHLRS,LHLRSCPCSL,LRSCPCSLPL,LSLGNHLCPL,CPPGLRSHTY,CPPSLRSHAY	STAD

【０７７９】

【表１２１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
MLL2	c.1966delC	p.L656fs	EDSPMSPPPEESPMSPPPEVSRLSP[p.L656fs]CLWCHACLHRLRNLPCPHRLRSLPRPLHLRLHASPHHLRTPPHPHHLRTHLLPHHRRTRSCPCRWRSHPCCHYLRSRNSAPGPRGRTCHPGLRSRTCPPGLRSHTYLRRLRSHTCPPSLRSHAYALCLRSHTCPPRLRDHICPLSLRNCTCPPRLRSRTCLLCLRSHACPPNLRNHTCPPSLRSHACPPGLRNRICPLSLRSHPCPLGLKSPLRSQANALHLRSCPCSLPLGNHPYLPCLESQPCLSLGNHLCPLCPRSCRCPHLGSHPCRLS*	RLHASPHHL,SLRSHAYAL,RLRDHICPL,SLGNHLCPL,RLRSRTCLL,GLRNRICPL,SLRSHPCPL,HLRSCPCSL,HLGSHPCRL,HLRTHLLPH,GLRSHTYLR,RTHLLPHHR,SQANALHLR,RLRNLPCPH,RLRSLPRPL,RSLPRPLHL,HLRLHASPH,HLRTPPHPH,RTPPHPHHL,RTRSCPCRW,RWRSHPCCH,RSHPCCHYL,HYLRSRNSA,RSRNSAPGP,RGRTCHPGL,RSRTCPPGL,RSHTYLRRL,HTYLRRLRS,RLRSHTCPP,RSHTCPPSL,RSHAYALCL,RSHTCPPRL,RSRTCLLCL,RSHACPPNL,RNHTCPPSL,RSHACPPGL,RNRICPLSL,RSHPCPLGL,RSQANALHL,RSCPCSLPL,SLPLGNHPY,NLPCPHRLR,SLPRPLHLR,LLPHHRRTR,SHAYALCLR,DHICPLSLR,EVSRLSPCL,LPRPLHLRL,RPLHLRLHA,SPHHLRTPP,HPHHLRTHL,LPHHRRTRS,APGPRGRTC,CPLGLKSPL,LPLGNHPYL,CPRSCRCPH,CPHLGSHPC,YLRSRNSAP,NLRNHTCPP,VSRLSPCLW,WRSHPCCHY,RDHICPLSL,LESQPCLSL,PPSLRSHAY,CPPRLRDHI,CPPGLRNRI,CSLPLGNHPY,RLSPCLWCHA,SLPLGNHPYL,SLPRPLHLRL,GLKSPLRSQA,YLPCLESQPC,RLRNLPCPHR,RLRSLPRPLH,RLHASPHHLR,GLRSHTYLRR,RSHAYALCLR,CLRSHTCPPR,SLRNCTCPPR,RSRTCLLCLR,RSHPCPLGLK,RSLPRPLHLR,RTHLLPHHRR,RSHPCCHYLR,RTCHPGLRSR,RSHTCPPSLR,RSHTCPPRLR,CTCPPRLRSR,RSHACPPNLR,RSHACPPGLR,RSQANALHLR,LWCHACLHRL,RNLPCPHRLR,HLRLHASPHH,HLRTPPHPHH,RTPPHPHHLR,HLRTHLLPHH,HLLPHHRRTR,RTRSCPCRWR,RSCPCRWRSH,RWRSHPCCHY,RSRNSAPGPR,RGRTCHPGLR,GLRSRTCPPG,RSRTCPPGLR,RSHTYLRRLR,HTYLRRLRSH,RLRSHTCPPS,SLRSHAYALC,RLRDHICPLS,RLRSRTCLLC,RNHTCPPSLR,SLRSHACPPG,GLRNRICPLS,RNRICPLSLR,SLRSHPCPLG,KSPLRSQANA,CLWCHACLHR,CPHRLRSLPR,HPCCHYLRSR,HACPPGLRNR,LPCPHRLRSL,RPLHLRLHAS,SPHHLRTPPH,HPHHLRTHLL,LPHHRRTRSC,PPRLRSRTCL,SPLRSQANAL,CPRSCRCPHL,YLRSRNSAPG,YLRRLRSHTC,HAYALCLRSH,HRLRSLPRPL,LRSLPRPLHL,LHLRLHASPH,LRLHASPHHL,LRTPPHPHHL,HHLRTHLLPH,WRSHPCCHYL,CHYLRSRNSA,LRSHTYLRRL,LRSHTCPPSL,LRSHAYALCL,LRSHTCPPRL,LRNCTCPPRL,LRSHACPPNL,LRNHTCPPSL,LRSHACPPGL,LRNRICPLSL,LSLRSHPCPL,LRSQANALHL,SQANALHLRS,LHLRSCPCSL,LRSCPCSLPL,LSLGNHLCPL,CPPGLRSHTY,CPPSLRSHAY	STAD
MLL2	c.7061delC	p.P2354fs	APLTPRASQVEPQSPGLGLRPQEPP[p.P2354fs]LPRLWHLLLQVTQTSFALAPTLTHMLSPH*	RLWHLLLQV,ALAPTLTHM,LQVTQTSFA,VTQTSFALA,QVTQTSFAL,QTSFALAPT,LPRLWHLLL,LLQVTQTSF,GLRPQEPPL,TQTSFALAP,TSFALAPTL,FALAPTLTH,RLWHLLLQV,ALAPTLTHM,LLQVTQTSFA,LQVTQTSFAL,LLLQVTQTSF,QVTQTSFALA,QTSFALAPTL,RPQEPPLPRL,FALAPTLTHM,TQTSFALAPT	STAD
MLL3	c.1066C>A	p.Q356K	IDQAPERSKEDANCAVCDSPGDLLD[p.Q356K]KFFCTTCGQHYHGMCLDIAVTPLKRA	LLDKFFCTT,SPGDLLDKF,SPGDLLDKFF	LUAD
MLL3	c.1179C>A	p.N393K	GMCLDIAVTPLKRAGWQCPECKVCQ[p.N393K]KCKQSGEDSKMLVCDTCDKGYHTFCL	KCKQSGEDSK	LUAD
MLL3	c.13488delT	p.F4496fs	TSGCHRFRCTNIYHFTCAIKAQCMF[p.F4496fs]LRTKLCFAPCTNQREFMSKN*	FLRTKLCFA,AIKAQCMFL,AQCMFLRTK,MFLRTKLCF,RTKLCFAPC,CFAPCTNQR,AIKAQCMFLR,KAQCMFLRTK,CTNQREFMSK,CMFLRTKLCF,RTKLCFAPCT,FLRTKLCFAP,AQCMFLRTKL,FAPCTNQREF	STAD
MLL5	c.197A>G	p.Y66C	YPHQLYTSSSHHSHSYIGLPYADHN[p.Y66C]CGARPPPTPPASPPPSVLISKNEVGI	LPYADHNCGA	TGCT
MLXIPL	c.2368A>C	p.S790R	NWKFWVFSILIRPLFESFNGMVSTA[p.S790R]RVHTLRQTSLAWLDQYCSLPALRPTV	STARVHTLR,RVHTLRQTS,GMVSTARVH,VSTARVHTL,MVSTARVHTL,VSTARVHTLR,RVHTLRQTSL,SFNGMVSTAR	KIRC

【０７８０】

【表１２２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
MMAA	c.976C>T	p.R326C	RIQAEYVSALKLLRKRSQVWKPKVI[p.R326C]CISARSGEGISEMWDKMKDFQDLMLA	CISARSGEGI	CRC
MMP3	c.190delA	p.I64fs	ENYYDLKKDVKQFVRRKDSGPVVKK[p.I64fs]SEKCRSSLDWR*	KSEKCRSSL,KCRSSLDWR,KKSEKCRSSL,SEKCRSSLDW	STAD
MMRN1	c.2751C>A	p.F917L	QALQLQVLNSRFKALEAKSIHLSIN[p.F917L]LFSLNKTLHEVLTMCHNASTSVSELN	HLSINLFSL,NLFSLNKTL,SINLFSLNK,SIHLSINLF,KSIHLSINL,LSINLFSLNK,KSIHLSINLF,AKSIHLSINL,IHLSINLFSL	UCEC
MMRN1	c.3037G>T	p.A1013S	RSLPGSLANVVKSQKQVKSLPKKIN[p.A1013S]SLKKPTVNLTTVLIGRTQRNTDNIIY	SLPKKINSL,SLKKPTVNL,KSLPKKINS,LPKKINSLK,SLPKKINSLK,KSLPKKINSL,KINSLKKPTV	LUAD
MMS19	c.3013G>A	p.D1005N	ALTRLPTPVLLPYKPQVIRALAKPL[p.D1005N]NDKKRLVRKEAVSARGEWFLLGSPGS	ALAKPLNDK,LAKPLNDKK,RALAKPLNDK,ALAKPLNDKK	TGCT
MN1	c.1415C>T	p.S472L	APPYMNVAKRPRFDFPGSAGVDRCA[p.S472L]LWNGSMHNGALDNHLSPSAYPGLPGE	RCALWNGSM	BLCA
MOCOS	c.2545T>C	p.S849P	NQHVFQKLSESRETKVNFGMYLMHA[p.S849P]PLDLSSPCFLSVGSQVLPVLKENVEG	GMYLMHAPL,YLMHAPLDL,FGMYLMHAPL,YLMHAPLDLS,MYLMHAPLDL,APLDLSSPCF,LMHAPLDLSS	KIRC
MOCS2	c.65delC	p.P22fs	MSSLEISSSCFSLETKLPLSP[p.P22fs]H*	LETKLPLSPH	STAD
MOGAT2	c.197_198insG	p.Q66fs	TRFWLLTVLYAAWWYLDRDKPRQGG[p.Q66fs]PAHPGHQVLDYMEVHEGLFPHLAGQDC*	HQVLDYMEV,GLFPHLAGQ,DYMEVHEGL,KPRQGGPAH,GPAHPGHQV,RQGGPAHPG,YMEVHEGLF,HPGHQVLDY,EVHEGLFPH,HEGLFPHLA,DYMEVHEGLF,EVHEGLFPHL,GPAHPGHQVL,RQGGPAHPGH,AHPGHQVLDY,HQVLDYMEVH,LDYMEVHEGL,MEVHEGLFPH,HPGHQVLDYM	LUAD
MORC1	c.337G>T	p.D113Y	KRLSTLKFIGQYGNGLKSGSMRIGK[p.D113Y]YFILFTKKEETMTCVFFSQTFCEEES	SMRIGKYFI,RIGKYFILF,KYFILFTKK,SGSMRIGKY,MRIGKYFIL,GSMRIGKYF,IGKYFILFTK,MRIGKYFILF,GSMRIGKYFI,SMRIGKYFIL,KSGSMRIGKY,SGSMRIGKYF	CRC
MORC2	c.2219G>A	p.R740H	SDSAGEEDSADLKRAQKDKGILHVEV[p.R740H]HVNREWYTGRVTAVEVGKHVVRWKVK	VEVHVNREW,HVNREWYTGR,VEVHVNREWY	CRC
MPDZ	c.2410C>A	p.L804I	VRIGVAKPLPLSPEEGYVSAKEDSF[p.L804I]IYPPHSCEEAGLADKPLFRADLALVG	SAKEDSFIY,KEDSFIYPP,VSAKEDSFIY,YVSAKEDSFI	CRC
MPDZ	c.4745delA	p.K1582fs	KLTIHAENPDSQAVPSAAGAASGEK[p.K1582fs]RTAPSL*	GEKRTAPSL	STAD
MPRIP	c.1052delC	p.A351fs	SSDTRQGRSEKRAFPRKRDFTNEAP[p.A351fs]QLLSQTPRLPPCLHTEEPSHWTGGPRSPP*	FTNEAPQLL,QLLSQTPRL,SQTPRLPPC,RDFTNEAPQL,SQTPRLPPCL,CLHTEEPSHW,NEAPQLLSQT	STAD
MR1	c.137C>T	p.S46L	DSRTHSLRYFRLGVSDPIHGVPEFI[p.S46L]LVGYVDSHPITTYDSVTRQKEPRAPW	VPEFILVGY,GVPEFILVGY,VPEFILVGYV	CRC
MRPL47	c.700C>A	p.L234I	LRLEREKRARIKARKENLERKKAKI[p.L234I]ILKKFPHLAEAQKSSLV*	ILKKFPHLA,RKKAKIILK,IILKKFPHL,KAKIILKKF,RKKAKIILKK,KIILKKFPHL,LERKKAKIIL,KKAKIILKKF	CRC
MRPS25	c.355_357delGAG	p.E119del	SNKEIMEHIRKILGKNEETLREEEE[p.E119del]KKQLSHPANFGPRKYCLREGCEVEGQV	REEEEKKQL	TGCT
MS4A4A	c.295G>A	p.V99M	ALMSLSMGITMMCMASNTYGSNPIS[p.V99M]MYIGYTIWGSVMFIISGSLSIAAGIR	ISMYIGYTI,TYGSNPISM,SMYIGYTIW,MYIGYTIWG,YGSNPISMY,NPISMYIGY,ISMYIGYTIW,MYIGYTIWGS,TYGSNPISMY,NTYGSNPISM	BRCA
MS4A8B	c.8C>T	p.S3L	MN[p.S3L]LMTSAVPVANSVLVVAPHNGYPVTPG	NLMTSAVPV,LMTSAVPVA,NLMTSAVPVA,MNLMTSAVPV	CRC,UCEC
MSH4	c.1392G>T	p.K464N	KNCNTPLLRAYYGSLEDKRFGIILE[p.K464N]NIKTVINDDARYMKGCLNMRTQKCYA	IILENIKTV,RFGIILENI,GIILENIKTV,RFGIILENIK,KRFGIILENI	CRC
MSH4	c.2188G>A	p.E730K	YVPAEYSSFRIAKQIFTRISTDDDI[p.E730K]KTNSSTFMKEMKEIAYILHNANDKSL	KTNSSTFMK,IKTNSSTFM	UCEC

【０７８１】

【表１２３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
MSH6	c.1727A>C	p.D576A	GHTRAYGVCFVDTSLGKFFIGQFSD[p.D576A]ARHCSRFRTLVAHYPPVQVLFEKGNL	FSDARHCSR,DARHCSRFR,GQFSDARHC,SDARHCSRF,FSDARHCSRF,KFFIGQFSDA,FFIGQFSDAR,QFSDARHCSR,GQFSDARHCS,ARHCSRFRTL	TGCT
MSH6	c.3254_3255insC	p.T1085fs	LANYSRGGDGPMCRPVILLPEDTPP[p.T1085fs]LLRA*	LLPEDTPPL,LPEDTPPLL,ILLPEDTPPL,LLPEDTPPLL	CRC,STAD
MSH6	c.3284G>A	p.R1095H	GDGPMCRPVILLPEDTPPFLELKGS[p.R1095H]HHPCITKTFFGDDFIPNDILIGCEEE	GSHHPCITK,KGSHHPCITK,ELKGSHHPCI,SHHPCITKTF,LELKGSHHPC	CRC
MSLN L	c.202A>C	p.T68P	MTSARRRTDVGPRVAFTYPCTQLSP[p.T68P]PRAHRHLPVHTVTYPCTQLSPTRAHS	QLSPPRAHR,SPPRAHRHL,TQLSPPRAH,PPRAHRHLPV	PRAD
MST1	c.1304delA	p.N435fs	AETPHKPQFTFTSEPHAQLEENFCR[p.N435fs]TQMGIAMGPGATRWTQGPHSTTVPCDAALMTSRHQSWTPQTRCSLRSVARGWIGWISGVPSCAWLGAIRATHPGQSACGIGRASISAGGL*	GWIGWISGV,WISGVPSCA,RTQMGIAMG,QTRCSLRSV,RCSLRSVAR,AIRATHPGQ,HQSWTPQTR,HPGQSACGI,EENFCRTQM,CRTQMGIAM,SLRSVARGW,ISGVPSCAW,RATHPGQSA,SLRSVARGWI,SVARGWIGW,QTRCSLRSVA,RGWIGWISGV,AIRATHPGQS,WTPQTRCSLR,VPSCAWLGAI,FCRTQMGIAM,LEENFCRTQM,CSLRSVARGW,RSVARGWIGW,WISGVPSCAW	KIRP
MST1R	c.1390A>G	p.M464V	FNGLLGPVQVTALYVTRLDNVTVAH[p.M464V]VGTMDGRILQVELVRSLNYLLYVSNF	VTVAHVGTM,RLDNVTVAHV	KIRC
MTG1	c.315delA	p.L105fs	LNKMDLADLTEQQKIMQHLEGEGLK[p.L105fs]MSFLPTV*	HLEGEGLKM,LKMSFLPTV,GEGLKMSFL,GLKMSFLPTV,LEGEGLKMSF	STAD
MTG1	c.981delC	p.H327fs	DFLQTFRRGLLGSVMLDLDVLRGHP[p.H327fs]RLRLCPELVRVGRAGGMWPPRPPDLGG*	RLCPELVRV,RLRLCPELV,RAGGMWPPR,MWPPRPPDL,VLRGHPRLR,RGHPRLRLC,LVRVGRAGG,HPRLRLCPE,RVGRAGGMW,GMWPPRPPDL,RLRLCPELVR,VLRGHPRLRL,LVRVGRAGGM,DLDVLRGHPR,DVLRGHPRLR,HPRLRLCPEL	STAD
MTIF2	c.326delA	p.N109fs	STKSKKVVEVWIGMTIEELARAMEK[p.N109fs]TQIMYMKLY*	AMEKTQIMY,KTQIMYMKL,RAMEKTQIM,TQIMYMKLY,MEKTQIMYM,KTQIMYMKLY,RAMEKTQIMY,MEKTQIMYMK,ARAMEKTQIM,AMEKTQIMYM	STAD
MTMR9	c.577delA	p.K193fs	DEALRKVATFRHGGRFPVLSYYHKK[p.K193fs]MGW*	SYYHKKMGW,VLSYYHKKM,LSYYHKKMGW	KICH
MTOR	c.4379T>C	p.L1460P	YAMKHFGELEIQATWYEKLHEWEDA[p.L1460P]PVAYDKKMDTNKDDPELMLGRMRCLE	APVAYDKKM,HEWEDAPVA,KLHEWEDAPV,HEWEDAPVAY	KIRC
MTOR	c.4448G>T	p.C1483F	DALVAYDKKMDTNKDDPELMLGRMR[p.C1483F]FLEALGEWGQLHQQCCEKWTLVNDET	LMLGRMRFL,RFLEALGEW,LGRMRFLEA,RMRFLEALG,ELMLGRMRF,GRMRFLEAL,MLGRMRFLEA,RMRFLEALGE,ELMLGRMRFL,LGRMRFLEAL,MRFLEALGEW	KIRC
MTOR	c.6644C>A	p.S2215Y	EDLRQDERVMQLFGLVNTLLANDPT[p.S2215Y]YLRKNLSIQRYAVIPLSTNSGLIGWV	LLANDPTYL,LANDPTYLR,TYLRKNLSI,TLLANDPTY,TLLANDPTYL,LLANDPTYLR,LANDPTYLRK,NTLLANDPTY,YLRKNLSIQR	UCEC
MTUS2	c.3013C>T	p.R1005W	YPKQRTAAARNGFPPKPDPQAREAE[p.R1005W]WQLVLRLKERCEQQTRQLGVAQGELK	EAEWQLVLR,REAEWQLVL,AEWQLVLRL,DPQAREAEW,AEWQLVLRLK	STAD
MUC16	c.15355C>T	p.P5119S	LPNFSSTSDKILATSKDSKDTKEIF[p.P5119S]SSINTEETNVKANNSGHESHSPALAD	DTKEIFSSI,KEIFSSINT,KDTKEIFSSI	SKCM
MUC16	c.18466G>A	p.A6156T	PDISPEASSSHSNSPPLTISTHKTI[p.A6156T]TTQTGPSGVTSLGQLTLDTSTIATSA	TTQTGPSGV,ITTQTGPSGV	STAD
MUC16	c.25817G>A	p.R8606H	ESISSSPHPVTALLTLGPVKTTDML[p.R8606H]HTSSEPETSSPPNLSSTSAEILATSE	MLHTSSEPET	CRC
MUC16	c.31355_31356insC	p.P10452fs	GIMEHITKIPNEAAHRGTIRPVKGP[p.P10452fs]SDIHFACQS*	RPVKGPSDI,VKGPSDIHF	KICH
MUC16	c.33014C>T	p.T11005I	VLPEVPGMVTSLVASSRAVTSTTLP[p.T11005I]ILTLSPGEPETTPSMATSHGAEASST	AVTSTTLPI,LPILTLSPG,RAVTSTTLPI	CLL
MUC16	c.33778C>G	p.P11260A	IDSWVAHPGTEASSVVPTLTVSTGE[p.P11260A]AFTNISLVTHPAESSTLPRTTSRFS	STGEAFTNI,EAFTNISLV,LTVSTGEAF,GEAFTNISL,TLTVSTGEAF,GEAFTNISLV	KIRC

【０７８２】

【表１２４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
MUC16	c.34782C>A	p.N11594K	YEPETTATWLTHPAETSTTVSGTIP[p.N11594K]KFSHRGSDTAPSMVTSPGVDTRSGVP	TTVSGTIPK,GTIPKFSHR,STTVSGTIPK,TTVSGTIPKF	LUSC
MUC16	c.38321G>A	p.R12774H	SGCRLTLLRSEKDGAATGVDAICTH[p.R12774H]HLDPKSPGVDREQLYWELSQLTNGIK	HLDPKSPGV,AICTHHLDPK	HNSC
MUC17	c.13244G>A	p.R4415H	LVYGLVGAGVVLMLIILVALLMLVF[p.R4415H]HSKREVKRQKYRLSQLVKWQEEDSGP	LLMLVFHSK,VFHSKREVK,LMLVFHSKR,MLVFHSKREV,ALLMLVFHSK,LVFHSKREVK,HSKREVKRQK,LLMLVFHSKR,VFHSKREVKR	BRCA
MUC17	c.229G>A	p.V77M	CQQLSQHVRTGSAANTATGTTSTNV[p.V77M]MEPRMYLSCSTNPEMTSIESSVTSDT	NVMEPRMYL,TSTNVMEPR,MEPRMYLSC,STNVMEPRMY,TTSTNVMEPR,NVMEPRMYLS,ATGTTSTNVM	GBM
MUC17	c.3680_3681insC	p.R1227fs	PTAEVTSMPTSTPGERSTPLTSMPV[p.R1227fs]STHASGQF*	TSMPVSTHA,VSTHASGQF,MPVSTHASG,LTSMPVSTHA,MPVSTHASGQ	KIRC
MUC17	c.3683delA	p.H1228fs	TAEVTSMPTSTPGERSTPLTSMPVR[p.H1228fs]PRQWPVLRLAPFQHLPLTPAHL*	FQHLPLTPA,HLPLTPAHL,LTSMPVRPR,PVRPRQWPV,RPRQWPVLR,RQWPVLRLA,WPVLRLAPF,LRLAPFQHL,LAPFQHLPL,RLAPFQHLPL,VLRLAPFQHL,QWPVLRLAPF,PVRPRQWPVL,MPVRPRQWPV,RPRQWPVLRL,FQHLPLTPAH,TSMPVRPRQW,RQWPVLRLAP	KIRC
MUC17	c.6836C>A	p.T2279N	STEATSSPTTAEGTSIPTSTLSEGT[p.T2279N]NPLTSIPVSHTLVANSEVSTLSTIPV	TLSEGTNPL,TLSEGTNPLT,GTNPLTSIPV,STLSEGTNPL,SEGTNPLTSI,NPLTSIPVSH	TGCT
MUC2	c.4703C>T	p.T1568M	TTTVTPTPTPTGTQTPTTTPITTTT[p.T1568M]MVTPTPTPTGTQTPTSTPITTTTTVT	TTPITTTTM,TPITTTTMV,TTTTMVTPT,TTMVTPTPT,MVTPTPTPT,TTTPITTTTM,TTPITTTTMV,TMVTPTPTPT,TPITTTTMVT	TGCT
MUC2	c.4739C>A	p.T1580N	TQTPTTTPITTTTTTVTPTPTPTGTQ[p.T1580N]NPTSTPITTTTTTVTPTPTPTGTQTPT	TQNPTSTPI,TQNPTSTPIT	TGCT
MUC2	c.4745C>G	p.T1582R	TPTTTPITTTTTTVTPTPTPTGTQTP[p.T1582R]RSTPITTTTTTVTPTPTPTGTQTPTTT	TQTPRSTPI,GTQTPRSTPI,TPRSTPITTT	KIRP
MUC2	c.4790C>T	p.T1597I	TPTPTGTQTPTSTPITTTTTTVTPTP[p.T1597I]IPTGTQTPTTTPITTTTTTVTPTPTPT	TTTVTPTPI,TTTTVTPTPI,TTVTPTPIPT	TGCT
MUC2	c.5111C>T	p.T1704I	TTTTTVTPTPTPTGTQTPTSTPITT[p.T1704I]TTVTPTPTPTGTQTPTPTPISTTTT	TTITTVTPT,TPITTTTTV,STPITTITTV,TPITTTTTVT,TPTSTPITTI	TGCT
MUC2	c.5117C>T	p.T1706M	TTTVTPTPTPTGTQTPTSTPITTTT[p.T1706M]MVTPTPTPTGTQTPTPTPISTTTTVT	TPITTTTMV,TTTTMVTPT,TTMVTPTPT,MVTPTPTPT,STPITTTTMV,TSTPITTTTM,TMVTPTPTPT,TPITTTTMVT	TGCT
MUC2	c.5143G>A	p.G1715S	PTGTQTPTSTPITTTTTVTPTPTPT[p.G1715S]STQTPTPTPISTTTTVTPTPTPTGTQ	STQTPTPTPI	TGCT
MUC2	c.5165C>T	p.T1722I	TSTPITTTTTVTPTPTPTGTQTPTP[p.T1722I]IPISTTTTVTPTPTPTGTQTPTTTPI	IPISTTTTV,TQTPTPIPI,TPIPISTTT,TPIPISTTTT,IPISTTTTVT	KIRP
MUC5B	c.2041A>G	p.S681G	YMGIFLVIETHGMAVSWDRKTSVFI[p.S681G]GLHQDYKGRVCGLCGNFDDNAINDFA	KTSVFIGLH,FIGLHQDYK,VFIGLHQDY,RKTSVFIGL,GLHQDYKGRV,VFIGLHQDYK,SVFIGLHQDY	ACC
MUC5B	c.2045A>G	p.D682G	MGIFLVIETHGMAVSWDRKTSVFIR[p.D682G]RHQDYKGRVCGLCGNFDDNAINDFAT	FIRRHQDYK,KTSVFIRRH,VFIRRHQDY,VFIRRHQDYK,SVFIRRHQDY	ACC,KIRP

【０７８３】

【表１２５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
MUC6	c.4707_4708insA	p.P1569fs	ITPNPTSTRTRTPVAHTNSATSSRP[p.P1569fs]TTTLHHTLPTYREQSLLFHRSHDGNILQDHHYLSNPITPSDHTSHSRSTFLHLFGDSKYSHSHHPYPCTDGHFCLHPLNANRHDSSTDNAQGHRVHPHSANNDADHQRDQPSPELIKHSQNLYIPTFTHFLHTPC*	CTDGHFCLH,YLSNPITPS,YIPTFTHFL,FLHLFGDSK,CLHPLNANR,TYREQSLLF,SRSTFLHLF,KYSHSHHPY,SQNLYIPTF,LYIPTFTHF,SSRPTTTLH,TSHSRSTFL,HSRSTFLHL,RSTFLHLFG,RVHPHSANN,TLHHTLPTY,LHLFGDSKY,LIKHSQNLY,FTHFLHTPC,LPTYREQSL,HPHSANNDA,ELIKHSQNL,HTSHSRSTF,TSSRPTTTL,HRSHDGNIL,GNILQDHHY,HHYLSNPIT,SKYSHSHHP,AQGHRVHPH,IKHSQNLYI,HPYPCTDGH,IPTFTHFLH,TTLHHTLPTY,STDNAQGHRV,LIKHSQNLYI,TLHHTLPTYR,TSHSRSTFLH,TFLHLFGDSK,PTYREQSLLF,HSRSTFLHLF,HSQNLYIPTF,NLYIPTFTHF,LYIPTFTHFL,ATSSRPTTTL,SSRPTTTLHH,HTSHSRSTFL,RVHPHSANND,HQRDQPSPEL,FLHLFGDSKY,SKYSHSHHPY,ELIKHSQNLY,RPTTTLHHTL,LFTYREQSLL,HPYPCTDGHF,EQSLLFHRSH,FHRSHDGNIL,SHSRSTFLHL,HLFGDSKYSH,YSHSHHPYPC,KHSQNLYIPT,SQNLYIPTFT,YPCTDGHFCL,REQSLLFHRS,QDHHYLSNPI,IPTFTHFLHT	KIRC
MUC6	c.5930C>A	p.P1977H	AHTTSASSSRLPTPFTTHSPPTGSS[p.P1977H]HFSSTGPMTATSFQTTTTYPTPSHPQ	SHFSSTGPM,SSHFSSTGPM,HSPPTGSSHF,SHFSSTGPMT	TGCT
MUC6	c.6000C>G	p.H2000Q	SSPFSSTGPMTATSFQTTTTYPTPS[p.H2000Q]QPQTTLPTHVPPFSTSLVTPSTHTVI	TPSQPQTTL,SQPQTTLPT,SQPQTTLPTH,QPQTTLPTHV	TGCT
MUC6	c.6387_6389delCTC	p.2129_2130SS>S	SPITTQLPHLSSATTPVSTTNQLSS[p.2129_2130SS>S]FSPSPSAPSTVSSYVPSSHSSPQTSSPS	STTNQLSSF,NQLSSFSPS,VSTTNQLSSF,NQLSSFSPSP	STAD
MUC7	c.1007C>T	p.S336L	PNSSPTTLAPDTSETSAAPTHQTTT[p.S336L]LVTTQTTTTKQPTSAPGQNKISRFLL	APTHQTTTL,HQTTTLVTT,LVTTQTTTTK,APTHQTTTLV,HQTTTLVTTQ	UCEC
MVK	c.412delC	p.P138fs	YLSICRKQRALPSLDIVVWSELPPG[p.P138fs]RAWAPAPPTRCVWQQPS*	RAWAPAPPT,APAPPTRCV,SELPPGRAW,RAWAPAPPTR,VVWSELPPGR,WAPAPPTRCV,LPPGRAWAPA,APAPPTRCVW,SELPPGRAWA	STAD
MXRA5	c.970G>T	p.D324Y	EEDGGSQLILEKFQLPQWSISLNMT[p.D324Y]YEHGNMVNLVCDIKKPMDVYKIHLNQ	WSISLNMTY,MTYEHGNMV,NMTYEHGNM,YEHGNMVNL,NMTYEHGNMV,TYEHGNMVNL,QWSISLNMTY,LNMTYEHGNM,YEHGNMVNLV	LUAD
MYB	c.1443delA	p.R481fs	ESSLDPPKVLPPARHSTIPIVILRK[p.R481fs]NGARPAP*	VILRKNGAR,ILRKNGARPA,LVILRKNGAR	STAD
MYBPC2	c.1937G>A	p.R646H	TNPVGEDVASIFLQVVDVPDPPEAV[p.R646H]HITSVGEDWAILVWEPPMYDGGKPVT	PEAVHITSV,VPDPPEAVHI	UCEC
MYD88	c.719T>C	p.M240T	TCVWSIASELIEKRLARRPRGGCRR[p.M240T]TVVVVSDDYLQSKECDFQTKFALSLS	TVVVVSDDY,RPRGGCRRT,RTVVVVSDDY,TVVVVSDDYL,RPRGGCRRTV	CLL
MYD88	c.752G>A	p.S251N	EKRLARRPRGGCRRMVVVVSDDYLQ[p.S251N]NKECDFQTKFALSLSPGAHQKRLIPI	YLQNKECDF,VVSDDYLQNK,NKECDFQTKF	DLBCL
MYD88	c.818T>C	p.L273P	YLQSKECDFQTKFALSLSPGAHQKR[p.L273P]PIPIKYKAMKKEFPSILRFITVCDYT	HQKRPIPIK,RPIPIKYKA,QKRPIPIKY,AHQKRPIPIK,QKRPIPIKYK,HQKRPIPIKY,SPGAHQKRPI,RPIPIKYKAM	CLL,DLBCL
MYEF2	c.967A>G	p.K323E	LFDRPMHVKMDDKSVPHEEYRSHDG[p.K323E]ETPQLPRGLGGIGMGLGPGGQPISAS	ETPQLPRGL,RSHDGETPQL,GETPQLPRGL	TGCT
MYEOV	c.807delG	p.L269fs	CSTWGLPLRVAGSWLTVVTVFEALGG[p.L269fs]GAWELGGLARWGPLCTHPQCQVLLLSSSTTSSSSSSSSSSLVEDVLCAKWFICPASFNPQNDSMR*	ALGGGAWEL,SLVEDVLCA,GLARWGPLC,LVEDVLCAK,KWFICPASF,SSSSSSSLV,CAKWFICPA,DVLCAKWFI,HPQCQVLLL,VEALGGGAW,WELGGLARW,CQVLLLSSS,SFNPQNDSM,SLVEDVLCAK,SSSSSSSSLV,SFNPQNDSMR,VTVEALGGGA,EALGGGAWEL,LARWGPLCTH,CQVLLLSSST,AKWFICPASF,ASFNPQNDSM,WELGGLARWG	STAD
MYEOV	c.905T>A	p.L302H	RRTGQVGPTMHPPPVSGASPLLLHH[p.L302H]HLLLLLHILTC*	LLLHHHLLL,LLHHHLLLL,SPLLLHHHL,LHHHLLLLL,LLLHHHLLL,LLHHHLLLLL,SPLLLHHHLL,LHHHLLLLLI,HHHLLLLLLI	TGCT
MYH10	c.3271_3272insC	p.L1091fs	MISDLEERLKKEEKTRQELEKAKRK[p.L1091fs]PRRGDDRPAGPDRRAAGAD*	KAKRKPRRG,RPAGPDRRA,KPRRGDDRPA,RPAGPDRRAA	LUAD

【０７８４】

【表１２６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
MYH11	c.2977G>A	p.E993K	EEEAARQKLQLEKVTAEAKIKKLED[p.E993K]KILVMDDQNNKLSKERKLLEERISDL	KLEDKILVM,KKLEDKILVM	HNSC
MYH11	c.3787_3789delAAG	p.K1263del	KENADLAGELRVLGQAKQEVEHKKK[p.K1263del]LEAQVQELQSKCSDGERARAELNDKVHK	VEHKKKLEA,KQEVEHKKKL	STAD
MYH13	c.931G>A	p.D311N	HIFYQIMSNKKPELIDLLLISTNPF[p.D311N]NFPFVSQGEVTVASIDDSEELLATDN	LISTNPFNF,STNPFNFPF,TNPFNFPFV,NPFNFPFVS,STNPFNFPFV,LLISTNPFNF,ISTNPFNFPF	CRC
MYH4	c.2369C>T	p.T790M	TKVFFKAGLLGTLEEMRDEKLAQLI[p.T790M]MRTQAICRGFLMRVEFRKMMERRESI	KLAQLIMRT,QLIMRTQAI,IMRTQAICR,AQLIMRTQA,DEKLAQLIM,LIMRTQAICR,IMRTQAICRG,RDEKLAQLIM,AQLIMRTQAI,MRTQAICRGF	LUAD
MYH6	c.2540C>T	p.T847M	AFMGVKNWPWMKLYFKIKPLLKSAE[p.T847M]MEKEMATMKEEFGRIKETLEKSEARR	LLKSAEMEK,KPLLKSAEM,KSAEMEKEM,AEMEKEMAT,EMEKEMATM,IKPLLKSAEM,LKSAEMEKEM,AEMEKEMATM	BRCA
MYH7	c.4459G>A	p.A1487T	ESQSELESSQKEARSLSTELFKLKN[p.A1487T]TYEESLEHLETFKRENKNLQEEISDL	TYEESLEHL,ELFKLKNTY,LKNTYEESL,KLKNTYEESL,NTYEESLEHL,TELFKLKNTY	KIRP
MYH7	c.5065C>T	p.R1689C	NDDLKENIAIVERRNNLLQAELEEL[p.R1689C]CAVVEQTERSRKLAEQELIETSERVQ	AELEELCAV,EELCAVVEQ,AELEELCAVV,EELCAVVEQT	CRC
MYH8	c.2354C>T	p.A785V	KFGHTKVFFKAGLLGLLEEMRDEKL[p.A785V]VQIITRTQAVCRGFLMRVEYQKMLQR	KLVQIITRT,VQIITRTQA,DEKLVQIIT,VQIITRTQAV,EMRDEKLVQI	TGCT
MYH8	c.3016C>A	p.H1006N	LTEEMAGLDETIAKLSKEKKALQET[p.H1006N]NQQTLDDLQAEEDKVNILTKAKTKLE	LQETNQQTL,AIQETNQQTL	LUAD
MYH8	c.3143G>A	p.R1048Q	LTKAKTKLEQQVDDLEGSLEQEKKL[p.R1048Q]QMDLERAKRKLEGDLKLAQESTMDME	KLQMDLERA,LEQEKKLQM,LQMDLERAK,QEKKLQMDL,KLQMDLERAK	CRC
MYH8	c.3349C>T	p.R1117C	NLISKIEDEQAVEIQLQKKIKELQA[p.R1117C]CIEELGEEIEAERASRAKAEKQRSDL	KIKELQACI,KKIKELQAC,KKIKELQACI,KELQACIEEL	LUAD
MYO18A	c.627delC	p.P209fs	PRPGHRSRAPELVTKKFPVDLRLPP[p.P209fs]WCPCPHLPSGSWSCNDGPLETLASPCGAQPCWIGAPRARPVGVWSTLLSLVQAPRTWPWGWCQEIDWWRLMGTMWRASPGMRLWR*	GVWSTLLSL,RLMGTMWRA,TMWRASPGM,VWSTLLSLV,VQAPRTWPW,WWRLMGTMW,RARPVGVWS,GTMWRASPG,MWRASPGMR,QPCWIGAPR,CWIGAPRAR,LLSLVQAPR,ETLASPCGA,CPHLPSGSW,APRARPVGV,RPVGVWSTL,SLVQAPRTW,QEIDWWRLM,WRASPGMRL,RASPGMRLW,LPPWCPCPH,SPCGAQPCW,WPWGWCQEI,GVWSTLLSLV,WIGAPRARPV,TMWRASPGMR,TLLSLVQAPR,RASPGMRLWR,TWPWGWCQEI,DWWRLMGTMW,MWRASPGMRL,RARPVGVWST,GTMWRASPGM,WWRLMGTMWR,FPVDLRLPPW,APRARPVGVW,RPVGVWSTLL,GSWSCNDGPL,VGVWSTLLSL,LSLVQAPRTW,LVQAPRTWPW,CQEIDWWRLM,IDWWRLMGTM,WRASPGMRLW,LETLASPCGA,LPPWCPCPHL	STAD
MYO1D	c.326C>T	p.T109M	AAYKAMKRRSKDTCIVISGESGAGK[p.T109M]MEASKYIMQYIAAITNPSQRAEVERV	GAGKMEASK,AGKMEASKY,GKMEASKYI,KMEASKYIM,SGAGKMEASK,GAGKMEASKY,MEASKYIMQY,GKMEASKYIM,GESGAGKMEA	GBM
MYO1D	c.736G>A	p.E246K	LQKSLSSYNYIIHVGAQLKSSINDAA[p.E246K]KFRVVADAMKVIGFKPEEIQTVYKIL	KSSINDAAK,SINDAAKFR,KFRVVADAM,DAAKFRVVA,SSINDAAKF,SINDAAKFRV,SSINDAAKFR,AAKFRVVADA,KFRVVADAMK,KSSINDAAKF,AKFRVVADAM	CRC
MYO3A	c.1573A>C	p.N525H	AVVGAQISEYLLEKSRVIHQAIGEK[p.N525H]HFHIFYYIYAGLAEKKKLAHYKLPEN	AIGEKHFHI,IGEKHFHIF,KHFHIFYYI,HFHIFYYIY,HQAIGEKHF,GEKHFHIFY,EKHFHIFYY,HFHIFYYIYA,IGEKHFHIFY,GEKHFHIFYY,KHFHIFYYIY,QAIGEKHFHI,IHQAIGEKHF,AIGEKHFHIF	CRC
MYO3A	c.1574A>G	p.N525S	AVVGAQISEYLLEKSRVIHQAIGEK[p.N525S]SFHIFYYIYAGLAEKKKLAHYKLPEN	AIGEKSFHI,KSFHIFYYI,GEKSFHIFY,SFHIFYYIY,HQAIGEKSF,IGEKSFHIF,EKSFHIFYY,KSFHIFYYIY,SFHIFYYIYA,IGEKSFHIFY,GEKSFHIFYY,QAIGEKSFHI,IHQAIGEKSF,HQAIGEKSFH,AIGEKSFHIF	KIRC,OV

【０７８５】

【表１２７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の同義配列	ペプチド	例示的疾患
MYO5B	c.1214C>T	p.A405V	KLVTTSETYVKTMSLQQVINARNAL[p.A405V]VKHIYAQLFGWIVEHINKALHTSLKQ	VINARNALV,LVKHIYAQL,RNALVKHIY,VKHIYAQLF,ALVKHIYAQL,QVINARNALV,VINARNALVK,RNALVKHIYA,LVKHIYAQLF,ARNALVKHIY	BRCA
MYO5B	c.2123G>T	p.R708L	VLETIRISAAGYPSRWAYHDFFNRY[p.R708L]LVLVKKRELANTDKKAICRSVLENLI	FFNRYLVLV,DFFNRYLVL,FNRYLVLVK,HDFFNRYLV,AYHDFFNRYL,HDFFNRYLVL	LUAD
MYO6	c.2742_2743insA	p.Q914fs	EQIQKEYDALVKSSEELLSALQKKK[p.Q914fs]TAGRGSRKAEAYSRRNGKGKKKT*	KTAGRGSRK,LQKKKTAGR,GSRKAEAYS,EAYSRRNGK,YSRRNGKGK,RGSRKAEAY,KTAGRGSRKA,GSRKAEAYSR,AYSRRNGKGK,YSRRNGKGKK	GBM
MYO6	c.3538G>A	p.D1180N	IPARQREIEMNRQQRFFRIPFIRPA[p.D1180N]NQYKDPQSKKKGWWYAHFDGPWIARQ	FIRPANQYK,IPFIRPANQY	CRC
MYO7B	c.6119C>A	p.P2040H	KQTSEPSYPDVILIAINRHGVLLIH[p.P2040H]HKTKDLLTTYPFTKISSWSSGSTYFH	VLLIHHKTK,LLIHHKTKDL,GVLLIHHKTK,RHGVLLIHHK,HKTKDLLTTY	LUAD
MYO9A	c.500G>A	p.R167Q	QPQQKDFDDLCSLPDLNEKTLLENL[p.R167Q]QNRFKHEKIYTYVGSILIVINPFKFL	LQNRFKHEK,TLLENLQNR,LLENLQNRF,KTLLENLQNR,TLLENLQNRF,LQNRFKHEKI	CRC
MYO9A	c.6536G>A	p.R2179Q	FLRAMGLQERKETIRGVYSVIDQLS[p.R2179Q]QTHLNTLERLIFHLVRIALQEDTNRM	SVIDQLSQT,QTHLNTLER,LSQTHLNTL,QLSQTHLNTL	CRC
MYO9B	c.281G>T	p.R94L	KESGGEEWVLDANDSPVHRVLLWPR[p.R94L]LAQDEHPQEDGYYFLLQERNADGTIK	RVLLWPRLA,HRVLLWPRL	LUAD
MYOCD	c.1478C>T	p.T493M	AGSLPDTFNDASPSFGLHPSPVHVC[p.T493M]MEESLMSSLNGGSVPSELDGLDSEKD	HPSPVHVCM,MEESLMSSL,CMEESLMSSL,VHVCMEESLM	HNSC
MYOCD	c.678delC	p.G226fs	ENDRNDSASQPSHQSDAGKQGLGPP[p.G226fs]APP*	GKQGLGPPA	STAD
MYOCD	c.910_912delCAG	p.Q310del	AYARLLQQQQLFLQLQILSQQQQQQ[p.Q310del]HRFSYLGMHQAQLKEPNEQMVRNPNSSS	SQQQQQQHRF	PRAD
MYOF	c.495_496insG	p.G165fs	PGMGGDGEEDEGDEDRLDNAVRGPG[p.G165fs]AQGASWDGVGSSACSEAHQSKEQPADAVK*	GPGAQGASW,SACSEAHQSK,AVRGPGAQGA	LUAD
MYOM1	c.188G>A	p.R63Q	VYTQGSTAYSSRSSAAHRRESEAFR[p.R63Q]QASASSSQQQASQHALSSEVSRKAAS	AFRQASASS,RESEAFRQA,SEAFRQASA,RQASASSSQ,AFRQASASSS,RESEAFRQAS,RQASASSSQQ,SEAFRQASAS	HNSC
MYOM2	c.2962G>A	p.D988N	DHSKLYLKNPDKEDLGTYSVSVSDT[p.D988N]NGVSSSFVLDPEELERLMALSNEIKN	VSVSDTNGV,DTNGVSSSF,NGVSSSFVL,SVSVSDTNGV,DTNGVSSSFV,SDTNGVSSSF	CESC
MYOZ2	c.751G>A	p.E251K	LSGRRSFNRTPKGWISENIPIVITT[p.E251K]KPTDDTTVPESEDL*	TTKPTDDTTV	CRC
MYT1	c.676G>A	p.E226K	AAEGAASEEGEKGLFIQPEDAEEVV[p.E226K]KVTTERSQDLCPQSLEDAASEESSKQ	EVVKVTTER,AEEVVKVTT	CRC
MYT1L	c.1052C>A	p.P351Q	SLECLRNQCFDLARKLSETNPQERN[p.P351Q]QQQNMNIRQHVRPEEDFPGRTPDRNY	QERNQQQNM,QQQNMNIRQH	LUAD
N4BP2L2	c.1516C>T	p.R506C	STKNKKRRKKRIFNLVPNFDLLGQS[p.R506C]CIGVKEREKCDLLTKNHGLKITLGEE	LLGQSCIGV,FDLLGQSCI,LLGQSCIGVK	UCEC
NAA11	c.551C>A	p.T184K	RRQMDLKKGGYVVLGSRENQETQGS[p.T184K]KLSDSEEACQQKNPATEESGSDSKEP	NQETQGSKL	LUAD
NAA16	c.1542delT	p.H514fs	CISAYQRLGRYGDALKKCHEVERHF[p.H514fs]LR*	HEVERHFLR	STAD
NAA25	c.2420C>A	p.S807Y	DIYELDTSGLEDTMEIQERIENSFK[p.S807Y]YLLDQLKDVFSKCKGDLLEVKDGNLK	YLLDQLKDV,RIENSFKYL,IENSFKYLL,KYLLDQLKDV,YLLDQLKDVF,SFKYLLDQLK,QERIENSFKY,NSFKYLLDQL	CRC

【０７８６】

【表１２８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
NAB1	c.216G>C	p.L72F	EEFLEIMALVGMASKPLHVRRLQKA[p.L72F]FRDWVTNPGLFNQPLTSLPVSSIPIY	RLQKAFRDW,HVRRLQKAF,LQKAFRDWV,RLQKAFRDWV,HVRRLQKAFR,LHVRRLQKAF,RRLQKAFRDW,LQKAFRDWVT	LUAD
NANOS3	c.548C>T	p.S183L	KTQDTGHRRGGGGGAGFRGAGKSEP[p.S183L]LPSCSPSMST*	RGAGKSEPL,EPLPSCSPSM,FRGAGKSEPL	HNSC
NAP1L3	c.1058C>G	p.P353R	MIQKYDEPILKFLSDVSLKFSKPGQ[p.P353R]RVSYTFEFHFLPNPYFRNEVLVKTYI	RVSYTFEFH,PGQRVSYTF,QRVSYTFEF,SKPGQRVSY,RVSYTFEFHF,SLKFSKPGQR,FSKPGQRVSY,KPGQRVSYTF,GQRVSYTFEF,LKFSKPGQRV	TGCT
NAP1L4	c.854_855CC>AA	p.P285Q	VTVKTKKKQKHKGRGTVRTTTKQV[p.P285Q]QNESFFNFFNPLKASGDGESLDEDSEF	VQNESFFNF,KQVQNESFF,TKQVQNESF,QVQNESFFNF,VQNESFFNFF,TKQVQNESF,TKQVQNESFF	SKCM
NAPSA	c.362G>A	p.R121Q	DTGSSNLWVPSRRCHFFSVPCWLHH[p.R121Q]QFDPKASSSFQANGTKFAIQYGTGRV	WLHHQFDPK,VPCWLHHQF,HQFDPKASS,WLHHQFDPKA,CWLHHQFDPK,SVPCWLHHQF,QFDPKASSSF,HQFDPKASSS	UCEC
NARS2	c.719C>G	p.P240R	AFLTVSGQLHLEVMSGAFTQVFTFG[p.P240R]RTFRAENSQSRRHLAEFYMIEAEISF	FTFGRTFRA,FTQVFTFGR,VFTFGRTFR,QVFTFGRTF,QVFTFGRTFR,AFTQVFTFGR,TQVFTFGRTF	BRCA
NAT10	c.1178T>C	p.I393T	IQYIHPADAVKLGQAELVVIDEAAA[p.I393T]TPLPLVKSLLGPYLVFMASTINGYEG	AAATPLPLV,AATPLPLVK,EAAATPLPL,TPLPLVKSL,IDEAAATPL,DEAAATPLP,VIDEAAATPL,AAATPLPLVK,EAAATPLPLV,TPLPLVKSLL,DEAAATPLPL	TGCT
NBPF1	c.2428G>A	p.E810K	SSSHVEWEDAVHIIPENESDDEEEE[p.E810K]KKGPVSPRNLQESEEEEVPQESWDEG	KKGPVSPRNL	MM
NBPF14	c.73C>T	p.R25C	MVVSAGPWSSEKAEMNILEINEKL[p.R25C]CPQLAENKQQFGNLKERCFVTQLAGF	KLCPQLAENK	PAAD
NBPF16	c.1347delT	p.D449fs	RELLDEKEPEVLQDSLDRCYSTPSD[p.D449fs]ILNCLT*	RCYSTPSDI,TPSDILNCL,STPSDILNCL,RCYSTPSDIL	PAAD
NBPF3	c.1472A>T	p.D491V	QEEEEDQGPPCPRLSRELPEVVEPE[p.D491V]VLQDSLDRWYSTPFSYPELPDSCQPY	LPEVVEPEV,ELPEVVEPEV	KIRC
NCAM2	c.2092G>T	p.G698C	GYSEPTVYEFSMPPKPNIIKDTLFN[p.G698C]CLGLGAVIGLGVAALLLILVVTDVSC	DTLFNCLGL,TLFNCLGLGA,IIKDTLFNCL,KDTLFNCLGL	LUAD
NCAPD2	c.659G>T	p.R220L	VSLVTGCCYRLLENPTINHQKNRPT[p.R220L]LEAITHLLGVALTRYNHMLSATVKII	TLEAITHLL,KNRPTLEAI,LEAITHLLG,HQKNRPTLEA,RPTLEAITHL,INHQKNRPTL,QKNRPTLEAI,LEAITHLLGV	LUAD
NCAPD3	c.2725delC	p.Q909fs	ASSADADHSPSSQGSSEAPASQPPP[p.Q909fs]RSEVLSCPL*	QPPPRSEVL,RSEVLSCPL,EAPASQPPPR,SQPPPRSEVL	STAD
NCAPH	c.1398delA	p.T466fs	HWRFRPRRKQDAPSQSENKKKSTKK[p.T466fs]ILKLTLKMILTLMYILEKQRLLLF*	KMILTLMYI,MILTLMYIL,YILEKQRLL,ILKLTLKMI,TLKMILTLM,LTLMYILEK,MYILEKQRL,KKSTKKILK,KILKLTLKM,LKMILTLMY,LMYILEKQR,LKLTLKMIL,LTLKMILTL,LEKQRLLLF,KLTLKMILTL,KMILTLMYI,,YILEKQRLLL,ILTLMYILEK,MYILEKQRLL,ILEKQRLLLF,KKKSTKKILK,STKKILKLTL,TLKMILTLMY,TLMYILEKQR,ILKLTLKMIL,KKSTKKILKL,KKILKLTLKM,LTLKMILTLM,LKMILTLMYI,LMYILEKQRL	STAD
NCOA3	c.3759_3760delGC	p.Q1253fs	RSRELLSHHFRQQRVAMMMQQQQQQ[p.Q1253fs]TAAAAAAAATATATATAATAANPGLQPTS*	QTAAAAAAA,MQQQQQQTA,QQQQQQTAA,QQQQQTAAA,QQQTAAAAA,QQQTAAAAA,MMMQQQQQQT,MMQQQQQQTA,ATATATATAA,ATATATAATA,QTAAAAAAAA,TAATAANPGL,MQQQQQQTAA,QQQQQQTAAA,QQQQQTAAAA,QQQTAAAAA,QQTAAAAAAA	PAAD
NCOA4	c.1685G>A	p.R562Q	ADWVLPGKKMGNLSQLSSGEDKWLL[p.R562Q]QKKAQEVLLNSPLQEEHNFPPDHYGL	LLQKKAQEV,LQKKAQEVL,WLLQKKAQEV,LLQKKAQEVL,LQKKAQEVLL	CRC
NCOA7	c.1107G>T	p.E369D	DSRPIVPLEKSTGHTPTKPSGSSVS[p.E369D]DKLKKLDSSRETSHGSPTVTKLSKEP	SSVSDKLKK,GSSVSDKLKK	UCEC
NCOR1	c.4682G>A	p.R1561Q	PGVDPVVSHSPFDPHHRGSTAGEVY[p.R1561Q]QSHLPTHLDPAMPFHRALDPAAAAYL	YQSHLPTHL,EVYQSHLPT,VYQSHLPTHL,EVYQSHLPTH,GEVYQSHLPT	HNSC

【０７８７】

【表１２９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
NCR1	c.772C>T	p.R258W	TYLLTTETGLQKDHALWDHTAQNLL[p.R258W]WMGLAFLVLVALVWFLVEDWLSKKRT	LLWMGLAFL,WMGLAFLVL,AQNLLWMGL,LWMGLAFLV,HTAQNLLWM,NLLWMGLAF,NLLWMGLAFL,LLWMGLAFLV,WMGLAFLVLV,AQNLLWMGLA,LWMGLAFLVL,QNLLWMGLAF	UCEC
NDST3	c.1279G>A	p.V427I	LNKKFALEHGIPTDMGYAVAPHHSG[p.V427I]IYPVHVQLYEAWKKVWNIKITSTEEY	GIYPVHVQL,AVAPHHSGI,IYPVHVQLY,VAPHHSGIY,GIYPVHVQLY,AVAPHHSGIY,YAVAPHHSGI,APHHSGIYPV,SGIYPVHVQL	LUAD
NEDD4L	c.570_572delTCC	p.P194del	DMEHGWEVVDSNDSASQHQEELPPP[p.P194del]LPPGWEEKVDNLGRTYYVNHNNRTTQWH	HQEELPPPL,LPPPLPPGW	CLL
NEDD9	c.2392G>A	p.A798T	RNKVMNSSNQLCEQLKTIVMATKMA[p.A798T]TLHYPSTTALQEMVHQVTDLSRNAQL	VMATKMATL,TLHYPSTTA,ATKMATLHY,KMATLHYPS,MATKMATLHY,IVMATKMATL,KMATLHYPST,TLHYPSTTAL,ATKMATLHYP,ATLHYPSTTA,VMATKMATLH,TKMATLHYPS	CRC
NEDD9	c.946G>A	p.A316T	ARRHQSLSPNHPPPQLGQSVGSQND[p.A316T]TYDVPRGVQFLEPPAETSEKANPQER	SVGSQNDTY,DTYDVPRGV,TYDVPRGVQF,QSVGSQNDTY	CRC
NEFH	c.1933G>A	p.E645K	SPVKEEAKSPAEVKSPEKAKSPTKE[p.E645K]KAKSPEKAKSPEKEEAKSPEKAKSPV	KAKSPTKEK,KSPTKEKAK,KEKAKSPEK,KAKSPTKEKA,KEKAKSPEKA	KIRP
NEFH	c.1993_1994insAGGAAG	p.665_666insEE	PTKEEAKSPEKAKSPEKEEAKSPEK[p.665_666insEE]EEAKSPVKAEAKSPEKAKSPVKAEAKSPEKA	EEAKSPVKA,KEEAKSPVKA	ACC,KIRP
NEFH	c.2009T>A	p.V670E	EAKSPEKAKSPEKEEAKSPEKAKSP[p.V670E]EKAEAKSPEKAKSPVKAEAKSPEKAK	KSPEKAEAK,KAKSPEKAEA	TGCT
NEFM	c.638C>T	p.A213V	RFEEEARLRDDTEAAIRALRKDIEE[p.A213V]VSLVKVELDKKVQSLQDEVAFLRSNH	ALRKDIEEV,EVSLVKVEL,RKDIEEVSL,IEEVSLVKV,VSLVKVELDK,EEVSLVKVEL	STAD
NEK1	c.1822C>T	p.R608C	EVYLARLRQIRLQNFNERQQIKAKL[p.R608C]CGEKKEANHSEGQEGSEEADMRRKKI	KAKLCGEKK,QIKAKLCGEK	CRC
NEK11	c.1121G>A	p.R374Q	KLQAADEKARKLKKIVEEKYEENSK[p.R374Q]QMQELRSRNFQQLSVDVLHEKTHLKG	NSKQMQELR,QMQELRSRNF,EKYEENSKQM,KQMQELRSRN	UCEC
NEK2	c.715C>A	p.R239S	PPFTAFSQKELAGKIREGKFRRIPY[p.R239S]SYSDELNEITRMLNLKDYHRPSVEE	KFRRIPYSY,SYSDELNEI,IPYSYSDEL,SYSDELNEII,KFRRIPYSYS,GKFRRIPYSY,YSYSDELNEI	LUAD
NEK8	c.2070delC	p.V690fs	VTSVSCCHGNTLLAVRSVTDEPVPP[p.V690fs]EAPGFTSGPP*	EPVPPEAPGF	STAD
NELL2	c.509G>A	p.G170D	QTHLNSGVILSIHHLDHRYLELESS[p.G170D]DHRNEVRLHYRSGSHRPHTEVFPYIL	ESSDHRNEV,ESSDHRNEVR,LESSDHRNEV	TGCT
NES	c.1831G>C	p.V611L	LKSLEKENKELLKDVEVVRPLEKEA[p.V611L]LGQLKPTGKEDTQTLQSLQKENQELM	LEKEALGQL,ALGQLKPTGK,KEALGQLKPT	KIRC
NF1	c.2027_2028insC	p.T676fs	PGASLRKGKGNSSMDSAAGCSGTPP[p.T676fs]DLPTSPDQTRSGPVHVSVEP*	QTRSGPVHV,RSGPVHVSV,SPDQTRSGPV	STAD
NF1	c.4974_4977delTCTC	p.F1658fs	AKPYEIVVDLTHTGPSNRFKTDFLS[p.F1658fs]GLLFFLALLTITSPQSISITVTPGSGSTPSIMSGC*	KTDFLSGLL,FLSGLLFFL,GLLFFLALL,FLALLTTTS,DFLSGLLFF,RFKTDFLSG,TTSPQSISI,STPSIMSGC,SPQSISITV,FKTDFLSGL,TDFLSGLLF,SGLLFFLAL,GSGSTPSIM,KTDFLSGLLF,FLSGLLFFLA,LLFFLALLTT,FLALLTTTSP,LLTTTSPQSI,DFLSGLLFFL,RFKTDFLSGL,TTTSPQSISI,TSPQSISITV,TPGSGSTPSI,FKTDFLSGLL,TDFLSGLLFF,LSGLLFFLAL	GBM
NFASC	c.766G>A	p.V256I	QFEEDQFQPGVWHDHSKYPGSVNSA[p.V256I]ILRLSPYVNYQFRVIAINEVGSSHPS	AILRLSPYV,GSVNSAILR,SAILRLSPY,YPGSVNSAI,NSAILRLSPY,SAILRLSPYV,KYPGSVNSAI,ILRLSPYVNY,YPGSVNSAIL	CRC
NFAT5	c.2716C>G	p.Q906E	QQQQQQQQVMESSAAMVMEMQQSIC[p.Q906E]EAAAQIQSELFPSTASANGNLQQSPV	EMQQSICEA,SICEAAAQI,MQQSICEAA,CEAAAQIQS,QSICEAAAQI,EAAAQIQSEL,MEMQQSICEA,MQQSICEAAA	KIRC

【０７８８】

【表１３０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
NFE2L2	c.100C>G	p.R34G	PGLPSQQDMDLIDILWRQDIDLGVS[p.R34G]GEVFDFSQRRKEYELEKQKKLEKERQ	IDLGVSGEVF,LGVSGEVFDF	BLCA
NFE2L2	c.101G>A	p.R34Q	PGLPSQQDMDLIDILWRQDIDLGVS[p.R34Q]QEVFDFSQRRKEYELEKQKKLEKERQ	IDLGVSQEVF,LGVSQEVFDF	LUSC
NFE2L2	c.235G>A	p.E79K	LEKERQEQLQKEQEKAFFAQLQLDE[p.E79K]KTGEFLPIQPAQHIQSETSGSANYSQ	QLDEKTGEFL,LQLDEKTGEF,DEKTGEFLPI	BLCA,HNSC
NFE2L2	c.235G>C	p.E79Q	LEKERQEQLQKEQEKAFFAQLQLDE[p.E79Q]QTGEFLPIQPAQHIQSETSGSANYSQ	AQLQLDEQT,QLDEQTGEF,EQTGEFLPI,QLDEQTGEFL,LQLDEQTGEF,DEQTGEFLPI	HNSC,LUSC
NFE2L2	c.241G>A	p.G81S	KERQEQLQKEQEKAFFAQLQLDEET[p.G81S]SEFLPIQPAQHIQSETSGSANYSQVA	QLDEETSEF,EETSEFLPI,SEFLPIQPA,QLDEETSEFL,LQLDEETSEF,DEETSEFLPI,SEFLPIQPAQ	LUSC
NFE2L2	c.85G>C	p.D29H	LELPPPGLPSQQDMDLIDILWRQDI[p.D29H]HLGVSREVFDFSQRRKEYELEKQKKL	ILWRQDIHL,HLGVSREVF,DIHLGVSREV,IHLGVSREVF	CESC,HNSC,LUSC
NFE2L2	c.88C>T	p.L30F	ELPPPGLPSQQDMDLIDILWRQDID[p.L30F]FGVSREVFDFSQRRKEYELEKQKKLE	ILWRQDIDF,IDFGVSREV,IDFGVSREVF,FGVSREVFDF	LUSC
NFE2L2	c.92G>C	p.G31A	LPPPGLPSQQDMDLIDILWRQDIDL[p.G31A]AVSREVFDFSQRRKEYELEKQKKLEK	DLAVSREVF,WRQDIDLAV,AVSREVFDF,ILWRQDIDLA,IDLAVSREVF,LAVSREVFDF	LUSC
NFIA	c.882G>C	p.L294F	SVTELVRVSQTPIAAGTGPNFSLSD[p.L294F]FESSSYYSMSPGAMRRSLPSTSSTSS	LSDFESSSY,SDFESSSYY,FESSSYYSM,GPNFSLSDF,LSDFESSSYY,SLSDFESSSY,FESSSYYSMS	LUAD
NHEJ1	c.326G>A	p.R109Q	LKDAAHPSEATFSCDCVADALILRV[p.R109Q]QSELSGLPFYWNFHCMLASPSLVSQH	RVQSELSGL,QSELSGLPF,QSELSGLPFY,ALILRVQSEL,VQSELSGLPF,LRVQSELSGL	UCEC
NHLRC1	c.612delT	p.F204fs	DVTITNDCHVVVTDAGDRSIKVFDF[p.F204fs]LARSSLSLEANSPYLGVWRPPLRMGLW*	LSLEANSPY,FLARSSLSL,SLEANSPYL,YLGVWRPPL,RSIKVFDFL,SIKVFDFLA,LGVWRPPLR,EANSPYLGV,FDFLARSSL,ANSPYLGVW,SIKVFDFLAR,DFLARSSLSL,PYLGVWRPPL,RSIKVFDFLA,LARSSLSLEA,VWRPPLRMGL,SLSLEANSPY,YLGVWRPPLR,LSLEANSPYL,LEANSPYLGV,LGVWRPPLRM,EANSPYLGVW	STAD
NHP2L1	c.250C>T	p.R84C	DAEPLEILHLPLLCEDKNVPYVFV[p.R84C]CSKQALGRACGVSRPVIACSVTIKEG	YVFVCSKQAL,NVPYVFVCSK,FVCSKQALGR	GBM
NHS	c.4681G>A	p.D1561N	ATEILKSPILPKPPGELTAESPQST[p.D1561N]NDAHQGSQGAEALSPLSPCSPRVNAE	AESPQSTNDA	TGCT
NID2	c.3103delC	p.R1035fs	EPTQRPPTICERWRENLLEHYGGTP[p.R1035fs]GMTSTCPSAMTWATSSPCSATERATSAGVWTKMAERCRAPAPSQAPPLRVYPPSLHPWSGPRPGQM*	GMTSTCPSA,ATSAGVWTK,SLHPWSGPR,GVWTKMAER,VYPPSLHPW,RVYPPSLHP,MTSTCPSAM,SQAPPLRVY,WTKMAERCR,MTWATSSPC,TSAGVWTKM,HPWSGPRPG,PLRVYPPSL,LEHYGGTPG,EHYGGTPGM,STCPSAMTW,AMTWATSSP,TERATSAGV,CPSAMTWAT,AERCRAPAP,KMAERCRAPA,GMTSTCPSAM,AMTWATSSPC,TSSPCSATER,RATSAGVWTK,RVYPPSLHPW,WTKMAERCRA,RCRAPAPSQA,MTSTCPSAMT,MTWATSSPCS,TSAGVWTKMA,APAPSQAPPL,APSQAPPLRV,LEHYGGTPGM,TERATSAGVW,ATSAGVWTKM,SQAPPLRVYP,CPSAMTWATS,AERCRAPAPS,TSTCPSAMTW	STAD
NINL	c.4096C>T	p.R1366C	VRALQATEEKQRGAEKQSRLLEEKV[p.R1366C]CALNKLVSRIAPAALSV*	LLEEKVCAL,KVCALNKLV,CALNKLVSR,RLLEEKVCAL	CRC
NKD1	c.856_857insC	p.P286fs	AGIENYTSQFGPGSPSVAQKSELPP[p.P286fs]PHLQSHSISLP*	HLQSHSISL,AQKSELPPP,LQSHSISLP,AQKSELPPPH,QKSELPPPHL	STAD
NKD2	c.1315_1317delCAC	p.H447del	GYAVPVIQRHEHHHHHEHHHHHHHH[p.H447del]FHPS*	EHHHHHHHHF	TGCT

【０７８９】

【表１３１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍病型
NLK	c.570delT	p.C190fs	KKMPNVFQNLVSCKRVFRELKMLCF[p.C190fs]LSMIMYSLPLTYSNLHTLTILKKYMLSQN*	IMYSLPLTY,YSNLHTLTI,KMLCFLSMI,FLSMIMYSL,SMIMYSLPL,MIMYSLPLT,LTYSNLHTL,SLPLTYSNL,NLHTLTILK,HTLTILKKY,LTILKKYML,MLCFLSMIM,RELKMLCFL,LKMLCFLSM,LCFLSMIMY,SNLHTLTIL,LPLTYSNLH,MIMYSLPLTY,KMLCFLSMIM,SMIMYSLPLT,IMYSLPLTYS,FLSMIMYSLP,MLCFLSMIMY,NLHTLTILKK,SNLHTLTILK,CFLSMIMYSL,YSLPLTYSNL,TYSNLHTLTI,ELKMLCFLSM,LSMIMYSLPL,LKMLCFLSMI,YSNLHTLTIL,LHTLTILKKY,RELKMLCFLS,LPLTYSNLHT	STAD
NLRC4	c.1225G>A	p.E409K	SDFIRSLDHCGDLALEGVFSHKFDF[p.E409K]KLQDVSSVNEDVLLTTGLLCKYTAQR	VFSHKFDFK,FSHKFDFKL,FKLQDVSSV,GVFSHKFDFK,VFSHKFDFKL,HKFDFKLQDV	CRC
NLRC4	c.1777G>A	p.D593N	KSALSQEFEAFFQGKSLYINSGNIP[p.D593N]NYLFDFFEHLPNCASALDFIKLDFYG	NIPNYLFDF,INSGNIPNY,IPNYLFDFF,SGNIPNYLF,NSGNIPNYLF,GNIPNYLFD,NIPNYLFDF,NYLFDFFEHL,YINSGNIPNY	CRC
NLRC4	c.862C>T	p.R288W	ALIKENHRFKNMVIVTTTTECLRHI[p.R288W]WQFGALTAEVGDMTEDSAQALIREVL	ECLRHIWQF,RHIWQFGAL,WQFGALTAE,WQFGALTAEV,CLRHIWQFGA,TECLRHIWQF,LRHIWQFGAL,RHIWQFGALT,HIWQFGALTA	BRCA
NLRP3	c.469C>T	p.R157C	MKKDYRKKYRKYVRSRFQCIEDRNA[p.R157C]CLGESVSLNKRYTRLRLIKEHRSQQE	RNACLGESV,CLGESVSLNK	LUAD
NLRP4	c.685G>A	p.V229I	LISREWPDPAAPITEIVSQPERLLF[p.V229I]IIDSFEELQGGLNEPDSDLCGDLMEK	SQPERLLFI,FIIDSFEEL,RLLFIIDSF,QPERLLFII,SQPERLLFII,LFIIDSFEEL	CRC
NLRP5	c.1175G>A	p.R392H	LGSVLNNDTKLCKDWAEKQPPFTLI[p.R392H]HSLLRKVLLPESFIJVTVRDVGTEKL	LIHSLLRKV,TLIHSLLRK,FTLIHSLLR,PFTLIHSLL,HSLLRKVLL,PPFTLIHSL,KQPPFTLIH,TLIHSLLRKV,FTLIHSLLRK,QPPFTLIHSL,LIHSLLRKVL	CRC
NLRP5	c.2209C>T	p.R737W	LPINQNLDLIASSFCLQHCPYLRKI[p.R737W]WVDVKGIFPRDESAEACPVVPLWMRD	YLRKIWVDV,IWVDVKGIF,CPYLRKIWV,YLRKIWVDVK,PYLRKIWVDV,WVDVKGIFPR,RKIWVDVKGI,KIWVDVKGIF	GBM
NLRP6	c.1832A>G	p.E611G	CPGVAPEVTEGAKGLEDTEEPEEEE[p.E611G]GGEEPNYPLELLYCLYETQEDAFVRQ	EEGGEEPNY,EEEGGEEPNY	THCA
NME9	c.223G>A	p.E75K	QKMRIEVGLDLLHFALAEADRLDVL[p.E75K]KKYRGKCEPTFLFYAGGELVAVVRGA	KKYRGKCEPT	CRC
NMU	c.53C>A	p.A18E	MLRTESCRPRSPAGQVA[p.A18E]EASPLLLLLLLAWCAGACRGAPILP	QVAEASPLL,EASPLLLLL,GQVAEASPL,AEASPLLLL,QVAEASPLLL,EASPLLLLLL,GQVAEASPLL,AEASPLLLLL	ACC
NMU	c.56C>A	p.A19E	MLRTESCRPRSPAGQVAA[p.A19E]ESPLLLLLLLAWCAGACRGAPILPQ	QVAAESPLL,GQVAAESPL,VAAESPLLL,AESPLLLLL,QVAAESPLLL,GQVAAESPLL,VAAESPLLLL,AESPLLLLLL	ACC
NNMT	c.697G>A	p.E233K	EQKFSSLPLGREAVEAAVKEAGYTI[p.E233K]KWFEVISQSYSSTMANNEGLFSLVAR.	YTIKWFEVI,GYTIKWFEV,KEAGYTIKW,AVKEAGYTIK,GYTIKWFEVI,KWFEVISQSY,KEAGYTIKWF	UCEC
NOL9	c.172T>G	p.S58A	PRRRLGSLRWCGRRRLRWRLLQAQA[p.S58A]AGVDWREGARQVSRAAAARRPNTATP	WRLLQAQAA,RWRLLQAQAA	ACC
NOLC1	c.1283C>T	p.T428M	VTTKSPAVKPAAAPKQPVGGGQKLL[p.T428M]MRKADSSSSEEESSSSEEEKTKKMVA	LMRKADSSS,LMRKADSSSS	CRC
NOM1	c.70C>G	p.R24G	MAASRSAGEAGPGGSQGRVVRMK[p.R24G]GRGGRGPRRGPAGGGEKALKRLKLAV	RMKGRGGRG,KGRGGRGPR,QGRVVRMKGR,VVRMKGRGGR,KGRGGRGPRR	ACC
NOS1AP	c.901_903delCAG	p.Q306del	LGTETPLSTHHQMQLLQQLLQQQQQ[p.Q306del]TQVAVAQVHLLKDQLAAEAAARLEAQAR	LQQQQQTQV,LLQQQQQTQV,LQQQQQTQVA	BLCA
NOTCH1	c.7541_7542delCT	p.P2514fs	SYSSPVDNTPSHQLQVPEHPFLTPS[p.P2514fs]RVP*	HPFLTPSRV	CLL

【０７９０】

【表１３２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係疾患
NOTCH2	c.17_18delCC	p.P6fs	MPALR[p.P6fs]RSAVGAAGALAVLRGPRACIAVSRWL*	ALRRSAVGA,AAGALAVLR,RSAVGAAGA,VLRGPRACI,ALAVLRGPR,MPALRRSAV,SAVGAAGAL,LRRSAVGAA,GAAGALAVL,RACIAVSRW,ALRRSAVGAA,AVGAAGALAV,ALAVLRGPRA,RSAVGAAGAL,GALAVLRGPR,VLRGPRACIA,RACIAVSRWL,MPALRRSAVG,VGAAGALAVL	BLCA
NOTCH2	c.57C>G	p.C19W	MPALRPALLWALLALWLC[p.C19W]WAAPAHALQCRDGYEPCVNEGMCVTY	LLALWLCWA,CWAAPAHAL,ALLALWLCW,WLCWAAPAH,ALLALWLCWA,LLALWLCWAA,ALWLCWAAPA,WLCWAAPAHA,WALLALWLCW,LCWAAPAHAL	ACC
NOTCH2	c.6314G>T	p.R2105L	LSPVICGPNRSFLSLKHTPMGKKSR[p.R2105L]LPSAKSTMPTSLPNLAKEAKDAKGSR	KSRLPSAKS,TPMGKKSRL,RLPSAKSTM,MGKKSRLPSA,KSRLPSAKST,LPSAKSTMPT,SRLPSAKSTM	LUAD
NOTCH2	c.6892C>T	p.R2298W	APAEGTHPGIAPQSRPPEGKHITTP[p.R2298W]WEPLPPIVTFQLIPKGSIAQPAGAPQ	HITTPWEPL,TPWEPLPPI,WEPLPPIVT,TTPWEPLPPI,KHITPWEPL,WEPLPPIVTF,TPWEPLPPIV	CESC
NOX3	c.1210_1211delTG	p.C404fs	SLPRLAVDGPFGTALTDVFHYPVCV[p.C404fs]RCRGDRSHSLRCSSEIYMVQMQ*	RSHSLRCSS,SLRCSSEIY,VFHYPVCVR,HSLRCSSEI,LRCSSEIYM,SLRCSSEIYM,CVRCRGDRSH,RSHSLRCSSE,HSLRCSSEIY,DVFHYPVCVR,RCRGDRSHSL,CSSEIYMVQM	PRAD
NOX5	c.1401delT	p.P467fs	AVCIMEVNLLPSKVTHLLIKRPPFF[p.P467fs]TIDLVTTCI*	FTIDLVTTC,RPPFFTIDL,IKRPPFFTI,PPFFTIDLV,LLIKRPPFFT,FTIDLVTTCI,LIKRPPFFTI	STAD
NOXA1	c.18C>G	p.D6E	MASLG[p.D6E]ELVRAWHLGAQAVDRGDWARALHLFS	SLGELVRAW,GELVRAWHL,ELVRAWHLGA,ASLGELVRAW,GELVRAWHLG	ACC
NOXO1	c.8_9insG	p.G3fs	MAGP[p.G3fs]PIPSFSARGSPGADQEAPNVCLLCALVRRQRHLRAQELGRIQAAQEDPQGDLPGGGGPAAE[*	FSARGSPGA,LVRRQRHLR,RQRHLRAQE,HLRAQELGR,CLLCALVRR,NVCLLCALV,LPGGGGPAA,ALVRRQRHL,QRHLRAQEL,MAGPPIPSF,QEAPNVCLL,AQELGRIQA,QELGRIQAA,HLRAQELGRI,SFSARGSPGA,LVRRQRHLR,RQRHLRAQEL,RAQELGRIQA,NVCLLCALVR,LLCALVRRQR,ALVRRQRHLR,APNVCLLCAL,CALVRRQRHL,AQELGRIQAA	KIRC
NPAS2	c.602A>G	p.Q201R	DSITPLLGHLPSDVMDQNLLNFLPE[p.Q201R]REHSEVYKILSSHMLVTDSPSPEYLK	NLLNFLPER,PEREHSEVY,REHSEVYKI,LPEREHSEV,FLPEREHSEV,LPEREHSEVY,REHSEVYKIL	OV
NPC1	c.1351G>A	p.E451K	GADVPFGPPLDIQILHQVLDLQIAI[p.E451K]KNITASYDNETVTLQDICLAPLSPYN	AIKNITASY,LQIAIKNIT,QVLDLQIAIK,IAIKNITASY,LQIAIKNITA	CRC
NPIP	c.812C>T	p.A271V	QPPPPTQQHSIIDNSLSLKTPSELS[p.A271V]VHSPSTLSSTLSG*	LKTPSELSV,SELSVHSPS,LSVHSPSTL,SLKTPSELSV,LKTPSELSVH,SELSVHSPST	PRAD
NPM1	c.859_860insTCTG	p.L287fs	KVEAKFINYVKNCFRMTDQEAIQDL[p.L287fs]CLAVEEVSLRK*	AIQDLCLAV,AVEEVSLRK,EAIQDLCLA,QEAIQDLCL,LAVEEVSLRK,EAIQDLCLAV,QEAIQDLCLA	LAML
NPM1	c.861_862insCTGC	p.L287fs	KVEAKFINYVKNCFRMTDQEAIQDL[p.L287fs]LLAVEEVSLRK*	AIQDLLLAV,LLAVEEVSL,AVEEVSLRK,EAIQDLLLA,QEAIQDLLL,LLLAVEEVSL,LAVEEVSLRK,EAIQDLLLAV,QEAIQDLLA	LAML
NPM1	c.863_864insTCTG	p.W288fs	KVEAKFINYVKNCFRMTDQEAIQDL[p.W288fs]CLAVEEVSLRK*	AIQDLCLAV,AVEEVSLRK,EAIQDLCLA,QEAIQDLCL,LAVEEVSLRK,EAIQDLCLAV,QEAIQDLCLA	LAML
NPR3	c.412T>C	p.Y138H	LFSLVDRVAAARGAKPDLILGPVCE[p.Y138H]HAAAPVARLASHWDLPMLSAGALAAG	ILGPVCEHA,HAAAPVARL,CEHAAAPVA,GPVCEHAAA,ILGPVCEHAA,HAAAPVARLA	STAD
NPSR1	c.704G>A	p.R235Q	YMTIVAFLVYFIPLTIISIMYGIVI[p.R235Q]QTIWIKSKTYETVISNCSDGKLCSSY	IMYGIVIQT,IVIQTIWIK,MYGIVIQTI,QTIWIKSKT,YGIVIQTIW,IMYGIVIQTI,SIMYGIVIQT,VIQTIWIKSK,GIVIQTIWIK,MYGIVIQTIW,QTIWIKSKTY	CRC
NPTX1	c.787G>A	p.A263T	YMYAKVKKSLPEMYAFTVCMWLKSS[p.A263T]TTPGVGTPFSYAVPGQANELVLIEWG	LKSSTTPGV,WLKSSTTPGV,STTPGVGTPF	GBM
NPY1R	c.1111G>A	p.A371T	DYETIAMSTMHTDVSKTSLKQASPV[p.A371T]TFKKINNNDDNEKI*	KQASPVTFK,QASPVTFKK,LKQASPVTF,KQASPVTFKK,SLKQASPVTF	UCEC
NR2C1	c.809G>T	p.S270I	HPSGVKTESAVLMTSDKAESCQGDL[p.S270I]ITLANVVTSLANLGKTKDLSQNSNEM	AESCQGDLI,ITLANVVTSL,GDLITLANVV,AESCQGDLIT	KIRC
NR4A2	c.941G>T	p.R314L	RTVQKNAKYVCLANKNCPVDKRRRN[p.R314L]LCQYCRFQKCLAVGMVKEVVRTDSLK	RNLCQYCRF,KRRRNLCQY,NLCQYCRFQK,CPVDKRRRNL,RRNLCQYCRF	LUAD

【０７９１】

【表１３３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
NR5A2	c.238G>A	p.E80K	SHGEQGQMPENMQVSQFKMVNYSYD[p.E80K]KDLEELCPVCGDKVSGYHYGLLTCES	KMVNYSYDK,KDLEELCPV,YSYDKDLEEL	CESC
NRAP	c.979G>A	p.E327K	YEEHRGKGSFPAMITPAYQNAKKAH[p.E327K]KLASDIKYRQDFNKMKGAAHYHSLPA	YQNAKKAHK,KAHKLASDI,KLASDIKYR,HKLASDIKY,YQNAKKAHKL,KAHKLASDIK,AYQNAKKAHK,KKAHKLASDI,AHKLASDIKY	CRC
NRAS	c.181C>A	p.Q61K	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61K]KEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGKEEY,AGKEEYSAM,ILDTAGKEEY,DTAGKEEYSA	CRC,LAML,MM,SKCM,THCA
NRAS	c.182A>G	p.Q61R	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61R]REEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGREEY,AGREEYSAM,ILDTAGREEY,AGREEYSAMR,DTAGREEYSA	CLL,MM,OV,SKCM,TGCT,THCA,UCEC
NRAS	c.182A>T	p.Q61L	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61L]LEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGLEEY,AGLEEYSAM,ILDTAGLEEY,LLDILDTAGL,DTAGLEEYSA	CRC,LUAD,MM,SKCM
NRAS	c.183A>C	p.Q61H	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61H]HEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGHEEY,AGHEEYSAM,ILDTAGHEEY,DTAGHEEYSA	MM
NRAS	c.183A>T	p.Q61H	IEDSYRKQVVIDGETCLLDILDTAG[p.Q61H]HEEYSAMRDQYMRTGEGFLCVFAINN	LDTAGHEEY,AGHEEYSAM,ILDTAGHEEY,DTAGHEEYSA	LAML
NRAS	c.34G>T	p.G12C	MTEYKLVVVGA[p.G12C]CGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGACGV,VVGACGVGK,KLVVVGACGV,VVVGACGVGK	CRC
NRAS	c.35G>A	p.G12D	MTEYKLVVVGA[p.G12D]DGVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIE	LVVVGADGV,VVGADGVGK,KLVVVGADGV,VVVGADGVGK	CRC,LAML,MM
NRAS	c.37G>C	p.G13R	MTEYKLVVVGAG[p.G13R]RVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIED	VVGAGRVGK,RVGKSALTI,KLVVVGAGR,AGRVGKSAL,KLVVVGAGRV,VVVGAGRVGK,GRVGKSALTI	CRC,MM
NRAS	c.38G>A	p.G13D	MTEYKLVVVGAG[p.G13D]DVGKSALTIQLIQNHFVDEYDPTIED	VVGAGDVGK,KLVVVGAGDV,VVVGAGDVGK	LAML
NRG1	c.1441G>T	p.V481L	VSSMTVSMPSMAVSPFMEEERPLLL[p.V481L]LTPPRLREKKFDHHPQQFSSFHHNPA	LLLLTPPRL,LTPPRLREK,LLLTPPRLR,EEERPLLLL,EERPLLLLT,LLTPPRLREK,MEEERPLLLL	LUAD
NRG2	c.737C>T	p.T246M	LKKEVGKILCTDCATRPKLKKMKSQ[p.T246M]MGQVGEKQSLKCEAAAGNPQPSYRWF	KMKSQMGQV,SQMGQVGEK,KLKKMKSQM,MKSQMGQVG,KSQMGQVGEK,KLKKMKSQMG,KMKSQMGQVG,KKMKSQMGQV	CRC
NRG4	c.63_64insG	p.G21fs	ANRSRRALWSQSQVVLPEWGA[p.G21fs]VVM*	VLPEWGAVV,LPEWGAVVM,VVLPEWGAVV,VLPEWGAVVM,QVVLPEWGAV	CLL
NRXN3	c.307C>T	p.R103C	FETPEAYISLPKWNTKRMGSISFDF[p.R103C]CTTEPNGLILFTHGKPQERKDARSQK	CTTEPNGLI	LUAD
NRXN3	c.68C>A	p.P23H	MLGSDDFFYVGGSPSTADLPGS[p.P23H]HVSNNFMGCLKEVVYKNNDIRLELSR	GSHVSNNFM,STADLPGSH,STADLPGSHV,HVSNNFMGCL,LPGSHVSNNF	LUAD
NSMCE1	c.730G>A	p.D244N	YFQSNAEPRCPHCNDYWPHEIPKVF[p.D244N]NPEKERESGVLKSNKKSLRSRQH*	KVFNPEKER,HEIPKVFNP,HEIPKVFNPE	UCEC
NSMCE2	c.91_92insA	p.Q31fs	SNSGSTGFISFSGVESALSSLKNFQ[p.Q31fs]SLYQLWYGHSF*	FQSLYQLWY,YQLWYGHSF,SLKNFQSLY,SSLKNFQSL,NFQSLYQLW,KNFQSLYQL,SLYQLWYGH,SSLKNFQSLY,KNFQSLYQLW,LYQLWYGHSF,NFQSLYQLWY,LSSLKNFQSL,LKNFQSLYQL	KIRC
NT5C3	c.7G>C	p.A3P	MR[p.A3P]PPSMDRAAVARVGAVASASVCALVAG	RPPSMDRAA,PPSMDRAAV,RPPSMDRAAV	TGCT
NTSM	c.616delC	p.P206fs	AEPTPSWEHVLFTACHNQHLQLQPP[p.P206fs]AAGCTRGRTTGRPFWTASGPAELDCASGSSVGL*	LQLQPPAAG,NQHLQLQPPA	STAD
NTM	c.997G>T	p.G333C	IMLFEVKTTALTPWKGPGAVSEVSN[p.G333C]CTSRRAGCVWLLPLLVLHLLLKF*	EVSNCTSRR	LUAD

【０７９２】

【表１３４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
NTN4	c.175G>A	p.E59K	CNPRMGNLALGRKLWADTTCGQNAT[p.E59K]KLYCFYSENTDLTCRQPKCDKCNAAY	TTCGQNATK,ATKLYCFYS,CGQNATKLY,NATKLYCFY,KLYCFYSENT,QNATKLYCFY,DTTCGQNATK,GQNATKLYCF	CRC
NUAK1	c.517G>T	p.G173C	RRLSERETRHFFRQIVSAVHYCHKN[p.G173C]CVVHRDLKLENILLDDNCNIKIADFG	AVHYCHKNCV,KNCVVHRDLK,VHYCHKNCVV,HKNCVVHRDL	LUAD
NUB1	c.1118G>A	p.R373Q	RLVHIKGNCGKEKVLFLRLYLLQGI[p.R373Q]QNYHSGNDVEAYEYLNKARQLFKELY	YLLQGIQNY,IQNYHSGNDV	CRC
NUDT15	c.248C>A	p.S83Y	ECAQRETWEEAALHLKNVHFASVVN[p.S83Y]YFIEKENYHYVTILMKGEVDVTHDSE	FASVVNYFI,SVVNYFIEK,HFASVVNYF,VHFASVVNY,ASVVNYFIEK,VHFASVVNYF,HFASVVNYFI,YFIEKENYHY,NVHFASVVNY,VNYFIEKENY	CRC
NUDT21	c.39_40insG	p.W13fs	MSVVPPNRSQTGW[p.W13fs]APGGHSVRQQVHPADEAPHPGAHHQPVPSYQLYFWYKRAPLREGQLCCSQISAHEGRI*	QLYFWYKRA,SYQLYFWYK,YQLYFWYKR,YFWYKRAPL,RSQTGWAPG,SVRQQVHPA,FWYKRAPLR,AHHQPVPSY,PSYQLYFWY,HPGAHHQPV,QPVPSYQLY,HQPVPSYQL,DEAPHPGAH,VPSYQLYFW,YQLYFWYKRA,PSYQLYFWYK,SYQLYFWYKR,LYFWYKRAPL,GAHHQPVPSY,HQPVPSYQLY,YFWYKRAPLR,VPSYQLYFWY,RQQVHPADEA,HHQPVPSYQL,QPVPSYQLYF,REGQLCCSQI,GQLCCSQISA,SQISAHEGRI,DEAPHPGAHH	KIRC
NUF2	c.1019C>T	p.S340L	KESLNLEDQIESDESELKKLKTEEN[p.S340L]LFKRLMIVKKEKLATAQFKINKKHED	NLFKRLMIV,KTEENLFKR,LFKRLMIVK,KKLKTEENL,KLKTEENLF,EENLFKRLM,TEENLFKRL,KLKTEENLFK,NLFKRLMIVK,LFKRLMIVKK,KKLKTEENLF,TEENLFKRLM,EENLFKRLMI	CRC
NUP133	c.670delA	p.R224fs	TNGYMGKGADNDGSGSESGYTTPKK[p.R224fs]GKLGAIVPRVVKTLI*	KLGAIVPRV,GAIVPRVVK,VPRVVKTLI,KKGKLGAIV,KLGAIVPRVV,AIVPRVVKTL,SGYTTPKKGK,KGKLGAIVPR,LGAIVPRVVK,TPKKGKLGAI	STAD
NUP133	c.86_88delAGC	p.Q29del	KPGQPQPQHHHSHHHPHHHPQQQQQ[p.Q29del]PHHHHHYYFYNHSHNHHHHHHQQPHQY	HPQQQQQPH	GBM
NUP210	c.403delC	p.L135fs	DAIVDLIHDIQIVSTTRELYLEDSP[p.L135fs]WS*	ELYLEDSPW,RELYLEDSPW	STAD
NUP88	c.905C>T	p.A302V	FLTYISLLHSPGNIGKLLGPLPMHP[p.A302V]VAEDNYGYDACAVLCLPCVPNILVIA	PVAEDNYGY,LLGPLPMHPV,PMHPVAEDNY,HPVAEDNYGY	CRC
NUP93	c.40G>A	p.E14K	MDTEGFGELLQQA[p.E14K]KQLAAETEGISELPHVERNLQEIQQA	LQQAKQLAA,KQLAAETEG,KQLAAETEGI,LLQQAKQLAA,GELLQQAKQL	BRCA
NYAP1	c.1438C>T	p.P480S	DKAVSYTMVYSAVKVTTHSVLPAGP[p.P480S]SLGAGEPKTEKEISVLHGMLCTSSRP	SVLPAGPSL,LPAGPSLGA,VLPAGPSLGA,HSVLPAGPSL	TGCT
NYAP2	c.1310C>T	p.P437L	SSPPPPSTLYRTQSPHGYPKSHSTS[p.P437L]LSPVSMGRSLTPLSLKRPPPYDAVHS	SLSPVSMGR,KSHSTSLSP,YPKSHSTSL,SHSTSLSPV,STSLSPVSM,TSLSPVSMGR,KSHSTSLSPV,HSTSLSPVSM	LUAD
NYAP2	c.590G>A	p.R197Q	RTEASAKPRPHSDEYSKKIPPPKPK[p.R197Q]QNPNTQLSTSFDETYIKKHGPRRTSL	KQNPNTQLS,KPKQNPNTQL,KQNPNTQLST	CESC
NYNRIN	c.339delC	p.G113fs	AFLGAQGLFLDCLCWSTLAYLVPGP[p.G113fs]LAP*	LAYLVPGPL,TLAYLVPGPL	STAD
OBSCN	c.13546C>T	p.R4516W	LLLRSAQPHHAGEVTFACRDAVASA[p.R4516W]WLTVLGLPDPPEDAEVVARSSHTVTL	AVASAWLTV,VASAWLTVL,SAWLTVLGL,AVASAWLTVL,DAVASAWLTV,ACRDAVASAW,ASAWLTVLGL	ACC
OBSCN	c.2721_2722TG>CA	p.A908T	VSEPKVVFAKEQLARRKLQAEAGAS[p.A908T]TTLSCEVAQAQTEVTWYKDGKKLSSSS	LQAEAGAST,AEAGASTTL,LQAEAGASTT,QAEAGASTTL,AEAGASTTLS	TGCT
OBSCN	c.2989_2990insG	p.G997fs	LDVKEPKVVFAKDQVAHSEVQAEAG[p.G997fs]GQCHAELRGGPGPDGGDVVQRWEEAELQLESACRGQGLQTEAGGAAGRQDRCRGLQLRGQGPEGLLPPAHHRAQDDVCKGAVSA*	LLPPAHHRA,AEAGGQCHA,VQRWEEAEL,LQTEAGGAA,EEAELQLES,AELRGGPGP,AELQLESAC,GLLPPAHHRA,VQAEAGGQCH,QRWEEAELQL,LESACRGQGL,LQTEAGGAAG,RQDRCRGLQL,LQLRGQGPEG,EEAELQLESA	STAD
OBSL1	c.4924G>A	p.E1642K	RCAARLIVREVPVTIVRGPHDLEVT[p.E1642K]KGDTATFECELSQALADVTWEKDGNA	VTKGDTATF,LEVTKGDTA,EVTKGDTATF	CESC

【０７９３】

【表１３５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ODF2L	c.1221delA	p.K407fs	TTLAALKDEVVSVENELSELQEVEK[p.K407fs]NRKPLLKCIKLRYKSCKKQLK*	KLRYKSCKK,RYKSCKKQL,LLKCIKLRY,ELQEVEKNR,KPLLKCIKL,CIKLRYKSC,VEKNRKPLL,LLKCIKLRYK,VEKNRKPLLK,KNRKPLLKCI,CIKLRYKSCK,RYKSCKKQLK,QEVEKNRKPL,LRYKSCKKQL	KICH
ODF2L	c.880G>A	p.E294K	DQEAKLSETISASNAWKSHYEKIVI[p.E294K]KKTELEVQIETMKKQIINLLEDLKKM	KKTELEVQI,YEKIVIKKT,IVIKKTELEV,KSHYEKIVIK	MM
ODF4	c.181C>T	p.R61C	TGELGQDGRLLSSTLSLSSNRSLGQ[p.R61C]CQNSPLPFQWRITHSFRWMAQVLASE	QCQNSPLPF,SLGQCQNSPL,GQCQNSPLPF,CQNSPLPFQW	GBM
ODZ1	c.1097G>T	p.R366M	HLFGLTWQLQPVEGELYANGVSKGN[p.R366M]MGTESMDTTYSPIGGKVSDKSEKKVF	KGNMGTESM,MGTESMDTTY,YANGVSKGNM,SKGNMGTESM	HNSC
ODZ1	c.7666C>T	p.R2556W	KGIKFAIKDGIVTADIIGVANEDSR[p.R2556W]WLAAILNNAHYLENLHFTIEGRDTHY	WLAAILNNA,NEDSRWLAA,RWLAAILNNA,WLAAILNNAH,NEDSRWLAAI	CRC
ODZ2	c.1882_1883insG	p.W628fs	KAACPVLCSGNGQYSKGTCQCYSGW[p.W628fs]ERCRVRRAHESVHRSFLRGPRLLH*	SFLRGPRLL,RVRRAHESV,SVHRSFLRG,RSFLRGPRL,CYSGWERCR,SGWERCRVR,ESVHRSFLR,AHESVHRSF,HESVHRSFL,WERCRVRRA,RVRRAHESVH,RAHESVHRSF,VHRSFLRGPR,RSFLRGPRLL,SGWERCRVRR,WERCRVRRAH	KIRC
ODZ3	c.653C>A	p.P218Q	SAQHHPSITSLNRNSLTNRRNQSPA[p.P218Q]QPAALPAELQTTPESVQLQDSWVLGS	QPAALPAEL,NQSPAQPAA,SPAQPAALPA,RRNQSPAQPA,NQSPAQPAAL,AQPAALPAEL	LUAD
OGDH	c.233delT	p.I78fs	NYVEEMYCAWLENPKSVHKSWDIFF[p.I78fs]ATRMPEPHRALPTRVPFP*	RMPEPHRAL,RALPTRVPF,ATRMPEPHR,SWDIFFATR,WDIFFATRM,FATRMPEPH,KSWDIFFATR,ATRMPEPHRA,RALPTRVPFP,FATRMPEPHR,MPEPHRALPT,TRMPEPHRAL,HRALPTRVPF,EPHRALPTRV	GBM
OGDH	c.2844_2845insC	p.Y948fs	VAITRIEQLSPFPFDLLLKEVQKYP[p.Y948fs]QC*	KEVQKYPQC	STAD
OGDHL	c.1279G>A	p.A427T	TKAEQFYRGDAQGKKVMSILVHGDA[p.A427T]TFAGQGVVYETFHLSDLPSYTTNGTV	LVHGDATFA,ATFAGQGVV,TFAGQGVVY,DATFAGQGV,ILVHGDATF,ATFAGQGVVY,ILVHGDATFA,SILVHGDATF	CRC
OGDHL	c.169C>T	p.R57C	RLLPSRLGVQAARLLAAHDVPVFGW[p.R57C]CSRSSGPPATFPSSKGGGGSSYMEEM	CSRSSGPPA,VPVFGWCSR,CSRSSGPPAT,DVPVFGWCSR	UCEC
OGFOD1	c.1430_1431insGTTTTTTT	p.G477fs	SKAEFALDLILYCGCEGWEPEYGGF[p.G477fs]FFLLLTLPKVKMKSC*	FLLLTLPKV,FFLLLTLPK,LTLPKVKMK,EYGGFFFLL,YGGFFFLLL,GFFFLLLTL,LPKVKMKSC,WEPEYGGFF,PEYGGFFFL,EPEYGGFFF,FFFLLLTLPK,GWEPEYGGFF,EYGGFFFLLL,WEPEYGGFFF,GGFFFLLLTL,LLLTLPKVKM,PEYGGFFFLL,EPEYGGFFFL	PAAD
OGFR	c.1670G>C	p.S557T	DEPAESPSETPGPRPAGPAGDEPAE[p.S557T]TPSETPGPRPAGPAGDEPAESPSETP	ETPSETPGPR	ACC
OIT3	c.1522C>A	p.R508S	FVGKDHKEVFLHCRVLVCGVLDERS[p.R508S]SCAQGCHRRMRRGAGGEDSAGLQGQT	VLDERSSCA,RSSCAQGCHR	LUAD
OLFM4	c.396G>T	p.K132N	HVLSQKFEKELSKVREYVQLISVYE[p.K132N]NKLLNLTVRIDIMEKDTISYTELDFE	QLISVYENK,VYENKLLNL,YENKLLNLT,QLISVYENKL,SVYENKLLNL,VQLISVYENK,YENKLLNLTV	CRC
OMA1	c.1334G>A	p.R445Q	MEFVDSLHGQPKMPEWLSTHPSHGN[p.R445Q]QVEYLDRLIPQALKIREMCNCPPLSN	NQVEYLDRL,PSHGNQVEY,STHPSHGNQV,HPSHGNQVEY,NQVEYLDRLI	UCEC
ONECUT1	c.1270T>A	p.L424M	TLHAIFKENKRPSKELQITISQQLG[p.L424M]MELSTVSNFFMNARRRSLDKWQDEGS	QLGMELSTV,ITISQQLGM,MELSTVSNF,ISQQLGMEL,QQLGMELST,QQLGMELSTV,GMELSTVSNF,MELSTVSNFF,SQQLGMELST	KIRC
OOEP	c.301C>T	p.R101C	TSQALLTVDIVDSGNLVEITVFGRP[p.R101C]CVQNRVKSMLLCLAWFHREHRARAEK	ITVFGRPCV,CVQNRVKSM,EITVFGRPCV,VEITVFGRPC	LUAD
OPLAH	c.2699C>A	p.A900D	QQEGAVFLSFKLVQGGVFQEEAVTE[p.A900D]DLRAPGKVPNCSGTRNLHDNLSDLRA	QEEAVTEDL,VTEDLRAPGK,FQEEAVTEDL,EEAVTEDLRA	TGCT

【０７９４】

【表１３６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
OPN1LW	c.848C>A	p.P283H	STQKAEKEVTRMVVVMIFAYCVCWG[p.P283H]HYTFFACFAAANPGYAFHPLMAALPA	CVCWGHYTF,VCWGHYTFF,AYCVCWGHY,GHYTFFACF,YCVCWGHYTF,CVCWGHYTFF,FAYCVCWGHY,WGHYTFFACF	LUAD
OPN1MW	c.853G>A	p.A285T	QKAEKEVTRMVVVMVLAFCFCWGPY[p.A285T]TFFACFAAANPGYPFHPLMAALPAFF	CFCWGPYTF,FCWGPYTFF,FCWGPYTFFA,FCFCWGPYTF,CFCWGPYTFF	HNSC
OPRD1	c.80G>T	p.C27F	EPAPSAGAELQPPLFANASDAYPSA[p.C27F]FPSAGANASGPPGARSASSLALAIAI	ASDAYPSAF,AYPSAFPSA,FPSAGANAS,YPSAFPSAG,DAYPSAFPSA,YPSAFPSAGA,NASDAYPSAF,SAFPSAGANA,FPSAGANASG	ACC
OPRM1	c.1058G>A	p.R353H	KICVFIFAFIMPVLIITVCYGLMIL[p.R353H]HLKSVRMLSGSKEKDRNLRRITRMVL	LMILHLKSV,YGLMILHLK,CYGLMILHL,HLKSVRMLS,MILHLKSVR,ILHLKSVRM,LHLKSVRML,GLMILHLKSV,ILHLKSVRML,HLKSVRMLSG,LMILHLKSVR,MILHLKSVRM	CRC
OPRM1	c.1384C>T	p.R462C	NFKRCFREFCIPTSSNIEQQNSTRI[p.R462C]CQNTRDHPSTANTVDRTNHQLENLEA	STRICQNTR,NSTRICQNTR	UCEC
OPTN	c.70delC	p.P24fs	MSHQPLSCLTEKEDSPSESTGNGPP[p.P24fs]TWPTQTWTRLPRRSCCSR*	TQTWTRLPR,QTWTRLPRR,TWPTQTWTR,WPTQTWTRL,PPTWPTQTW,TWPTQTWTRL,RLPRRSCCSR,PTWPTQTWTR,PTQTWTRLPR,TQTWTRLPRR,SESTGNGPPT,ESTGNGPPTW	STAD
OR10A3	c.217T>G	p.F73V	IISLNQSLHVPMYLFLLNLSVVEVS[p.F73V]VSAVITPEMLVVLSTEKTMISFVGCF	NLSVVEVSV,SVVEVSVSA,VEVSVSAVI,VSAVITPEM,SVVEVSVSAV,SVSAVITPEM,VEVSVSAVIT	KIRC
OR10A3	c.278C>A	p.S93Y	VVEVSFSAVITPEMLVVLSTEKTMI[p.S93Y]YFVGCFAQMYFILLFGGTECFLLGAM	LSTEKTMIY,STEKTMIYF,MIYFVGCFA,YFVGCFAQM,KTMIYFVGC,TMIYFVGCF,TEKTMIYFV,TMIYFVGCFA,KTMIYFVGCF,IYFVGCFAQM,VLSTEKTMIY,YFVGCFAQMY,STEKTMIYFV,LSTEKTMIYF	CRC
OR10H4	c.597G>T	p.M199I	ViHHFFCHVLSLLKLACENKTSSVI[p.M199I]IGVMLVCVTALIGCLFLILSYVFIV	KTSSVIIGV,SVIIGVMLV,IIGVMLVCV,TSSVIIGVM,VIIGVMLVCV,KTSSVIIGVM,SSVIIGVMLV,CENKTSSVII	LUAD
OR10J1	c.470T>A	p.L157Q	DRYVAICNPLRYMVIMNKRLRIQLV[p.L157Q]QGACSIGLIVAITQVTSVFRLPFCAR	QLVQGACSI,RLRIQLVQG,VQGACSIGL,RLRIQLVQGA,IQLVQGACSI,VQGACSIGLI	LUAD
OR10J1	c.731G>A	p.R244Q	VPMGLVFISYVLIISTLKIASVEG[p.R244Q]QKKAFATCASHLTVVIVHYSCASIAY	KIASVEGQK,KIASVEGQKK,ASVEGQKKAF	TGCT
OR10X1	c.892C>A	p.L298I	IVYLKPEASGDDTLIAVPYTVITPF[p.L298I]ISPIIFSLRNKDMKNAFRRMMGNTVA	VITPFISPI,FISPIIFSL,ISPIIFSLR,PYTVITPFI,ITPFISPII,TPFISPIIF,TVITPFISPI,VITPFISPI,FISPIIFSLR,ITPFISPIIF,PFISPIIFSL,VPYTVITPFI	LUAD
OR10Z1	c.615G>C	p.L205F	DTPPVLSLACGDTGPSELRIFILSL[p.L205F]FVLLVSFFFITISYAYILAAILRIPS	RIFILSLFV,FILSLFVLL,ILSLFVLLV,LRIFILSLF,IFILSLFVL,SLFVLLVSF,LFVLLVSFF,FVLLVSFFF,IFILSLFVLL,LSLFVLLVSF,SLFVLLVSFF,LFVLLVSFFF,ELRIFILSLF	LUAD
OR11H12	c.461A>C	p.H154P	LLTVMAFDQYLAICRPLLYPNIMTG[p.H154P]PLCAKLVILCWVCGFLWFLIPIVLIS	IMTGPLCAK,MTGPLCAKL,YPNIMTGPL,GPLCAKLVI,IMTGPLCAKL,LLYPNIMTGP,NIMTGPLCAK,LYPNIMTGPL,MTGPLCAKLV,GPLCAKLVIL,YPNIMTGPLC	GBM
OR13C2	c.25C>G	p.L9V	MEWENHTI[p.L9V]VVEFFLKGLSGHPRLELLFFVLIFIM	TIVVEFFLK,HTIVVEFFL,MEWENHTIV,IVVEFFLKGL,HTIVVEFFLK,MEWENHTIVV,WENHTIVVEF	CESC
OR13G1	c.773G>A	p.R258H	KAFSTCSSHLTVVTLYYSPVIYTY[p.R258H]HPASSYTFERDKVVAALYTLVTPTLN	VIYTY:HPA,YIHPASSYT,IHPASSYTF,TYIHPASSY,YTYIHPASS,SPVIYTYIH,YTYIHPASSY,YIHPASSYTF,HPASSYTFER	BRCA
OR14A16	c.478G>T	p.G160C	DRSTCVQRATVSWLYGGLIAVMHTA[p.G160C]CTFSLSYCGSNMVHQFFCDIPQLLAI	TACTFSLSY,HTACTFSLS,AVMHTACTF,MHTACTFSL,HTACTFSLSY,VMHTACTFSL,GLIAVMHTAC,IAVMHTACTF	LUAD
OR1M1	c.205G>A	p.V69I	LIILAISIDSHLHTPMYFFLANLSL[p.V69I]IDFCLATNTIPKMLVSLQTGSKAISY	NLSLIDFCL,SLIDFCLAT,FFLANLSLI,LANLSLIDF,NLSLIDFCLA,FLANLSLIDF,YFFLANLSLI,IDFCLATNTI	PRAD
OR2A25	c.240G>A	p.M80I	HTPMYFFLSHLAVVDIACACSTVPQ[p.M80I]ILVNLLHPAKPISFAGCMTQMFLFLS	ILVNLLHPA,CSTVPQILV,TVPQILVNL,VPQILVNLL,ILVNLLHPAK,STVPQILVNL,TVPQILVNLL	LUAD
OR2A25	c.313A>T	p.S105C	MLVNLLHPAKPISFAGCMTQMFLFL[p.S105C]CFAHTECLLLVVMSYDRYVAICHPLR	QMFLFLCFA,FLFLCFAHT,FLCFAHTEC,TQMFLFLCF,LCFAHTECL,MTQMFLFLCF,TQMFLFLCFA,FLCFAHTECL,CFAHTECLL,QMFLFLCFAH	CLL
OR2A5	c.212C>T	p.S71L	GLIWLDSRLHTPMYFFLSHLAIIDI[p.S71L]LYASNNVPKMLTNLGLNKRKTISFVP	HLAIIDILY,AIIDILYAS,LYASNNVPK,DILYASNNV,ILYASNNVP,HLAIIDILYA,ILYASNNVPK,LYASNNVPKM,SHLAIIDILY,LSHLAIIDIL,IDILYASNNV	SKCM

【０７９５】

【表１３７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
OR2AG2	c.745G>T	p.G249W	TVLRMPSNEGRKKALVTCSSHLIVV[p.G249W]WMFYGAATFMYVLPSSFHSPKQDNII	IVVWMFYGA,WMFYGAATF,HLIVVWMFY,SHLIVVWMF,SSHLIVVWM,CSSHLIVVW,LIVVWMFYGA,WMFYGAATFM,SSHLIVVWMF,VWMFYGAATF,SHLIVVWMFY,IVVWMFYGAA	LUAD
OR2AK2	c.111G>C	p.W37C	LVSAMKTGNQSFGTDFLLVGLFQYG[p.W37C]CINSLLFVVIATLFTVALTGNIMLIH	FQYGCINSL,CINSLLFVV,QYGCINSLL,YGCINSLLF,FQYGCINSLL,CINSLLFVVI,QYGCINSLLF	LUAD
OR2AK2	c.133G>A	p.V45I	NQSFGTDFLLVGLFQYGWINSLLFV[p.V45I]IIATLFTVALTGNIMLIHLIRLNTRL	WINSLLFVI,SLLFVIIAT,LLFVIIATL,VIIATLFTV,IIATLFTVA,LFVIIATLF,WINSLLFVII,SLLFVIIATL,FVIIATLFTV,VIIATLFTVA,IIATLFTVAL,GWINSLLFVI,LLFVIIATLF	BRCA
OR2B11	c.29G>T	p.G10V	MKSDNHSFL[p.G10V]VDSPKAFILLGVSDRPWLELPLFVVL	KSDNHSFLV,FLVDSPKAF,HSFLVDSPK,FLVDSPKAFI,SFLVDSPKAF,MKSDNHSFLV	LUSC
OR2H1	c.859G>A	p.V287I	NPYAQGRGKFFGLFYAVGTPSLNPL[p.V287I]IYTLRNKEIKRALRRLLGKERDSRES	IYTLRNKEI	GBM
OR2H2	c.615G>C	p.L205F	PALIRLSCEDTSYNEIQVAVASVFI[p.L205F]FVVPLSLILVSYGAITWAVLRINSAK	AVASVFIFV,SVFIFVVPL,FIFVVPLSL,FVVPLSLIL,VAVASVFIF,IFVVPLSLI,VASVFIFVV,VAVASVFIFV,AVASVFIFVV,FIFVVPLSLI,FVVPLSLILV,VFIFVVPLSL,IFVVPLSLIL,QVAVASVFIF,ASVFIFVVPL	LUAD
OR2J2	c.700G>T	p.G234W	LIPLILILTTYGAIARAVLSMQSTT[p.G234W]WLQKVFRTCGAHLMVVSLFFIPVMCM	MQSTTWLQK,TTWLQKVFR,QSTTWLQKV,VLSMQSTTW,LSMQSTTWL,STTWLQKVF,VLSMQSTTWL,MQSTTWLQKV,SMQSTTWLQK,STTWLQKVFR,AVLSMQSTTW,QSTTWLQKVF	LUAD
OR2L13	c.318G>T	p.M106I	AYNFLSGQKGISFLGCGVQSFFFLT[p.M106I]IACSEGLLLTSMAYDRYLAICHSLYY	VQSFFFLTI,QSFFFLTIA,LTIACSEGL,IACSEGLLL,FLTIACSEGL,GVQSFFFLTI,LTIACSEGLL,VQSFFFLTIA	LUAD
OR2L13	c.724A>G	p.T242A	CGRVLFAVYHMHSKEGRKKAFTTIS[p.T242A]AHLTVVIFVYAPFVYTYLRPRNLRSP	TISAHLTVV,KAFTTISAH,AHLTVVIFY,FTTISAHLT,TTISAHLTV,SAHLTVVIF,KKAFTTISA,ISAHLTVVI,FTTISAHLTV,TTISAHLTVV,TISAHLTVVI,ISAHLTVVIF,RKKAFTTISA,KAFTTISAHL,SAHLTVVIFY,AHLTVVIFYY,KKAFTTISAH	LUAD
OR2L3	c.199C>A	p.L67I	LSMILLIFLDTHLHTPMYFLLSQLS[p.L67I]IIDLNYISTIVPKMASDFLSGNKSIS	QLSIIDLNY,FLLSQLSII,LLSQLSIID,QLSIIDLNYI,YFLLSQLSII,SQLSIIDLNY	LUAD
OR2L3	c.3G>T	p.M1I	[p.M1I]IENYNQTSTDFILLGFFPPSRIGLFL	IENYNQTST	LUAD
OR2L3	c.881A>G	p.K294R	EDKVLAVFYITLTPMLNPIIYSLRN[p.K294R]REVMGALTRVSQRICSGKM*	IIYSLRNREV,RNREVMGAL,REVMGALTRV	TGCT
OR2L8	c.361C>T	p.R121C	CGIQSFFFLALGGAEALLLASMAYD[p.R121C]CYIAICFPLHYLIRMSKRVCVLMITG	ASMAYDCYI,SMAYDCYIA,MAYDCYIAI,CYIAICFPL,SMAYDCYIAI,AYDCYIAICF,CYIAICFPLH	LUAD
OR2L8	c.513G>T	p.R171S	GSWIIGSINACAHTVYVLHIPYCRS[p.R171S]SAINHFFCDVPAMVTLACMDTWVYEG	RSSAINHFF,IPYCRSSAI,CRSSAINHF,HIPYCRSSAI,SAINHFFCDV,RSSAINHFFC,YCRSSAINHF,LHIPYCRSSA,CRSSAINHFF	LUAD
OR2L8	c.603_604delTG	p.S201fs	FCDVPAMVTLACMDTWVYEGTVFLS[p.S201fs]HHLSRVSLHWYFMFLWPGSLCCLPHEICRREEESLFDLQHPPHCSNFLLCTFCLHLSTSKIPAISNRGQGSGCLLHHPHPNAQPHHL*	FLSHHLSRV,SLHWYFMFL,FMFLWPGSL,FLWPGSLCC,SLCCLPHEI,LLCTFCLHL,SLFDLQHPP,CLHLSTSKI,HLSTSKIPA,LLHHPHPNA,SRVSLHWYF,VSLHWYFMF,WYFMFLWPG,CSNFLLCTF,NFLLCTFCL,VFLSHHLSR,RVSLHWYFM,LSRVSLHWY,HPPHCSNFL,HPHPNAQPH,HPNAQPHHL,YEGTVFLSH,SHHLSRVSL,HLSRVSLHW,CRREEESLF,REEESLFDL,LQHPPHCSN,RGQGSGCLL,GQGSGCLLH,EESLFDLQH,LHWYFMFLW,HLSRVSLHWY,VSLHWYFMFL,FMFLWPGSLC,FLWPGSLCCL,FLLCTFCLHL,HLSTSKIPAI,CLLHHPHPNA,FLSHHLSRVS,TVFLSHHLSR,TFCLHLSTSK,VFLSHHLSRV,RVSLHWYFMF,SLHWYFMFLW,YFMFLWPGSL,TSKIPAISNR,HPPHCSNFLL,LSRVSLHWYF,LQHPPHCSNF,SLFDLQHPPH,YEGTVFLSHH,LSHHLSRVSL,HHLSRVSLHW,SRVSLHWYFM,ICRREEESLF,HCSNFLLCTF,LHLSTSKIPA,GQGSGCLLHH,WPGSLCCLPH	KIRP

【０７９６】

【表１３８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
OR2M2	c.284delC	p.A95fs	DLMLICTTVPKMAFNYLSGSKSISM[p.A95fs]VVVSHKFSSIYHCLALNVFFWLLWLMTAILLFATL*	VSHKFSSIY,LALNVFFWL,ALNVFFWLL,NVFFWLLWL,WLLWLMTAI,LLWLMTAIL,LMTAILLFA,VVSHKFSSI,ISMVVVSHK,SMVVVSHKF,KFSSIYHCL,IYHCLALNV,CLALNVFFW,VFFWLLWLM,LWLMTAILL,WLMTAILLF,GSKSISMVV,FSSIYHCLA,MTAILLFAT,TAILLFATL,SSIYHCLAL,SKSISMVVV,HKFSSIYHC,YHCLALNVF,HCLALNVFF,SIYHCLALNV,CLALNVFFWL,LALNVFFWLL,NVFFWLLWLM,WLLWLMTAIL,LLWLMTAILL,WLMTAILLFA,LMTAILLFAT,MTAILLFATL,VVVSHKFSSI,SISMVVVSHK,VSHKFSSIYH,ISMVVVSHKF,IYHCLALNVF,YHCLALNVFF,FWLLWLMTAI,LWLMTAILLF,GSKSISMVVV,KFSSIYHCLA,VVSHKFSSIY,KSISMVVVSH,HKFSSIYHCL,FSSIYHCLAL	HNSC
OR2M2	c.531C>A	p.F177L	GSTDGIIDAVATFSFSFCGSREIAH[p.F177L]LFCEFPSLLILSCNDTSIFEEVIFIC	HLFCEFPSL,GSREIAHLF,EIAHLFCEF,REIAHLFCE,HLFCEFPSLL,REIAHLFCEF,LFCEFPSLLI,GSREIAHLFC,CGSREIAHLF,AHLFCEFPSL	LUAD
OR2M2	c.967T>C	p.F323L	TRAFMKILGKGKSESELPHKLYVLL[p.F323L]LAKFFFLISIFFYDVKILALIMYIA	LLLAKFFFL,LLAKFFFLI,KLYVLLLAK,LYVLLLAKF,VLLLAKFFF,VLLLAKFFFL,LLLAKFFFLI,KLYVLLLAKF,LYVLLLAKFF,YVLLLAKFFF,LAKFFFLISI,LPHKLYVLLL	LUAD
OR2M3	c.704G>A	p.R235H	PVAIIIASYARVILAVIHMGSGEGR[p.R235H]HKAFTTCSSHLLVVGMYYGAALFMYI	SGEGRHKAF,HMGSGEGRHK,GSGEGRHKAF,HKAFTTCSSH,GEGRHKAFTT	CRC
OR2M3	c.819G>T	p.M273I	VGMYYGAALFMYIRPTSDRSPTQDK[p.M273I]IVSVFYTILTPMLNPLIYSLRNKEVT	KIVSVFYTI,TQDKIVSVF,TQDKIVSVFY,KIVSVFYTIL,SPTQDKIVSV	HNSC
OR2M5	c.613G>T	p.V205L	DFPSLLILSCNDTSIFEKVLFICCI[p.V205L]LMIVFPVAIIIASYARVILAVIHMGS	FICCILMIV,CILMIVFPV,ILMIVFPVA,LMIVFPVAI,LFICCILMI,KVLFICCIL,VLFICCILM,VLFICCILMI,ILMIVFPVAI,LMIVFPVAII,KVLFICCILM,FICCILMIVF	LUAD
OR2T12	c.551G>A	p.R184H	VATLSFPYCGAHEIDHFFCEAPVLV[p.R184H]HLACADTSVFENAMYICCVLMLLVPF	HLACADTSV,EAPVLVHLA,CEAPVLVHL,HLACADTSVF,CEAPVLVHLA	GBM
OR2T12	c.772A>T	p.M258L	KKAFATCSSHVAVVGLFYGAGIFTY[p.M258L]LRPKSHRSTNHDKVVSAFYTMFTPLL	YGAGIFTYL,GIFTYLRPK,GAGIFTYLR,TYLRPKSHR,YLRPKSHRS,AGIFTYLRPK,FTYLRPKSHR,FYGAGIFTYL,YGAGIFTYLR,YLRPKSHRST	LUAD
OR2T2	c.37T>G	p.F13V	MGMEGLLQNSTN[p.F13V]VVLTGLITHPAFPGLLFAIVFSIFVV	GLLQNSTNV,LLQNSTNVV,STNVVLTGL,LQNSTNVVL,GLLQNSTNVV,LLQNSTNVVL,NSTNVVLTGL,STNVVLTGLI,LQNSTNVVLT	LUSC
OR2T27	c.31G>T	p.D11Y	MEQSNYSVYA[p.D11Y]YFILLGLFSNARFPWLLFAIILLVFL	QSNYSVYAY,SVYAYFILL,YAYFILLGL,SNYSVYAYF,NYSVYAYFI,YSVYAYFIL,VYAYFILLG,AYFILLGLF,YSVYAYFILL,NYSVYAYFIL,VYAYFILGL,YAYFILLGLF,EQSNYSVYAY,QSNYSVYAYF,SNYSVYAYFI	LUAD
OR2T33	c.358C>A	p.R120S	CGVQIFFLPTLGGGECFLLAAMAYD[p.R120S]SYAAVCHPLRYPTLMSWQLCLRMTMS	AMAYDSYAA,MAYDSYAAV,AAMAYDSYA,SYAAVCHPL,LAAMAYDSY,FLLAAMAYDS,AMAYDSYAAV,AAMAYDSYAA,LLAAMAYDSY,SYAAVCHPLR,LAAMAYDSYA,DSYAAVCHPL,MAYDSYAAVC	HNSC
OR2T33	c.494C>A	p.P165Q	LRMTMSCWLLGAADGLLQAVVTLSF[p.P165Q]QYCGAHEIDHFFCETPVLVRLACADT	FQYCGAHEI,TLSFQYCGA,AVVTLSFQY,LSFQYCGAH,SFQYCGAHEI,QAVVTLSFQY,FQYCGAHEID	LUAD
OR2T34	c.737G>T	p.C246F	SSYTILHIIHRMNSAAGRRKALAT[p.C246F]FSSHMIIVLLLFGASFYTYMLRSSYH	ALATFSSHM,KALATFSSH,ATFSSHMII,GRRKALATF,RKALATFSS,FSSHMIIVL,LATFSSHMI,ALATFSSHMI,ATFSSHMIIV,FSSHMIIVLL,TFSSHMIIVL,KALATFSSHM,AGRRKALATF,RKALATFSSH,LATFSSHMII	LUAD
OR2T4	c.408_409CG>TC	p.V137L	KMLLDQVMGVNKISAPECGMQMFFY[p.V137L]LTLAGSEFFLLATMAYDRYVAICHPLR	GMQMFFYLT,MQMFFYLTL,CGMQMFFYL,GMQMFFYLTL,MQMFFYLTLA,FYLTLAGSEF	LIHC
OR2T6	c.637G>T	p.V213L	ACGDKTTYFTVMYVCCVAMLLIPFS[p.V213L]LVTASYTRILITVHQMTSAEGRKKAF	AMLLIPFSL,MLLIPFSLV,LLIPFSLVT,LIPFSLVTA,LVTASYTRI,SLVTASYTR,PFSLVTASY,IPFSLVTAS,AMLLIPFSLV,LLIPFSLVTA,SLVTASYTRI,FSLVTASYTR,IPFSLVTASY,VAMLLIPFSL	LUAD
OR4C12	c.744C>A	p.F248L	LKNNSLEGRCKALSTCISHIIVVVL[p.F248L]LFVPCIFVYLRSVTTLPIDKAVAVFY	IIVVVLLFV,LLFVPCIFV,HIIVVVLLF,VLLFVPCIF,LFVPCIFVY,SHIIVVVLLF,VVLLFVPCIF,LFVPCIFVYL,ISHIIVVVLL	UCEC

【０７９７】

【表１３９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与的疾患
OR4C12	c.837G>T	p.M279I	FVYLRSVTTLPIDKAVAVFYTMVVP[p.M279I]ILNPVVYTLRNAEVKSAIRKLWRKKV	MVVPILNPV,ILNPVVYTL,VFYTMVVPI,FYTMVVPIL,VPILNPVVY,AVFYTMVVPI,TMVVPILNPV,MVVPILNPVV,ILNPVVYTLR,VFYTMVVPIL,VVPILNPVVY	LUAD
OR4C12	c.925G>T	p.D309Y	VYTLRNAEVKSAIRKLWRKKVTSDN[p.D309Y]Y	RKKVTSDNY,WRKKVTSDNY	LUAD
OR4C16	c.188A>T	p.Y63F	LGNLLIIISVKTSQALKNPMFFFLF[p.Y63F]FLSLSDTCLSTSITPRMIVDALLKKT	PMFFFLFFL,FLSLSDTCL,FFFLFFLSL,NPMFFFLFF,FLFFLSLSDT,FLSLSDTCLS,KNPMFFFLFF,MFFFLFFLSL,NPMFFFLFFL	CLL
OR4C16	c.403A>C	p.S135R	IFILILTAVDRYVDICKPLHYMTII[p.S135R]RQWVCGVLMAVAWVGSCVHSLVQIFL	YMTIIRQWV,IIRQWVCGV,HYMTIIRQW,RQWVCGVLM,TIIRQWVCGV,RQWVCGVLMA,HYMTIIRQWV,LHYMTIIRQW,IRQWVCGVLM	STAD
OR4C16	c.484C>A	p.L162M	WVCGVLMAVAWVGSCVHSLVQIFLA[p.L162M]MSLPFCGPNVINHCFCDLQPLLKQAC	SLVQIFLAM,VQIFLAMSL,FLAMSLPFC,IFLAMSLPF,MSLPFCGPNV,FLAMSLPFCG,QIFLAMSLPF,HSLVQIFLAM,VQIFLAMSLP	LUAD
OR4C3	c.389_390insT	p.H130fs	IADSLYEGRTISYECCMAQLFGAHF[p.H130fs]FGRC*	AQLFGAHFF,LFGAHFFGR,QLFGAHFFGR,MAQLFGAHFF	LUAD
OR4E2	c.677G>A	p.R226Q	TNSGTISLSCFLAVVTSYMVILVSL[p.R226Q]QKHSAEGRQKALSTCSAHFMVVALFF	MVILVSLQK,ILVSLQKHSA,YMVILVSLQK	SKCM
OR4K2	c.761G>T	p.C254F	SSRGSSKALSTCTAHFIVVFLFFGP[p.C254F]FIFIYMWPLSSFLTDKILSVFYTIFT	FLFFGPFIF,FIFIYMWPL,VFLFFGPFI,LFFGPFIFI,FFGPFIFIY,VVFLFFGPF,GPFIFIYMW,VVFLFFGPFI,FLFFGPFIFI,IVVFLFFGPF,VFLFFGPFIF,FFGPFIFIYM,FGPFIFIYMW,PFIFIYMWPL,LFFGPFIFIY	LUSC
OR4K5	c.529delT	p.F177fs	VHTLSQLSFTVNLPFCGPNVVDSFF[p.F177fs]VIFLESPNLPAWTLTSLKY*	NVVDSFFVI,FLESPNLPA,PAWTLTSLK,AWTLTSLKY,SPNLPAWTL,LPAWTLTSL,VVDSFFVIF,LESPNLPAW,VVDSFFVIFL,FVIFLESPNL,NLPAWTLTSL,PAWTLTSLKY,ESPNLPAWTL,NVVDSFFVIF,FLESPNLPAW,LESPNLPAWT	STAD
OR4M1	c.122G>A	p.G41E	GLSQTREVQLVLFVIFLSFYLFILP[p.G41E]ENILIICTIRLDPHLTSPMYFLLANL	YLFILPENI,FILPENILI,ILPENILII,YLFILPENIL,FILPENILII,FYLFILPENI,LFILPENILI,ENILIICTIR	SKCM
OR4M2	c.355G>T	p.A119S	FDGCIAQLFFLHFAGASEMFLLTVM[p.A119S]SFDLYTAICRPLHYATIMNQRLCCIL	LTVMSFDLY,LLTVMSFDL,VMSFDLYTA,MSFDLYTAI,MFLLTVMSF,TVMSFDLYT,LLTVMSFDLY,FLLTVMSFDL,TVMSFDLYTA,VMSFDLYTAI,EMFLLTVMSF,MSFDLYTAIC,SEMFLLTVMS	LUAD
OR4M2	c.481G>T	p.A161S	MNQRLCCILVALSWRGGFIHSIIQV[p.A161S]SLIVRLPFCGPNELDSYFCDITQVVR	SIIQVSLIV,IQVSLIVRL,SLIVRLPFC,VSLIVRLPF,HSIIQVSLI,IHSIIQVSL,FIHSIIQVSL,SIIQVSLIVR,HSIIQVSLIV,QVSLIVRLPF	LUAD
OR4M2	c.803C>T	p.S268F	YSHITIVVLMFGPSIYIYARPFDSF[p.S268F]FLDKVVSVFNTLIFPLRNPIIYTLRN	FFLDKVVSV,FLDKVVSVF,YARPFDSFF,IYARPFDSFF,FFLDKVVSVF,YARPFDSFFL,RPFDSFFLDK	SKCM
OR4N2	c.122G>A	p.G41E	GLTQSQDIQLLVFVLVLIFYFIILP[p.G41E]ENFLIIFTIKSDPGLTAPLYFFLGNL	FIILPENFL,IILPENFLI,ILPENFLII,YFIILPENF,ENFLIIFTI,LPENFLIIF,FIILPENFLI,IILPENFLII,FYFIILPENF,YFIILPENFL,ILPENFLIIF,PENFLIIFTI	SKCM
OR4N2	c.448_449insT	p.L150fs	ICRPLHYPTVMNPRTCYAMMLALWL[p.L150fs]WGFCPLHYPGGPHPPLAFLWPKPAGQLLL*	MLALWLWGF,AMMLALWLW,LWLWGFCPL,LWGFCPLHY,YPGGPHPPL,GPHPPLAFL,WPKPAGQLL,LHYPGGPHP,LAFLWPKPA,MMLALWLWGF,MLALWLWGFC,ALWLWGFCPL,FLWPKPAGQL,YAMMLALWLW,HYPGGPHPPL,LWPKPAGQLL,WLWGFCPLHY,WPKPAGQLLL,LHYPGGPHPP,GPHPPLAFLW	BLCA,KIRC
OR4N4	c.448_449insT	p.L150fs	ICRPLHCSTVMNPRACYAMMLALWL[p.L150fs]WGFCPLHYPGGPHPPLAFLWPKPAGQLLL*	MLALWLWGF,AMMLALWLW,LWLWGFCPL,LWGFCPLHY,YPGGPHPPL,GPHPPLAFL,WPKPAGQLL,LHYPGGPHP,LAFLWPKPA,MMLALWLWGF,MLALWLWGFC,ALWLWGFCPL,FLWPKPAGQL,YAMMLALWLW,HYPGGPHPPL,LWPKPAGQLL,WLWGFCPLHY,WPKPAGQLLL,LHYPGGPHPP,GPHPPLAFLW	CLL
OR51A7	c.371T>G	p.L124R	AQEFFIHGFTVMESSVLLIMSLDRF[p.L124R]RAIHNPLRYSSILTSNRVAKMGLILA	IMSLDRFRA,LIMSLDRFR,RFRAIHNPL,MSLDRFRAI,RAIHNPLRY,IMSLDRFRAI,LIMSLDRFRA,MSLDRFRAIH,RFRAIHNPLR,FRAIHNPLRY,LLIMSLDRFR	STAD
OR51B2	c.488C>T	p.S163L	RVIALGVGVFLRGFVSILPVILRLF[p.S163L]LFSYCKSHVITRAFCLHQEIMRLACA	RLFLFSYCK,PVILRLFLF,ILRLFLFSY,LPVILRLFL,FLFSYCKSH,FLFSYCKSHV,ILPVILRLFL,VILRLFLFSY,LPVILRLFLF	SKCM

【０７９８】

【表１４０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
OR51B5	c.197_213delCCACAGACCTGGGGCTG	p.A66fs	GTLLLLIKEDHNLHEPMYFFLAMLA[p.A66fs]GPDHNAHGAGSPLAGSQGDWKCGLLFPGLLYTLTFLSRVWHSACHGL*	MLAGPDHNA,LLFPGLLYT,GLLYTLTFL,LLYTLTFLS,YTLTFLSRV,FLSRVWHSA,GLLFPGLLY,LFPGLLYTL,VWHSACHGL,LYTLTFLSR,NAHGAGSPL,SQGDWKCGL,GDWKCGLLF,FPGLLYTLT,AMLAGPDHNA,GLLFPGLLYT,LLFPGLLYTL,FLSRVWHSAC,RVWHSACHGL,LLYTLTFLSR,LYTLTFLSRV,YTLTFLSRVW,LSRVWHSACH,CGLLFPGLLY,HNAHGAGSPL,FPGLLYTLTF,MLAGPDHNAH,SQGDWKCGLL,WKCGLLFPGL,SPLAGSQGDW	KIRC
OR51F2	c.200G>C	p.R67P	SIPFCLLYVVAVSGNSMILFVVLCE[p.R67P]PSLHKPMYYFLSMLSATDLSLSLCTL	VLCEPSLHK,PSLHKPMYY,CEPSLHKPM,VVLCEPSLHK,LCEPSLHKPM,EPSLHKPMYY	LUSC
OR51S1	c.476G>A	p.R159Q	ICRPLHYPALLTNGVISKISLAISF[p.R159Q]QCLGLHLPLPFLLAYMPYCLPQVLTH	SLAISFQCL,SFQCLGLHL,ISFQCLGLH,FQCLGLHLPL,ISLAISFQCL,LAISFQCLGL,ISFQCLGLHL	LUSC
OR51V1	c.892C>A	p.P298T	FGKHLSPVAHVLIGNIYILFPPLMN[p.P298T]TIIYSVKTQQIHTRMLRLFSLKRY	ILFPPLMNT,LMNTIIYSV,LFPPLMNTI,MNTIIYSVK,NTIIYSVKT,PPLMNTIIY,FPPLMNTII,ILFPPLMNTI,PLMNTIIYSV,LMNTIIYSVK,LFPPLMNTII,FPPLMNTIIY	LUAD
OR52W1	c.397C>T	p.R133C	FVHALTAMESGVLLAMACDRAAAIG[p.R133C]CPLHYPVLVTKACVGYAALALALKAV	RAAAIGCPL,AAIGCPLHY,CPLHYPVLV,AIGCPLHYPV,RAAAIGCPLH,AAAIGCPLHY,IGCPLHYPVL	CRC
OR5AK2	c.267G>T	p.K89N	QHLAFVDICYTSAITPKMLQSFTEE[p.K89N]NNLMLFQGCVIQFLVYATFATSDCYL	FTEENNLML,TEENNLMLF,FTEENNLMLF,LQSFTEENNL,QSFTEENNLM	UCEC
OR5AS1	c.117G>T	p.M39I	FVGFTDYLPLRVTLFLVFLLVYTLT[p.M39I]IVGNILLILVNINSSLQIPMYYFLS	FLLVYTLTI,LLVYTLTIV,YTLTIVGNI,TIVGNILLI,LTIVGNILL,FLLVYTLTIV,VFLLVYTLTI,VYTLTIVGNI,YTLTIVGNIL,LTIVGNILLI	LUAD
OR5AU1	c.935G>A	p.R312H	KAFSTCASHLTAICLFFGTTLFMYL[p.R312H]HPRSSYSLTQDRTVAVIYTVVIPVLN	FMYLHPRSS,YLHPRSSYS,TLFMYLHPR,GTTLFMYLH,MYLHPRSSY,HPRSSYSLT,LHPRSSYSL,YLHPRSSYSL,FMYLHPRSSY,TTLFMYLHPR	CRC
OR5B12	c.865A>T	p.S289C	HFMGTDKMASVFYAIVIPMLNPLVY[p.S289C]CLRNKEVKSAFKKTVGKAKASIGFIF	MLNPLVYCL,LVYCLRNKEV,MLNPLVYCLR,CLRNKEVKSA	LUAD
OR5B17	c.488G>A	p.R163H	VCACLAIGCYVIGFLNASIQIGDTF[p.R163H]HLSFCMSNVIHHFFCDKPAVITLTCS	IQIGDTFHL,HLSFCMSNV,DTFHLSFCM,IGDTFHLSF,HLSFCMSNVI,DTFHLSFCMS,QIGDTFHLSF	CRC
OR5B17	c.798G>T	p.M266I	SHLIAIFLFYITVIIMYIRPSSSHS[p.M266I]IDTDKIASVFYTMIIPMLSPIVYTLR	SSHSIDTDK,SIDTDKIASV,YIRPSSSHSI,SSSHSIDTDK,RPSSSHSIDT,IDTDKIASVF	LUAD
OR5D13	c.706C>T	p.R236C	SSLIIILTSYMLIFTTIMKMRSASG[p.R236C]CQKTFSTCASHLTAITIFHGTILFLY	KMRSASGCQ,SASGCQKTF,CQKTFSTCA,KMRSASGCQK,RSASGCQKTF,CQKTFSTCAS	GBM
OR5D14	c.736C>A	p.H246N	VFIFVTVLKIRSVSGRHKAFSTWAS[p.H246N]NLTSITIFHGTILFLYCVPNSKNSRQ	TWASNLTSI,KAFSTWASN,ASNLTSITI,SNLTSITIF,STWASNLTSI,KAFSTWASNL,WASNLTSITI,ASNLTSITIF	LUAD
OR5D16	c.790C>A	p.P264T	VFSTCASHLTAITIFHGTILFLYCV[p.P264T]TNSKNSRHTVKVASVFYTVVIPLLNP	FLYCVTNSK,CVTNSKNSR,LFLYCVTNSK	LUAD
OR5D18	c.812C>A	p.T271K	LTAITIFHGTILFLYCVPNSKNSRH[p.T271K]KVKVASVFYTVVIPMLNPLYSLRNK	KVKVASVFY,RHKVKVASV,HKVKVASVF,NSKNSRHKVK,KVKVASVFYT,RHKVKVASVF,HKVKVASVFY	LUSC
OR5F1	c.131G>T	p.G44V	DTLELQIILFLFFLVIYTLTVLGNL[p.G44V]VMILLIRIDSQLHTPMYFFLANLSFV	VLGNLVMIL,TLTVLGNLV,TVLGNLVMI,LTVLGNLVM,YTLTVLGNLV,VLGNLVMILL,NLVMILLIRI,TLTVLGNLVM	LUAD
OR5J2	c.106G>T	p.A36S	EFILLGLTDHAELKAVLFVVFLVIY[p.A36S]SITLLRNLGMILLIQTSKLHTPMYF	VVFLVIYSI,FLVIYSITL,LVIYSITLL,VIYSITLLR,YSITLLRNL,FVVFLVIYSI,FLVIYSITLL,LVIYSITLLR,VFLVIYSITL,IYSITLLRNL	LUAD
OR5L1	c.824C>A	p.T275N	VFHGTVLSIYCRPSSGNSGDADKVA[p.T275N]NVFYTVVIPMLNSVIYSLRNKDVKEA	KVANVFYTV,ANVFYTVVI,DADKVANVF,DADKVANVFY,KVANVFYTVV,NVFYTVVIPM,GDADKVANVF,VANVFYTVVI	LUAD
OR5M3	c.265delA	p.T89fs	LSFVDVWFSSNVTPKMLENLLSDKK[p.T89fs]QLLMLVV*	LSDKKQLLM,LLSDKKQLL,KKQLLMLVV,LSDKKQLLML,LLSDKKQLLM	STAD
OR5P2	c.299C>T	p.A100V	PNMLVNFLVERNTVSYLGCAIQLGS[p.A100V]VAFFATVECVLLAAMAYDRFVAICSP	QLGSVAFFA,GSVAFFATV,IQLGSVAFF,AIQLGSVAF,CAIQLGSVA,IQLGSVAFFA,VAFFATVECV,CAIQLGSVAF,AIQLGSVAFF	GBM
OR6C65	c.460_461insT	p.I154fs	TTIMSNKVCNWLVISSWLAGFLIIF[p.I154fs]SPRDYGPPTGFL*	DYGPPTGFL,GFLIIFSPR,LIIFSPRDY,SPRDYGPPT,RDYGPPTGF,WLAGFLIIFS,AGFLIIFSPR,FLIIFSPRDY,RDYGPPTGFL	LUAD
OR6C75	c.280G>T	p.G94W	ISFTSVCIPRFLVTVVTGNRTISYN[p.G94W]WCVAQLFFFIFLGVTEFYLLAAMSYD	RTISYNWCV,SYNWCVAQL,YNWCVAQLF,NWCVAQLFF,SYNWCVAQLF,YNWCVAQLFF,NWCVAQLFFF,RTISYNWCVA,ISYNWCVAQL	LUAD

【０７９９】

【表１４１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関与疾患
OR6K2	c.236C>A	p.P79Q	HLHTPMYTFISALSFLEIWYTTATI[p.P79Q]QKMLSSLLSERSISFNGCLLQMYFFH	TIQKMLSSL,IQKMLSSLL,YTTATIQKM,TTATIQKML,ATIQKMLSSL,TIQKMLSSLL,IWYTTATIQK,WYTTATIQKM,YTTATIQKML,IQKMLSSLLS	LUAD
OR6K6	c.931T>C	p.F311L	YLRFSATYSVFWDTAIAVTFVILAP[p.F311L]LFNPIIYSLKNKDMKEAIGRLFHYQK	VTFVILAPL,ILAPLFNPI,TFVILAPLF,APLFNPIIY,VILAPLFNPI,ILAPLFNPII,AVTFVILAPL,LFNPIIYSLK,VTFVILAPLF,LAPLFNPIIY	TGCT,THCA
OR6N2	c.877C>T	p.R293C	LTLDRTLAIVYSVLTPMVNPIIYSL[p.R293C]CNKEIIKAIKRTIFQKGDKASLAHL	SLCNKEIIK,PIIYSLCNK,IYSLCNKEI,YSLCNKEII,IIYSLCNKEI,YSLCNKEIIK,IYSLCNKEII,CNKEIIKAIK,MVNPIIYSLC	GBM
OR6V1	c.744delC	p.I248fs	VLRIPSASSCQKAFSTCGSHLTLVF[p.I248fs]MATVVPSFCMSGLAKLTLCKSGRSWPW*	LTLVFMATV,TLVFMATVV,FMATVVPSF,FCMSGLAKL,GLAKLTLCK,SFCMSGLAK,GSHLTLVFM,VPSFCMSGL,MSGLAKLTL,TLCKSGRSW,CKSGRSWPW,HLTLVFMATV,LTLVFMATVV,FMATVVPSFC,VVPSFCMSGL,CMSGLAKLTL,PSFCMSGLAK,SGLAKLTLCK,VFMATVVPSF,MATVVPSFCM,LTLCKSGRSW	HNSC
OR7C1	c.311delT	p.F104fs	PKMLLNILTQNKFITYAGCLSQIFF[p.F104fs]SLHLDAWTIYS*	CLSQIFFSL,SQIFFSLHL,SLHLDAWTI,FFSLHLDAW,LHLDAWTIY,FSLHLDAWTI,IFFSLHLDAW,SLHLDAWTIY,LSQIFFSLHL	KIRC
OR7C1	c.535delT	p.C179fs	MGSLLETLTVLRLSFCTEMEIPHFF[p.C179fs]VIYLKS*	MEIPHFFVI,EMEIPHFFV,IPHFFVIYL,MEIPHFFVIY,IPHFFVIYLK,TEMEIPHFFV,EMEIPHFFVI,EIPHFFVIYL	STAD
OR7E24	c.21_22insT	p.L7fs	MSYFPILFFFF[p.L7fs]PQKVSELHRATESHRCLRIPPPGTLRGSRTAAGPRWAVPVHVPGHGAGEPAHHPGCQL*	ILFFFFPQK,LFFFFPQKV,ATESHRCLR,GSRTAAGPR,RTAAGPRWA,TAAGPRWAV,TLRGSRTAA,RATESHRCL,LRIPPPGTL,FPQKVSELH,ILFFFFPQKV,RTAAGPRWAV,PILFFFFPQK,FFFPQKVSEL,RATESHRCLR,CLRIPPPGTL,GTLRGSRTAA,RGSRTAAGPR,ELHRATESHR,GPRWAVPVHV,EPAHHPGCQL,SELHRATESH,HRATESHRCL,GSRTAAGPRW,FPILFFFFPQ	PRAD
OR8D2	c.917G>T	p.R306M	IIPMLNPLIYSLRNKDVKNALKKMT[p.R306M]MGRQSS	ALKKMTMGR,KNALKKMTM,KKMTMGRQS,KMTMGRQSS,NALKKMTMGR,VKNALKKMTM,KKMTMGRQSS	LUAD
OR8H2	c.498G>T	p.L166F	CLALITGPYVIGFIDSFVNVVSMSR[p.L166F]FHFYDSNVIHHFFCDTSPILALSCTD	VSMSRFHFY,VVSMSRFHF,MSRFHFYDS,RFHFYDSNV,VNVVSMSRF,FHFYDSNVI,VVSMSRFHFY,RFHFYDSNVI,MSRFHFYDSN,FVNVVSMSRF,NVVSMSRFHF,SRFHFYDSNV,FHFYDSNVIH	LUSC
OR8J3	c.479C>T	p.S160L	VVSRRLCLLLVSLTYLYGFSTAIVV[p.S160L]LPCIFSVSYCSSNIINHFYCDIAPLL	VVLPCIFSV,TAIVVLPCI,LPCIFSVSY,AIVVLPCIF,IVVLPCIFSV,VLPCIFSVSY,STAIVVLPCI,YGFSTAIVVL,TAIVVLPCIF	LUSC
OR8K3	c.705G>T	p.K235N	SLLIVLLSYLLILVAILRMNSAGRQ[p.K235N]NAFSTCGAHLTVVIVFYGTLLFMYVQ	NSAGRQNAF,NAFSTCGAH,RQNAFSTCG,RMNSAGRQNA,RQNAFSTCGA,MNSAGRQNAF,NAFSTCGAHL	LUSC
OR8S1	c.296C>T	p.A99V	SSVIVPKMLENLLSQRKTISVEGCL[p.A99V]VQVFFVFVTAGTEACLLSGMAYDRHA	LVQVFFVFV,TISVEGCLV,CLVQVFFVF,VEGCLVQVF,VQVFFVFVT,CLVQVFFVFV,VQVFFVFVTA,KTISVEGCLV,GCLVQVFFVF,EGCLVQVFFV,SVEGCLVQVF,VEGCLVQVFF	CRC
OR9A2	c.865C>T	p.R289W	VEYNKIVSLLVSVLTPFLNPFIFTL[p.R289W]WNDKVKEALRDGMKRCCQLLKD*	FIFTLWNDK,FTLWNDKVK,LNPFIFTLW,FIFTLWNDKV,TLWNDKVKEA,FLNPFIFTLW	LUAD
OR9G9	c.506G>T	p.R169L	VAVSYCGGFINSSIITKKTFSFNFC[p.R169L]LENIIDDFFCDLLPLVELACGEKGGY	KTFSFNFCL,SFNFCLENI,FNFCLENII,LENIIDDFF,FSFNFCLENI,SFNFCLENII,KTFSFNFCLE,KKTFSFNFCL	LUAD
OSBP	c.2163G>C	p.Q721H	FSELAITLNAWESGTAPTDSRLRPD[p.Q721H]HRLMENGRWDEANAEKQRLEEKQRLS	RLRPDHRLM,DSRLRPDHR,RLRPDHRLME,SRLRPDHRLM	CESC
OSBP2	c.1881_1882insC	p.H627fs	ETFELDRLDDMGLRSLCEQVSHHPP[p.H627fs]LSCALRVLQAWLEPLAGDHHLQQVPGKIHLHHAARCHPLRIPGQWESLRVEEEHLNCSQHHRGQALDRPVRGHRDCEP*	VLQAWLEPL,ALRVLQAWL,KIHLHHAAR,HAARCHPLR,AARCHPLRI,HLNCSQHHR,SQHHRGQAL,HHAARCHPL,EQVSHHPPL,CALRVLQAW,LQAWLEPLA,LQQVPGKIH,QQVPGKIHL,GKIHLHHAA,GQWESLRVE,EPLAGDHHL,HPLRIPGQW,RVLQAWLEPL,VLQAWLEPLA,KIHLHHAARC,HHAARCHPLR,CEQVSHHPPL,SHHPPLSCAL,LQAWLEPLAG,LQQVPGKIHL,QQVPGKIHLH,LHHAARCHPL,LRIPGQWESL,WESLRVEEEH,LEPLAGDHHL,HPPLSCALRV,IPGQWESLRV	STAD
OSBPL6	c.1730G>A	p.R577Q	SEDNTSVADNISRQILNGELTGGAF[p.R577Q]QNGRRACLPAPCPDTSNINLWNILRN	FQNGRRACL,LTGGAFQNGR	UCEC
OSTN	c.344G>A	p.R115Q	PLDRLSAGSVDHKGKQRKVVDHPKR[p.R115Q]QFGIPMDRIGRNRLSNSRG	RQFGIPMDR,PKRQFGIPM,RQFGIPMDRI,HPKRQFGIPM,KVVDHPKRQF	CRC

【０８００】

【表１４２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	創薬的機能
OTOF	c.1163C>T	p.T388M	DDISSGLKGYVKCDVAVVGKGDNIK[p.T388M]MPHKANETDEDDIEGNLLLPEGVPPE	KGDNIKMPHK	BRCA
OTOF	c.3910G>A	p.E1304K	KLETMVKLDATSEAVVKVDVAEEEK[p.E1304K]KKKKKKKGTAEEPEEEEPDESMLDWW	KVDVAEEEKK	STAD
OTOL1	c.1291G>A	p.V431I	VAQNKKQFKSRETLYGQEIDQASLL[p.V431I]IILKLSAGDQVWLEVSKDWNGVYVSA	QASLLIILK,IDQASLLII,DQASLLIIL,QEIDQASLLI,IDQASLLIIL	CRC
OTOP1	c.310_318delCTGCTGTGG	p.LLW104del	AWAVIHAAGVSKSDLLCFLTALMLLQ[p.LLW104del]MLWYVGRSSAHRRLFRLKDTHAGAGWLRGSITLF	MLLQMLWYV,LQMLWYVGR,LMLLQMLWY,LTALMLLQM,ALMLLQMLW,FLTALMLLQM,LMLLQMLWYV,ALMLLQMLWY,LLQMLWYVGR,TALMLLQMLW	ACC
OTUD3	c.830G>T	p.R277I	VQNLEAENYNIESAIIAVLRMNQGK[p.R277I]INNAEENLEPSGRVLKQCGPLWEEGG	RMNQGKINNA,GKINNAEENL	CRC
OTUD4	c.2726C>T	p.T909I	ALASIPPVAEGKAHPPTQILNRERE[p.T909I]IVPVELEPKRTIQSLKEKTEKVKDPK	ILNREREIV,REREIVPVE,LNREREIVPV,TQILNREREI,REREIVPVEL,REIVPVELEP	BLCA,PRAD,THCA
OTUD4	c.458_460delCTG	p.A153del	VADEDNSEISDSEDDSCKSKTAAAA[p.A153del]DVNGFKPLSGNEQLKNNGNSTSLPLSRK	KSKTAAAAD,KSKTAAAADV,TAAAADVNGF	PRAD
OTX2	c.130delC	p.R44fs	TSGMDLLHPSVGYPGPWASCPAATP[p.R44fs]GNSAGRGRRSLGRS*	RGRRSLGRS,SAGRGRRSL,AGRGRRSLGR,CPAATPGNSA,NSAGRGRRSL	STAD
OXR1	c.364G>A	p.E122K	GTIEYTVESRDSLNSIALKFDTTPN[p.E122K]KLVQLNKLFSRAVVTGQVLYVPDPEY	KLVQLNKLF,ALKFDTTPNK,DTTPNKLVQL,LKFDTTPNKL,NKLVQLNKLF	UCEC
P2RX1	c.58delC	p.R20fs	MARRFQEELAAFLFEYDTP[p.R20fs]AWCWCVIRRWALSSD*	FLFEYDTPA,DTPAWCWCV,TPAWCWCVI,WCVIRRWAL,FLFEYDTPAW,AWCWCVIRRW,CWCVIRRWAL,TPAWCWCVIR,DTPAWCWCVI,FEYDTPAWCW	STAD
P2RX7	c.425C>A	p.P142Q	RLCPEYPTRRTLCSSDRGCKKGWMD[p.P142Q]QQSKGIQTGRCVVYEGNQKTCEVSAW	WMDQQSKGI,KGWMDQQSK	LUAD
PABPC1	c.1223A>T	p.Y408F	MQRMASVRAVPNPVINPYQPAPPSG[p.Y408F]FFMAAIPQTQNRAAYYPPSQIAQLRP	YQPAPPSGF,QPAPPSGFF,PYQPAPPSGF,YQPAPPSGFF,QPAPPSGFFM,APPSGFFMAA,PPSGFFMAAI	KIRC
PABPC1	c.280C>T	p.R94C	LDTMNFDVIKGKPVRIMWSQRDPSL[p.R94C]CKSGVGNIFIKNLDKSIDNKALYDTF	SQRDPSLCK,CKSGVGNIF,SLCKSGVGNI,WSQRDPSLCK,LCKSGVGNIF	DLBCL
PABPC1	c.467_468insG	p.E156fs	DENGSKGYGFVHFETQEAAERAIEK[p.E156fs]NEWNAPK*	AERAIEKNEW	KIRC
PABPC1	c.541G>A	p.A181T	EKMNGMLLNDRKVFVGRFKSRKERE[p.A181T]TELGARAKEFTNVYIKNFGEDMDDER	SRKERETEL,KERETELGA,RETELGARA,KSRKERETEL,TELGARAKEF	KIRC
PABPC1	c.761_762insT	p.K254fs	KSKGFGFVSFERHEDAQKAVDEMNG[p.K254fs]NGAQWKTNLCWSSSEKGGTADGT*	NLCWSSSEK,KTNLCWSSS,AQWKTNLCW,DEMNGNGAQ,TNLCWSSSEK,AQWKTNLCWS,DEMNGNGAQW	CLL
PABPC1	c.999delA	p.K333fs	LRKEFSPFGTITSAKVMMEGGRSKG[p.K333fs]LVLYVSPPQKKPLKQLQK*	VLYVSPPQK,RSKGLVLYV,GRSKGLVLY,MMEGGRSKGL,LVLYVSPPQK,VLYVSPPQKK,RSKGLVLYVS,VSPPQKKPLK,GGRSKGLVLY	KIRC
PABPC3	c.975_979delTATGA	p.V325fs	LDDGIDDERLRKAFSPFGTITSAKV[p.V325fs]GRWSQQRVWFCMFLLPRRSH*	RVWFCMFLL,KVGRWSQQR,RWSQQRVWF,QQRVWFCMF,TITSAKVGR,WFCMFLLPR,GRWSQQRVW,SQQRVWFCM,GTITSAKVGR,VWFCMFLLPR,SQQRVWFCMF,KVGRWSQQRV,QQRVWFCMFL,WFCMFLLPRR,VGRWSQQRVW,GRWSQQRVWF,WSQQRVWFCM,CMFLLPRRSH	TGCT
PABPC3	c.997delA	p.K333fs	LRKAFSPFGTITSAKVMMEGGRSKG[p.K333fs]LVLYVSPPQKKPLKQLQK*	VLYVSPPQK,RSKGLVLYV,GRSKGLVLY,MMEGGRSKGL,LVLYVSPPQK,VLYVSPPQKK,RSKGLVLYVS,VSPPQKKPLK,GGRSKGLVLY	BLCA
PACSIN1	c.1075G>A	p.E359K	AVESTSQAGDRGSVSSYDRGQPYAT[p.E359K]KWSDDESGNPFGGSETNGGANPFEDD	RGQPYATKW	HNSC

【０８０１】

【表１４３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PACSIN2	c.993G>C	p.Q331H	ADLNRTLSRREKKKATDGVTLTGIN[p.Q331H]HTGDQSLPSKPSSTLNVPSNPAQSAQ	INHTGDQSL,HTGDQSLPSK	BRCA
PADI2	c.340A>C	p.T114P	SSDKVTVNYYDEEGSIPIDQAGLFL[p.T114P]PAIEISLDVDADRDGVVEKNNPKKAS	GLFLPAIEI,FLPAIEISL,DQAGLFLPA,LFLPAIEISL,DQAGLFLPAI,LPAIEISLDV,IDQAGLFLPA	MM
PAFAH1B1	c.904delA	p.K302fs	VECISWAPESSYSSISEATGSETKK[p.K302fs]VVNLGHSCCLDPETRLLRCGMSVLACAL*	RLLRCGMSV,GMSVLACAL,LLRCGMSVL,SETKKVVNL,RLLRCGMSVL,LLRCGMSVLA,CGMSVLACAL	STAD
PALB2	c.839delA	p.N280fs	DSGSSQHLEHIPPKGSSELTTHDLK[p.N280fs]TLDLLHL*	LKTLDLLHL,SELTTHDLKT	STAD
PALLD	c.2986G>A	p.A996T	DSAHKMLVRENGVHSLIIEPVTSRD[p.A996T]TGIYTCIATNRAGQNSFSLELVVAAK	VTSRDTGIY,RDTGIYTCI,PVTSRDTGIY	KIRC
PALM2-AKAP2	c.3213_3214insGAAGCT	p.1075_1076insEA	KAVSKTSRDGAEQQGPEATVEEAEA[p.1075_1076insEA]EAAAFGSEKPQSMFEPPQVSSPVQEKRDVLP	EAEAEAAAF,VEEAEAEAA,AEAEAAAFG,EEAEAEAAAF,AEAEAAAFGS,VEEAEAEAAA	KIRC
PALM2-AKAP2	c.3354_3355insC	p.G1118fs	VQEKRDVLPKILPAEDRALRERGPP[p.G1118fs]PATASCAAQWPD*	RERGPPPAT,ALRERGPPPA,RERGPPPATA	KIRC
PALM2-AKAP2	c.895G>A	p.A299T	KLEMVHKSRKDHSSGNPGQQAQAPS[p.A299T]TAGPEANLQQPVTMIFMGYQNIEDEE	STAGPEANL,APSTAGPEA,GQQAQAPST,QQAQAPSTA,GQQAQAPSTA,QQAQAPSTAG	BRCA
PAMR1	c.302delG	p.G101fs	CDSCLIHPGCTIFENCKSCRNGSWG[p.G101fs]VPWMTSM*	WGVPWMTSM,RNGSWGVPW,KSCRNGSWGV,CRNGSWGVPW,RNGSWGVPWM,SWGVPWMTSM	STAD
PANK1	c.1199delA	p.K400fs	DSVGFNGKPECYYFENPTNPELCQK[p.K400fs]SRTALITHTLCCWLTWAQVSAF*	TLCCWLTWA,WLTWAQVSA,RTALITHTL,HTLCCWLTW,CQKSRTALI,KSRTALITH,LTWAQVSAF,LCQKSRTAL,LITHTLCCWL,KSRTALITHT,HTLCCWLTWA,ELCQKSRTAL,WLTWAQVSAF,SRTALITHTL,ALITHTLCCW	STAD
PANK2	c.1251delT	p.T417fs	VSILAVYSKDNYKRVTGTSLGGGTFF[p.T417fs]LVSAVFLLAVPLLKKLLKWHLVEIAPKWIN*	SLGGGTFLV,FLVSAVFLL,AVFLLAVPL,LLKWHLVEI,LVSAVFLLA,FLLAVPLLK,LLAVPLLKK,TFLVSAVFL,VFLLAVPLL,GTFLVSAVF,VSAVFLLAV,LKWHLVEIA,HLVEIAPKW,FLVSAVFLLA,LVSAVFLLAV,AVFLLAVPL,LLAVPLLKK,KLLKWHLVEI,LLKKLLKWHL,LLKWHLVEIA,HLVEIAPKWI,FLLAVPLLKK,VFLLAVPLLK,AVPLLKKLLK,TFLVSAVFLL,GTFLVSAVFL,KWHLVEIAPK,TSLGGGTFLV,SAVFLLAVPL,GGTFLVSAVF,VPLLKKLLKW	PRAD
PANK2	c.377G>C	p.G126A	AAEEARRNPTLGGLLGRQRLLLRMG[p.G126A]AGRLGAPMERHGRASATSVSSAGEQA	LLRMGAGRL,RMGAGRLGA,LLLRMGAGR,GAGRLGAPM,RQRLLLRMGA,RLLLRMGAGR,AGRLGAPMER,MGAGRLGAPM,LRMGAGRLGA	ACC
PANK3	c.779G>T	p.R260I	LEMASKGDSTQADKLVRDIYGGDYE[p.R260I]IFGLPGWAVASSFGNMIYKEKRESVS	IYGGDYEIF,IFGLPGWAV,DIYGGDYEI,EIFGLPGWA,YEIFGLPGW,EIFGLPGWAV,DIYGGDYEIF,RDIYGGDYEI,YEIFGLPGWA	CRC
PAOX	c.319C>T	p.H107Y	QLAAEYGLLGEKELSQENQLVETGG[p.H107Y]YVGLPSVSYASSGASVSLQLVAEMAT	QLVETGGYV,NQLVETGGY,YVGLPSVSY,VETGGYVGL,YVGLPSVSYA,GYVGLPSVSY	CESC
PAPD4	c.675_676insT	p.C225fs	SLNGFGTRSSDGDLCLVVKEEPCFF[p.C225fs]SGKSED*	KEEPCFFSG	STAD
PAPPA2	c.2749C>A	p.P917T	QYVHTASSRRVCDSSGYWTPEEAVG[p.P917T]TPDVDQPCEPSLQAWSPEVHLYHMNM	EEAVGTPDV	LUAD
PAPPA2	c.5049delC	p.I1683fs	NSVEYKCEQGYGIGAVCSPLCVIPP[p.I1683fs]VTP*	SPLCVIPPV,CSPLCVIPPV	STAD
PAPPA2	c.5117C>A	p.P1706H	CVIPPSDPVMLPENITADTLEHWME[p.P1706H]HVKVQSIVCTGRRQWHPDPVLVHCIQ	TLEHWMEHV,MEHVKVQSI,WMEHVKVQSI,TLEHWMEHVK,DTLEHWMEHV,MEHVKVQSIV,LEHWMEHVKV	LUAD
PARD6A	c.252_253insC	p.G84fs	TDAHGDLLPLTNDDSLHRALASGPP[p.G84fs]ATAPTGAEAGRS*	ALASGPPAT,RALASGPPA,ALASGPPATA,RALASGPPAT,HRALASGPPA	KIRC

【０８０２】

【表１４４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係的疾患
PARG	c.1750G>A	p.A584T	KYNVAYSKKWDFTALIDFWDKVLEE[p.A584T]TEAQHLYQSILPDMVKIALCLPNICT	EETEAQHLY,LEETEAQHL,TEAQHLYQS,LEETEAQHLY,TEAQHLYQSI	KIRP,PRAD
PARP15	c.1381delA	p.K461fs	PSLKTVKVVIFQPELLNIFYDSMKK[p.K461fs]ETSLHH*	SMKKETSLH,DSMKKETSL,MKKETSLHH,SMKKETSLHH	STAD
PARP4	c.2541delA	p.K847fs	SSLDSSGFSLHIGLSAAYLPRMWVE[p.K847fs]NIQKKKARLACLSFNPISMSTSLT*	RMWVENIQK,IQKKKARLA,KARLACLSF,LPRMWVENI,NPISMSTSL,NIQKKKARL,KKKARLACL,LACLSFNPI,CLSFNPISM,YLPRMWVENI,RLACLSFNPI,RMWVENIQKK,KARLACLSFN,KKARLACLSF,ACLSFNPISM	STAD
PASD1	c.685_687delGCT	p.A236del	SSQGQRGHTSMKAVYVEPAAAAAAA[p.A236del]ISDDQIDIAEVEQYGPQENVHMFVDSDS	EPAAAAAAAI	GBM
PASK	c.185C>T	p.T62I	PSRSFSSAHRHLSRRNGLSRLCQSR[p.T62I]IALSEDRWSSYCLSSLAAQNICTSKL	RLCQSRIAL,LSRLCQSRI,GLSRLCQSRI,LSRLCQSRIA,SRLCQSRIAL	KIRC
PAX2	c.1183delC	p.P395fs	YSHPQYTAYNEAWRFSNPALLMPPP[p.P395fs]VRPCRCCRCL*	PVRPCRCCR,MPPPVRPCR,RPCRCCRCL,LLMPPPVRPC,LMPPPVRPCR,NPALLMPPPV	STAD
PAX3	c.1271C>T	p.T424M	HGGVPHQPQTDYALSPLTGGLEPTT[p.T424M]MVSASCSQRLDHMKSLDSLPTSQSYC	MVSASCSQR,LEPTTMVSA,MVSASCSQRL,TMVSASCSQR	CRC
PAX3	c.590C>T	p.S197L	LERKEAEESEKKAKHSIDGILSERA[p.S197L]LAPQSDEGSDIDSEPDLPLKRKQRRS	SERALAPQS	BLCA
PAX6	c.1124delC	p.P375fs	QTSSYSCMLPTSPSVNGRSYDTYTP[p.P375fs]HICRHT*	RSYDTYTPH,SYDTYTPHI,DTYTPHICR,RSYDTYTPHI	STAD
PBLD	c.164C>A	p.P55Q	LDEDMHQKIAREMNLSETAFIRKLH[p.P55Q]QTDNFAQSSCFGLRWFTPASEVPLCG	KLHQTDNFA,RKLHQTDNF,IRKLHQTDNF,HQTDNFAQSS	LUAD
PBX2	c.208G>A	p.E70K	PGGRGKQDIGDILQQIMTITDQSLD[p.E70K]KAQAKKHALNCHRMKPALFSVLCEIK	TITDQSLDK,QSLDKAQAK,SLDKAQAKK,KAQAKKHAL,MTITDQSLDK,QSLDKAQAKK	BLCA
PBX2	c.785A>T	p.Y262F	LRSRFLDARRKRRNFSKQATEVLNE[p.Y262F]FFYSHLSNPYPSEEAKEELAKKCGIT	QATEVLNEF,TEVLNEFFY,NEFFYSHLS,ATEVLNEFFY,VLNEFFYSHL,KQATEVLNEF,FFYSHLSNPY,NEFFYSHLSN	KIRP,LUSC,TGCT
PBXIP1	c.2186_2188delACC	p.H729del	KKDKHSQSPRAAGPREGHSHSHHHH[p.H729del]RG*	HSHSHHHHR	BLCA
PCBP1	c.305T>A	p.L102Q	DKLEEDINSSMTNSTAASRPPVTLR[p.L102Q]QVVPATQCGSLIGKGGCKIKEIRIEST	RPPVTLRQV,RQVVPATQC,RPPVTLRQVV,RQVVPATQCG	CRC
PCCA	c.689G>A	p.R230H	AVRIAREIGYPVMIKASAGGGGKGM[p.R230H]HIAWDDEETRDGFRLSSQEAASSFGD	HIAWDDEETR	STAD
PCDH10	c.1429G>A	p.V477M	QVSDVNDNAPRFSQPVYDVYVTENN[p.V477M]MPGAYIYAVSATDRDEGANAQLAYSI	NMPGAYIYA,TENNMPGAY,NNMPGAYIY,MPGAYIYAV,VTENNMPGAY,YVTENNMPGA,NMPGAYIYAV,YDVYVTENNM,MPGAYIYAVS,TENNMPGAYI	CRC
PCDH10	c.1759C>A	p.R587S	IUIVDQNDNAPAIVAPLPGRNGTPA[p.R587S]SEVLPRSAEPGYLLTRVAAVDADDGE	GTPASEVLPR,RNGTPASEVL	LUAD
PCDH10	c.2956G>T	p.V986L	SDGRQAADYRSNLHVPGMDSVPDTE[p.V986L]LFETPEAQPGAERSFSTFGKEKALHS	TELFETPEA,GMDSVPDTEL,MDSVPDTELF	LUAD
PCDH10	c.354_355insC	p.N118fs	EVFLENPLELFQVEIEVLDINDNPP[p.N118fs]LFPGARPDGGNL*	VLDINDNPPL,LDINDNPPLF	STAD
PCDH10	c.673_674insC	p.P225fs	TAVDGGGGGGVGEGGGGGGGAGLPP[p.P225fs]PAAAHRHGPTHHPSAGLQ*	AAHRHGPTH,GPTHHPSAGL,RHGPTHHPSA	STAD
PCDH11X	c.1457C>T	p.T486M	DNAPVFTQSFVTVSIPENNSPGIQI[p.T486M]MKVSAMDADSGPNAKINYLLGPDAPP	IQLMKVSAM,QLMKVSAMDA	GBM
PCDH11X	c.3029G>T	p.R1010I	SSDPYSVSDCGYPVTTFEVPVSVHT[p.R1010I]IPPMKEVVRSCTPMKESTTMEIWIHP	SVHTIPPMK,EVPVSVHTI,HTIPPMKEV,VSVHTIPPM,VSVHTIPPMK,TIPPMKEVVR,HTIPPMKEVV,FEVPVSVHTI	LUAD

【０８０３】

【表１４５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PCDH15	c.4655G>T	p.R1552I	DDLSAHNPLYKENISQVSTNSDISQ[p.R1552I]ITDFVDPFSPKIQAKSKSLRGPREKI	DISQITDFV,QITDFVDPF,SDISQITDF,SQITDFVDPF	CRC
PCDH15	c.5138G>T	p.C1713F	VELKSEPNVISSPAECSLELSPSRP[p.C1713F]FVLHSSLSRRETPICMLPIETERNIF	ELSPSRPFV,FVLHSSLSR,RPFVLHSSL,LELSPSRPF,FVLHSSLSRR,SLELSPSRPF,LELSPSRPFV	KIRC
PCDH19	c.1588G>A	p.E530K	YVSINPNSGDIYALRSFNHEQTKAF[p.E530K]KFKVLAKDGGLPSLQSNATVRVILD	QTKAFKFKV,KAFKFKVLA,AFKFKVLAK,TKAFKFKVL,HEQTKAFKF,KAFKFKVLAK,QTKAFKFKVL	UCEC
PCDH19	c.856C>T	p.R286C	NASDPDEGTNGQVVYSFYGYVNDRT[p.R286C]CELFQIDPHSGLVTVTGALDYEEGHV	YVNDRTCEL,YVNDRTCELF	BRCA
PCDHAC2	c.1555G>A	p.A519T	LVERRVGERALSNYVSVHAESGKVY[p.A519T]TLQPLDHEELELLQFQVSARDAGVPP	AESGKVYTL,GKVYTLQPL,TLQPLDHEEL,KVYTLQPLDH,SGKVYTLQPL,HAESGKVYTL	CRC
PCDHAC2	c.2207C>T	p.A736V	ALSTVSFIFLLTIIILSIIKCYRYT[p.A736V]VYGTACCGGFCGVRERSPAELYKQAN	IIKCYRYTV,YTVYGTACC,IKCYRYTVY,YRYTVYGTA,SIIKCYRYTV,VYGTACCGGF,IIKCYRYTVY,CYRYTVYGTA,YRYTVYGTAC	CRC
PCDHAC2	c.2225C>T	p.A742V	TALRCSAAPTEGACGPVKPTLVCSS[p.A742V]VVGSWSYSQQRRQRVCSGEGLPKADL	SSVVGSWSY,KPTLVCSSV,CSSVVGSWSY,KPTLVCSSVV,LVCSSVVGSW	LUAD
PCDHAC2	c.414G>T	p.K138N	PLQVFHVDVEVKDINDNPPVFPATQ[p.K138N]NNLFIAESRPLDSRFPLEGASDADIG	VFPATQNNL,NNLFIAESR,FPATQNNLF,VFPATQNNLF,FPATQNNLFI	UCEC
PCDHAC2	c.467C>T	p.A156V	RFSRQEQRLFILESRMPDSRFPLEG[p.A156V]VSDLDIGANAQLRYRLNPNEYFDLDV	DSRFPLEGV,FPLEGVSDL	CRC
PCDHAC2	c.568G>A	p.E190K	NALLSYKLSSSEFFFLDIQANDELS[p.E190K]KSLSLVLGKSLDREETAEVNLLLVAT	ELSKSLSLV,KSLSLVLGK,LSKSLSLVL,DELSKSLSL,DELSKSLSLV	CRC
PCDHAC2	c.796G>A	p.A266T	AFERTIYKVRLLENAPNGTLVVTVN[p.A266T]TTDLDEGVNKDIAYSFNTDMSADILS	NTTDLDEGV,TTDLDEGVNK	CRC
PCDHAC2	c.811G>A	p.E271K	SYKVVLSENVQNDTRVIQLNASDPQ[p.E271K]KGLNGEISYGIKMILPVSEKCMFSIN	QLNASDPDK,KGLNGEISY	CRC
PCDHB1	c.1704C>G	p.N568K	SSQVTVRVVVLDDNDNRPMILYPLQ[p.N568K]KGTLPCNDLVPRSAEAGYLVTKVVAV	ILYPLQKGT,PMILYPLQK,ILYPLQKGTL,RPMILYPLQK,YPLQKGTLPC	LUSC
PCDHB12	c.865C>T	p.R289C	VSAWDLDSGTNSELSYTFSHASEDI[p.R289C]CKTFEINQKSGDITLTAPLDFEAIES	ASEDICKTF,FSHASEDICK,HASEDICKTF,SEDICKTFEI	UCEC
PCDHB13	c.662C>T	p.P221L	VLDKALDREEEAELRLTLTALDGGS[p.P221L]LPRSGTAQVYIEVLDVNDNAPEFEQP	LPRSGTAQV,SLPRSGTAQV,TALDGGSLPR,LPRSGTAQVY	GBM
PCDHB4	c.763_764CC>TT	p.P255F	LIMDINDNAPEFVHTPYGVQVLENS[p.P255F]FLDSPIVRVLARDIDAGNFGSVSYGLF	FLDSPIVRV,SFLDSPIVR,NSFLDSPIV,GVQVLENSF,VQVLENSFL,FLDSPIVRVL,NSFLDSPIVR,YGVQVLENSF,LENSFLDSPI	TGCT
PCDHB5	c.1516G>T	p.D51Y	AGSEAVRYSIPEETESGYSVANLAK[p.D51Y]YLGLGVGELATRGARMHYKGNKEILQ	YSVANLAKY,YLGLGVGEL,AKYLGLGVG,NLAKYLGLGV,YLGLGVGELA,KYLGLGVGEL,GYSVANLAKY,YSVANLAKYL	CRC
PCDHB5	c.1945C>T	p.P649S	RTARLLSERDAAKHRLVVLVKDNGE[p.P649S]SPRSATATLHVLLVDGFSQPYLPLPE	SPRSATATL,GESPRSATA,LVKDNGESPR,ESPRSATATL,GESPRSATAT	LUAD
PCDHB8	c.703G>A	p.D235N	RLTLTALDGGSPPRSGTAQVYIEVV[p.D235N]NVNDNAPEFEQPFYRVQISEDSPISF	QVYIEVVNV,EVVNVNDNA,NVNDNAPEF,AQVYIEVVNV,VNVNDNAPEF,IEVVNVNDNA	CRC
PCDHGC5	c.1795G>T	p.G599V	GVELAPRSAERGYLVTKVVAVDRDS[p.G599V]VQNAWLSYRLLKASEPGLFSVGLHTG	SVQNAWLSY,VQNAWLSYR,VVAVDRDSV,VQNAWLSYRL,SVQNAWLSYR,DSVQNAWLSY,VDRDSVQNAW	KIRC
PCDHGC5	c.1984G>A	p.V662M	ALKQSLVVAVQDHGQPPLSATVTLT[p.V662M]MAVADSIPEVLADLGSLEPSDGPYNY	LSATVTLTM,ATVTLTMAV,LTMAVADSI,TVTLTMAVA,MAVADSIPEV,TLTMAVADSI,SATVTLTMAV,PLSATVTLTM	CRC

【０８０４】

【表１４６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
PCDHGC5	c.1990G>A	p.D664N	RLLVAVRDGGQPPLSATATLHLVFA[p.D664N]NSLQEVLPDITDRPDPSDLQAELQFY	VFANSLQEV,LHLVFANSL,FANSLQEVL,LVFANSLQEV,TLHLVFANSL,VFANSLQEVL	BRCA
PCDHGC5	c.2051C>A	p.P684H	TVTVAVADRIPDILADLGSIKTPID[p.P684H]HEDLDLTLYLVVAVAAVSCVFLAFVI	HEDLDLTLY,IDHEDLDLTL,TPIDHEDLDL,HEDLDLTLYL	LUAD
PCDHGC5	c.208G>A	p.A70T	SVVGNLAKDLGLSVLDVSARKLRVS[p.A70T]TEKLHFSVDAESGDLLVKNRIDREQI	SARKLRVST,RKLRVSTEK,KLRVSTEKL,STEKLHFSV,RVSTEKLHF,KLRVSTEKLH,VSTEKLHFSV,RKLRVSTEKL,LRVSTEKLHF,TEKLHFSVDA	UCEC
PCDHGC5	c.36G>T	p.K12N	MAALQKLPHCR[p.K12N]NLVLLCFLLATLWEARAGQIRYSVRE	KLPHCRNLV,NLVLLCFLL,LPHCRNLVL,QKLPHCRNL,KLPHCRNLVL,LPHCRNLVLL,LQKLPHCRNL,HCRNLVLLCF	LUAD
PCDHGC5	c.866C>T	p.S289L	LTATDPDEGINGKLTYSFRNEEFKI[p.S289L]LETFQLDSNLGEISTLQSLDYEESRF	EEEKILETF,NEEEKILETF,LETFQLDSNL	CRC
PCDHGC5	c.877C>T	p.R293C	DPDEGANGEVTYSFHNVDHRVAQIF[p.R293C]CLDSYTGEISNKEPLDFEEYKMYSME	CLDSYTGEI,AQIFCLDSY,HRVAQIFCL,VAQIFCLDSY,AQIFCLDSYT	SKCM
PCGF3	c.189delC	p.H63fs	SCLVKYLEENNTCPTCRIVIHQSHP[p.H63fs]CSTSVMTEPCKILFTNWYQASKKRK*	ILFTNWYQA,FTNWYQASK,TSVMTEPCK,HQSHPCSTS,QSHPCSTSV,SHPCSTSVM,VMTEPCKIL,MTEPCKILF,CKILFTNWY,KILFTNWYQA,HQSHPCSTSV,ILFTNWYQAS,FTNWYQASKK,STSVMTEPCK,VMTEPCKILF,LFTNWYQASK,QSHPCSTSVM,EPCKILFTNW	STAD
PCLO	c.11836C>A	p.P3946T	PYQTQPTFQAVATMSFTPQVQPTPT[p.P3946T]TQPSYQLPSQMMVIQQKPRQTTLYLE	PTPTTQPSY,TPTTQPSYQL,QPTPTTQPSY	LUAD
PCLO	c.12397C>T	p.R4133C	VKAEEDPMEDPYELKLLKHQIKQEF[p.R4133C]CRGTESLDHLAGLSHYYHADTSYRHF	HQIKQEFCR,QEFCRGTES,QEFCRGTESL	SKCM
PCMTD1	c.812G>T	p.R271M	LARIYIRRTLRNFINDEMQAKGIPQ[p.R271M]MAPPKRKRKRVKQRINTYVFVGNQLI	MQAKGIPQM,GIPQMAPPK,MAPPKRKRK,QMAPPKRKR,MQAKGIPQMA,KGIPQMAPPK,QMAPPKRKRK,MAPPKRKRK,EMQAKGIPQM	LUAD
PCMTD1	c.842T>C	p.V281A	RNFINDEMQAKGIPQRAPPKRKRKR[p.V281A]AKQRINTYVFVGNQLIPQPLDSEEDE	RAKQRINTY,RAKQRINTYV,KRAKQRINTY,AKQRINTYVF	TGCT
PCNXL2	c.404G>A	p.R135Q	GEHITNHRNPSNNRQIHNGKKEEAS[p.R135Q]QNLSTPPLRCSSRGQSITSHHSSGPL	SQNLSTPPL,KKEEASQNL,SQNLSTPPLR,GKKEEASQNL,ASQNLSTPPL,KEEASQNLST	CRC
PCOLCE2	c.1043C>T	p.A348V	ITTITRDGSLHATVSIINIYKEGNL[p.A348V]VIQQAGKNMSARLTVVCKQCPLLRRG	NIYKEGNLV,IYKEGNLVI,LVIQQAGKNM,KEGNLVIQQA	CRC
PCOLCE2	c.260G>A	p.R87H	KTTVPEGKVVVLNFRFIDLESDNLC[p.R87H]HYDFVDVYNGHANGQRIGRFCGTFRP	LESDNLCHY,CHYDFVDVY,SDNLCHYDF,ESDNLCHYDF,NLCHYDFVDV,LCHYDFVDVY	CRC
PCP4L1	c.191A>G	p.K64R	DLTAPETEKAAIAIQGKFRRFQKRK[p.K64R]RDPSS*	KFRRFQKRKR	TGCT
PDE4B	c.1250C>T	p.S417L	MMTLEDHYHSDVAYHNSLHAADVAQ[p.S417L]LTHVLLSTPALDAVFTDLEILAAIFA	HAADVAQLT,DVAQLTHVL,LHAADVAQL,AQLTHVLLS,SLHAADVAQL,DVAQLTHVLL,LTHVLLSTPA,HAADVAQLTH,ADVAQLTHVL,AQLTHVLLST	CRC
PDGFRA	c.685G>A	p.E229K	NVYALKATSELDLEMEALKTVYKSG[p.E229K]KTIVVTCAVFNNEVVDLQWTYPGEVK	KTIVVTCAV,TVYKSGKTI,YKSGKTIVV,ALKTVYKSGK,KTIVVTCAVF,KTVYKSGKTI,TVYKSGKTIV,YKSGKTIVVT	GBM
PDGFRB	c.1949C>T	p.S650L	SQATMKVAVKMLKSTARSSEKQALM[p.S650L]LELKIMSHLGPHLNVVNLLGACTKGG	KQALMLELK,EKQALMLEL,ALMLELKIM,LELKIMSHL,MLELKIMSHL,RSSEKQALML,SEKQALMLEL,KQALMLELKI,LMLELKIMSH	GBM
PDIA6	c.168T>G	p.N56K	PCSPTSPAHSLSRKSPIMYPSTTMA[p.N56K]KAPGLVSCTFFLAVNGLYSSSDDVIE	TMAKAPGLV,MYPSTTMAK,TTMAKAPGL,YPSTTMAKA,TTMAKAPGLV,IMYPSTTMAK,MYPSTTMAKA,KAPGLVSCTF	TGCT
PDILT	c.1498G>A	p.E500K	LYKGEHTLKGFSDFLESHIKTKIED[p.E500K]KDELLSVEQNEVIEEEVLAEEKEVPM	HIKTKIEDK,IEDKDELLSV	CESC
PDPR	c.2377G>T	p.G793W	TMFILDDHDSDLDLWPWWGEPIYRN[p.G793W]WQYVGKTTSSAYSYSLERHVCLGFVH	EPIYRNWQY,WQYVGKTTS,WWGEPIYRNW,IYRNWQYVGK,EPIYRNWQYV,WQYVGKTTSS	LUAD

【０８０５】

【表１４７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PDS5A	c.3927G>C	p.L1309F	KNDDLNKPINKGRKRAAVGQESPGG[p.L1309F]FEAGNAKAPKLQDLAKKAAPAERQID	QESPGGFEA,GQESPGGFEA	TGCT
PDYN	c.571G>T	p.G191W	EDPKEQVKRYGGFLRKYPKRSSEVA[p.G191W]WEGDGDSMGHEDLYKRYGGFLRRIRP	YPKRSSEVAW,VAWEGDGDSM	LUAD
PDZD2	c.1693C>A	p.R565S	RKHSLPQLLDSSSASQEYHIVKKST[p.R565S]SSLSTTQVESPWRLIRPSVISIIGLY	IVKKSTSSL,TSSLSTTQV,KKSTSSLST,HIVKKSTSSL,STSSLSTTQV,IVKKSTSSLS,KKSTSSLSTT	LUAD
PDZD2	c.302_303insG	p.R101fs	DTETVGLSFGNIPVFGDYGEKRRGG[p.R101fs]QEEENPPGSCAGCGLIHLGDRAEEEQPSREEWEGPTAG*	REEWEGPTA,EEQPSREEW,EEWEGPTAG,EENPPGSCA	STAD
PELI2	c.589delG	p.G197fs	AKWKNPDGHMDGLTTNGVLVMHPRG[p.G197fs]ASPRSPSPGSGARSLSVEMCTPCEKPGRPSNEESWWKVRPTSCRTAPSLTCVGPLSSGEQQMGFFILQLRST*	RTAPSLTCV,QMGFFILQL,VLVMHPRGA,MGFFILQLR,GARSLSVEM,KVRPTSCRT,SPGSGARSL,RPTSCRTAP,VMHPRGASP,SSGEQQMGF,GEQQMGFFI,EQQMGFFIL,RPSNEESWW,QQMGFFILQL,VMHPRGASPR,SVEMCTPCEK,QMGFFILQLR,RSPSPGSGAR,KVRPTSCRTA,WWKVRPTSCR,HPRGASPRSP,RPTSCRTAPS,APSLTCVGPL,GPLSSGEQQM,SGARSLSVEM,LSSGEQQMGF,GEQQMGFFIL,EESWWKVRPT	STAD
PEX1	c.1108delA	p.I370fs	QSKTKQNVLSPEKEKQMSEPLDQKK[p.I370fs]LGQIIMKKMRRPVCYK*	KLGQIIMKK,KMRRPVCYK,IMKKMRRPV,QIIMKKMRR,MKKMRRPVC,QKKLGQIIM,KKMRRPVCY,IIMKKMRRPV,KKMRRPVCYK,IMKKMRRPVC,DQKKLGQIIM,KLGQIIMKKM,MKKMRRPVCY	BLCA,PRAD
PFKM	c.352C>A	p.R118S	TSGGDAQGMNAAVRAVVRVGIFTGA[p.R118S]SVFFVHEGYQGLVDGGDHIKEATWES	FTGASVFFV,SVFFVHEGY,IFTGASVFF,GIFTGASVF,VGIFTGASV,RVGIFTGASV,ASVFFVHEGY,IFTGASVFFV,VGIFTGASVF,GIFTGASVFF	LUAD
PFKP	c.1779delG	p.M593fs	SGTKRRVFIIETMGGYCGYLANMGG[p.M593fs]SRPELMPHTFSKSPSTSGICSPTWST*	ELMPHTFSK,GSRPELMPH,HTFSKSPST,YLANMGGSR,STSGICSPT,RPELMPHTF,NMGGSRPEL,SKSPSTSGI,TSGICSPTW,MPHTFSKSPS,ANMGGSRPEL,NMGGSRPELM,SRPELMPHTF,FSKSPSTSGI,STSGICSPTW	STAD
PGAM1	c.719G>A	p.R240H	PIVYELDKNLKPIKPMQFLGDEETV[p.R240H]HKAMEAVAAQGKAKK*	TVHKAMEAV,ETVHKAMEA,HKAMEAVAA,DEETVHKAM,ETVHKAMEAV,EETVHKAMEA	CRC
PGAP1	c.1694T>G	p.F565C	QAPSSTEISLKLHIAQPENNTHVAL[p.F565C]CKMYTSSDCRYEVTVKTSFSQILGQV	THVALCKMY,NTHVALCKMY	OV
PGM5	c.1277_1278insC	p.G426fs	VWLSIIAARKQSVEEIVRDHWAKFG[p.G426fs]PPLLLQV*	HWAKFGPPL,AKFGPPLLL,HWAKFGPPLL,KFGPPLLLQV	KIRC
PGM5	c.292A>G	p.I98V	RTAIEIVVQMAAANGIGRLIIGQNG[p.I98V]VLSTPAVSCIIRKIKAAGGIILTASH	RLIIGQNGV,VLSTPAVSCI,RLIIGQNGVL,GQNGVLSTPA	STAD
PGPEP1L	c.490_491insA	p.R164fs	KGCAALIHVPPLSRGLPASLLGRAL[p.R164fs]KSHHPGNAGRGGKAQAQSPVRRKLNHGPSSQRELTGGLLL*	SQRELTGGL,ASLLGRALK,RALKSHHPG,KSHHPGNAG,KAQAQSPVR,QAQSPVRRK,GKAQAQSPV,AQSPVRRKL,RKLNHGPSS,RELTGGLLL,ALKSHHPGNA,KLNHGPSSQR,KSHHPGNAGR,KAQAQSPVRR,AQAQSPVRRK,SQRELTGGLL	KIRC
PHACTR1	c.752_753insG	p.V251fs	LPCLPVKLSPPLPPKKVMICMPVGG[p.V251fs]ARPLTGVLHSPEEWPAGCGPAPPHCPALPDPAPAAVRQPRPAPPLHHRLPPHAPLGLQNDRRAQQNAGHDHAEAGKL*	ALPDPAPAA,AVRQPRPAP,RQPRPAPPL,MICMPVGGA,MPVGGARPL,GARPLTGVL,GPAPPHCPA,LPDPAPAAV,LPPHAPLGL,HRLPPHAPL,AQQNAGHDH,WPAGCGPAP,VMICMPVGGA,VLHSPEEWPA,ALPDPAPAAV,RLPPHAPLGL,CMPVGGARPL,MICMPVGGAR,GARPLTGVLH,AVRQPRPAPP,AGHDHAEAGK,MPVGGARPLT,GPAPPHCPAL,CPALPDPAPA,RPAPPLHHRL,HHRLPPHAPL,EEWPAGCGPA,VRQPRPAPPL,RQPRPAPPLH,AQQNAGHDHA,WPAGCGPAPP	LAML
PHACTR1	c.753delG	p.V251fs	LPCLPVKLSPPLPPKKVMICMPVGG[p.V251fs]QTSHWCPTQPRRVASRVWPSTTTLSCPPRSSTSCSTAATAST5PPPPAPSPCTPRAAE*	RVWPSTTTL,TTTLSCPPR,RVASRVWPS,ASRVWPSTT,RSSTSCSTA,HWCPTQPRR,TQPRRVASR,CPTQPRRVA,QPRRVASRV,WPSTTTLSC,GQTSHWCPT,SRVWPSTTT,MPVGGQTSH,TSHWCPTQPR,STTTLSCPPR,RVASRVWPST,ASRVWPSTTT,RSSTSCSTAA,STSCSTAATA,PTQPRRVASR,CPTQPRRVAS,QPRRVASRVW,APSPCTPRAA,MPVGGQTSHW,SRVWPSTTTL	STAD
PHACTR2	c.711_712insA	p.S237fs	APVPPPKPASRNTTREAAGSSHSKK[p.S237fs]NNWL*	SSHSKKNNWL	STAD

【０８０６】

【表１４８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PHACTR4	c.1061delC	p.S354fs	DEREKSTCSMGSELLPMISPRSPSP[p.S354fs]HCLLIYLQSLHAPLHSLLRLFKLCQKLSFHHP*	CLLIYLQSL,YLQSLHAPL,SLHAPLHSL,RLFKLCQKL,LIYLQSLHA,RSPSPHCLL,LHSLLRLFK,HAPLHSLLR,SPSPHCLLI,SPHCLLIYL,APLHSLLRL,LQSLHAPLH,LHAPLHSLL,FKLCQKLSF,LLIYLQSLHA,SLHAPLHSLL,PLHSLLRLFK,LLRLFKLCQK,RSPSPHCLLI,IYLQSLHAPL,LFKLCQKLSF,SPSPHCLLIY,SPRSPSPHCL,APLHSLLRLF,YLQSLHAPLH,QSLHAPLHSL	STAD
PHC3	c.104_106delCCA	p.T35del	STAMDTEPNPGTSSVSTTTSSTTTT[p.T35del]TTTSSSRMQQPQISVYSGSQRHAVQVIQ	TTSSTTTTI,TTTSSTTTTI	GBM
PHGDH	c.517_518GG>TT	p.G173L	LGILGLGRIGREVATRMQSFGMKTI[p.G173L]LYDPIISPEVSASFGVQQLPLEEIWPL	KTILYDPII,SFGMKTILY,QSFGMKTIL,MKTILYDPI,GMKTILYDPI,QSFGMKTILY,LYDPIISPEV,MQSFGMKTIL,MKTILYDPII	SKCM
PHIP	c.5043C>G	p.I1681M	KKRGRKPKKLQYAKPEDLEQNNVHP[p.I1681M]MRDEVLPSSTCNFLSETNNVKEDLLQ	EQNNVHPMR,NVHPMRDEV,LEQNNVHPM,HPMRDEVLPS	LUSC
PHOSPHO1	c.95_97delCCT	p.S32del	PWPANQPLPGGLLPRPLSLAPSSSS[p.S32del]CCSPPCSQDGRMAAQGAPRFLLTFDFDE	SLAPSSSSC,SLAPSSSSCC	PRAD
PI15	c.64G>T	p.V22F	MIAISAVSSALLFSLLCEAST[p.V22F]FVLLNSTDSSPPTNNFTDIEAALKAQ	LLCEASTFV,SLLCEASTF,CEASTFVLL,SLLCEASTFV,LLCEASTFVL,FSLLCEASTF	LUAD
PIAS2	c.1556C>T	p.S519L	SETQSSPTKGVLMYQPSSVRVPSVT[p.S519L]LVDPAAIPPSLTDYSVPFHHTPISSM	SVRVPSVTL,SVRVPSVTLV,SSVRVPSVTL	CRC
PIAS3	c.1378G>A	p.D460N	GGDPSENKKKVEVIDLTIESSSDEE[p.D460N]NLPPTKKHCSVTSAAIPALPGSKGVL	IESSSDEENL	CESC
PIAS3	c.348delC	p.H116fs	LAPIPPTLLAPGTLLGPKREVDMHP[p.H116fs]LCPSLCTLMSP*	KREVDMHPL,REVDMHPLC,DMHPLCPSL,HPLCPSLCTL,VDMHPLCPSL,REVDMHPLCP	STAD
PIGM	c.674G>T	p.R225L	NDKSLRQFRYTFQACLYELLKRLCN[p.R225L]LAVLLFVAVAGLTFFALSFGFYYEYG	RLCNLAVLL,NLAVLLFVA,LLKRLCNLA,LAVLLFVAV,ELLKRLCNL,LKRLCNLAV,KRLCNLAVL,LCNLAVLLF,NLAVLLFVAV,LLKRLCNLAV,RLCNLAVLLF,YELLKRLCNL,LKRLCNLAVL,KRLCNLAVLL	LUAD
PIGO	c.2361delC	p.P787fs	VTVLVKAGAGAPRFRTVLTPFSGPP[p.P787fs]LLKLTWIMWSLKSTDTCRRSSGAG*	KLTWIMWSL,WIMWSLKST,LTWIMWSLK,SLKSTDTCR,TPFSGPPLL,LLKLTWIMW,VLTPFSGPPL,KLTWIMWSLK,SLKSTDTCRR,LKLTWIMWSL	STAD
PIGR	c.548T>G	p.V183G	NAQKRKSLYKQIGLYPVLVIDSSGY[p.V183G]GNPNYTGRIRLDIQGTGQLLFSVVIN	SSGYGNPNY,DSSGYGNPNY	TGCT
PIGT	c.1037delC	p.A346fs	TAMINNSRNLNIQLKWKRPPENEAP[p.A346fs]QCPSCMPSGT*	NEAPQCPSCM	STAD
PIK3C2B	c.4419C>G	p.F1473L	EELNGYIWHLIHAPPEVAECDLVYT[p.F1473L]LFHPLPRDEKAMGTSPAPKSSDGTWA	LVYTLFHPL,YTLFHPLPR,AECDLVYTL,DLVYTLFHPL,LFHPLPRDEK,VYTLFHPLPR,AECDLVYTLF	KIRC

【０８０７】

【表１４９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
PIK3C2B	c.859delC	p.R287fs	PLDFSKDTSGKPVARSKTMPPQVPP[p.R287fs]APMPPAMATERMRRLARTAGFLQPRWAPGPTLLPMAMSCLRSQKREMRRLLHFATCWISFDLALTSKTTSSLAMSGVLSPLAQSTSGMRST*	TMPPQVPPA,LLHFATCWI,AMSGVLSPL,RLARTAGFL,FLQPRWAPG,LLPMAMSCL,EMRRLLHFA,WISFDLALT,VLSPLAQST,AMATERMRR,AMSCLRSQK,RTAGFLQPR,RWAPGPTLL,REMRRLLHF,HFATCWISF,CWISFDLAL,RMRRLARTA,RSQKREMRR,TSKTTSSLA,LPMAMSCLR,MSCLRSQKR,LTSKTTSSL,TSSLAMSGV,PPQVPPAPM,VPPAPMPPA,PPAPMPPAM,APMPPAMAT,QPRWAPGPT,APGPTLLPM,GPTLLPMAM,MATERMRRL,CLRSQKREM,RRLARTAGF,PRWAPGPTL,SQKREMRRL,QKREMRRLL,RLLHFATCW,SKTTSSLAM,SSLAMSGVL,LAMSGVLSP,TLLPMAMSCL,RLLHFATCW,LAMSGVLSPL,AMSGVLSPLA,KTMPPQVPPA,AMATERMRRL,ALTSKTTSSL,TTSSLAMSGV,MAMSCLRSQK,ISFDLALTSK,ATERMRRLAR,RMRRLARTAG,CLRSQKREMR,RSQKREMRRL,SQKREMRRLL,TSKTTSSLAM,RTAGFLQPRW,LLPMAMSCLR,AMSCLRSQKR,QVPPAPMPPA,FATCWISFDL,LTSKTTSSLA,MPPQVPPAPM,VPPAPMPPAM,MPPAMATERM,QPRWAPGPTL,SPLAQSTSGM,MRRLARTAGF,EMRRLLHFAT,RRLARTAGFL,WAPGPTLLPM,KREMRRLLHF,REMRRLLHFA,RRLLHFATCW,LHFATCWISF,AQSTSGMRST,LPMAMSCLRS	GBM
PIK3CA	c.1035T>A	p.N345K	GETSTKSLWVINSALRIKILCATYV[p.N345K]KVNIRDIDKIYVRTGIYHGGEPLCDN	ILCATYVKV,KILCATYVK,KVNIRDIDK,ATYVKVNIR,KILCATYVKV,TYVKVNIRDI,CATYVKVNIR	BRCA,CRC,STAD,UCEC
PIK3CA	c.1049A>G	p.D350G	KSLWVINSALRIKILCATYVNVNIR[p.D350G]GIDKIYVRTGIYHGGEPLCDNVNTQR	YVNVNIRGI,NVNIRGIDK,NIRGIDKIY,TYVNVNIRGI,VNIRGIDKIY	CRC
PIK3CA	c.113G>A	p.R38H	IHLMPPRILVECLLPNGMIVTLECL[p.R38H]HEATLITIKHELFKEARKYPLHQLLQ	VTLECLHEA,LECLHEATL,CLHEATLITI,HEATLITIKH,LECLHEATLI	UCEC
PIK3CA	c.115G>A	p.E39K	HLMPPRILVECLLPNGMIVTLECLR[p.E39K]KATLITIKHELFKEARKYPLHQLLQD	IVTLECLRK,LRKATLITI,LECLRKATL,CLRKATLITI,MIVTLECLRK,RKATLITIKH,LECLRKATLI	UCEC
PIK3CA	c.1258T>C	p.C420R	DLPRAARLCLSICSVKGRKGAKEEH[p.C420R]RPLAWGNINLFDYTDTLVSGKMALNL	KEEHRPLAW,GAKEEHRPLA,RPLAWGNINL,AKEEHRPLAW	BRCA,UCEC
PIK3CA	c.1338_1364delGCCAGTACCTCATGGATTAGAAGATTT	p.PVPHGLEDL447del	LAWGNINLFDYTDTLVSGKMALNLW[p.PVPHGLEDL447del]LNPIGVTGSNPNKETPCLELEFDWFSSVVKFPDMSVIEEHANWSVSREAGFS	ALNLWLNPI,NLWLNPIGV,GKMALNLWL,MALNLWLNPI	BRCA
PIK3CA	c.1357G>A	p.E453K	NLFDYTDTLVSGKMALNLWPVPHGL[p.E453K]KDLLNPIGVTGSNPNKETPCLELEFD	GLKDLLNPI,LWPVPHGLK,VPHGLKDLL,NLWPVPHGLK,WPVPHGLKDL,HGLKDLLNPI	BRCA
PIK3CA	c.1364_1365insG	p.L455fs	DYTDTLVSGKMALNLWPVPHGLEDL[p.L455fs]AEPYWCYWIKSK*	GLEDLAEPY,DLAEPYWCY,AEPYWCYWI,LAEPYWCYW,HGLEDLAEPY	BRCA
PIK3CA	c.1624G>A	p.E542K	LARDNELRENDKEQLKAISTRDPLS[p.E542K]KITEQEKDFLWSHRHYCVTIPEILPK	ISTRDPLSK,STRDPLSKI,LSKITEQEK,AISTRDPLSK,SKITEQEKDF	BLCA,BRCA,CESC,CRC,HNSC,LUAD,LUSC,STAD,UCEC
PIK3CA	c.1633G>A	p.E545K	DNELRENDKEQLKAISTRDPLSEIT[p.E545K]KQEKDFLWSHRHYCVTIPEILPKLL	SEITKQEKDF,KQEKDFLWSH	BLCA,BRCA,CESC,CRC,GBM,HNSC,KIRC,LUAD,LUSC,STAD,TGCT,UCEC,UCS
PIK3CA	c.1634A>C	p.E545A	DNELRENDKEQLKAISTRDPLSEIT[p.E545A]AQEKDFLWSHRHYCVTIPEILPKLL	TAQEKDFLW,SEITAQEKDF,AQEKDFLWSH,ITAQEKDFLW	BRCA,CRC

【０８０８】

【表１５０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PIK3CA	c.1634A>G	p.E545G	DNELRENDKEQLKAISTRDPLSEITE[p.E545G]GQEKDFLWSHRHYCVTIPEILPKLLL	SEITGQEKDF,GQEKDFLWSH	CRC
PIK3CA	c.1636C>A	p.Q546K	NELRENDKEQLKAISTRDPLSEITE[p.Q546K]KEKDFLWSHRHYCVTIPEILPKLLLS	KEKDFLWSH,TEKEKDFLW,SEITEKEKDF	BRCA,CRC,UCEC
PIK3CA	c.1637A>C	p.Q546P	NELRENDKEQLKAISTRDPLSEITE[p.Q546P]PEKDFLWSHRHYCVTIPEILPKLLLS	EITEPEKDFL,SEITEPEKDF,EPEKDFLWSH	UCEC
PIK3CA	c.1637A>G	p.Q546R	NELRENDKEQLKAISTRDPLSEITE[p.Q546R]REKDFLWSHRHYCVTIPEILPKLLLS	REKDFLWSH,TEREKDFLW,SEITEREKDF	BRCA,UCEC
PIK3CA	c.1A>G	p.M1V	[p.M1V]VPPRPSSGELWGIHLMPPRILVECLL	VPPRPSSGEL	GBM
PIK3CA	c.2176G>A	p.E726K	HLNRQVEAMEKLINLTDILKQEKKD[p.E726K]KTQKVQMKFLVEQMRRPDFMDALQGF	KTQKVQMKF,KDKTQKVQMK,KTQKVQMKFL,KKDKTQKVQM	BRCA,CESC,LUSC
PIK3CA	c.263G>A	p.R88Q	QDESSYIFVSVTQEAEREEFFDETR[p.R88Q]QLCDLRLFQPFLKVIEPVGNREEKIL	RQLCDLRLF,ETRQLCDLR,EEFFDETRQL	BRCA,CRC,GBM,STAD,UCEC
PIK3CA	c.278G>A	p.R93Q	YIFVSVTQEAEREEFFDETRRLCDL[p.R93Q]QLFQPFLKVIEPVGNREEKILNREIG	QLFQPFLKV,LQLFQPFLK,RRLCDLQLF,CDLQLFQPF,LQLFQPFLKV,QLFQPFLKVI,DLQLFQPFLK,TRRLCDLQLF,LCDLQLFQPF,CDLQLFQPFL	UCEC
PIK3CA	c.3012G>A	p.M1004I	RFQEMCYKAYLAIRQHANLFINLFS[p.M1004I]IMLGSGMPELQSFDDIAYIRKTLALD	NLFINLFSI,FINLFSIMI,LFINLFSIM,FSIMLGSGM,IMLGSGMPEL,NLFINLFSIM,LFINLFSIML,LFSIMLGSGM	BRCA
PIK3CA	c.3127A>G	p.M1043V	DIAYIRKTLALDKTEQEALEYFMKQ[p.M1043V]VNDAHHGGWTTKMDWIFHTIKQHALN	ALEYFMKQV,FMKQVNDAH,MKQVNDAHH,EALEYFMKQV,FMKQVNDAHH	GBM,HNSC,UCEC
PIK3CA	c.3129G>A	p.M1043I	DIAYIRKTLALDKTEQEALEYFMKQ[p.M1043I]INDAHHGGWTTKMDWIFHTIKQHALN	FMKQINDAH,KQINDAHHG,EALEYFMKQI,FMKQINDAHH,KQINDAHHGG	BRCA,UCEC
PIK3CA	c.3130A>T	p.N1044Y	IAYIRKTLALDKTEQEALEYFMKQM[p.N1044Y]YDAHHGGWTTKMDWIFHTIKQHALN*	MYDAHHGGW,FMKQMYDAH,LEYFMKQMY,MKQMYDAHH,KQMYDAHHG,ALEYFMKQMY,FMKQMYDAHH,QMYDAHHGGW,KQMYDAHHGG	BRCA
PIK3CA	c.3132T>A	p.N1044K	IAYIRKTLALDKTEQEALEYFMKQM[p.N1044K]KDAHHGGWTTKMDWIFHTIKQHALN*	FMKQMKDAH,KQMKDAHHG,MKDAHHGGW,ALEYFMKQMK,FMKQMKDAHH,KQMKDAHHGG,QMKDAHHGGW	KIRC
PIK3CA	c.3140A>G	p.H1047R	IRKTLALDKTEQEALEYFMKQMNDA[p.H1047R]RHGGWTTKMDWIFHTIKQHALN*	FMKQMNDAR,KQMNDARHG,RHGGWTTKM,YFMKQMNDAR,FMKQMNDARH,KQMNDARHGG,QMNDARHGGW,ARHGGWTTKM	BRCA,CRC,GBM,HNSC,LIHC,LUSC,STAD,UCEC,UCS
PIK3CA	c.3140A>T	p.H1047L	IRKTLALDKTEQEALEYFMKQMNDA[p.H1047L]LHGGWTTKMDWIFHTIKQHALN*	FMKQMNDAL,ALHGGWTTK,KQMNDALHG,LHGGWTTKM,ALHGGWTTKM,YFMKQMNDAL,DALHGGWTTK,FMKQMNDALH,KQMNDALHGG,QMNDALHGGW	BRCA,HNSC,UCEC
PIK3CA	c.317G>T	p.G106V	EFFDETRRLCDLRLFQPFLKVIEPV[p.G106V]VNREEKILNREIGFAIGMPVCEFDMV	FLKVIEPVV,KVIEPVVNR	UCS
PIK3CA	c.323G>A	p.R108H	FDETRRLCDLRLFQPFLKVIEPVGN[p.R108H]HEEKILNREIGFAIGMPVCEFDMVKD	HEEKILNREI	UCEC
PIK3CA	c.325_327delGAA	p.E110del	ETRRLCDLRLFQPFLKVIEPVGNRE[p.E110del]KILNREIGFAIGMPVCEFDMVKDPEVQD	REKILNREI	BRCA,UCEC
PIK3CA	c.331A>G	p.K111E	TRRLCDLRLFQPFLKVIEPVGNREE[p.K111E]EILNREIGFAIGMPVCEFDMVKDPEV	REEEILNREI,EEILNREIGF	UCEC
PIK3CA	c.331_333delAAG	p.K111del	TRRLCDLRLFQPFLKVIEPVGNREE[p.K111del]ILNREIGFAIGMPVCEFDMVKDPEVQDF	REEILNREI,EEILNREIGF	BRCA

【０８０９】

【表１５１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PIK3CD	c.1141T>C	p.C381R	CFALYAVIEKAKKARSTKKKSKKAD[p.C381R]RPIAWANLMLFDYKDQLKTGERCLYM	KSKKADRPI,RPIAWANLM,KKADRPIAW,KSKKADRPIA,RPIAWANLML,KKSKKADRPI,SKKADRPIAW,ADRPIAWANL	TGCT
PIK3CG	c.493G>A	p.V165I	RHPPSEESQAFQRQLTALIGYDVTD[p.V165I]ISNVHDDELEFTRRGLVTPRMAEVAS	LIGYDVTDI,ALIGYDVTDI	LUAD
PIK3R1	c.1125G>A	p.G376R	ADGTFLVRDASTKMHGDYTLTLRKG[p.G376R]RNNKLIKIFHRDGKYGFSDPLTFSSV	TLRKGRNNK,KGRNNKLIK,YTLTLRKGR,RNNKLIKIF,LTLRKGRNNK,TLRKGRNNKL,KGRNNKLIKI,GRNNKLIKIF	GBM
PIK3R1	c.1137A>T	p.K379N	TFLVRDASTKMHGDYTLTLRKGGNN[p.K379N]NLIKIFHRDGKYGFSDPLTFSSVVEL	KGGNNNLIK,NNLIKIFHR,RKGGNNNLI,GNNNLIKIF,TLRKGGNNNL,NNNLIKIFHR,GGNNNLIKIF	GBM
PIK3R1	c.1697_1708delTTAAACCAGACC	p.KPDL567del	RRRLEEDLKKQAAEYREIDKRMNSI[p.KPDL567del]IQLRKTRDQYLMWLTQKGVRQKKLNEWLGNENTEDQY	RMNSIIQLR,MNSIIQLRK,SIIQLRKTR,KRMNSIIQL,RMNSIIQLRK,NSIIQLRKTR	BRCA
PIK3RS	c.1112T>G	p.L371R	LLSTSSLASHDSTLSLASSQASGPA[p.L371R]RSRHLLTSFVSGLSDGMDSGYVEDSE	SSQASGPAR,RSRHLLTSF,GPARSRHLL,ASSQASGPAR,RSRHLLTSFV,ARSRHLLTSF	KIRC
PILRA	c.872_873insC	p.S291fs	VYASLALSSSTSPRAPPSHRPLKSP[p.S291fs]PERDPVLCLKGLTNGQPSQD*	SPPERDPVL	LUAD
PIM1	c.490C>T	p.L164F	LQEELARSFFWQVLEAVRHCHNCGV[p.L164F]FHRDIKDENILIDLNRGELKLIDFGS	RHCHNCGVF,HCHNCGVFHR,VRHCHNCGVF	DLBCL
PIM1	c.550C>T	p.L184F	HNCGVLHRDIKDENILIDLNRGELK[p.L184F]FIDFGSGALLKDTVYTDFDGTRVYSP	FIDFGSGAL,RGELKFIDF,FIDFGSGALL,IDLNRGELKF,LKFIDFGSGA,KFIDFGSGAL,GELKFIDFGS	DLBCL
PIP4K2A	c.656G>A	p.R219K	IVTRNVFSHRLSVYRKYDLKGSTVA[p.R219K]KEASDKEKAKELPTLKDNDFINEGQK	TVAKEASDK,KEASDKEKA,STVAKEASDK,VAKEASDKEK	KIRP
PIP4K2C	c.611G>A	p.R204H	NTLLPQFLGMYRVSVDNEDSYMLVM[p.R204H]HNMFSHRLPVHRKYDLKGSLVSREAS	VMHNMFSHR,LVMHNMFSH,SYMLVMHNM,YMLVMHNMF,MHNMFSHRL,VMHNMFSHRL,LVMHNMFSHR,SYMLVMHNMF,DSYMLVMHNM,HNMFSHRLPV,MLVMHNMFSH	CRC
PITPNM1	c.884delC	p.P295fs	PPGKPSTEARSAASNTGTPDGPEAP[p.P295fs]QAQMPPPMPALGSSGPHPPVPPTHPNMEGLCLPRACLSGACRTLPETLRTAPRKSSLMPTKASRTVRRSSPRR*	AQMPPPMPA,QMPPPMPAL,CLSGACRTL,TLPETLRTA,RTVRRSSPR,ETLRTAPRK,RTAPRKSSL,RKSSLMPTK,KSSLMPTKA,SLMPTKASR,ASRTVRRSS,TVRRSSPRR,NMEGLCLPR,GPEAPQAQM,HPNMEGLCL,LPRACLSGA,MPTKASRTV,PQAQMPPPM,MEGLCLPRA,AQMPPPMPAL,CLPRACLSGA,SLMPTKASRT,LMPTKASRTV,RTVRRSSPRR,SSLMPTKASR,RTLPETLRTA,RTAPRKSSLM,PTKASRTVRR,APQAQMPPPM,MPALGSSGPH,LPRACLSGAC,APRKSSLMPT,LRTAPRKSSL,RKSSLMPTKA	STAD
PIWIL1	c.2095G>A	p.V699M	GLKVCLQAALRAWNSCNEYMPSRII[p.V699M]MYRDGVGDGQLKTLVNYEVPQFLDCL	RIIMVRDGV,EYMPSRIIM,YMPSRIIMY,MPSRIIMYR,YMPSRIIMYR,NEYMPSRIIM	HNSC
PKD1	c.2813C>T	p.T938M	VENSASRANLSLRVTAEEPICGLRA[p.T938M]MPSPEARVLQGVLVRYSPVVEAGSDM	AMPSPEARV,RAMPSPEAR,EPICGLRAM,MPSPEARVL,GLRAMPSPEA,RAMPSPEARV,AMPSPEARVL,EEPICGLRAM	TGCT
PKD2	c.1457A>T	p.Y486F	KLIRYVTTFDFFLAACEIIFCFFIF[p.Y486F]FYVVEEILEIRIHKLHYFRSFWNCLD	FCFFIFFYV,IIFCFFIFF,CFFIFFYVV,IFFYVVEEI,FFYVVEEIL,IFCFFIFFY,FCFFIFFYVV,FIFFYVVEEI,IIFCFFIFFY,IFCFFIFFYV,IFFYVVEEIL,FYVVEEILE|,EIIFCFFIFF	CLL
PKHD1L1	c.5568C>A	p.F1856L	PPVASLSPTSGSIGGGTTLVITGNG[p.F1856L]LYPGNTTVTIGDEPCQNSINPNEVY	LVITGNGLY,GLYPGNTTV,TLVITGNGL,GLYPGNTTVT,LYPGNTTVTI,TLVITGNGLY,TTLVITGNGL	CRC
PKN2	c.226delA	p.K76fs	KREIRKELKIKEGAENLRKVTTDKK[p.K76fs]VWLM*	TTDKKVWLM,RKVTTDKKVW	STAD
PLA2G15	c.689delG	p.W230fs	FLQRQPQAWKDKYIRAFVSLGAPWG[p.W230fs]AWPRPCASWLQETTTGSQSSGP*	WLQETTTGS,AWPRPCASW,GAPWGAWPR,WPRPCASWL,SLGAPWGAW,FVSLGAPWGA,LGAPWGAWPR,VSLGAPWGAW,GAWPRPCASW	STAD

【０８１０】

【表１５２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	変異配列の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PLA2G1B	c.157_158insTG	p.L53fs	KMIKCVIPGSDPFLEYNNYGCYCGL[p.L53fs]WGAQAPPWMNWTSAARHMTTAMTRPRSWTAVNFCWTTRTPTPIHTRALARQSPVAAKTKSVRPSFATATATLPSAFQKLHITRHTRTWTPRSIVRVEYHLSKASPLSASSHTVLSNKAPC*	ALARQSPVA,SVRPSFATA,TLPSAFQKL,PLSASSHTV,ATLPSAFQK,SSHTVLSNK,MTTAMTRPR,AVNFCWTTR,NYGCYCGLW,LWGAQAPPW,SWTAVNFCW,SFATATATL,AARHMTTAM,RHMTTAMTR,MTRPRSWTA,RSWTAVNFC,TTRTPTPIH,RTPTPIHTR,HTRALARQS,RALARQSPV,LARQSPVAA,KTKSVRPSF,KLHITRHTR,ITRHTRTWT,HTRTWTPRS,RTWTPRSIV,RSIVRVEYH,RVEYHLSKA,LSKASPLSA,WMNWTSAAR,AFQKLHITR,TWTPRSIVR,WTSAARHMT,WTAVNFCWT,WTTRTPTPI,WTPRSIVRV,RPRSWTAVN,TPIHTRALA,RPSFATATA,YHLSKASPL,ATATLPSAF,AQAPPWMNW,TAMTRPRSW,RQSPVAAKT,FQKLHITRH,HITRHTRTW,SKASPLSAS,LSASSHTVL,VEYHLSKAS,AMTRPRSWTA,MTRPRSWTAV,ALARQSPVAA,ATATATLPSA,HLSKASPLSA,RTWTPRSIVR,IVRVEYHLSK,ASSHTVLSNK,TAVNFCWTTR,TATLPSAFQK,SAFQKLHITR,RSWTAVNFCW,CWTTRTPTPI,AARHMTTAMT,TTRTPTPIHT,RTPTPIHTRA,HTRALARQSP,RALARQSPVA,LARQSPVAAK,RQSPVAAKTK,KTKSVRPSFA,KSVRPSFATA,SVRPSFATAT,KLHITRHTRT,ITRHTRTWTP,HTRTWTPRSI,RSIVRVEYHL,SSHTVLSNKA,PWMNWTSAAR,HMTTAMTRPR,TPIHTRALAR,TSAARHMTTA,WTAVNFCWTT,APPWMNWTSA,SAARHMTTAM,RPRSWTAVNF,TPTPIHTRAL,SPVAAKTKSV,RPSFATATAT,LPSAFQKLHI,SPLSASSHTV,MNWTSAARHM,TATATLPSAF,GLWGAQAPPW,WMNWTSAARH,AKTKSVRPSF,PSFATATATL,FQKLHITRHT,LHITRHTRTW,KASPLSASSH,TPRSIVRVEY	STAD
PLA2G3	c.602G>A	p.R201Q	GPDLCCREHDRCPQNISPLQYNYGI[p.R201Q]QNYRFHTISHCDCDTRFQQCLQNQHD	IQNYRFHTI,NYGIQNYRF,QYNYGIQNY,YNYGIQNYR,LQYNYGIQN,YNYGIQNYRF,LQYNYGIQNY,QYNYGIQNYR,IQNYRFHTIS,QNYRFHTISH	UCEC
PLAG1	c.551delA	p.K184fs	FESTGVLLEHLKSHAGKSSGGVKEK[p.K184fs]STSANIVIAGSTPERMSGDTWWCTLEERTSSVSIVHRDLGERIT*	RMSGDTWWC,TLEERTSSV,VIAGSTPER,RTSSVSIVH,TSSVSIVHR,GVKEKSTSA,KSTSANIVI,TWWCTLEER,IVHRDLGER,STSANIVIA,KEKSTSANI,EERTSSVSI,RMSGDTWWCT,CTLEERTSSV,IVIAGSTPER,RTSSVSIVHR,KSTSANIVIA,DTWWCTLEER,SIVHRDLGER,KEKSTSANIV,MSGDTWWCTL,LEERTSSVSI,EERTSSVSIV,TPERMSGDTW	STAD
PLAGL2	c.30delC	p.P10fs	MTTFFTSVPP[p.P10fs]GFKMQSRRRKWAGN*	FTSVPPGFK,FFTSVPPGF,TSVPPGFKM,KMQSRRRKW,FFTSVPPGFK,TFFTSVPPGF,GFKMQSRRRK,KMQSRRRKWA,FTSVPPGFKM,FKMQSRRRKW	STAD
PLAU	c.602_603insG	p.R201fs	IIGGEFTTIENQPWFAAIYRRHRGG[p.R201fs]LCHLRVWRQPHQPLLGDQRHTLLH*	LLGDQRHTL,VWRQPHQPL,HLRVWRQPH,GLCHLRVWR,RHRGGLCHL,WRQPHQPLL,LLGDQRHTLL,VWRQPHQPLL,AIYRRHRGGL,RHRGGLCHLR,HLRVWRQPHQ,RVWRQPHQPL,RRHRGGLCHL,RGGLCHLRVW	STAD
PLCD3	c.1495delG	p.E499fs	KGRVLVKGKKLPAARSEDGRALSDR[p.E499fs]RRRRRMTRRKKRRWRLQRRGGWPSRSPRSCRPWLCTATPPA*	WLCTATPPA,RALSDRRRR,RRRRRRMTR,RRRRRMTRR,RRRRMTRRK,RRRMTRRKK,RMTRRKKRR,KKRRWRLQR,KRRWRLQRR,RWRLQRRGG,GGWPSRSPR,WPSRSPRSC,SPRSCRPWL,RRKKRRWRL,LQRRGGWPS,RSPRSCRPW,RALSDRRRRR,ALSDRRRRRR,RRRRRRMTRR,RRRRRMTRRK,RRRRMTRRKK,MTRRKKRRWR,RKKRRWRLQR,KKRRWRLQRR,RWRLQRRGGW,LQRRGGWPSR,RGGWPSRSPR,RSPRSCRPWL,RSCRPWLCTA,RPWLCTATPP,TRRKKRRWRL,RMTRRKKRRW,SRSPRSCRPW	CLL
PLCE1	c.1315G>T	p.G439C	NTVGSLLHFLTKLPASETAHGRISV[p.G439C]CPCLKQCVRDTVCEYRATLQRTSISQ	RISVCPCLK,GRISVCPCL,HGRISVCPCL	LUSC
PLCE1	c.1690G>T	p.G564C	LMEQEQTIYRRVLPVDYLCFLTRDL[p.G564C]CTPECQSSLPCLKASISASILTTQNG	CTPECQSSL	LUAD
PLCL1	c.1692G>T	p.M564I	VKGKKLPSDPDVLEGEVTDEDEEAE[p.M564I]ISRRMSVDYNGEQKQIRLCRELSDLV	ISRRMSVDY,AEISRRMSV,EEAEISRRM,EISRRMSVDY,DEEAEISRRM	LUAD
PLEC	c.4157G>A	p.R1386Q	QDARRRQEQIQAMPLADSQAVREQL[p.R1386Q]QQEQALLEEIERHGEKVEECQRFAKQ	EQLQQEQAL,REQLQQEQA,REQLQQEQAL,EQLQQEQALL,QQEQALLEEI	ACC

【０８１１】

【表１５３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患癌種
PLEKHA6	c.329G>T	p.R110L	VDRCLFYYKDEKEESILGSIPLLSF[p.R110L]LVAAVQPSDNISRKHTFKAEHAGVRT	SIPLLSFLV,LLSFLVAAV,FLVAAVQPS,IPLLSFLVA,GSIPLLSFL,GSIPLLSFLV,PLLSFLVAAV,IPLLSFLVAA	LUAD
PLEKHA6	c.982delG	p.V328fs	TNPDKIAQRKSSMNQLQQWVNLRRG[p.V328fs]YPRLKTFGVPLGSILCLAGSLSTMAPTPPSTPMIISTTRQECGRRASVPCRPMIGSARPGPWRTSAMPSAMGVALPTSCESGRSPPATGGRMPPSGSQAPPGSQSIMMSWMPPLAPCAACPCSPAPTLCPAHPARAPTAVPAFTPLSAHPVPVLSGCHLAVRTSMLTLLPM*	RLKTFGVPL,CLAGSLSTM,SAMPSAMGV,IMMSWMPPL,MMSWMPPLA,WMPPLAPCA,FTPLSAHPV,PLSAHPVPV,VLSGCHLAV,NLRRGYPRL,TMAPTPPST,AMPSAMGVA,RMPPSGSQA,HLAVRTSML,RGYPRLKTF,RAPTAVPAF,LRRGYPRLK,STMAPTPPS,RASVPCRPM,SARPGPWRT,RTSAMPSAM,AVRTSMLTL,QWVNLRRGY,VNLRRGYPR,TPMIISTTR,STTRQECGR,TLCPAHPAR,CAACPCSPA,TAVPAFTPL,YPRLKTFGV,APTPPSTPM,RPGPWRTSA,MPSAMGVAL,SPPATGGRM,APPGSQSIM,MPPLAPCAA,CPCSPAPTL,SPAPTLCPA,HPARAPTAV,VPAFTPLSA,VPVLSGCHL,SQSIMMSWM,TSMLTLLPM,FGVPLGSIL,RQECGRRAS,IGSARPGPW,WRTSAMPSA,SAMGVALPT,CESGRSPPA,SQAPPGSQS,GSQSIMMSW,MSWMPPLAP,ARAPTAVPA,LSAHPVPVL,CHLAVRTSM,VRTSMLTLL,VPLGSILCL,QECGRRASV,TPPSTPMII,RTSMLTLLPM,CLAGSLSTMA,AMPSAMGVAL,SIMMSWMPPL,IMMSWMPPLA,WMPPLAPCAA,KTFGVPLGSI,SQAPPGSQSI,TLCPAHPARA,HLAVRTSMLT,AVRTSMLTLL,NLRRGYPRLK,WVNLRRGYPR,STPMIISTTR,RGYPRLKTFG,RLKTFGVPLG,STMAPTPPST,CGRRASVPCR,RASVPCRPMI,SARPGPWRTS,PWRTSAMPSA,RTSAMPSAMG,SWMPPLAPCA,QQWVNLRRGY,PTLCPAHPAR,VLSGCHLAVR,MAPTPPSTPM,TSAMPSAMGV,YPRLKTFGVP,APTPPSTPMI,RPMIGSARPG,RPGPWRTSAM,APPGSQSIMM,APTLCPAHPA,CPAHPARAPT,TPLSAHPVPV,RRGYPRLKTF,LCLAGSLSTM,RQECGRRASV,RRASVPCRPM,MIGSARPGPW,WRTSAMPSAM,SAMPSAMGVA,RMPPSGSQAP,MMSWMPPLAP,ARAPTAVPAF,GCHLAVRTSM,CHLAVRTSML,LAVRTSMLTL,MPSAMGVALP,MPPLAPCAAC,SPAPTLCPAH,VPAFTPLSAH,HPVPVLSGCH,CESGRSPPAT,VPLGSILCLA,VPVLSGCHLA	CRC,STAD
PLEKHB1	c.436T>C	p.S146P	TALLEANSTPAPAGATVPPRSRRVC[p.S146P]PKVRCVTRSWSPCKVERRIWVRVYSP	RSRRVCPKV,RVCPKVRCV,CPKVRCVTR,RSRRVCPKVR	CLL
PLEKHG4B	c.1150G>A	p.E384K	AIIFLQNSFCSLNTHRTPRTAQEVA[p.E384K]KLIDQHETMMKLVLEDPLLVSLRLEG	KLIDQHETM,RTAQEVAKL,KLIDQHETMM,AKLIDQHETM	CRC
PLEKHM1	c.2684C>T	p.A895V	RIIHNWDLTKRPICRQALKFLTQIR[p.A895V]VQPLINLQMVNASLYEHVERMHLGR	TQIRVQPLI,LTQIRVQPL,LKFLTQIRV,IRVQPLINL,VQPLINLQM,FLTQIRVQPL,ALKFLTQIRV,QIRVQPLINL,RVQPLINLQM	TGCT
PLEKHM2	c.1376C>T	p.S459L	DQSFRTGSPGDAPERPPLCDFSEGL[p.S459L]LAPMDFYRFTVESPSTVTSGGGHHDP	LLAPMDFYR,LAPMDFYRF,GLLAPMDFY,FSEGLLAPM,LLAPMDFYRF,GLLAPMDFYR,SEGLLAPMDF,DFSEGLLAPM	BLCA
PLEKHO1	c.761delC	p.T254fs	QPSADRASSLSRPWEKTDKGATYTP[p.T254fs]RHPRS*	ATYTPRHPR,ATYTPRHPRS,GATYTPRHPR	STAD
PLEKHO2	c.1051G>C	p.E351Q	GEMQASGPPAPGTVQVSVNGMDDSP[p.E351Q]QPAKPSQAEGTPGTPPKDATTSTALP	GMDDSPQPA,GMDDSPQPAK,SPQPAKPSQA	CESC
PLIN5	c.916C>T	p.R306W	LETLVLSRSLTQELQGTVEALESSV[p.R306W]WGLPAGAQEKVAEVRRSVDALQTAFA	ALESSVWGL,ESSVWGLPA,SVWGLPAGA,VEALESSVW,EALESSVWGL,SSVWGLPAGA,LESSVWGLPA	ACC
PLK1	c.698A>G	p.D233G	KKTLCGTPNYIAPEVLSKKGHSFEV[p.D233G]GVWSIGCIMYTLLVGKPPFETSCLKE	SFEVGVWSI,KGHSFEVGV,GVWSIGCIM,FEVGVWSIG,GVWSIGCIMY,HSFEVGVWSI,EVGVWSIGCI,KGHSFEVGVW,VGVWSIGCIM,FEVGVWSIGC	CRC
PLOD3	c.888_889insC	p.P296fs	GWTPEGGCGFCNQDRRTLPGGQPPP[p.P296fs]PGVSGRVCGTAYSVSAPLPAAAATPGLSPRQGHPFPAQQRGLP*	RVCGTAYSV,SVSAPLPAA,SGRVCGTAY,AATPGLSPR,TAYSVSAPL,YSVSAPLPA,APLPAAAAT,LPAAAATPG,LSPRQGHPF,RQGHPFPAQ,VSGRVCGTAY,GTAYSVSAPL,SVSAPLPAAA,AAATPGLSPR,YSVSAPLPAA,LPAAAATPGL,SPRQGHPFPA,HPFPAQQRGL,GLSPRQGHPF,GRVCGTAYSV	STAD

【０８１２】

【表１５４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	変異配列の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
PLOD3	c.889delC	p.R297fs	GWTPEGGCGFCNQDRRTLPGGQPPP[p.R297fs]GCFWPCLWNSLLRFCPASCSGCYSWTIPPTGSPFSCTTTRSSMNPTSLTPGRSSRTTSQL*	FWPCLWNSL,CLWNSLLRF,NSLLRFCPA,TTRSSMNPT,RSSMNPTSL,RSSRTTSQL,SPFSCTTTR,SLTPGRSSR,TIPPTGSPF,CPASCSGCY,ASCSGCYSW,SCTTTRSSM,SMNPTSLTP,WPCLWNSLL,CFWPCLWNSL,FWPCLWNSLL,WTIPPTGSPF,TTRSSMNPTS,RSSMNPTSLT,TSLTPGRSSR,MNPTSLTPGR,FSCTTTRSSM,TRSSMNPTSL,SMNPTSLTPG,GRSSRTTSQL	CRC,STAD
PLSCR3	c.229G>A	p.E77K	FPSPGPVALGSAAPFLPLPGVPSGL[p.E77K]KFLVQIDQILIHQKAERVETFLGWET	KFLVQIDQI,VPSGLKFLV,GVPSGLKFLV,KFLVQIDQIL,LPGVPSGLKF,LKFLVQIDQI	CRC
PLXNA1	c.3046delC	p.P1016fs	LTPPGQSPGSAPIIININRAQLTNP[p.P1016fs]R*	INRAQLTNPR	STAD
PLXNA1	c.3883G>A	p.E1295K	ALECKEAFAELQTDIHELTNDLDGA[p.E1295K]SIPFLDYRTYAMRVLFPGIEDHPVLK	ASIPFLDYR,GASIPFLDY,DLDGASIPF,GASIPFLDYR,SIPFLDYRTY,LTNDLDGASI,NDLDGASIPF	UCEC
PLXNA2	c.1392_1393insCC	p.P464fs	YNGYSVVFVGTKSGKLKKIRADGPP[p.P464fs]PMVGSSTRWSLCSRTEAPSSGTWPSPLISATCTSCLRDRSPGSPWSHVSSIRLVGSA*	STRWSLCSR,KIRADGPPP,SATCTSCLR,WPSPLISAT,SPWSHVSSL,IRADGPPPM,PMVGSSTRW,VGSSTRWSL,TEAPSSGTW,ISATCTSCL,RDRSPGSPW,WSHVSSIRL,SPGSPWSHV,LISATCTSCL,SSTRWSLCSR,ISATCTSCLR,KIRADGPPPM,STRWSLCSRT,RWSLCSRTEA,MVGSSTRWSL,RTEAPSSGTW,WPSPLISATC,PPMVGSSTRW	STAD
PLXNA3	c.1720C>T	p.P588S	LTHLAVHRVTGEVFVGAVNRVFKLA[p.P588S]SNLTELRAHVTGPVEDNARCYPPPSM	KLASNLTEL,RVFKLASNL,LASNLTELR,KLASNLTELR,RVFKLASNLT,FKLASNLTEL	HNSC
PLXNC1	c.1385C>T	p.S462L	IYIYLTAGKEVRRIRVANCNKHKSC[p.S462L]LECLTATDPHCGWCHSLQRCTFQGDC	NKHKSCLECL	CRC
PLXNC1	c.2455C>T	p.R819C	NINVSEYCVATYCGFLAPSLKSSKV[p.R819C]CTNVTVKLRVQDTYLDCGTLQYREDP	KVCTNVTVK,CTNVTVKLR,KSSKVCTNV,SKVCTNVTV,SSKVCTNVTV	CRC
PLXND1	c.1100G>T	p.R367L	GLQCAGGAGRGDLYSRLVSVFPARE[p.R367L]LLFAVFERPQGSPAARAAPAALCAFR	VFPARELLF,SVFPARELL,ELLFAVFER,ARELLFAVF,FPARELLFA,RELLFAVFE,SVFPARELLF,FPARELLFAV,PARELLFAVF	TGCT
PMEPA1	c.624delC	p.P208fs	RAPPNRTIFDSDLMDSARLGGPCPP[p.P208fs]AVTRASAPRATAAAGAWRGRRPPTARSSATTRGPPSSTSRAVGRPPCWRGPGSTTHTSRP*	RLGGPCPPA,AVTRASAPR,ATAAAGAWR,SSTSRAVGR,AVGRPPCWR,VTRASAPRA,RASAPRATA,AWRGRRPPT,RGRRPPTAR,TARSSATTR,AAGAWRGRR,SAPRATAAA,APRATAAAG,RPPTARSSA,RPPCWRGPG,RATAAAGAW,RAVGRPPCW,RLGGPCPPAV,VTRASAPRAT,RASAPRATAA,ASAPRATAAA,RATAAAGAWR,AWRGRRPPTA,RGRRPPTARS,TSRAVGRPPC,RAVGRPPCWR,TAAAGAWRGR,AAAGAWRGRR,CPPAVTRASA,APRATAAAGA,RPPTARSSAT,GPPSSTSRAV,ARLGGPCPPA	STAD
PMS2	c.1952A>G	p.K651R	AKRIKQLHHEAQQSEGEQNYRKFRA[p.K651R]RICPGENQAAEDELRKEISKTMFAEM	NYRKFRARI,KFRARICPG,RARICPGEN,QNYRKFRAR,KFRARICPGE,RARICPGENQ,EQNYRKFRAR,RKFRARICPG	TGCT
PNKP	c.520G>T	p.G174W	NLEKLLVFTAAGVKPQGKVAGFDLD[p.G174W]WTLFITRSGKVFPTGPSDWRILYPEI	AGFDLDWTL,WTLITTRSGK,DLDWTLITTR,GKVAGFDLDW	LUAD
PNLIP	c.110C>T	p.T37M	GAVAGKEVCYERLGCFSDDSPWSGI[p.T37M]MERPLHILPWSPKDVNTRFLLYTNEN	GIMERPLHI,SPWSGIMER,IMERPLHIL,GIMERPLHIL,DSPWSGIMER,MERPLHILPW	MM
PNPLA4	c.668T>C	p.I223P	LDLYVNIAKQDIMLSLANLVRLNQA[p.I223P]PFPPSKRKMESLYQCGFDDTVKFLLK	NQAPFPPSK,LVRLNQAPF,LNQAPFPPSK,NQAPFPPSKR,APFPPSKRKM,NLVRLNQAPF,RLNQAPFPPS	TGCT

【０８１３】

【表１５５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	併発的疾患
PNPLA7	c.3597delC	p.P1199fs	LAYVCCVRQLEVVKSSDYCEYLRPP[p.P1199fs]STATAPWTSASSTRSAKWATSTGARCLTSGAAAACWRRCSATSRGRARSPRVRSSPVPTPPSRTLPKLCLALSPPSPPWWMTNLTTRRSTRRSCWTSPGMHTQTSRAPQPSRAQTWRTSPHCGIDTPVWLSQNCLRAPLTRTGRGLC*	YLRPPSTAT,CLTSGAAAA,TLPKLCLAL,GMHTQTSRA,WLSQNCLRA,SQNCLRAPL,SASSTRSAK,STRSAKWAT,KWATSTGAR,GARCLTSGA,AACWRRCSA,RGRARSPRV,RARSPRVRS,RVRSSPVPT,RTLPKLCLA,TTRRSTRRS,STRRSCWTS,RSCWTSPGM,TSRAPQPSR,LTRTGRGLC,SATSRGRAR,WWMTNLTTR,WMTNLTTRR,NLTTRRSTR,LTTRRSTRR,VWLSQNCLR,RAPLTRTGR,TATAPWTSA,ATAPWTSAS,APWTSASST,SPRVRSSPV,VPTPPSRTL,SPPWWMTNL,APQPSRAQT,RSAKWATST,AKWATSTGA,ALSPPSPPW,AQTWRTSPH,PPSTATAPW,CEYLRPPST,YLRPPSTATA,TSASSTRSAK,RTLPKLCLAL,STATAPWTSA,STRSAKWATS,SAKWATSTGA,GARCLTSGAA,AAACWRRCSA,CWRRCSATSR,TSRGRARSPR,RGRARSPRVR,RARSPRVRSS,RSPRVRSSPV,RVRSSPVPTP,RSSPVPTPPS,TTRRSTRRSC,STRRSCWTSP,TSRAPQPSRA,RAQTWRTSPH,TWRTSPHCGI,CSATSRGRAR,WWMTNLTTRR,TNLTTRRSTR,NLTTRRSTRR,QTSRAPQPSR,PVWLSQNCLR,WTSASSTRSA,RPPSTATAPW,TPPSRTLPKL,APQPSRAQTW,SPHCGIDTPV,TPVWLSQNCL,APLTRTGRGL,CEYLRPPSTA,SASSTRSAKW,WATSTGARCL,LALSPPSPPW,ALSPPSPPWW,RRSCWTSPGM,AQTWRTSPHC,LSQNCLRAPL,SQNCLRAPLT,LTSGAAAACW	STAD
PNRC1	c.217C>T	p.R73C	PRALPPTLFLPHFLGGDGPCLTPQP[p.R73C]CAPAALPNRSLAVAGGTPRAAPKKRR	LTPQPCAPA,TPQPCAPAA,CLTPQPCAPA,TPQPCAPAAL	CESC
PODN	c.903delC	p.I301fs	RHVPKHLPPALYKLHLKNNKLEKIP[p.I301fs]RGPSAS*	LEKIPRGPSA	STAD
PODNL1	c.449C>T	p.A150V	QLQHLCVAHNKLSVAPQFLPRSLRV[p.A150V]VDLAANQVMEIFPLTFGEKPALRSVY	FLPRSLRVV,RSLRVVDLA,VDLAANQVM,RVVDLAANQV,RSLRVVDLAA,LPRSLRVVDL	GBM
PODXL	c.486_487insC	p.S162fs	TATAKPNTTSSQNGAEDTTNSGGKS[p.S162fs]QPQCDHRPHIH*	QPQCDHRPH,SQPQCDHRPH	GBM
POGZ	c.223G>T	p.G75W	SAPVPIAAHASVAGHLSTSTTVSSS[p.G75W]WAQNSDSTKKTLVTLIANNNAGNPLV	TSTTVSSSW,STSTTVSSSW	LUAD
POLA1	c.1809G>T	p.E603D	PFQSHFCVVSKPKDCIFPYAFKEVI[p.E603D]DKKNVKVEVAATERTLLGFFLAKVHK	YAFKEVIDK,AFKEVIDKK,YAFKEVIDKK,EVIDKKNVKV	CRC
POLE	c.1231G>T	p.V411L	EIGFQKDSQGEYKAPQCIHMDCLRW[p.V411L]LKRDSYLPVGSHNLKAAAKAKLGYDP	HMDCLRWLK,RWLKRDSYL,IHMDCLRWL,LRWLKRDSY,LKRDSYLPV,WLKRDSYLPV,IHMDCLRWLK,CLRWLKRDSY,HMDCLRWLKR,LRWLKRDSYL	CRC,UCEC
POLE	c.1376C>T	p.S459F	YDPVELDPEDMCRMATEQPQTLATY[p.S459F]FVSDAVATYYLYMKYVHPFIFALCTI	FVSDAVATY,ATYFVSDAV,QPQTLATYF,FVSDAVATYY,TLATYFVSDA,ATYFVSDAVA,YFVSDAVATY,LATYFVSDAV,EQPQTLATYF,QPQTLATYFV	CRC
POLE	c.1718G>T	p.R573L	ESGVFRSDIPCRFRMNPAAFDFLLQ[p.R573L]LVEKTLRHALEEEEKVPVEQVTNFEE	FLLQLVEKT,DFLLQLVEK,AAFDFLLQL,AAFDFLLQLV,FLLQLVEKTL,QLVEKTLRHA,LQLVEKTLRH	LUAD
POLE	c.857C>G	p.P286R	DDLVERPDPVVLAFDIETTKLPLKF[p.P286R]RDAETDQIMMISYMIDGQGYLITNRE	TTKLPLKFR,RDAETDQIM,KFRDAETDQI,ETTKLPLKFR,RDAETDQIMM	UCEC
POLM	c.290delC	p.P97fs	EETSAEEAVSWQERRMAAAPPGCTP[p.P97fs]QLCWT*	APPGCTPQL	STAD
POLQ	c.2579G>A	p.R860Q	NAVPFKSARKAVDEEEEAVEERRNM[p.R860Q]QTIWVTGRKGLTEREAAALIVEEARM	QTIWVTGRK,MQTIWVTGR,RNMQTIWVT,MQTIWVTGRK,NMQTIWVTGR,RNMQTIWVTG,EERRNMQTIW	CRC
POLR1C	c.994A>C	p.K332Q	IFSVESTGVLPPDVLVSEAIKVLMG[p.K332Q]QCRRFLDELDAVQMD*	KVLMGQCRR,VLMGQCRRF,LMGQCRRFL,VLMGQCRRFL,AIKVLMGQCR,KVLMGQCRRF,GQCRRFLDEL	KIRC
POLR3B	c.1114C>T	p.L372F	GDNKVDDRDYYGNKRLELAGQLLSL[p.L372F]FFEDLFKKFNSEMKKIADQVIPKQRA	LLSLFFEDL,SLFFEDLFK,LFFEDLFKK,LSLFFEDLF,FFEDLFKKF,LAGQLLSLF,AGQLLSLFF,QLLSLFFEDL,LSLFFEDLFK,SLFFEDLFKK,LFFEDLFKKF,ELAGQLLSLF,LAGQLLSLFF,LLSLFFEDLF	BLCA

【０８１４】

【表１５６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の周囲配列	ペプチド	関連疾患
POM121L12	c.691C>A	p.P231T	GRRNLQPRPSAFKPLSKNGAVASFV[p.P231T]TRPGPLKPSLGPWSLSFCDDAWPSVL	FVTRPGPLK,GAVASFVTR,SFVTRPGPL,SFVTRPGPLK,ASFVTRPGPL,NGAVASFVTR	LUAD
POM121L12	c.725C>A	p.P242H	FKPLSKNGAVASFVPRPGPLKPSLG[p.P242H]HWSLSFCDDAWPSVLVQPAPSAIWDF	SLGHWSLSF,KPSLGHWSL,PSLGHWSLSF,LKPSLGHWSL,GPLKPSLGHW	LUAD
PON1	c.917G>A	p.R306Q	WVGCHPNGMKIFFYDSENPPASEVL[p.R306Q]QIQNILTEEPKVTQVYAENGTVLQGS	SEVLQIQNI,LQIQNILTE,PPASEVLQI,SEVLQIQNIL,NPPASEVLQI	UCEC
POP1	c.2248delA	p.K750fs	VASSPNGKESDLRRSEVPCAPMPKK[p.K750fs]LISHLMKWAHP*	LISHLMKWA,KLISHLMKW,KKLISHLMK,APMPKKLIS,MPKKLISHL,ISHLMKWAH,KLISHLMKWA,APMPKKLISH,MPKKLISHLM,KKLISHLMKW	STAD
POSTN	c.1522C>T	p.R508C	GAIHIFREIIKPAEKSLHEKLKQDK[p.R508C]CFSTFLSLLEAADLKELLTQPGDWTL	KQDKCFSTF,CFSTFLSLL,KCFSTFLSL,KQDKCFSTFL,LKQDKCFSTF,KCFSTFLSLL	CRC
POTEC	c.1519A>G	p.K507E	EEQNTGISQDEILTNKQKQIEVAEK[p.K507E]EMNSELSLSHKKEEDLLRENSMLQEE	AEKEMNSEL,KEMNSELSL,KEMNSELSLS,AEKEMNSELS	GBM,PRAD
POTEE	c.496G>A	p.V166M	DKLHRAAWWGKVPRKDLIVMLRDTD[p.V166M]MNKKDKQKRTALHLASANGNSEVVKL	MLRDTDMNKK	GBM
POTEE	c.862G>A	p.V288M	ADIESKNKHGLTPLLLGVHEQKQQV[p.V288M]MKFLIKKKANLNALDRYGRTALILAV	QVMKFLIKK,VMKFLIKKK,KQQVMKFLI,QQVMKFLIK,VHEQKQQVM,EQKQQVMKF,QVMKFLIKKK,KQQVMKFLIK,QQVMKFLIKK,GVHEQKQQVM,HEQKQQVMKF	LUAD
POTEE	c.908G>T	p.R303I	LGVHEQKQQVVKFLIKKKANLNALD[p.R303I]IYGRTALILAVCCGSASIVSLLLEQN	IYGRTALIL,DIYGRTALI,KANLNALDI,ANLNALDIY,LDIYGRTAL,ALDIYGRTAL,IYGRTALILA,KANLNALDIY,NLNALDIYGR,KKANLNALDI	UCEC
POTEF	c.2022G>T	p.K674N	STLREEIAMLRLELDTMKHQSQLRE[p.K674N]NKYLEDIESVKKRNDNLLKALQLNEL	SQLRENKYL,RENKYLEDI,KHQSQLRENK,HQSQLRENKY,NKYLEDIESV	UCEC
POTEF	c.334A>G	p.S112G	DDSAMKTLRNKMGKWCCHCFPCCRG[p.S112G]GSKSKVGAWGDYDDSAFMEPRYHVRG	CCRGGSKSK	TGCT
POTEG	c.151G>A	p.D51N	KWCRHCFPWCRGSGKSNVGTSGDHD[p.D51N]NSAMKTLRSKMGKWCRHCFPWCRGSS	DNSAMKTLR,NSAMKTLRSK	SKCM
POTEG	c.407G>A	p.R136H	GSGKSKVGPWGDYDDSAFMEPRYHV[p.R136H]HREDLDKLHRAAWWGKVPRKDLIVML	HVHREDLDK,FMEPRYHVH,FMEPRYHVHR	GBM
POU2F2	c.715A>G	p.T239A	RIKLGFTQGDVGLAMGKLYGNDFSQ[p.T239A]ATISRFEALNLSFKNMCKLKPLLEKW	ATISRFEAL,DFSQATISR,FSQATISRF,KLYGNDFSQA,SQATISRFEA,DFSQATISRF,YGNDFSQATI	DLBCL
POU2F2	c.715A>T	p.T239S	RIKLGFTQGDVGLAMGKLYGNDFSQ[p.T239S]STISRFEALNLSFKNMCKLKPLLEKW	STISRFEAL,FSQSTISRF,DFSQSTISR,DFSQSTISRF,YGNDFSQSTI,SQSTISRFEA	DLBCL
POU3F3	c.961G>T	p.D321Y	GGGGGAGPGLNSHDPHSDEDTPTSD[p.D321Y]YLEQFAKQFKQRRIKLGFTQADVGLA	YLEQFAKQF,DEDTPTSDY,TSDYLEQFAK,DYLEQFAKQF,TPTSDYLEQF	LUAD
PPARGC1B	c.403delC	p.P135fs	AFPALDGGDALSCTSASPAPSSAPP[p.P135fs]ALPRRSPRPQPLRWTSSHCCRSSSWPHPTQHQALTPRRKGPPGARQASDLKVNGLVLRRTAPKTRRLP*	KVNGLVLRR,LVLRRTAPK,SSAPPALPR,RSPRPQPLR,SSHCCRSSS,HQALTPRRK,GARQASDLK,RTAPKTRRL,PALPRRSPR,TQHQALTPR,APSSAPPAL,RPQPLRWTS,WPHPTQHQA,RRSPRPQPL,SHCCRSSSW,SPRPQPLRW,ASDLKVNGLV,GLVLRRTAPK,SSAPPALPRR,VLRRTAPKTR,RTAPKTRRLP,DLKVNGLVLR,SPAPSSAPPA,SPRPQPLRWT,RPQPLRWTSS,WPHPTQHQAL,TPRRKGPPGA,SSHCCRSSSW,SDLKVNGLVL	STAD
PPIL4	c.1146T>A	p.S382R	PKQDTKYDLILDEQAEDSKSSHSHT[p.S382R]RKKHKKKTHHCSEEKEDEDYMPIKNT	KSSHSHTRK,SSHSHTRKK,HSHTRKKHK,HTRKKHKKK,KSSHSHTRKK,HSHTRKKHKK,DSKSSHSHTR	CLL

【０８１５】

【表１５７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PPL	c.1362delC	p.P454fs	GESWELMDSAGNKLIAPAVCFVIPP[p.P454fs]QTLRPWLWLTAWAASTGACGRRQLGANARCSSGMRC*	TLRPWLWLT,WLWLTAWAA,WLTAWAAST,FVIPPQTLR,CFVIPPQTL,PQTLRPWLW,NARCSSGMR,TAWAASTGA,RPWLWLTAW,RQLGANARC,ANARCSSGM,IPPQTLRPW,TLRPWLWLTA,LTAWAASTGA,CGRRQLGANA,CFVIPPQTLR,WAASTGACGR,IPPQTLRPWL,RPWLWLTAWA,RQLGANARCS,GANARCSSGM	STAD
PPL	c.976C>T	p.H326Y	DWKEYLNLLICEESHLKYMEDYHQF[p.H326Y]YEDVKDAQELLRKVDSDLNQKYGPDF	YMEDYHQFY,KYMEDYHQFY,HQFYEDVKDA,YEDVKDAQEL	BLCA
PPM1E	c.931C>T	p.R311W	IHLHVNLVRQEMFPHDPAEALCRAF[p.R311W]WVTDERFVQKAARESLRCGTTGVVTF	RAFWVTDER,AFWVTDERF,EALCRAFWV,AEALCRAFW,WVTDERFVQK,RAFWVTDERF,AEALCRAFWV	KIRC
PPM1H	c.678delC	p.P226fs	NSRTLTRAASLRGGVGAPGSPSTPP[p.P226fs]HASLPRRRFPMSAWSSERLKVHSRKWTYR*	SLPRRRFPM,SAWSSERLK,ASLPRRRFP,RLKVHSRKW,KVHSRKWTY,PMSAWSSER,MSAWSSERL,FPMSAWSSE,LPRRRFPMS,HASLPRRRF,RRRFPMSAW,MSAWSSERLK,KVHSRKWTYR,STPPHASLPR,ASLPRRRFPM,SERLKVHSRK,RLKVHSRKWT,FPMSAWSSER,SPSTPPHASL,LPRRRFPMSA,RRFPMSAWSS,LKVHSRKWTY	STAD
PPP1R12C	c.1116delC	p.P372fs	LSSREKISLQDLSKERRPGGAGGPP[p.P372fs]SRTRMRGKKVPPNHPLQNPEPSMASPPRRTPALRVPCSLKRPPSPGALAS*	ALRVPCSLK,PSRTRMRGK,RTRMRGKKV,RMRGKKVPP,RGKKVPPNH,ASPPRRTPA,SLKRPPSPG,SPPRRTPAL,RPPSPGALA,KKVPPNHPL,LQNPEPSMA,SLKRPPSPGA,PSRTRMRGKK,RTRMRGKKVP,RMRGKKVPPN,MASPPRRTPA,ALRVPCSLKR,RPGGAGGPPS,HPLQNPEPSM,TPALRVPCSL,LKRPPSPGAL,GKKVPPNHPL,LQNPEPSMAS	STAD
PPP2R1A	c.536C>G	p.P179R	CYPRVSSAVKAELRQYFRNLCSDDT[p.P179R]RMVRRAAASKLGEFAKVLELDNVKSE	TRMVRRAAA,RMVRRAAAS,NLCSDDTRMV,RMVRRAAAS K,RNLCSDDTRM	UCEC,UCS
PPP2R1A	c.547C>T	p.R183W	VSSAVKAELRQYFRNLCSDDTPMVR[p.R183W]WAAASKLGEFAKVLELDNVKSEIIPM	MVRWAAASK,DTPMVRWAA,TPMVRWAAA,VRWAAASK L,CSDDTPMVRW,MVRWAAASKL,DTPMVRWAAA,TPMVRWAAAS,WAAASKLGEF	CRC,UCS
PPP2R1A	c.656C>T	p.S219L	KVLELDNVKSEIIPMFSNLASDEQD[p.S219L]LVRLLAVEACVNIAQLLPQEDLEALV	DEQDLVRLL,NLASDEQDLV,DEQDLVRLLA	UCS
PPP2R1A	c.767C>T	p.S256F	IAQLLPQEDLEALVMPTLRQAAEDK[p.S256F]FWRVRYMVADKFTELQKAVGPEITKT	KFWRVRYMV,FWRVRYMVA,QAAEDKFWR,RQAAEDKFW,DKFWRVRYM,KFWRVRYMVA,QAAEDKFWRV,TLRQAAEDKF,AEDKFWRVRY	UCEC
PPP2R2B	c.977C>T	p.P326L	SKGTIRLCDMRASALCDRHTKFFEE[p.P326L]LEDPSNRSFFSEHSSISDVKFSHSG	RHTKFFEEL,LEDPSNRSF,ELEDPSNRSF,LEDPSNRSFF	CRC
PPP2R3B	c.1165delA	p.T389fs	RKVQKEGKISYADFVWFLISEEDKK[p.T389fs]HRPASSTGSAAWTWTGTAPCPCSSSSTSTRSSAEGWTAWPSRPCPSRTASARCWTWSSRGLKGRSRCRT*	WTWSSRGLK,CSSSSTSTR,STGSAAWTW,SSTSTRSSA,RTASARCWT,SARCWTWSS,EGWTAWPSR,WTWTGTAPC,WTAWPSRPC,RPASSTGSA,RPCPSRTAS,SSAEGWTAW,KKHRPASST,ASSTGSAAW,RSSAEGWTA,AEGWTAWPS,TASARCWTW,RTASARCWTW,SSSTSTRSSA,SARCWTWSSR,CWTWSSRGLK,SSRGLKGRSR,RGLKGRSRCR,TWSSRGLKGR,SAAWTWTGTA,RPASSTGSAA,RPCPSRTASA,SSTGSAAWTW,RSSAEGWTAW,RCWTWSSRGL,SEEDKKHRPA	STAD
PPP2R3B	c.930C>A	p.F310L	ELRRSSFLQNVALLEEEADINQLTE[p.F310L]LFSYEHFYVIYCKFWELDTDHDLLID	LTELFSYEH,NQLTELFSY,ELFSYEHFY,ADINQLTEL,TELFSYEHF,ELFSYEHFYV,LFSYEHFYVI,INQLTELFSY,ADINQLTELF,LTELFSYEHF,TELFSYEHFY	UCEC
PPP2R5C	c.776C>A	p.S259Y	GFALPLKEEHKIFLLKVLLPLHKVK[p.S259Y]YLSVYHPQLAYCVVQFLEKDSTLTEP	YLSVYHPQL,KYLSVYHPQ,KVKYLSVYH,LPLHKVKYL,LHKVKYLSV,HKVKYLSVY,YLSVYHPQLA,LLPLHKVKYL,KYLSVYHPQL,KVKYLSVYHP,VLLPLHKVKY,LHKVKYLSVY,HKVKYLSVYH	CRC
PPP4R1	c.1791G>C	p.L597F	DSVPLISDAVENMDSTLHYIHSDSD[p.L597F]FSNNSSFSPDEERRTKVQDVVPQALL	HYIHSDSDF,SDFSNNSSF,LHYIHSDSDF	CESC
PPP6C	c.901C>T	p.R301C	LVHEGYKFMFDEKLVTVWSAPNYCY[p.R301C]CCGNIASIMVFKDVNTREPKLFRAVP	CYCCGNIASI,YCCGNIASIM	SKCM

【０８１６】

【表１５８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
PPT2	c.794G>T	p.R265L	WQSSFFGFYDANETVLEMEEQLVYL[p.R265L]LDSFGLKTLLARGAIVRCPMAGISHT	YLLDSFGLK,VYLLDSFGL,QLVYLLDSF,MEEQLVYLL,LVYLLDSFGL,YLLDSFGLKT,LLDSFGLKTL,EQLVYLLDSF	LUAD
PRAM1	c.802G>A	p.A268T	QPEFSEAAQTPLWKPQSSEPKRDSS[p.A268T]TFPKKASQPPLSDFPKKPPQPELGDL	RDSSTFPKK,EPKRDSSTF,SEPKRDSSTF	UCEC
PRAMEF11	c.251G>C	p.C84S	KLQVLDLQDVCENFWMVWSEAMAHG[p.C84S]SFLNAKRNKTPVQDCPRMRERQPLTV	MAHGSFLNA,SFLNAKRNK,HGSFLNAKR,EAMAHGSFL,SEAMAHGSF,AMAHGSFLNA,MAHGSFLNAK,GSFLNAKRNK,WSEAMAHGSF,SEAMAHGSFL	SKCM
PRAMEF11	c.311G>A	p.R104Q	AMAHGCFLNAKRNKTPVQDCPRMRE[p.R104Q]QQPLTVFVELWLKNRTLDEYLTCLLL	RMREQQPLT,EQQPLTVFV,REQQPLTVF,RMREQQPLTV,CPRMREQQPL,MREQQPLTVF,REQQPLTVFV	CLL
PRAMEF4	c.743G>A	p.R248H	LTQFTPYLGHMRNLQKLILSHMDVS[p.R248H]HYVSPEQKKEIVTQFTTQFLKLRCLQ	LSHMDVSHY,SHMDVSHYV,VSHYVSPEQK,ILSHMDVSHY,LSHMDVSHYV	CRC
PRAMEF8	c.1342A>G	p.I448V	ALCWGRFAELGAELMKTPRDLRQPK[p.I448V]VIVFCTVPCPRCGIRASYDLEPSHCL	LRQPKVIVF,TPRDLRQPKV,DLRQPKVIVF,QPKVIVFCTV	TGCT
PRAMEF8	c.956G>A	p.R319H	LEMVVMTDCLLSESDLKHLSWCPSI[p.R319H]HQLKELDLRGVTLTHFSPEPLTGLLE	SWCPSIHQL,HLSWCPSIH,SWCPSIHQLK,CPSIHQLKEL,LSWCPSIHQL	PRAD
PRB1	c.820delC	p.R274fs	KPQGPPPPGKPQGPPAQGGSKSQSA[p.R274fs]DLLQESHKDHPNKKATILKVPHLQQEAIPSSLRHLLLDSPRDHHALLKGADLPDLPSDSLPSHLGFNDRK*	HPNKKATIL,VPHLQQEAI,IPSSLRHLL,SPRDHHALL,LPDLPSDSL,DSLPSHLGF,SKSQSADLL,LQQEAIPSS,QQEAIPSSL,LPSDSLPSH,LQQEAIPSSL,AIPSSLRHLL,LLKGADLPDL,SADLLQESHK,SPRDHHALLK,EAIPSSLRHL,IPSSLRHLLL,LPSDSLPSHL,KKATILKVPH,LKVPHLQQEA,SDSLPSHLGF	HNSC
PRDM1	c.1763C>G	p.S588C	PYPLKKQNGKIKYECNVCAKTFGQL[p.S588C]CNLKVHLRVHSGERPFKCQTCNKGFT	KTFGQLCNL,GQLCNLKVH,KTFGQLCNLK,QLCNLKVHLR,AKTFGQLCNL,GQLCNLKVHL	MM
PRDM16	c.3107C>T	p.P1036L	HLCNRCFGQQTNLDRHLKKHEHENA[p.P1036L]LVSQHPGVLTNHLGTSASSPTSESDN	ALVSQHPGV,KKHEHENAL,HEHENALVS,HENALVSQH,ALVSQHPGVL,LKKHEHENAL,KKHEHENALV	LUAD
PRDM16	c.811G>C	p.E271Q	RRHKKYTCGSVGAALYEGLAEELKP[p.E271Q]QGLGGGSGQAHECKDCERMFPNKYSL	AEELKPQGL	BLCA
PRDM4	c.2404T>A	p.*802K	DSVGTEDCRINSAVYSADESLSAHK[p.*802K]KKEKKQAILDENANGKIHITSYLL*	KIHITSYLL,SAHKKKEKK,NGKIHITSY,GKIHITSYL,ILDENANGKI,SLSAHKKKEK,AILDENANGK,ANGKIHITSY,NGKIHITSYL,GKIHITSYLL	CLL
PRDM7	c.1159A>C	p.M387L	GQELGIRSSIEPAESLGQAVNCWSG[p.M387L]LGMSMARNWASSGAASGRKSSWQGEN	SGLGMSMAR,QAVNCWSGL,VNCWSGLGM,CWSGLGMSM,LGMSMARNW,GQAVNCWSGL,AVNCWSGLGM,NCWSGLGMSM	PRAD
PRELP	c.601G>T	p.D201Y	LRLSQNHISRIPPGVFSKLENLLLL[p.D201Y]YLQHNRLSDGVFKPDTFHGLKNLMQL	KLENLLLLY,LLYLQHNRL,LLLYLQHNR,LENLLLLYL,KLENLLLLYL,LLLYLQHNRL,SKLENLLLLY,LLLLYLQHNR	LUAD
PREP	c.1407C>A	p.F469L	SKDGTKIPMFIVHKKGIKLDGSHPA[p.F459L]LLYGYGGFNISITPNYSVSRLIFVRH	KLDGSHPAL,SHPALLYGY,ALLYGYGGF,KLDGSHPALL,LLYGYGGFNI,GSHPALLYGY,LDGSHPALLY,IKLDGSHPAL	CESC
PREX1	c.2191G>A	p.V731I	AKEIIKIPDQPDTLCFQIRGAAPPY[p.V731I]IYAVGRGSEAMAAGLCAGQCILKVNG	AAPPYIYAV,RGAAPPYIY,GAAPPYIYAV,QIRGAAPPYI,RGAAPPYIYA,IRGAAPPYIY	CRC
PREX1	c.3736G>A	p.E1246K	CLEHLFNQVDSINALLKGPVMSRAF[p.E1246K]KETKHFPMNHSLQEFKQKEECTIRGR	MSRAFKETK,FKETKHFPM,RAFKETKHF,VMSRAFKETK,KGPVMSRAFK,MSRAFKETKH,AFKETKHFPM,SRAFKETKHF	UCEC
PREX2	c.1088G>A	p.R363Q	WFVCMAKTPEEKHEWFEAILKERER[p.R363Q]QKGLKLGMEQDTWVMISEQGEKLYKM	ILKERERQK,RQKGLKLGM,KERERQKGL,RERQKGLKL,AILKERERQK,KERERQKGLK	BRCA
PREX2	c.1686_1687insT	p.R562fs	CDNGFMHHVLEKSEFKDEPLLFRFF[p.R562fs]FG*	EPLLFRFFF,DEPLLFRFFF	STAD
PRG4	c.2023A>C	p.N675H	PTTPEEPTPTTPEEPAPTTPKAAAP[p.N675H]HTPKEPAPTTPKEPAPTTPKEPAPTT	KAAAPHTPK,APHTPKEPA	CLL

【０８１７】

【表１５９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
PRIC285	c.3865G>C	p.E1289Q	LFWVQIVLWRQGFYYPLGIVREVLP[p.E1289Q]QASTWEQGLRILGLEYSLRVPPSDQA	IVREVLPQA,REVLPQAST,EVLPQASTW,GIVREVLPQA,QASTWEQGLR,REVLPQASTW	BLCA
PRKAA2	c.1220G>A	p.R407Q	CPLDALNTTKPKSLAVKKAKWHLGI[p.R407Q]QSQSKPYDIMAEVYRAMKQLDFEWKV	GIQSQSKPY,KAKWHLGIQS,LGIQSQSKPY,IQSQSKPYDI	CRC
PRKAB1	c.311C>A	p.P104H	PTVFRWTGGGKEVYLSGSFNNWSKL[p.P104H]HLTRSHNNFVAILDLPEGEHQYKFFV	NWSKLHLTR,HLTRSHNNF,FNNWSKLHL,SKLHLTRSH,HLTRSHNNFV,SFNNWSKLHL,NNWSKLHLTR,LHLTRSHNNF	CLL
PRKAR2B	c.926C>T	p.S309L	ERLKVVDVIGTKVYNDGEQIIAQGD[p.S309L]LADSFFIVESGEVKITMKRKGKSEVE	DLADSFFIV,AQGDLADSF,GDLADSFFI,AQGDLADSFF,IAQGDLADSF,GEQIIAQGDL,GDLADSFFIV	CRC
PRKCD	c.1294delG	p.G432fs	FLTHLICTFQTKDHLFFVMEFLNGG[p.G432fs]T*	FVMEFLNGGT	GBM
PRKCE	c.470_471insG	p.Q157fs	SSGEAPKDNEERVFRERMRPRKRQG[p.Q157fs]GRQAQGPSGQRPQVHGHLSSAAHLLLPLQRLHLGCHRKAGIPVSSLHLRGPQAVPRAHNHKVCWVKEAGDPRPGGLPAVQRQHAPQVRYPQLQGPYLLRSLWVPALGTLAAGFAV*	HLSSAAHLL,YLLRSLWVP,GTLAAGFAV,QVHGHLSSA,SLHLRGPQA,LLRSLWVPA,RLHLGCHRK,AVPRAHNHK,PYLLRSLWV,LWVPALGTL,RPRKRQGGR,HNHKVCWVK,VQRQHAPQV,RQHAPQVRY,RSLWVPALG,RYPQLQGPY,WVKEAGDPR,QLQGPYLLR,SAAHLLLPL,GPSGQRPQV,RPQVHGHLS,VPRAHNHKV,DPRPGGLPA,APQVRYPQL,YPQLQGPYL,VPALGTLAA,ALGTLAAGF,RKRQGGRQA,GQRPQVHGH,HGHLSSAAH,GHLSSAAHL,LSSAAHLLL,LQRLHLGCH,CHRKAGIPV,KAGIPVSSL,LHLRGPQAV,RAHNHKVCW,PQLQGPYLL,GPYLLRSLW,LRSLWVPAL,HLSSAAHLL,LLLPLQRLHL,SLHLRGPQAV,YLLRSLWVPA,LLRSLWVPAL,SLWVPALGTL,ALGTLAAGFA,AAHLLLPLQR,RYPQLQGPYL,RMRPRKRQGG,LQRLHLGCHR,RLHLGCHRKA,SSLHLRGPQA,HLRGPQAVPR,QAVPRAHNHK,RAHNHKVCWV,VQRQHAPQVR,VRYPQLQGPY,SSAAHLLLPL,RPQVHGHLSS,VPRAHNHKVC,DPRPGGLPAV,YPQLQGPYLL,GPYLLRSLWV,HLGCHRKAGI,GQRPQVHGHL,HGHLSSAAHL,GHLSSAAHLL,RKAGIPVSSL,AGIPVSSLHL,RQHAPQVRYP,LQGPYLLRSL,VPALGTLAAG	KIRC
PRKCG	c.1033C>T	p.R345C	SSSPIPSPSPSPTDPKRCFFGASPG[p.R345C]CLHISDFSFLMVLGKGSFGKVMLAER	CLHISDFSF,CLHISDFSFL,SPGCLHISDF,GCLHISDFSF	STAD
PRKCI	c.1438C>T	p.R480C	IVGSSDNPDQNTEDYLFQVILEKQI[p.R480C]CIPRSLSVKAASVLKSFLNKDPKERL	KQICIPRSL,CIPRSLSVK,KQICIPRSLS,LEKQICIPRS	CRC
PRKCQ	c.971C>T	p.A324V	GMNVHHRCQTKVANLCGINQKLMAE[p.A324V]VLAMIESTQQARCLRDTEQIFREGPV	KLMAEVLAM,LMAEVLAMI,NQKLMAEVL,AEVLAMIES,GINQKLMAEV,KLMAEVLAMI,QKLMAEVLAM,AEVLAMIEST	UCEC
PRKDC	c.10702C>G	p.Q3568E	DTSTGHKNKEFVARIKSKLDQGGVI[p.Q3568E]EDFINALDQLSNPELLFKDWSNDVRA	GVIEDFINA,GVIEDFINAL	CESC
PRKRA	c.366G>T	p.K122N	NILKANASICFAVPDPLMPDPSKQP[p.K122N]NNQLNPIGSLQELAIHHGWRLPEYTL	QPNNQLNPI,KQPNNQLNPI	CRC
PRMT8	c.84delC	p.S28fs	SSRCLLLRRKMAENAAESTEVNSPP[p.S28fs]PSPPSPSSLLSPCNASIMCPLNPAAQDGARCPSC*	LLSPCNASI,SIMCPLNPA,IMCPLNPAA,SPPSPSSLL,LSPCNASIM,SLLSPCNASI,SIMCPLNPAA,LLSPCNASIM,PPSPPSPSSL	STAD
PRMT8	c.91T>C	p.S31P	SSRCLLLRRKMAENAAESTEVNSPP[p.S31P]PQPPQPVVPAKPVQCVHHVSTQPSCP	SPPPQPPQPV	BLCA
PRODH	c.1579C>G	p.L527V	TVRFALRRMEELGLHPADHRVYFGQ[p.L527V]VLGMCDQISFPLGQAGYPVYKYVPYG	VYFGQVLGM,RVYFGQVLG,HRVYFGQVL,RVYFGQVLGM,VLGMCDQISF,GQVLGMCDQI	TGCT
PROKR2	c.889G>A	p.V297I	KTVLVLMCILTAYVLCWAPFYGFTI[p.V297I]IRDFFPTVFVKEKHYLTAFYVVECIA	IIRDFFPTV,GFTIIRDFF,TIIRDFFPT,APFYGFTII,YGFTIIRDF,IRDFFPTVF,TIIRDFFPTV,FYGFTIIRDF,YGFTIIRDFF,APFYGFTIIR,FTIIRDFFPT,IIRDFFPTVF	GBM

【０８１８】

【表１６０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係病腫瘍
PROX1	c.1774delT	p.F592fs	SPYSGSAMQEGLSPNHLKKAKLMFF[p.F592fs]IPVIPAPIC*	KLMFFIPVI,FIPVIPAPI,KAKLMFFIP,MFFIPVIPA,KKAKLMFFI,AKLMFFIPV,LMFFIPVIPA,FFIPVIPAPI,KAKLMFFIPV,AKLMFFIPVI	STAD
PROX1	c.674T>A	p.V225D	PRESYRENKRKQKLPQQQQQSFQQL[p.V225D]DSARKEQKREERRQLKQQLEDMQKQL	SFQQLDSAR,QSFQQLDSAR	KIRC
PRPF31	c.865C>T	p.R289W	STSVLPHTGYIYHSDIVQSLPPDLR[p.R289W]WKAARLVAAKCTLAARVDSFHESTEG	RWKAARLVA,DLRWKAARL,WKAARLVAA,LRWKAARLV,LPPDLRWKA,SLPPDLRWKA,QSLPPDLRWK,RWKAARLVAA,DLRWKAARLV,VQSLPPDLRW,LRWKAARLVA,LPPDLRWKAA	TGCT
PRPF6	c.2288G>T	p.R763L	KCPHSTPLWLLLSRLEEKIGQLTRA[p.R763L]LAILEKSRLKNPKNPGLWLESVRLEY	QLTRALAIL,KIGQLTRAL,GQLTRALAI,ALAILEKSRL,LTRALAILEK,KIGQLTRALA,RALAILEKSR,EKIGQLTRAL,GQLTRALAIL	LUAD
PRRC2C	c.5647C>A	p.P1883T	SASIPILASALASTSAPTPAPAASS[p.P1883T]TAAPVITAPTIPASAPTASVPLAPAS	AASSTAAPV,STAAPVITA,TPAPAASST,APAASSTAA,ASSTAAPVI,TAAPVITAPT,TPAPAASSTA,APAASSTAAP,AASSTAPVI	KIRC
PRRX1	c.587C>T	p.A196V	DVTAVEQPIVPRPAPRPTDYLSWGT[p.A196V]VSPYSAMATYSATCANNSPAQGINMA	LSWGTVSPY,YLSWGTVSP,TVSPYSAMA,GTVSPYSAM,TDYLSWGTV,PTDYLSWGTV,YLSWGTVSPY,VSPYSAMATY,WGTVSPYSAM	BRCA
PRSS1	c.319G>A	p.D107N	EGNEQFINAAKIIRHPQYDRKTLNN[p.D107N]NIMLIKLSSRAVINARVSTISLPTAP	TLNNNIMLI,KTLNNNIML,RKTLNNNIM,KTLNNNIMLI,TLNNNIMLIK,NIMLIKLSSR,RKTLNNNIML	HNSC
PRSS36	c.2038delC	p.L680fs	LPQGHQVSRLVISIRLPQHLGLRPP[p.L680fs]WPSWS*	GLRPPWPSW,QHLGLRPPW,PQHLGLRPPW,LGLRPPWPSW	STAD
PRSS57	c.115G>C	p.E39Q	TVATALMLPVKPPAGSWGAQIIGGH[p.E39Q]QVTPHSRPYMASVRFGGQHHCGGFLL	AQIIGGHQV,QVTPHSRPY,HQVTPHSRPY,AQIIGGHQVT	LUSC
PSD2	c.766delG	p.G256fs	NVLSRLSLMAMPNGFHEDGPQGPGG[p.G256fs]MRMMMRRTRTSC*	GGMRMMMRR,GMRMMMRRT,RMMMRRTRT,MMMRRTRTS,MMRRTRTSC,GPGGMRMMM,PQGPGGMRM,MMMRRTRTSC,GMRMMMRRTR,RMMMRRTRTS,GPQGPGGMRM,PQGPGGMRMM	STAD
PSD3	c.1687A>C	p.T563P	PEIAFWGSNAGVKTTRLEAHSEMGS[p.T563P]PEILEKETPENLSNGTSSNVEAAKRL	MGSPEILEK,SEMGSPEIL,EMGSPEILEK,AHSEMGSPEI	KIRC
PSG8	c.1189C>T	p.R397C	FQLSGQKLFIPQITTKHSGLYACSV[p.R397C]CNSATGKESSKSMTVKVSGKRIPVSL	SVCNSATGK,GLYACSVCNS,CSVCNSATGK	CRC
PSG8	c.958C>T	p.R320C	LILPSVTRNETGPYQCEIRDQYGGI[p.R320C]CSYPVTLNVLYGPDLPRIYPSFTYYR	DQYGGICSY,CSYPVTLNV,QYGGICSYPV,RDQYGGICSY,GGICSYPVTL,CSYPVTLNVL	CRC
PSG9	c.1210G>A	p.E404K	LFIPQITRNHSGLYACSVHNSATGK[p.E404K]KISKSMTVKVSGPCHGDLTESQS*	KISKSMTVK,SATGKKISK,KKISKSMTV,KISKSMTVKV,SVHNSATGKK	SKCM
PSMD11	c.14C>T	p.A5V	MAAA[p.A5V]VVVEFQRAQSLLSTDREASIDILHSI	MAAAVVVEF,AAAVVVEFQR	TGCT
PSMD12	c.602G>A	p.R201Q	SMEKKERVEFILEQMRLCLAVKDYI[p.R201Q]QTQIISKKINTKFFQEENTEKLKLKY	YIQTQIISK,IQTQIISKK,KDYIQTQII,AVKDYIQTQI,YIQTQIISKK,IQTQIISKKI	CRC
PSME3	c.691C>T	p.R231W	IAKYPHVEDYRRTVTEIDEKEYISL[p.R231W]WLIISELRNQYVTLHDMILKNIEKIK	SLWLIISEL,KEYISLWLI,EYISLWLII,DEKEYISLW,SLWLIISELR,KEYISLWLII,ISLWLIISEL,DEKEYISLWL	CESC
PSME4	c.1483A>G	p.N495D	GGRWFPEGPTHMLPLLMRALPGVDP[p.N495D]DDFSKCMITFQFIATFSTLVPLVDCS	GVDPDDFSK,LPGVDPDDF,DDFSKCMIT,FDPDDFSKCMI	TGCT
PSPH	c.433G>A	p.V145I	IRELVSRLQERNVQVFLISGGFRSI[p.V145I]IEHVASKLNIPATNVFANRLKFYFNG	SIIEHVASK,ISGGFRSII,SIIEHVASKL,LISGGFRSII,RSIIEHVASK,GFRSIIEHVA,IEHVASKLNI	GBM
PTCH1	c.2066C>A	p.P689H	LRTEYDPHTHVYYTTAEPRSEISVQ[p.P689H]HVTVTQDTLSCQSPESTSSTRDLLSQ	EISVQHVTV,SEISVQHVT,SEISVQHVTV,VQHVTVTQDT	KIRC

【０８１９】

【表１６１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PTCH1	c.3921delC	p.P1307fs	RQQPHLDSGSLPPGRQGQQPRRDPP[p.P1307fs]EKACGHPPTDRAETLLKFLLKGILALAIGPAGALAGPVLTTLGTQRPLPWAAPCPATASPSPL*	FLLKGILAL,LLKGILALA,LLALAIGPA,ALAIGPAGA,LLKFLLKGI,AIGPAGALA,ALAGPVLTT,ETLLKFLLK,KFLLKGILA,TQRPLPWAA,WAAPCPATA,LAIGPAGAL,RPLPWAAPC,LPWAAPCPA,LKFLLKGIL,LKGILALAI,AGALAGPVL,LAGPVLTTL,LGTQRPLPW,AETLLKFLL,TLLKFLLKGI,FLLKGILAL,LLKGILALA,LLKGILALAI,ALAIGPAGAL,ALAGPVLTTL,KFLLKGILAL,HPPTDRAETL,GPAGALAGPV,CPATASPSPL,LLKFLLKGIL,TDRAETLLKF,LKFLLKGILA,TQRPLPWAAP,LPWAAPCPAT	STAD
PTCHD3	c.1764delT	p.F588fs	KKFCCFPFGSVPDEHGTDIHPISLF[p.FS88fs]LETILAPFSQGVSPSIL*	SLFILETILA,FLETILAPF,ILAPFSQGV,DIHPISLFL,ISLFLETIL,FSQGVSPSI,SQGVSPSIL,HPISLFLET,LETILAPFS,TILAPFSQGV,LFLETILAPF,HPISLFLETI,FSQGVSPSIL	STAD
PTEN	c.388C>G	p.R130G	CEDLDQWLSEDDNHVAAIHCKAGKG[p.R130G]GTGVMICAYLLHRGKFLKAQEALDFY	GTGVMICAY,GGTGVMICAY,KAGKGGTGVM	UCEC
PTEN	c.389G>A	p.R130Q	CEDLDQWLSEDDNHVAAIHCKAGKG[p.R130Q]QTGVMICAYLLHRGKFLKAQEALDFY	QTGVMICAY,GKGQTGVMI,GQTGVMICAY,KAGKGQTGVM	CESC,CRC,UCEC
PTEN	c.389G>C	p.R130P	CEDLDQWLSEDDNHVAAIHCKAGKG[p.R130P]PTGVMICAYLLHRGKFLKAQEALDFY	PTGVMICAY,GKGPTGVMI,GPTGVMICAY,KAGKGPTGVM	UCEC
PTEN	c.389G>T	p.R130L	CEDLDQWLSEDDNHVAAIHCKAGKG[p.R130L]LTGVMICAYLLHRGKFLKAQEALDFY	LTGVMICAY,GLTGVMICA,KAGKGLTGV,GKGLTGVMI,GLTGVMICAY,KAGKGLTGVM	UCEC
PTEN	c.407G>A	p.C136Y	WLSEDDNHVAAIHCKAGKGRTGVMI[p.C136Y]YAYLLHRGKFLKAQEALDFYGEVRTR	GVMIYAYLL,VMIYAYLLH,RTGVMIYAY,KGRTGVMIY,VMIYAYLLHR,GVMIYAYLLH,KGRTGVMIYA,RTGVMIYAYL,GKGRTGVMIY,GRTGVMIYAY	GBM
PTEN	c.509G>A	p.S170N	FLKAQEALDFYGEVRTRDKKGVTIP[p.S170N]NQRRYVYYYSYLLKNHLDYRPVALLF	VTIPNQRRY,NQRRYVYYY,IPNQRRYVY,GVTIPNQRRY,TIPNQRRYVY,VTIPNQRRYV,IPNQRRYVYY	GBM
PTEN	c.518G>A	p.R173H	AQEALDFYGEVRTRDKKGVTIPSQR[p.R173H]HYVYYYSYLLKNHLDYRPVALLFHKM	TIPSQRHYV,HYVYYYSYL,SQRHYVYYY,RHYVYYYSY,VTIPSQRHY,IPSQRHYVY,PSQRHYVYY,PSQRHYVYYY,VTIPSQRHYV,RHYVYYYSYL,HYVYYYSYLL,SQRHYVYYYS,GVTIPSQRHY,TIPSQRHYVY,QRHYVYYYSY,IPSQRHYVYY	GBM
PTEN	c.701G>T	p.R234L	GTCNPQFVVCQLKVKIYSSNSGPTR[p.R234L]LEDKFMYFEFPQPLPVCGDIKVEFFH	RLEDKFMYF,YSSNSGPTRL,TRLEDKFMYF,LEDKFMYFEF	LUAD
PTEN	c.795delA	p.L265fs	EFPQPLPVCGDIKVEFFHKQNKMLK[p.L265fs]RTKCFTFG*	KMLKRTKCF,MLKRTKCFT,LKRTKCFTF,MLKRTKCFTF,KQNKMLKRTK,KMLKRTKCFT,NKMLKRTKCF	STAD
PTEN	c.830C>T	p.T277I	DIKVEFFHKQNKMLKKDKMFHFWVN[p.T277I]IFFIPGPEETSEKVENGSLCDQEIDS	KMFHFWVNI,MFHFWVNIF,FHFWVNIFF,HFWVNIFFI,KMFHFWVNIF,MFHFWVNIFF,FHFWVNIFFI	GBM
PTGR1	c.119A>C	p.E40A	GYPTNSDFELKTAELPPLKNGEVLL[p.E40A]AALFLTVDPYMRVAAKRLKEGDTMMG	VLLAALFLT,LLAALFLTV,EVLLAALFL,GEVLLAALF,VLLAALFLTV,AALFLTVDPY,LKNGEVLLAA,GEVLLAALFL	TGCT
PTH2	c.64C>G	p.L22V	METRQVSRSPRVRLLLLLLL[p.L22V]VVVPWGVRTASGVALPPVGVLSLRPP	LLLLLLVVV,LLVVVPWGV,LVVVPWGVR,LLLLVVVPW,RLLLLLLLV,LLLLLLLVVV,LLLVVVPWGV,LLVVVPWGVR,LLLLLVVVPW	PRAD
PTPDC1	c.1288C>T	p.R430W	AVAADFDNRGMIFSNEQQFDPLWKR[p.R430W]WNVECLQPLTHLKRRLSYSDSDLKRA	WKRWNVECL,WNVECLQPL,LWKRWNVECL,RWNVECLQPL,QQFDPLWKRW	CRC
PTPN11	c.1508G>T	p.G503V	IIREKGVDCDIDVPKTIQMVRSQRS[p.G503V]VMVQTEAQYRFIYMAVQHYIETLQRR	QMVRSQRSV,MVRSQRSVM,RSVMVQTEA,VMVQTEAQY,SQRSVMVQT,IQMVRSQRSV,SVMVQTEAQY,MVRSQRSVMV,QMVRSQRSVM	LUAD
PTPN11	c.226G>A	p.E76K	VTHIKIQNTGDYYDLYGGEKFATLA[p.E76K]KLVQYYMEHHGQLKEKNGDVIELKYP	KLVQYYMEH,ATLAKLVQY,LAKLVQYYM,TLAKLVQYY,EKFATLAKL,TLAKLVQYYM,ATLAKLVQYY,FATLAKLVQY,GEKFATLAKL,KLVQYYMEHH	MM
PTPN12	c.2294G>A	p.R765Q	PPTFSDKREQISENPTEATDIGFGN[p.R765Q]QCGKPKGPRDPPSEWT*	IGFGNQCGK	CRC
PTPN13	c.2660C>T	p.S887L	SYQHKFQLQMRARQSNQDAQDIERA[p.S887L]LFRSLNLQAESVRGFNMGRAISTGSL	RALFRSLNL,LFRSLNLQA,AQDIERALF,IERALFRSL,ALFRSLNLQA	CRC

【０８２０】

【表１６２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PTPN13	c.6199G>A	p.E2067K	YIQEDDIYDDSQEAEVIQSLLDVVD[p.E2067K]KEAQNLLNENNAAGYSCGPGTLKMNG	QSLLDVVDK,SLLDVVDKEA	LUAD
PTPN14	c.2147_2149delAGG	p.E716del	QYHHKKTFSDATMLIHSSESEEEEE[p.E716del]APESVPQIPMLREKMEYSAQLQAALARI	SESEEEEEA	GBM
PTPN14	c.856G>A	p.E286K	THNKSTILVELINKEETALFHTDDI[p.E286K]KNAKYISRLFATRHKFYKQNKICTEQ	ALFHTDDIK,HTDDIKNAK,KNAKYISRL,HTDDIKNAKY,TALFHTDDIK,DIKNAKYISR,IKNAKYISRL,KNAKYISRLF	MM
PTPN18	c.1113_1118delGACGGG	p.TG378del	TYAVVQKRGAPAGAGSGTQTGTGTG[p.TG378del]ARSAEEAPLYSKVTPRAQRPGAHAEDARGTL	QTGTGTGAR	UCS
PTPN4	c.957delT	p.N319fs	NLWKACVEHHTFFRLDRPLPPQKNF[p.N319fs]LHIILH*	QKNFLHIIL,RPLPPQKNFL,LPPQKNFLHI	STAD
PTPRB	c.2178A>T	p.Q726H	SLTPGRLYTVTITTRSGKYENHSFS[p.Q726H]HERTVPDKVQGVSVSNSARSDYLRVS	HSFSHERTV,ENHSFSHER,FSHERTVPDK,GKYENHSFSH	TGCT
PTPRB	c.4678G>A	p.D1560N	ENPNSNSKSFNIKLGAEMESLGGKC[p.D1560N]NPTQQKFCDGPLKPHTAYRISIRAFT	KCNPTQQKF,GGKCNPTQQK,GKCNPTQQKF	SKCM
PTPRC	c.2685A>C	p.Q895H	GLEAENKVDVYGYVVKLRRQRCLMV[p.Q895H]HVEAQYILIHQALVEYNQFGETEVNL	RQRCLMVHV,LMVHVEAQY,MVHVEAQYI,VHVEAQYIL,LMVHVEAQYI,RQRCLMVHVE,CLMVHVEAQY,MVHVEAQYIL	STAD
PTPRF	c.3521G>A	p.R1174Q	PRWSTPEELELDELLEAIFQGGEEQ[p.R1174Q]QRRRRQAERLKPYVAAQLDVLPETFT	EQQRRRRQA,QQRRRRQAER	PRAD
PTPRJ	c.1000G>T	p.G334W	HDESLVGPVDPSSGQQSRDTEVLLV[p.G334W]WLEPGTRYNATVYSQAANGTEGQPQA	LVWLEPGTR,RDTEVLLVW,VWLEPGTRY,VLLVWLEPGT,WLEPGTRYNA,LVWLEPGTRY,RDTEVLLVWL	LUAD
PTPRT	c.2783G>T	p.R928L	SWDTAKEDENRNKNRYGNIISYDHS[p.R928L]LVRLLVLDGDPHSDYINANYIDGYHR	IISYDHSLV,NIISYDHSL,ISYDHSLVR,SYDHSLVRL,HSLVRLLVL,YDHSLVRLL,NIISYDHSLV,IISYDHSLVR,SYDHSLVRLL,ISYDHSLVRL,YDHSLVRLLV	LUAD
PTPRT	c.3224delC	p.P1075fs	WPDHGVPCYATGLLGFVRQVKFLNP[p.P1075fs]RKLGP*	RQVKFLNPR,QVKFLNPRK,VKFLNPRKL,RQVKFLNPRK	STAD
PTPRU	c.1675C>T	p.P559S	VNVPGPRRTISKLRNETYHVFSNLH[p.P559S]SGTTYLFSVRARTGKGFGQAALTEIT	NLHSGTTYL,LHSGTTYLF,SNLHSGTTY,FSNLHSGTTY,NLHSGTTYLF,SGTTYLFSVR,HVFSNLHSGT,HSGTTYLFSV,SNLHSGTTYL	LUAD
PTPRU	c.4300G>A	p.D1434N	FFAAKTLRNYKPNMVETMDQYHFCY[p.D1434N]NVALEYLEGLESR*	CYNVALEYL,FCYNVALEY,DQYHFCYNV,YHFCYNVAL,QYHFCYNVAL,HFCYNVALEY,NVALEYLEGL,DQYHFCYNVA,MDQYHFCYNV	CRC
PUF60	c.1187C>T	p.S396L	VMAAQAPGVITGVTPARPPIPVTIP[p.S396L]LVGVVNPILASPPTLGLLEPKKEKEE	VTIPLVGVV,PLVGVVNPI,PPIPVTIPL,RPPIPVTIPL,IPLVGVVNPI,PPIPVTIPLV,IPVTIPLVGV	BLCA
PVRL4	c.1072G>A	p.A358T	LDPQEDSGKQVDLVSASVVVVGVIA[p.A358T]TLLFCLLVVVVVLMSRYHRRKAQQMT	VIATLLFCL,ATLLFCLLV,TLLFCLLVV,VVVGVIATL,VGVIATLLF,GVIATLLFCL,VIATLLFCLL,ATLLFCLLVV,TLLFCLLVVV,VVVGVIATLL,VVGVIATLLF	UCEC
PWWP2B	c.251delC	p.S84fs	PVNDSHGRAPEEGDAEVMQLGSSSP[p.S84fs]LLPAGFSPPRPPAPSHPRPSCRRCPPEACPRTLPTSKAPPSLTRCGSGTRTSCGCPSRRPGPSSARGGVCPATATRGASSSAPSACGRARCSVRSARAR*	MQLGSSSPL,QLGSSSPLL,RTSCGCPSR,GVCPATATR,SSAPSACGR,GFSPPRPPA,LTRCGSGTR,SARGGVCPA,ATRGASSSA,CGRARCSVR,RARCSVRSA,TSCGCPSRR,APSHPRPSC,HPRPSCRRC,RPSCRRCPP,GPSSARGGV,CPATATRGA,LPAGFSPPR,VMQLGSSSPL,MQLGSSSPLL,TSKAPPSLTR,RTSCGCPSRR,SSSAPSACGR,AGFSPPRPPA,RTLPTSKAPP,GTRTSCGCPS,PSRRPGPSSA,RGASSSAPSA,RARCSVRSAR,SSSPLLPAGF,LLPAGFSPPR,RPSCRRCPPE,CPRTLPTSKA,LPTSKAPPSL,CPATATRGAS	STAD
PXDNL	c.3935C>T	p.T1312M	IPKVDLRVWQDCCADCRSRGQFRAV[p.T1312M]MQESQKKRSAQYSYPVDKDMELSHLR	RAVMQESQK,AVMQESQKK,SRGQFRAVM,RSRGQFRAVM,RAVMQESQKK,GQFRAVMQES	CRC
PXDNL	c.4366C>A	p.P1456T	CPPAPCPSPELVKGTCCPVCRDRGM[p.P1456T]TSDSPEKR*	GMTSDSPEK,MTSDSPEKR,RGMTSDSPEK	LUAD

【０８２１】

【表１６３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
PYGO2	c.448delC	p.Q150fs	GPQPLRRQPPPFPPNPMGPAFNMPP[p.Q150fs]RVLATHPQAT*	NMPPRVLAT,VLATHPQAT,RVLATHPQA,MPPRVLATH,AFNMPPRVLA,RVLATHPQAT,MGPAFNMPPR,GPAFNMPPRV	STAD
PYHIN1	c.443G>C	p.G148A	NRLTAKGAEETLGPQKRKKPSEEET[p.G148A]ATKRSKMSKEQTRPSCSAGASTSTAM	ATKRSKMSK,TATKRSKMSK	LUSC
QRSL1	c.677C>T	p.S226L	AHCGLVGFKPSYGLVSRHGLIPLVN[p.S226L]LMDVPGILTRCVDDAAIVLGALAGPD	GLIPLVNLM,NLMDVPGIL,IPLVNLMDV,NLMDVPGILT,LVNLMDVPGI	CRC
QSOX1	c.1202G>T	p.R401L	DDRKEGAVLAKKVNWIGCQGSEPHF[p.R401L]LGFPCSLWVLFHFLTVQAARQNVDHS	HFLGFPCSL,CQGSEPHFL,GSEPHFLGF,EPHFLGFPC,FLGFPCSLWV,HFLGFPCSLW,QGSEPHFLGF,LGFPCSLWVL,SEPHFLGFPC	LUAD
QSOX2	c.2048G>T	p.R683L	SLDMSLCVVLYVASSLFLMVMYFFF[p.R683L]LVRSRRWKVKHHHPAV*	LMVMYFFFL,MVMYFFFLV,VMYFFFLVR,FLVRSRRWK,FFLVRSRRW,LVRSRRWKV,YFFFLVRSR,FFFLVRSRR,FLMVMYFFFL,LMVMYFFFLV,FLVRSRRWKV,MVMYFFFLVR,FFFLVRSRRW,MYFFFLVRSR,FFLVRSRRWK,LVRSRRWKVK,YFFFLVRSRR	LUAD
R3HDM2	c.1763G>A	p.S588N	MPNQQQAAYQGMIGVQQPQNQGLLS[p.S588N]NQRSSMGGQMQGLVVQYTPLPSYQVP	LLSNQRSSM,NQRSSMGGQM,GLLSNQRSSM	CLL
R3HDM2	c.1774A>G	p.S592G	QQAAYQGMIGVQQPQNQGLLSSQRS[p.S592G]GMGGQMQGLVVQYTPLPSYQVPVGSD	GMGGQMQGL,LLSSQRSGM,QRSGMGGQM,GMGGQMQGLV,SQRSGMGGQM,GLLSSQRSGM	CLL
R3HDM2	c.616C>T	p.R206W	EFINDNNNQFKKFPQMTSYHRMLLH[p.R206W]WVAAYFGMDHNVDQTGKAVIINKTSN	RMLLHWVAA,MLLHWVAAY,SYHRMLLHW,HWVAAYFGM,LLHWVAAYF,HRMLLHWVA,MLLHWVAAYF,RMLLHWVAAY,SYHRMLLHWV,YHRMLLHWVA,TSYHRMLLHW,HRMLLHWVAA,LHWVAAYFGM	CLL
RAB11FIP4	c.1787C>T	p.S596L	SLYEAKNLFAAQTKAQSLAAEIDTA[p.S596L]LRDELMEALKEQEEINFRLRQYMDKI	ALRDELMEA,LAAEIDTAL,SLAAEIDTAL,ALRDELMEAL,LAAEIDTALR	BLCA
RAB11FIP5	c.509G>A	p.R170H	WYKLHSKPGKKEKERGEIEVTIQFT[p.R170H]HNNLSASMFDLSMKDKPRSPFSKIRD	IEVTIQFTH,IQFTHNNLS,THNNLSASM,HNNLSASMF,IQFTHNNLSA,FTHNNLSASM,VTIQFTHNNL,THNNLSASMF	GBM
RAB13	c.500G>T	p.R167L	EHGIRFFETSAKSSMNVDEAFSSLA[p.R167L]LDILLKSGGRRSGNGNKPPSTDLKTC	SLALDILLK,DEAFSSLAL,FSSLALDIL,SSLALDILLK,EAFSSLALDI,VDEAFSSLAL	LUAD
RAB7L1	c.235C>T	p.R79W	YEIVRLQLWDIAGQERFTSMTRLYY[p.R79W]WDASACVIMFDVTNATTFSNSQRWKQ	RLYYWDASA,TSMTRLYYW,YYWDASACV,MTRLYYWDA,WDASACVIM,SMTRLYYWDA,RLYYWDASAC,FTSMTRLYYW,LYYWDASACV,YYWDASACVI,MTRLYYWDAS,YWDASACVIM,WDASACVIMF	CRC
RAB8A	c.58G>T	p.G20W	MAKTYDYLFKLLLIGDSGV[p.G20W]WKTCVLFRFSEDAFNSTFISTIGIDF	LIGDSGVWK,GVWKTCVLF,VWKTCVLFR,LLIGDSGVW,WKTCVLFRF,GVWKTCVLFR,SGVWKTCVLF,VWKTCVLFRF,LLLIGDSGVW	LUAD
RABGAP1	c.2782_2783insA	p.K928fs	LEEESAQLKEMCRRELDKAESEIKK[p.K928fs]KQFYHW*	SEIKKKQFY,IKKKQFYHW,AESEIKKKQF	STAD
RABGAP1	c.2782delA	p.K928fs	LEEESAQLKEMCRRELDKAESEIKK[p.K928fs]TVLSLVTISRFVLS*	SLVTISRFV,KTVLSLVTI,VLSLVTISR,EIKKTVLSL,LSLVTISRF,KKTVLSLVT,AESEIKKTV,SLVTISRFVL,TVLSLVTISR,EIKKTVLSLV,VLSLVTISRF,AESEIKKTVL,SEIKKTVLSL,KKTVLSLVTI	STAD
RABGEF1	c.619A>G	p.N207D	PASADDFLPTLIYIVLKGNPPRLQS[p.N207D]DIQYITRFCNPSRLMTGEDGYYFTNL	RLQSDIQYI,LQSDIQYIT,SDIQYITRF,QSDIQYITRF	TGCT
RAC1	c.101C>G	p.P34R	VGDGAVGKTCLLISYTTNAFPGEYI[p.P34R]RTVFDNYSANVMVDGKPVNLGLWDTA	RTVFDNYSA,YIRTVFDNY,NAFPGEYIR,FPGEYIRTV,FPGEYIRTVF	TGCT
RAC1	c.476C>T	p.A159V	LTPITYPQGLAMAKEIGAVKYLECS[p.A159V]VLTQRGLKTVFDEAIRAVLCPPPVKK	AVKYLECSV,SVLTQRGLK,KYLECSVLT,VKYLECSVL,VLTQRGLKTV,CSVLTQRGLK,AVKYLECSVL	HNSC
RAC1	c.85C>T	p.P29S	IKCVVVGDGAVGKTCLLISYTTNAF[p.P29S]SGEYIPTVFDNYSANVMVDGKPVNLG	TTNAFSGEY,FSGEYIPTV,SGEYIPTVF,YTTNAFSGEY,TTNAFSGEYI,FSGEYIPTVF	SKCM

【０８２２】

【表１６４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
RAD50	c.205G>T	p.D69Y	TIECLKYICTGDFPPGTKGNTFVH[p.D69Y]YPKVAQETDVRAQIRLQFRDVNGELI	GNTFVHYPK,NTFVHYPKV,TKGNTFVHY,KGNTFVHYPK,GTKGNTFVHY,NTFVHYPKVA,YPKVAQETDV	LUAD
RAD51AP2	c.946delA	p.T316fs	RDFTNIYWSQNRPDVKKQKLQNDKK[p.T316fs]L*	KQKLQNDKKL	STAD
RAD51C	c.499G>A	p.D167N	VQIPECFGGVAGEAVFIDTEGSFMV[p.D167N]NRVVDLATACIQHLQLIAEKHKGEEH	FMVNRVVDL,MVNRVVDLA,EGSFMVNRV,FMVNRVVDLA,SFMVNRVVDL,DTEGSFMVNR,TEGSFMVNRV	BLCA
RAD51C	c.670T>C	p.Y224H	FTLDNILSHIYYFRCRDYTELLAQV[p.Y224H]HLLPDFLSEHSKVRLVIVDGIAFPFR	ELLAQVHLL,AQVHLLPDF,TELLAQVHL,AQVHLLPDFL,LAQVHLLPDF,HLLPDFLSEH,TELLAQVHLL	BLCA
RAF1	c.770C>T	p.S257L	YSTPHAFTFNTSSPSSEGSLSQRQR[p.S257L]LTSTPNVHMVSTTLPVDSRMIEDAIR	RQRLTSTPN,LTSTPNVHM,SQRQRLTST,RLTSTPNVH,LTSTPNVHMV,RQRLTSTPNV,RLTSTPNVHM,SQRQRLTSTP	CRC
RALGAPA1	c.1192C>T	p.R398C	LTEREPSSSSLCSIDEEHLTDIEIV[p.R398C]CRVFSSKRSNVNFVTEIFRQAFLLPI	IVCRVFSSK,LTDIEIVCRV,EIVCRVFSSK,IVCRVFSSKR,HLTDIEIVCR,TDIEIVCRVF,IEIVCRVFSS	CRC
RALGAPB	c.1136delC	p.T379fs	RSDSAPPTPVNRLSMPQSAAVSTTP[p.T379fs]HITGGTGLLL*	TTPHITGGT,SAAVSTTPH,AAVSTTPHI,TPHITGGTGL,SAAVSTTPHI	STAD
RALGPS1	c.1142G>A	p.R381Q	SKSATFPSEKARHLLDDSVLESRSP[p.R381Q]QRGLALTSSSAVTNGLSLGSSESSEF	RSPQRGLAL,SVLESRSPQR,LESRSPQRGL,SRSPQRGLAL	BLCA
RANBP17	c.2700G>T	p.M900I	HSDLLQYRKLSQSYYPLLECLTQDH[p.M900I]ISFIINLEPPVLMYVLTSISEGLTTL	LTQDHISFI,CLTQDHISF,TQDHISFII,CLTQDHISFI,LLECLTQDHI,LTQDHISFII,QDHISFIINL	TGCT
RANBP2	c.3691C>T	p.R1231C	VESKEWKERGIGNVKILRHKTSGKI[p.R1231C]CLLMRREQVLKICANHYISPDMKLTP	KTSGKICLL,CLLMRREQV,SGKICLLMR,HKTSGKICL,TSGKICLLMR,KTSGKICLLM,SGKICLLMRR,CLLMRREQVL,RHKTSGKICL,HKTSGKICLL	CRC
RANBP3	c.1157T>G	p.L386W	EATPEKESLAESAAAYTKATARKCL[p.L386W]WEKVEVITGEEAESNVLQMQCKLFVF	CLWEKVEVI,TARKCLWEK,KATARKCLW,ATARKCLWEK	KIRC
RANBP6	c.2743C>T	p.R915W	QWGLCIFDDIIEHCSPTSFKYVEYF[p.R915W]WWPMLLNMRDNNPEVRQAAAYGLGVM	YVEYFWWPM,SFKYVEYFW,KYVEYFWWP,EYFWWPMLL,FWWPMLLNM,FKYVEYFWW,VEYFWWPML,YVEYFWWPML,SFKYVEYFWW,KYVEYFWWPM,VEYFWWPMLL,YFWWPMLLNM,FWWPMLLNMR,TSFKYVEYFW	CESC
RANBP6	c.2950A>C	p.I984L	LVKVIKCANSKTKKNVIATENCISA[p.I984L]LGKILKFKPNCVNVDEVLPHWLSWLP	ISALGKILK,ALGKILKFK,SALGKILKF,TENCISALG,CISALGKILK,SALGKILKFK,IATENCISAL,ISALGKILKF	LUSC
RAPGEFL1	c.1067G>T	p.R356L	LPGKFKNLFRKFENLTDPCRNHKSY[p.R356L]LEVISKMKPPVIPFVPLILKDLTFLH	KSYLEVISK,SYLEVISKM,RNHKSYLEV,KSYLEVISKM,SYLEVISKMK,RNHKSYLEVI	LUAD
RARS2	c.16C>T	p.R6C	MACGF[p.R6C]CRAIACQLSRVLNLPPENLITSISAV	MACGFCRAI	BLCA
RASAL3	c.245G>A	p.R82H	VSTQPAPRSIFRRVLSAPPKESRTS[p.R82H]HLRLSKALWGRHKNPPPEPDPEPEQE	RTSHLRLSK,TSHLRLSKA,SHLRLSKAL,HLRLSKALW,RTSHLRLSKA,HLRLSKALWG,KESRTSHLRL,SHLRLSKALW	GBM
RASGEF1C	c.562G>A	p.A188T	LAALRQGPEGLVGADKPISYRTKPP[p.A188T]TSIHRELLGVCSDPYTLAQQLTHVEL	SYRTKPPTS,RTKPPTSIH,YRTKPPTSI,SYRTKPPTSI,RTKPPTSIHR,TSIHRELLGV,KPPTSIHREL	KIRC
RASIP1	c.1801C>T	p.R601C	ATLLALCVQHSARELELGHLPRLLG[p.R601C]CLARLIKEAVWEKIKEIGDRQPENHP	RLLGCLARL,HLPRLLGCL,LLGCLARLL,CLARLIKEA,LPRLLGCLA,RLLGCLARLL,CLARLIKEAV,HLPRLLGCLA,LLGCLARLIK	ACC
RB1	c.948_951delTCTT	p.N316fs	FKNFIPFMNSLGLVTSNGLPEVENL[p.N316fs]NDTKKFILKIKI*	KKFILKIKI,DTKKFILKIK,VENLNDTKKF	GBM
RBBP4	c.988G>A	p.E330K	NLKLKLHSFESHKDEIFQVQWSPHN[p.E330K]KTILASSGTDRRLNVWDLSKIGEQS	QVQWSPHNK,SPHNKTILA,VQWSPHNKT,FQVQWSPHNK,SPHNKTILAS,VQWSPHNKTI	LAML
RBBP7	c.820G>A	p.E274K	QKLMIWDTRSNTTSKPSHLVDAHTA[p.E274K]KVNCLSFNPYSEFILATGSADKTVAL	LVDAHTAKV,HLVDAHTAK,HTAKVNCLS,TAKVNCLSF,HLVDAHTAKV,KVNCLSFNPY,HTAKVNCLSF	CRC
RBBP7	c.937G>A	p.E313K	LATGSADKTVALWDLRNLKLKLHTF[p.E313K]KSHKDEIFQVHWSPHNETILASSGTD	KLHTFKSHK,KLKLHTFKS,LKLHTFKSH,FKSHKDEIF,NLKLKLHTFK,KLKLHTFKSH,KSHKDEIFQV,HTFKSHKDEI	CRC

【０８２３】

【表１６５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患病種
RBFOX2	c.1018G>A	p.A340T	NTYIPLISLPLVPGFPYPTAATTAA[p.A340T]TFRGAHLRGRGRTVYGAVRAVPPTAi	ATFRGAHLR,AATTAATFR,TTAATFRGA,TAATTAATF,TAATTAATFR,TFRGAHLRGR,AATFRGAHLR,YPTAATTAAT,PTAATTAATF	CRC
RBL2	c.379G>A	p.E127K	VSKGTVEGNYVSLTRILKCSEQSLI[p.E127K]KFFNKMKKWEDMANLPPHFRERTERL	SLIKFFNKM,QSLIKFFNK,LIKFFNKMK,KFFNKMKKW,CSEQSLIKF,SEQSLIKFF,SLIKFFNKMK,LIKFFNKMKK,EQSLIKFFNK,KCSEQSLIKF,IKFFNKMKKW	UCEC
RBM14	c.856_876delGCTGCTGCTGCAGCAGCAGCC	p.AAAAAAA286del	LTSTSLDPYDRHLLPTSGAAATAAA[p.AAAAAAA286del]VTAASTSYYGRDRSPLRRATAPVPTVGEGYGYGHESELSQASAAAR	GAAATAAAV,ATAAAVTAA,TAAAVTAAS,SGAAATAAAV,TAAAVTAAST	PAAD
RBM19	c.1168G>T	p.G390W	FREKNVPTTKGAPKNTTKSWQGRIL[p.G390W]WENEEEEDLAESGRLFVRNLPYTSTE	KSWQGRILW,WENEEEEDL,TKSWQGRILW	LUAD
RBM26	c.1930C>G	p.P644A	TTSPKPLVQQPILPVVKQSVKERLG[p.P644A]AVPSSTIEPAEAQSASSDLPQNVTKL	SVKERLGAV,KERLGAVPS,LGAVPSSTI,RLGAVPSSTI,KERLGAVPSS	BLCA
RBM39	c.1058C>T	p.T353I	ERTDASSASSFLDSDELERTGIDLG[p.T353I]ITGRLQLMARLAEGTGLQIPPAAQQA	LGITGRLQL,ITGRLQLMAR,LERTGIDLGI,LGITGRLQLM	UCEC
RBM47	c.1485_1505delGGCCGCAGCCGCGCAGCCGC	p.495_502AAAAAAAA>A	HTVEHMISPIAVQPDPASAAAAAAA[p.495_502AAAAAAAA>A]VIPTVSTPPPFQGRPITPVYTVAPNVQRIPTAGIYGASYVPFAAPA	ASAAAAAAAV,SAAAAAAAVI	PAAD
RBM6	c.2024T>G	p.V675G	RQDGESKTIMLKRIYRSTPPEVIVE[p.V675G]GLEPYVRLTTANVRIIKNRTGPMGHT	VIVEGLEPY,VIVEGLEPYV,EVIVEGLEPY	MM
RBM6	c.287_288insG	p.R96fs	SYGARDGPHGDYRGGEGPGHDFRGG[p.R96fs]RFFVF*	FRGGRFFVF,HDFRGGRFF,DFRGGRFFVF,HDFRGGRFFV	STAD
RCL1	c.335C>A	p.P112Q	HDCSVLRGIGYYLESLLCLAPFMKH[p.P112Q]QLKIVLRGVTNDQVDPSVDVLKATAL	FMKHQLKIV,QLKIVLRGV,PFMKHQLKI,APFMKHQLK,MKHQLKIVL,CLAPFMKHQL,HQLKIVLRGV,FMKHQLKIVL,LAPFMKHQLK,APFMKHQLKI	LUAD
RDH8	c.593C>T	p.A198V	LLQFNIFISLVEPGPVVTEFEGKLL[p.A198V]VQVSMAEFPGTDPETLHYFRDLYLPA	KLLVQVSMA,LVQVSMAEF,TEFEGKLLV,GKLLVQVSM,FEGKLLVQV,VTEFEGKLLV,LLVQVSMAEF,VQVSMAEFPG,TEFEGKLLVQ,FEGKLLVQVS	GBM
REG1B	c.170G>T	p.W57L	PRISCPEGTNAYRSYCYYFNEDPET[p.W57L]LVDADLYCQNMNSGNLVSVLTQAEGA	ETLVDADLY,YFNEDPETL,YYFNEDPETL	LUAD
REG1B	c.201G>T	p.M67I	AYRSYCYYFNEDPETWVDADLYCQN[p.M67I]INSGNLVSVLTQAEGAFVASLIKESS	CQNINSGNL,NINSGNLVSV,CQNINSGNLV,INSGNLVSVL	LUSC
REG3A	c.449C>T	p.S150L	SDVMNYFAWERNPSTISSPGHCASL[p.S150L]LRSTAFLRWKDYNCNVRLPYVCKFTD	SLLRSTAFL,LLRSTAFLR,SPGHCASLL,ASLLRSTAF,LRSTAFLRW,SLLRSTAFLR,ASLLRSTAFL,CASLLRSTAF,LLRSTAFLRW	LUAD
REG4	c.329G>T	p.G110V	GYQRSQPIWIGLHDPQKRQQWQWID[p.G110V]VAMYLYRSWSGKSMGGNKHCAEMSSN	WIDVAMYLY,QWIDVAMYL,WQWIDVAMY,RQQWQWIDV,QQWQWIDVA,QWQWIDVAM,VAMYLYRSW,WQWIDVAMYL,WIDVAMYLYR,QWQWIDVAMY,QWIDVAMYLY,QQWQWIDVAM,RQQWQWIDVA	LUAD
REN	c.45_47delGCT	p.15_16LL>L	MDGWRRMPRWGLLLL[p.15_16LL>L]WGSCTFGLPTDTTTFKRIFLKRMPSIRE	MPRWGLLLLW	GBM
RERE	c.528G>C	p.K176N	PACSLPVASQPPQHLSEAGRGPVGS[p.K176N]NRDHLLMNVKWYYRQSEVPDSVYQHL	GSNRDHLLM,AGRGPVGSNR,GPVGSNRDHL	BLCA
REV3L	c.88G>T	p.A30S	RIVTADYYMASPLQGLDTCQSPLTQ[p.A30S]SPVKKVPVVRVFGATPAGQKTCLHLH	SPVKKVPVV,CQSPLTQSP,CQSPLTQSPV,TQSPVKKVPV	TGCT
RFC3	c.245T>A	p.I82N	RELYGVGVEKLRIEHQTITTPSKKK[p.I82N]NEISTIASNYHLEVNPSDAGNSDRVV	TPSKKKNEI,KKKNEISTI,KKNEISTIA,NEISTIASNY,SKKKNEIST	TGCT
RFC3	c.888G>T	p.K296N	LLEVRGRLYELLTHCIPPEIIMKAC[p.K296N]NEESRSCDIF*	IMKACNEESR,NEESRSCDIF	TGCT

【０８２４】

【表１６６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	代表的疾患
RGMB	c.187A>C	p.S63R	AWTGMGLRAAPSSAAAAAAEVEQRR[p.S63R]RPGLCPPPLELLLLLLFSLGLLHAGD	RPGLCPPPL,VEQRRRPGL,RRPGLCPPPL	ACC
RGS6	c.1097G>T	p.W366L	LKDQVGRDQFLRFLESEFSSENLRF[p.W366L]LLAVQDLKKQPLQDVAKRVEEIWQEF	FLLAVQDLK,LLAVQDLKK,RFLLAVQDL,FSSENLRFL,SENLRFLLA,FLLAVQDLKK,RFLLAVQDLK,FSSENLRFLL,SENLRFLLAV,LRFLLAVQDL	LUSC
RGS7	c.130C>T	p.R44C	PNMLVYRKMEDVIARMQDEKNGIPH[p.R44C]CTVKSFLSKIPSVFSGSDIVQWLIKN	CTVKSFLSK,IPICTVKSF,KNGIPICTVK,CTVKSFLSKI,IPICTVKSFL	SKCM
RGS9BP	c.286G>T	p.A96S	ERAEFERLWVAFSGCLDLLEADMRR[p.A96S]SLELGAAFPLHAPRRPLVRTGVAGAS	RSLELGAAF,LEADMRRSL,ADMRRSLEL,SLELGAAFPL,RRSLELGAAF	ACC
RGSL1	c.664G>A	p.V222I	HTKMTMAKEEACHGLMQEYETRLYS[p.V222I]ICYTHIGGLPLNMSIKKCHHFQKRYS	RLYSICYTH,EYETRLYSI,LYSICYTHI,ETRLYSICY,YETRLYSIC,RLYSICYTHI,SICYTHIGGL,QEYETRLYSI,YETRLYSICY	BRCA
RHBDD3	c.101_102insG	p.G34fs	SPALPLASSVLMLLMSTLWLVGAGP[p.G34fs]RPGPGPGAVAGPLAGAPAADPCPGPHGPARPAPEPAAPAHCGLAAGVPPGHAEIPACLSPARPGFWAAGSAAGRPWAVQCSRQLWIHACPPGHAGWGGTPP*	AVAGPLAGA,GLAAGVPPG,EIPACLSPA,SAAGRPWAV,CSRQLWIHA,WAAGSAAGR,RPWAVQCSR,GPRPGPGPG,RPGPGPGAV,GPGAVAGPL,GPLAGAPAA,GPHGPARPA,APAHCGLAA,SPARPGFWA,CLSPARPGF,AEIPACLSP,GFWAAGSAA,AGSAAGRPW,WAVQCSRQL,VQCSRQLWI,RQLWIHACP,WIHACPPGHA,TLWLVGAGPR,EIPACLSPAR,FWAAGSAAGR,EPAAPAHCGL,GPRPGPGPGA,RPGPGPGAVA,GPARPAPEPA,RPAPEPAAPA,SPARPGFWAA,RPGFWAAGSA,AEIPACLSPA,ACLSPARPGF,AAGSAAGRPW,WAVQCSRQLW,RQLWIHACPP,HACPPGHAGW	KICH
RHEB	c.103T>A	p.Y35N	AILGYRSVGKSSLTIQFVEGQFVDS[p.Y35N]NDPTIENTFTKLITVNGQEYHLQLVD	FVDSNDPTI,GQFVDSNDPT,SNDPTIENTF	KIRC
RHOA	c.118G>C	p.E40Q	ACGKTCLLIVFSKDQFPEVYVPTVFE[p.E40Q]QNYVADIEVDGKQVELALWDTAGQED	VFQNYVADI,YVPTVFQNY,VPTVFQNYV,YVPTVFQNYV,FQNYVADIEV,VYVPTVFQNY,TVFQNYVADI,VPTVFQNYVA	HNSC
RHOA	c.125A>G	p.Y42C	GKTCLLIVFSKDQFPEVYVPTVFEN[p.Y42C]CVADIEVDGKQVELALWDTAGQEDYD	VPTVFENCV,YVPTVFENCV,TVFENCVADI,CVADIEVDGK,VYVPTVFENC,FENCVADIEV	STAD
RHOBTB1	c.1391C>T	p.T464M	VLEMFDLRMMVENIMNKEAFMNQEI[p.T464M]MKAFHVRKANRIKECLSKGTFSDVTF	FMNQEIMKA,IMKAFHVRK,AFMNQEIMK,EIMKAFHVR,MNQEIMKAF,MKAFHVRKA,EAFMNQEIM,QEIMKAFHV,FMNQEIMKAF,IMKAFHVRKA,EAFMNQEIMK,EIMKAFHVRK,KEAFMNQEIM	CRC
RHPN2	c.217G>A	p.V73M	LKAVRMRTGAENILLKVATNSKVREQ[p.V73M]MRLELSFVNSDLQMLKEELEGLNISV	QMRLELSFV,KVREQMRLE,NSKVREQMR,EQMRLELSF,SKVREQMRL,VREQMRLEL,REQMRLELS,EQMRLELSFV,KVREQMRLEL,REQMRLELSF	TGCT
RILPL1	c.1074C>A	p.S358R	RIPQPPPIAHPRTSPQPESGIKRLF[p.S358R]RFFSRDKKRLANTQRNVHIQESFGQW	SGIKRLFRF,GIKRLFRFF,KRLFRFFSR,LFRFFSRDK,ESGIKRLFR,RFFSRDKKR,RLFRFFSRDK,SGIKRLFRF,GIKRLFRFS,IKRLFRFFSR,LFRFFSRDKK	KICH
RIMBP2	c.2489G>A	p.R830H	FPRGSAGPQRSRPVTVPSIDDYGRD[p.R830H]HLSPDFYEESETDPGAEELPARIFVA	RDHLSPDFY,YGRDHLSPDF	GBM
RIMBP3	c.1187_1189delCGG	p.A396del	HELIKLNWLLAKALWVLARRCYTLQ[p.A396del]ENKQLRRAGCPYQADEKVKRLKVKRAEL	RCYTLQENK,TLQENKQLR,QENKQLRRA,YTLQENKQLR	KIRC
RIMBP3	c.3461A>G	p.Q1154R	YADGLKVCEVADATAGSTLLEFSQL[p.Q1154R]RVPLTWQKVSVRTMSLCGESLDSVPA	LLEFSQLRV,TLLEFSQLR,SQLRVPLTW,LEFSQLRVP,TLLEFSQLRV,QLRVPLTWQK,STLLEFSQLR,FSQLRVPLTW,LEFSQLRVPL	TGCT
RIMS2	c.1203delA	p.V401fs	LGLKVVGGKMTESGRLCAFITKVKK[p.V401fs]EV*	FITKVKKEV	STAD
RIMS2	c.164G>T	p.R55L	EREEYSQYATSDTAMPRSPSDYADR[p.R55L]LSQHEPQFYEDSDHLSYRDSNRRSHR	LSQHEPQFY,SPSDYADRL,RLSQHEPQF,RLSQHEPQFY	LUAD
RIMS2	c.1796G>A	p.R599Q	KRRTKTVKKTLEPKWNQTFIYSPVH[p.R599Q]QREFRERMLEITLWDQARVREEESEF	FIYSPVHQR,HQREFRERM,IYSPVHQREF,TFIYSPVHQR,YSPVHQREFR,HQREFRERML	CRC

【０８２５】

【表１６７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
RIN3	c.1345C>G	p.L449V	DTPRESTEQGQDTEVKASDPHSMPE[p.L449V]VPRTAKQPPVPPPRKKRISRQLASTL	SMPEVPRTA,SMPEVPRTAK,HSMPEVPRTA,VPRTAKQPPV	KIRC
RIN3	c.2123C>T	p.S708L	LYKCVLKPLKEAINSCLHQIIHSKDG[p.S708L]LLQQLKENQLVILATTTTDLGVTTSV	HQIHSKDGL,SKDGLLQQL,HQIHSKDGLL	CRC
RING1	c.511delG	p.G171fs	QAMHRAQRVRRPIPGSDQTTTMSGG[p.G171fs]KESPGREKGMEKM*	QTTTMSGGK,GGKESPGREK,KESPGREKGM	STAD
RINL	c.1205C>T	p.P402L	RRRQTALRAGAGPPGAQGPGPEGQS[p.P402L]LAPALRSRIHERLAHLHAACAPRRKV	SLAPALRSR,GPGPEGQSL,PEGQSLAPA,SLAPALRSRI,EGQSLAPALR,PEGQSLAPAL	ACC
RINT1	c.321delA	p.L107fs	SKMQLEEQVLTISSEIPKRIRSALK[p.L107fs]MQKNQSNFLISFWSRKLISSAPLTAIC*	MQKNQSNFL,KLISSAPLT,FLISFWSRK,KMQKNQSNF,RIRSALKMQ,ISFWSRKLI,WSRKLISSA,NFLISFWSR,NQSNFLISF,KRIRSALKM,QKNQSNFLI,RKLISSAPL,ISSAPLTAI,KMQKNQSNFL,FLISFWSRKL,KLISSAPLTA,LISSAPLTAI,MQKNQSNFLI,RIRSALKMQK,SNFLISFWSR,KNQSNFLISF,NFLISFWSRK,SRKLISSAPL,LKMQKNQSNF,NQSNFLISFW	STAD
RIT1	c.270G>T	p.M90I	DDEPANLDILDTAGQAEFTAMRDQY[p.M90I]IRAGEGFIICYSITDRRSFHEVREFK	FTAMRDQYI,AMRDQYIRA,YIRAGEGFI,QYIRAGEGF,TAMRDQYIR,IRAGEGFII,YIRAGEGFII,QYIRAGEGFI,AMRDQYIRAG,FTAMRDQYIR,DQYIRAGEGF	LUAD
RIT2	c.254G>T	p.R85L	QVRIDNEPAYLDILDTAGQAEFTAM[p.R85L]LEQYMRGGEGFIICYSVTDRQSFQEA	GQAEFTAML,TAMLEQYMR,FTAMLEQYM,AEFTAMLEQ,FTAMLEQYMR,AEFTAMLEQY	LUAD
RLBP1	c.215C>T	p.A72V	KAKDELNEREETREEAVRELQEMVQ[p.A72V]VQAASGEELAVAVAERVQEKDSGFFL	RELQEMVQV,QEMVQVQAA,VQAASGEEL,LQEMVQVQAA,VQAASGEELA,QEMVQVQAAS	CRC
RLBP1	c.841G>A	p.D281N	PFLKSKLLERVFVHGDDLSGFYQEI[p.D281N]NENILPSDFGGTLPKYDGKAVAEQLF	FYQEINENI,YQEINENIL,NENILPSDF,GFYQEINENI,FYQEINENIL,QEINENILPS	CRC
RLIM	c.1502C>T	p.S501L	SPSSSSGGESSETSSDLFEGSNEGS[p.S501L]LSSGSSGARREGRHRAPVTFDESGSL	SLSSGSSGA,FEGSNEGSL	KIRC
RLN2	c.412A>T	p.S138C	QQHVPVLKDSSLLFEEFKKLIRNRQ[p.S138C]CEAADSSPSELKYLGLDTHSRKKRQL	LIRNRQCEA,RQCEAADSS,CEAADSSPS,KLIRNRQCEA,LIRNRQCEAA,RQCEAADSSP	LUAD
RNASET2	c.380C>T	p.A127V	HSFPNRSRFWKHEWEKHGTCAAQVD[p.A127V]VLNSQKKYFGRSLELYRELDLNSVLL	QVDVLNSQK,VLNSQKKYF,AQVDVLNSQK,QVDVLNSQKK	CRC
RNF111	c.2313delC	p.R771fs	HEVMQRMEVQRRRMMQHPTRAHERP[p.R771fs]HPIHIGCTQTMVMGIIFMCLRLCPHILDRLQRGLPGNWELKLE*	TMVMGIIFM,VMGIIFMCL,HIGCTQTMV,RLCPHILDR,QTMVMGIIF,RGLPGNWEL,RAHERPHPI,MGIIFMCLR,CTQTMVMGI,MVMGIIFMC,CLRLCPHIL,HERPHPIHI,HIGCTQTM,IGCTQTMVM,FMCLRLCPH,LQRGLPGNW,LPGNWELKL,MVMGIIFMCL,FMCLRLCPHI,RLCPHILDRL,VMGIIFMCLR,RGLPGNWELK,RAHERPHPIH,QTMVMGIIFM,RPHPIHIGCT,HIGCTQTMVM,TQTMVMGIIF,RLQRGLPGNW	STAD
RNF113B	c.515C>T	p.A172V	YRGIHSYLRYLKPKDTSMGNSSSGM[p.A172V]VRKGPIRAPGHLRATVRWDYQPDICK	NSSSGMVRK,SMGNSSSGMV	CRC
RNF149	c.25A>G	p.S9G	MAWRRREA[p.S9G]GVGARGVLALALALALCVPGARGRA	AWRRREAGV,MAWRRREAG,RRREAGVGAR,MAWRRREAGV,REAGVGARGV	ACC
RNF150	c.623C>T	p.S208L	LERNITVTMYITIGTRNLQKYVSRT[p.S208L]LVVFVSISFIVLMIISLAWLVFYYIQ	RTLVVFVSI,KYVSRTLVV,YVSRTLVVF,VSRTLVVFV,LQKYVSRTL,LVVFVSISF,QKYVSRTLV,YVSRTLVVFV,NLQKYVSRTL,LQKYVSRTLV,LVVFVSISFI,KYVSRTLVVF,RTLVVFVSIS,TLVVFVSISF,QKYVSRTLVV	CRC
RNF150	c.706G>A	p.R236Q	FVSISFIVLMIISLAWLVFYYIQRF[p.R236Q]QYANARDRNQRRLGDAAKKAISKLQI	FYYIQRFQY,YYIQRFQYA,IQRFQYANA,YIQRFQYANA,FYYIQRFQYA,YYIQRFQYAN,IQRFQYANAR,VFYYIQRFQY,FQYANARDRN	CRC
RNF152	c.283C>T	p.P95S	PDDPEVLAVIAIPHTSEHTPVFIKL[p.P95S]SSNGCYMLPLPISKERALLPGDMGCR	KLSSNGCYM,IKLSSNGCY,LSSNGCYML,KLSSNGCYML,FIKLSSNGCY,IKLSSNGCYM,SSNGCYMLPL	SKCM

【０８２６】

【表１６８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応がん種
RNF17	c.1052C>G	p.S351C	KKYNNKKELSCYDTYPPLEKKKVDM[p.S351C]CVLTSEAPPPPLQPETNDVHLEAKNF	KKKVDMCVL	KIRC
RNF222	c.397G>A	p.A133T	PLAASSPAWRPPPGQARPPGSPGQS[p.A133T]TQLPLDLLPSLPRESQIFVISRHGMP	SPGQSTQLPL,GQSTQLPLDL,TQLPLDLLPS	ACC
RNF39	c.787G>T	p.G263C	HRRLLISADRRSVQLAPPGTPAPPD[p.G263C]CPKRFDQLPAVLGAQGFGAGRHCWEV	GTPAPPDCPK	ACC
RNF43	c.1976delG	p.G659fs	PSTSSLFNLQKSSLSARHPQRKRRG[p.G659fs]VPPSPPLALGPRMQLCTQLARFFPITPPVWHILGPQRHTP*	RMQLCTQLA,TQLARFFPI,RFFPITPPV,FFPITPPVW,ITPPVWHIL,RGVPPSPPL,MQLCTQLAR,HPQRKRRGV,VPPSPPLAL,RKRRGVPPS,LALGPRMQL,QLCTQLARF,FPITPPVWH,RMQLCTQLAR,MQLCTQLARF,CTQLARFFPI,RFFPITPPVW,RGVPPSPPLA,FPITPPVWHI,SPPLALGPRM,GPRMQLCTQL,RRGVPPSPPL,QLCTQLARFF,TQLARFFPIT,ARFFPITPPV	STAD
RNF43	c.348_349insC	p.P116fs	NASDDDNLEPGFISIVKLESPRRAP[p.P116fs]PPLPVTG*	SPRRAPPPL,RRAPPPLPV	STAD
RNF43	c.647C>T	p.S216L	PPAWPDYDVWILMTVVGTIFVILA[p.S216L]LVLRIRCRPRHSRPDPLQQRTAWAIS	ILALVLRI,IFVILALV,VILALVLR,TIFVILAL,FVILALVL,TIFVILALV,VILALVLRI,IFVILALVL,LVLRIRCRPR,FVILALVLR,ILALVLRIR,LALVLRIRCR,GTIFVILAL	CRC
RNMT	c.1174delA	p.K392fs	PEFLVYFPLLNEMAKKYNMKLVYKK[p.K392fs]HFWNSTKKRLRTMKIKCS*	VYKKHFWNS,KKHFWNSTK,KHFWNSTKK,STKKRLRTM,KKRLRTMKI,RLRTMKIKC,HFWNSTKKR,MKLVYKKHF,YKKHFWNST,STKKRLRTMK,KKHFWNSTKK,KKRLRTMKIK,RLRTMKIKCS,FWNSTKKRLR,NMKLVYKKHF,MKLVYKKHFW	STAD
RNPC3	c.347delA	p.E116fs	LVVEFAKEQDRVHSPCPTSGSEKKK[p.E116fs]GLMTLSKMIKKKKNLVI*	GLMTLSKMI,LMTLSKMIK,MTLSKMIKK,TLSKMIKKK,LSKMIKKKK,MIKKKKNLV,KGLMTLSKM,IKKKKNLVI,KMIKKKKNLV,GLMTLSKMIK,LMTLSKMIKK,MTLSKMIKKK,TLSKMIKKKK,KKKGLMTLSK,MIKKKKNLVI,SKMIKKKKNL,SEKKKGLMTL,KKGLMTLSKM	CESC
ROBO2	c.3052G>A	p.D1018N	SQITQATPYATTQILHSNSIHELAV[p.D1018N]NLPDPQWKSSIQQKTDLMGFGYSLPD	SIHELAVNL,HELAVNLPD,AVNLPDPQW,KNSIHELAVNL,LAVNLPDPQW,HELAVNLPDP	UCEC
ROBO2	c.3238_3239insC	p.P1080fs	KNKNSSKPQKNNGSTWANVPLPPPP[p.P1080fs]SPAPSWHGAGTLCSGTTRKWL*	TLCSGTTRK,GTLCSGTTR,SPAPSWHGA,APSWHGAGT,GTLCSGTTRK,VPLPPPPSPA,SPAPSWHGAG,APSWHGAGTL	STAD
ROBO2	c.3877delA	p.K1293fs	PTSPFSTDSNTSAALSQSQRPRPTK[p.K1293fs]NTREGGWTNNQHCLIEGKE*	WTNNQHCLI,REGGWTNNQH	STAD
ROCK1	c.1552A>T	p.T518S	HRINEYQRKAEQENEKRRNVENEVS[p.TS18S]SLKDQLEDLKKVSQNSQLANEKLSQL	EVSSLKDQL,NVENEVSSLK,RNVENEVSSL,NEVSSLKDQL	PRAD
ROR2	c.2014G>A	p.D672N	KLLGNSLLPIRWMAPEAIMYGKFSI[p.D672N]NSDIWSYGVVLWEVFSYGLQPYCGYS	NSDIWSYGV,KFSINSDIW,SINSDIWSY,IMYGKFSIN,GKFSINSDI,FSINSDIWSY,NSDIWSYGVV,IMYGKFSINS,INSDIWSYGV,GKFSINSDIW	CRC
RORB	c.280G>T	p.G94W	NRNRCQHCRLQKCLALGMSRDAVKF[p.G94W]WRMSKKQRDSLYAEVQKHQQRLQEQR	AVKFWRMSK,MSRDAVKFW,AVKFWRMSKK,MSRDAVKFWR,DAVKFWRMSK,GMSRDAVKFW	LUAD
ROS1	c.734G>T	p.R245I	FPGGPILGYNLRLISKNQKLDAGTQ[p.R245I]ITSFQFYSTLPNTIYRFSIAAVNEVG	GTQITSFQF,TQITSFQFY,QKLDAGTQI,GTQITSFQFY,ITSFQFYSTL,NQKLDAGTQI,LDAGTQITSF,AGTQITSFQF	UCEC
RP1	c.5312C>T	p.S1771L	WLLKENHLLRMSSENPGMCGNADTT[p.S1771L]LVDTLLDNNSSEVPYSHFGNLAPGPT	DTTLVDTLL,GMCGNADTTL	LUSC
RPA1	c.92G>A	p.R31H	SEGAIAAIMQKGDTNIKPILQVINI[p.R31H]IHPITTGNSPPRYRLLMSDGLNTLSSF	LQVINIHPI,ILQVINIHPI,LQVINIHPIT	HNSC
RPL10L	c.560A>C	p.K187T	RQKIHISKKWGFTKFNADEFEDMVA[p.K187T]TKCLIPDGCGVKYVPSHGPLDKWRVL	DEFEDMVAT,DEFEDMVATK,FEDMVATKCL	LUAD
RPL13AP20	c.319G>C	p.G107R	QTMRGMPPHKTKPGQAALDCLKVFD[p.G107R]RIPPPYDKKKRMVVPAALKVVRLKPA	VFDRIPPPY,RIPPPYDKK,KVFDRIPPP,KVFDRIPPPY,RIPPPYDKKK	UCS

【０８２７】

【表１６９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関示的疾患
RPL19	c.451C>T	p.R151C	KVKGNVFKNKRILMEHIHKLKADKA[p.R151C]CKKLLADQAEARRSKTKEARKRREER	KLKADKACK,KLKADKACKK	TGCT
RPL22	c.44delA	p.K15fs	MAPVKKLVVKGGKK[p.K15fs]RSKF*	VVKGGKKRSK,VKGGKKRSKF	UCEC
RPL5	c.172_173delAG	p.R58fs	KRLVIQDKNKYNTPKYRMIVRVTNR[p.R58fs]YHLSDCLCPYRGGYDSLRSVCTRTAKIWCEGWPDKLCCSILYWPAAGPQASQ*	HLSDCLCPY,RSVCTRTAK,MIVRVTNRY,IVRVTNRYH,RVTNRYHLS,RTAKIWCEG,CLCPYRGGY,DSLRSVCTR,VRVTNRYHL,KLCCSILYW,CSILYWPAA,DKLCCSILY,WPAAGPQAS,WPDKLCCSI,SLRSVCTRTA,RMIVRVTNRY,KIWCEGWPDK,HLSDCLCPYR,IWCEGWPDKL,IVRVTNRYHL,RSVCTRTAKI,YHLSDCLCPY,CPYRGGYDSL,WPDKLCCSIL,RTAKIWCEGW	TGCT
RPL6	c.578T>G	p.F193C	LASGLLLVTGPLVLNRVPLRRTHQK[p.F193C]CVIATSTKIDISNVKIPKHLTDAYFK	CVIATSTKI,RTHQKCVIA,KCVIATSTK,HQKCVIATS,RTHQKCVIAT,HQKCVIATST	CRC
RPRD2	c.289C>A	p.R97S	PHRLNLFYLANDVIQNCKRKNAIIF[p.R97S]SESFADVLPEAAALVKDPSVSKSVER	AIIFSESFA,NAIIFSESF,FSESFADVL,IIFSESFADV,IFSESFADVL,NAIIFSESFA,KNAIIFSESF	LUAD
RPS2	c.598A>G	p.R200G	GKPHTVPCKVTGRCGSVLVRLIPAP[p.R200G]GGTGIVSAPVPKKLLMMAGIDDCYTS	RLIPAPGGT,LVRLIPAPG,IPAPGGTGI,LIPAPGGTGI,IPAPGGTGIV	CLL
RPS6KA5	c.496G>A	p.E166K	THLSQRERFTEHEVQIYVGEIVLAL[p.E166K]KHLHKLGIIYRDIKLENILLDSNGHV	VLALKHLHK,LALKHLHKL,LKHLHKLGI,VLALKHLHKL,ALKHLHKLGI,IVLALKHLHK,YVGEIVLALK,KHLHKLGIIY,GEIVLALKHL,LKHLHKLGII	CRC
RPS6KA6	c.1181C>A	p.S394Y	ATSIAEEYKITPITSANVLPIVQIN[p.S394Y]ENAAQFGEVYELKEDIGVGSYSVCKR	ENAAQFGEV,QINENAAQF,VQINENAAQ,VQINENAAQF,ENAAQFGEVY,NENAAQFGEV,LPIVQINENA	UCEC
RPS6KA6	c.327delA	p.K109fs	KKASLKVRDRVRTKMERDILVEVNH[p.K109fs]HLLSNCTMPFRLKGNCT*	ILVEVNHHL,LLSNCTMPF,LSNCTMPFR,HHLLSNCTM,ILVEVNHHLL,LLSNCTMPFR,SNCTMPFRLK,HLLSNCTMPF,NHHLLSNCTM	STAD
RPSA	c.331C>G	p.Q111E	AVLKFAAATGATPIAGRFTPGTFTN[p.Q111E]EIQAAFWEPRLLVVTDPRADHQPLTE	FTNEIQAAF,TPGTFTNEI,FTPGTFTNEI,TFTNEIQAAF,EIQAAFWEPR,NEIQAAFWEP,FTNEIQAAFW	GBM
RPTN	c.1090G>A	p.G364S	QSSHYGQMDRKGQCYHYDQTNRQGQ[p.G364S]SSHYSQPNRQGQSSHYGQPDTQDQSS	SSHYSQPNR,TNRQGQSSHY,GQSSHYSQPN	CLL
RPTN	c.1614G>A	p.M538I	QTDRQGQSFHYGQPDRQGQSSHYSQ[p.M538I]IDRQGQSSHYGQTDRQGQSSHYGQYD	GQSSHYSQI,SSHYSQIDR,SQIDRQGQSS,IDRQGQSSHY	TGCT
RPTN	c.886G>A	p.G296S	CGQSERLGQELGCGQTDRQGQSSHY[p.G296S]SQTDRQDQSYHYGQTDRQGQSSHYSQ	SQTDRQDQSY	PRAD
RRAD	c.833C>A	p.A278E	LRRDSKEANARRQAGTRRRESLGKK[p.A278E]EKRFLGRIVARNSRKMAFRAKSKSCH	KEKRFLGRI,KEKRFLGRIV	KIRC,TGCT
RREB1	c.2348G>T	p.G783V	CGEDLKHYRALRIHMRTHCGRGLGG[p.G783V]VHKGRKPFECKECSAAFAAKRNCIHH	GVHKGRKPF,CGRGLGGVHK	ACC
RRN3	c.25C>T	p.R9C	MAAPLLHT[p.R9C]CLPGDAAASSSAVKKLGASRTGISNM	MAAPLLHTC,LLHTCLPGDA,MAAPLLHTCL,HTCLPGDAAA	KIRP
RRN3	c.31C>T	p.P11S	MAAPLLHTR[p.P11S]SGDAAASSSAVKKLGASRTGISNMRA	HTRLSGDAA,LLHTRLSGDA,HTRLSGDAAA	KIRP
RRP15	c.642G>T	p.L214F	KEAGSSMRKRAKLISTVSKKDFISV[p.L214F]FRGMDGSTNETASSRKKPKAKQTEVK	SKKDFISVF,VSKKDFISVF,KDFISVFRGM	LUSC
RRS1	c.135delC	p.N45fs	QRITVHKELELQFDLGNLLASDRNP[p.N45fs]RPGCGAPDPRRRPSYRPWRGTTRNCSSTSCGSCPRSAWKRR*	GSCPRSAWK,STSCGSCPR,RRRPSYRPW,SYRPWRGTT,LLASDRNPR,APDPRRRPS,CGSCPRSAW,SSTSCGSCPR,CGSCPRSAWK,GSCPRSAWKR,RRRPSYRPWR,SYRPWRGTTR,NLLASDRNPR,APDPRRRPSY,RPSYRPWRGT,RPWRGTTRNC	STAD
RSBN1	c.1714G>A	p.E572K	SPFKRRRSMNEIKNLQYLPRTSEPR[p.E572K]KVLFEDRTRAHADHVGQGFDWQSTAA	RTSEPRKVL,RTSEPRKVLF,LPRTSEPRKV	UCEC
RSF1	c.1158delA	p.K386fs	HEITEKSTEETEKLKNDQQAKIPLK[p.K386fs]NEKLN*	QAKIPLKNEK,AKIPLKNEKL	STAD

【０８２８】

【表１７０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	該当疾患
RSPO2	c.82C>T	p.R28C	FRLFSFALIILNCMDYSHCQGNRWR[p.R28C]CSKRASYVSNPICKGCLSCSKDNGCS	QGNRWRCSK,RWRCSKRAS,RCSKRASYV,WRCSKRASY,CQGNRWRCSK,RWRCSKRASY,QGNRWRCSKR	CRC
RTN1	c.308C>G	p.S103W	ASTGVAGVSSAMDHTFSTTSKDGEG[p.S103W]WCYTSLISDICYPPQEDSTYFTGILQ	EGWCYTSLI,GEGWCYTSL,TSKDGEGWCY,GEGWCYTSLI	LUAD
RTN2	c.938delC	p.P313fs	KTVPILELSPPLWTAIGWVQRGPTP[p.P313fs]LLLSSGFY*	VQRGPTPLL,PLLLSSGFY,WVQRGPTPL,TPLLLSSGF,VQRGPTPLLL,GWVQRGPTPL,TPLLLSSGFY	STAD
RUNX1	c.286_287insG	p.D96fs	LCSVLPTHWRCNKTLPIAFKVVALG[p.D96fs]GCSRWHSGHCDGWQ*	VVALGGCSR,VALGGCSRW,KVVALGGCSR,RWHSGHCDGW	BRCA
RUNX1	c.403A>G	p.R135G	DENYSAELRNATAAMKNQVARFNDL[p.R135G]GFVGRSGRGKSFTLTITVFTNPPQVA	LGFVGRSGR,VARFNDLGF,VARFNDLGFV,RFNDLGFVGR,DLGFVGRSGR,QVARFNDLGF	LAML
RUNX1	c.424_425insA	p.R142fs	LRNATAAMKNQVARFNDLRFVGRSG[p.R142fs]KREKLHSDHHCLHKPTASRHLPQSHQNHSGWAPRTSKTSAETR*	KLHSDHHCL,CLHKPTASR,HSDHHCLHK,SGWAPRTSK,VGRSGKREK,ASRHLPQSH,RTSKTSAET,RFVGRSGKR,QNHSGWAPR,APRTSKTSA,QSHQNHSGW,HQNHSGWAP,HSGWAPRTSK,RTSKTSAETR,KLHSDHHCLH,HQNHSGWAPR,HCLHKPTASR,LHKPTASRHL	BRCA
RUNX2	c.1010G>T	p.R337M	SPSIHSTTPLSSTRGTGLPAITDVP[p.R337M]MRISDDDTATSDFCLWPSTLSKKSQA	AITDVPMRI,LPAITDVPM,GLPAITDVPM	LUAD
RUNX2	c.1397C>A	p.P466H	STPYLYYGTSSGSYQFPMVPGGDRS[p.P466H]HSRMLPPCTTTSNGSTLLNPNLPNQN	RSHSRMLPP,HSRMLPPCT,RSHSRMLPPC,HSRMLPPCTT	KIRC
RUNX2	c.211C>G	p.Q71E	VAAQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQ[p.Q71E]EEAAAAAAAAAAAAAAAAAVPRLRPP	QQQQEEAAA,QQQEEAAAA,QQEEAAAAA,QQQQEEAAAA,QQQEEAAAAA,QEEAAAAAAA	KIRP,TGCT
RUSC2	c.1456delC	p.P486fs	SSTQAAAAVGPTVLEGQVYTNTSPP[p.P486fs]TSALDVSAPAAMIAACSAALLSAWARWNVC*	AMIAACSAA,MIAACSAAL,AALLSAWAR,ALLSAWARW,NTSPPTSAL,SALDVSAPA,DVSAPAAMI,SAPAAMIAA,IAACSAALL,SAALLSAWA,LSAWARWNV,APAAMIAAC,LDVSAPAAM,CSAALLSAW,AMIAACSAAL,MIAACSAALL,LLSAWARWNV,SAALLSAWAR,YTNTSPPTSA,TSALDVSAPA,DVSAPAAMIA,CSAALLSAWA,ALDVSAPAAM,AAMIAACSAA,ACSAALLSAW,AALLSAWARW	STAD
RUVBL1	c.1291G>A	p.E431K	SVQLLTPANLLAKINGKDSIEKEHV[p.E431K]KEISELFYDAKSSAKILADQQDKYMK	HVKEISELF,VKEISELFY,IEKEHVKEI,HVKEISELFY,KEHVKEISEL,KEISELFYDA	CRC
RUVBL1	c.349C>T	p.R117C	PFCPMVGSEVYSTEIKKTEVLMENF[p.R117C]CRAIGLRIKETKEVYEGEVTELTPCE	VLMENFCRA,EVLMENFCR,NFCRAIGLR,LMENFCRAI,VLMENFCRAI,NFCRAIGLRI,FCRAIGLRIK,ENFCRAIGLR,EVLMENFCRA,MENFCRAIGL	CRC
RWDD2B	c.761G>A	p.R254H	VEGPQSACEEFWSRLRKLNWKRILI[p.R254H]HHREDIPFDGTNDETERQRKFSIFEE	ILIHHREDI,IHHREDIPF,KLNWKRILH,RILIHHREDI,NWKRILIHHR,LIHHREDIPF	CRC
RXFP1	c.668C>A	p.S223Y	HRLEWLIIEDNHLSRISPPTFYGLN[p.S223Y]YLILLVLMNNVLTRLPDKPLCQHMPR	GLNYLILLV,TFYGLNYLI,FYGLNYLIL,YGLNYLILL,NYLILLVLM,LNYLILLVL,YGLNYLILLV,GLNYLILLVL,TFYGLNYLIL,FYGLNYLILL,LNYLILLVLM,SPPTFYGLNY	UCEC
RXRA	c.1280C>A	p.S427Y	AYCKHKYPEQPGRFAKLLLRLPALR[p.S427Y]YIGLKCLEHLFFFKLIGDTPIDTFLM	LLRLPALRY,LPALRYIGL,LRYIGLKCL,RLPALRYIGL,LLRLPALRYI,ALRYIGLKCL,YIGLKCLEHL,LLLRLPALRY	BLCA
RXRA	c.1280C>T	p.S427F	AYCKHKYPEQPGRFAKLLLRLPALR[p.S427F]FIGLKCLEHLFFFKLIGDTPIDTFLM	LPALRFIGL,LLRLPALRF,LRFIGLKCL,RLPALRFIGL,FIGLKCLEHL,LLRLPALRFI,LLLRLPALRF	BLCA
RYR1	c.2002G>T	p.D668Y	IRPNIFVGRAEGTTQYSKWYFEVMV[p.D668Y]YEVTPFLTAQATHLRVGWALTEGYTP	MVYEVTPFL,KWYFEVMVY,VMVYEVTPF,YEVTPFLTA,FEVMVYEVT,WYFEVMVYEV,VMVYEVTPFL,MVYEVTPFLT,EVMVYEVTPF,SKWYFEVMVY,YEVTPFLTAQ,FEVMVYEVTP	TGCT
RYR1	c.7726G>A	p.A2576T	NRYLCLAVLPLITKCAPLFAGTEHR[p.A2576T]TIMVDSMLHTVYRLSRGRSLTKAQRD	RTIMVDSML,HRTIMVDSM,RTIMVDSMLH,LFAGTEHRTI,FAGTEHRTIM	UCEC
RYR2	c.13002G>T	p.M4334I	ICSLLLGGSLVEGAKKIKVAELLAN[p.M4334I]IPDPTQDEVRGDGEEGERKPLEAALP	KVAELLANI,LLANIPDPT,IPDPTQDEV,NIPDPTQDEV,IKVAELLANI,AELLANIPDP	LUAD

【０８２９】

【表１７１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	病型
RYR2	c.2131G>A	p.E711K	VTAEATHLRVGWASTEGYSPYPGGG[p.E711K]KEWGGNGVGDDLFSYGFDGLHLWSGC	KEWGGNGVG,SPYPGGGKEW	LUSC
RYR2	c.6069A>C	p.L2023F	DFHEDLMTHCGIELDEDGSLDGNSD[p.L2023F]FTIRGRLLSLVEKVTYLKKKQAEKPV	GSLDGNSDF,SLDGNSDFTI,FTIRGRLLSL	TGCT
RYR2	c.7239G>C	p.K2413N	IMTFYSALIDLLGRCAPEMHLIHAG[p.K2413N]NGEAIRIRSILRSLIPLGDLVGVISI	LIHAGNGEA,IHAGNGEAI,HLIHAGNGEA,LIHAGNGEAI	LUAD
RYR3	c.5008C>A	p.P1670T	DESKRHGLPGVGLRTCLKPGFRFST[p.P1570T]TCFVVTGEDHQKQSPEIPLESLRTKA	RFSTTCFVV,GFRFSTTCF,FRFSTTCFV,GFRFSTTCFV,PGFRFSTTCF,FRFSTTCFVV	LUAD
RYR3	c.8114G>A	p.R2705Q	LAVGWTVERTKEGEALVQQRENEKL[p.R2705Q]QSVSQANQGNSYSPAPLDLSNVVLSR	RENEKLQSV,RENEKLQSVS,NEKLQSVSQA	CRC
SACS	c.8717G>A	p.R2906Q	FHVNGHFALDSARRNLWRDDNGVGV[p.R2906Q]QSDWNNSLMTALIAPAYVELLIQLKK	QSDWNNSLM,VQSDWNNSL,VQSDWNNSLM	UCEC
SAFB	c.2393delG	p.W798fs	REGQHYPERHGGPERHGRDSRDGWG[p.W798fs]AMALTRG*	DSRDGWGAM,RDGWGAMAL,DGWGAMALTR,RDSRDGWGAM,SRDGWGAMAL	STAD
SAFB	c.2396G>T	p.G799V	EREGQHYPERHGGPERHGRDSRDGW[p.G799V]VGYGSDKRMSEGRGLPPPPRGRRDWG	DSRDGWVGY,VGYGSDKRM,RDSRDGWVGY	TGCT
SAGE1	c.685C>T	p.R229C	HNVCEQKMENVQPAPDNVLLTLRPR[p.R229C]CINMTDTGISPMSTRDPYATTTYNVP	TLRPRCINM,RPRCINMTDT,RCINMTDTGI	CRC
SAGE1	c.894C>A	p.H298Q	STGLINVAGAGTPAISTNGLYSTVP[p.H298Q]QNVCEEKMENDQPQPNNVLSTVQPVI	LYSTVPQNV,GLYSTVPQNV	LUAD
SALL3	c.1777C>G	p.L593V	PGLNHVESGVSATAESPQSLLGGPP[p.L593V]VTKAEPVSLPCTNARAGDAPVGAQA5	SLLGGPPVT,LLGGPPVTK,LLGGPPVTKA,SLLGGPPVTK	ACC
SALL4	c.2983delG	p.V995fs	NQYTSMLNGGLAVKTNEISVIQSGG[p.V995fs]FLPSRFPWGPPPL*	FLPSRFPWG,GFLPSRFPW,RFPWGPPPL,ISVIQSGGF,IQSGGFLPS,SGGFLPSRF,SRFPWGPPP,FLPSRFPWGP,QSGGFLPSRF,GGFLPSRFPW,SRFPWGPPPL	STAD
SALL4	c.560G>T	p.R187L	PPTPQDISYLAKGKVANTNVTLQAL[p.R187L]LGTKVAVNQRSADALPAPVPGANSIP	ALLGTKVAV,LQALLGTKV,TLQALLGTK,TLQALLGTKV,VTLQALLGTK,NTNVTLQALL,LQALLGTKVA	LUAD
SAMD3	c.618G>T	p.Q206H	DMTKYLEGSLYPSTQQYNDVVNALL[p.Q206H]HAHPFLDEDGCGFFLWKRALKDRFKY	ALLHAHPFL,NALLHAHPF,VNALLHAHPF	LUSC
SAMD4B	c.1429C>T	p.R477W	APAPTDGSEPAPAPVADGDIPSQFT[p.R477W]WVMGKVCTQLLVSRPDEENITSYLQL	SQFTWVMGK,DIPSQFTWV,IPSQFTWVM,GDIPSQFTW,SQFTWVMGKV,WVMGKVCTQL,PSQFTWVMGK,DIPSQFTWVM	UCS
SBF1	c.3228delC	p.P1076fs	SRNLVKNAKKTIGRQHVTRKKYNPP[p.P1076fs]AGSTGASRPLRTRRTRSQCRRSWSPAR*	STGASRPLR,ASRPLRTRR,RTRRTRSQC,RTRSQCRRS,RSQCRRSWS,VTRKKYNPPA,ASRPLRTRRT,RTRRTRSQCR,RTRSQCRRSW,RSQCRRSWSP,QCRRSWSPAR,RPLRTRRTRS,KKYNPPAGST,SQCRRSWSPA	STAD
SBNO1	c.3415_3416insA	p.N1139fs	EVHQQNALFQYFADTLTAVVQNAKK[p.N1139fs]KWKI*	AVVQNAKKK,VQNAKKKWK,VVQNAKKKWK	STAD
SBSPON	c.397G>T	p.G133W	GGAPCPPLEERAGCLEYSTPQGQDC[p.G133W]WHTYVPAFITTSAFNKERTRQATSPH	GQDCWHTYV,CWHTYVPAF,QGQDCWHTY,CWHTYVPAFI,PQGQDCWHTY,YSTPQGQDCW	LUAD
SCAF1	c.624_625insC	p.P208fs	PPPAPSSASSSPSPSPSSSSPSPPP[p.P208fs]TPTAPCTPSPTCPPIRYL*	SPSPPPTPT,TPSPTCPPI,SPTCPPIRY,CTPSPTCPPI,SPSPPPTPTA,SPTCPPIRYL	KIRC
SCAF11	c.2776_2777delGA	p.E926fs	SSPGEKSRSQSRERESDRDGQRRER[p.E926fs]KENQKVV*	RERKENQKV,RERKENQKVV	GBM,KIRP
SCAF8	c.2218G>T	p.G740C	LVQPSLSMTPETVKDVGFGSLVIPG[p.G740C]CSVASNLATSALPAGNVFNAPTKQAE	SLVIPGCSV,LVIPGCSVA,SLVIPGCSVA,IPGCSVASNL	LUAD

【０８３０】

【表１７２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
SCAPER	c.1097G>A	p.R366Q	AEKTQFTVSTLDDVKNSGSIRDNYV[p.R366Q]QTSEISAVHIDTECVSVMLQAGTPPL	VQTSEISAV,YVQTSEISAV,QTSEISAVHI,RDNYVQTSEI,VQTSEISAVH	UCEC
SCARF1	c.1841G>A	p.R614Q	SVSFAEGTKFAPQSRRSSGELSSPL[p.R614Q]QKPKRLSRGAQSGPEGREAEESTGPE	LSSPLQKPK,LQKPKRLSR,SPLQKPKRL	STAD
SCFD2	c.1633C>T	p.R545W	TDWDSSINLTFHKSKIAVDELFTSL[p.R545W]WDIAGARSLLKQFKSVYVPGNHTHQA	ELFTSLWDI,SLWDIAGAR,TSLWDIAGA,WDIAGARSL,FTSLWDIAGA,ELFTSLWDIA,TSLWDIAGAR,WDIAGARSLL,DELFTSLWDI	CRC
SCLT1	c.327delA	p.K109fs	MKLQLENVIKENERLHSELKDAVEK[p.K109fs]NWRPFPWAQR*	KNWRPFPWA,AVEKNWRPF,EKNWRPFPW,NWRPFPWAQR,VEKNWRPFPW,DAVEKNWRPF	STAD
SCML4	c.581G>A	p.R194Q	GKQHLRSLPVVNSIGYVLRFLAKLC[p.R194Q]QSLLCDDLFSHQPFPRGCSASEKVQE	FLAKLCQSL,FLAKLCQSLL,RFLAKLCQSL,CQSLLCDDLF	CRC
SCML4	c.783G>T	p.L261F	YLVNPVGMNRYSVDTSASTFNHRGS[p.L261F]FHPSSSLYCKRQNSGDSHLGGGPAAT	STFNHRGSF,SFHPSSSLY,GSFHPSSSL,STFNHRGSFH,GSFHPSSSLY,RGSFHPSSSL,ASTFNHRGSF	LUAD
SCN10A	c.3425G>A	p.R1142H	EGCIRHCPCCKLDTTKSPWDVGWQV[p.R1142H]HKTCYRIVEHSWFESFIIFMILSSG	WQVHKTCYR,WQVHKTCYRI,VGWQVHKTCY,SPWDVGWQVH	MM
SCN10A	c.4709C>T	p.T1570M	IVVVLSIASLIFSAILKSLQSYFSP[p.T1570M]MLFRVIRLARIGRILRLIRAAKGIRT	SLQSYFSPM,LQSYFSPML,YFSPMLFRV,MLFRVIRLA,SYFSPMLFR,QSYFSPMLF,SPMLFRVIR,SLQSYFSPML,QSYFSPMLFR,MLFRVIRLAR,LQSYFSPMLF,SYFSPMLFRV,YFSPMLFRVI,KSLQSYFSPM,FSPMLFRVIR,SPMLFRVIRL	CRC
SCN2A	c.107G>A	p.R36K	PDSFRFFTRESLAAIEQRIAEEKAK[p.R36K]KPKQERKDEDDENGPKPNSDLEAGKS	RIAEEKAKK,KAKKPKQER,KAKKPKQERK	BRCA
SCN2A	c.464C>A	p.T155K	LFNMLIMCTILTNCVFMTMSNPPDW[p.T155K]KKNVEYTFTGIYTFESLIKILARGFC	TMSNPPDWK,MSNPPDWKK,WKKNVEYTF,MTMSNPPDWK,TMSNPPDWKK,DWKKNVEYTF	LUAD
SCN7A	c.4073G>A	p.R1358H	MTVGSYLVPPSLVQLLLSRIIHMLI[p.R1358H]HLGKGPKVFHNLMLPLMLSLPALLNI	IIHMLHLGK,MLHLGKGPK,LSRIIHMLH,SRIIHMLHL,HLGKGPKVF,MLHLGKGPKV,RIIHMLHLGK,HMLHLGKGPK,LSRIIHMLHL,LHLGKGPKVF	GBM
SCNN1G	c.1691G>A	p.R564H	MSCSVVCVIEIIEVFFIDFFSIIAR[p.R564H]HQWQKAKEWWAWKQAPPCPEAPRSPQ	IIARHQWQK,IARHQWQKA,DFFSIIARH,FSIIARHQW,HQWQKAKEW,IIARHQWQKA,SIIARHQWQK,FFSIIARHQW,IARHQWQKAK,HQWQKAKEWW	GBM
SCRIB	c.995G>T	p.G332V	SLGKLTKLTNLNVDRNHLEALPPEI[p.G332V]VGCVALSVLSLRDNRLAVLPPELAHT	IVGCVALSV,ALPPEIVGC,LEALPPEIV,PEIVGCVAL,LPPEIVGCV,ALPPEIVGCV,EIVGCVALSV,LPPEIVGCVA	TGCT
SCRT1	c.397T>G	p.S133A	VSEGYAADAFFITDGRSRRKASNAG[p.S133A]AAAAPSTASAAAPDGDAGGGGGAGGR	RRKASNAGA,KASNAGAAA,RKASNAGAA,KASNAGAAAA,RKASNAGAAA,AAAAPSTASA	ACC
SCUBE2	c.1024G>A	p.V342M	DGKTCKDIDECQTRNGGCDHFCKNI[p.V342M]MGSFDCGCKKGFKLLTDEKSCQDVDE	FCKNIMGSF,CDHFCKNIM,IMGSFDCGCK,HFCKNIMGSF	CRC
SDAD1	c.824delA	p.K275fs	YATGKKSSKNKKKLEKAMKVLKKQK[p.K275fs]RRKNQRCLTFQPFT*	KVLKKQKRR,VLKKQKRRK,KQKRRKNQR,RKNQRCLTF,QRCLTFQPF,KVLKKQKRRK,AMKVLKKQKR,NQRCLTFQPF,RRKNQRCLTF	STAD
SDHAP1	c.196C>T	p.H66Y	DYKVRIDEYDHSKPIQGQQKKPFEE[p.H66Y]YWRKHTLSYVDVSTGKVTVEYRPIID	YWRKHTLSY,QQKKPFEEY,EEYWRKHTL,EYWRKHTLSY,YWRKHTLSYV,GQQKKPFEEY,QQKKPFEEYW,FEEYWRKHTL	CESC
SDHAP2	c.110_111insTT	p.S37fs	VGRPPVPLHMVSTASGQTRCWTWLS[p.S37fs]LVRHVP*	CWTWLSLVR,TRCWTWLSL,WTWLSLVRHV,QTRCWTWLSL	CESC
SDHAP2	c.91C>T	p.R31C	LCPACTPVGRPPVPLHMVSTASGQT[p.R31C]CCWTWLSGQACALSIAESCRPGDKVP	SGQTCCWTW,GQTCCWTWL,TASGQTCCW	GBM,PRAD
SDHAP3	c.196G>A	p.A66T	AACASVHGANRLGANSLLDLVVFGQ[p.A66T]TCALSIEESCRPGDKVPPIKPNAGEE	VVFGQTCAL,FGQTCALSI,VFGQTCALSI,LVVFGQTCAL	GBM
SDK1	c.1524_1525insC	p.K508fs	RPVDTTVTDGMTAILRCEVSGAPKP[p.K508fs]RHHLEKRKPHSGQWLCPDS*	EVSGAPKPR,KRKPHSGQW,RKPHSGQWL,APKPRHHLEK,KPRHHLEKRK,KRKPHSGQWL	KIRC

【０８３１】

【表１７３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	代表的疾患
SDK1	c.3542C>T	p.T1181M	PSPYSPSSRVIQTLQAPPDVAPTSV[p.T1181M]MVRTASETSLRLRWVPLPDSQYNGNP	DVAPTSVMV,MVRTASETSL,DVAPTSVMVR,APTSVMVRTA	CRC
SDK1	c.6437A>G	p.Y2146C	ADASESEATDSDYEDALPKHSFVNH[p.Y2146C]CMSDPTYYNSWKRRAQGRAPAPHRYE	HCMSDPTYY,KHSFVNHCM,NHCMSDPTY,FVNHCMSDPT,VNHCMSDPTY	TGCT
SEC24D	c.150_151insC	p.A50fs	YGHYGDPSHTASPTGMMKPAGPLGA[p.A50fs]HRH*	MKPAGPLGAH	LUAD
SEC31B	c.2713C>T	p.P905S	GVRPASSQPQLLGGQRVQVPNPVGF[p.P905S]SGTWPLPGSFLPMACPGIMRPGSTSL	VGFSGTWPL,NPVGFSGTW	TGCT
SEC61A2	c.377G>T	p.G126V	EVGDTPKDRALFNGAQKLFGMIITI[p.G126V]VQAIVYVMTGMYGDPAEMGAGICLLI	ITIVQAIVY,MIITIVQAI,TIVQAIVYV,GMIITIVQA,IITIVQAIV,IVQAIVYVM,KLFGMIITIV,GMIITIVQAI,MIITIVQAIV,ITIVQAIVYV,IITIVQAIVY,TIVQAIVYVM	LUAD
SECISBP2	c.1824C>G	p.D608E	GMDELISTPSVEDKSEEPPGTELQR[p.D608E]ETEASHLAPNHTTFPKIHSRRFRDYC	LQRETEASH,RETEASHLA,TELQRETEA,LQRETEASHL,RETEASHLAP	KIRC
SELP	c.1285C>T	p.R429W	RAFQYDTNCSFRCAEGFMLRGADIV[p.R429W]WCDNLGQWTAPAPVCQALQCQDLPVP	VWCDNLGQW,MLRGADIVW,FMLRGADIVW,IVWCDNLGQW	UCEC
SELP	c.889G>A	p.A297T	NMTCLHSAKAFQHQSSCSFSCEEGF[p.A297T]TLVGPEVVQCTASGVWTAPAPVCKAV	FTLVGPEVV,FSCEEGFTL,FSCEEGFTLV,EGFTLVGPEV	TGCT
SEMA3A	c.241G>A	p.D81N	SYHTFLLDEERSRLYVGAKDHIFSF[p.D81N]NLVNIKDFQKIVWPVSYTRRDECKWA	FSFNLVNIK,IFSFNLVNI,KDHIFSFNL,HIFSFNLVNI,NLVNIKDFQK,SFNLVNIKDF,KDHIFSFNLV	CRC
SEMA4D	c.755G>A	p.R252Q	EDDRVYFFFTEVSVEYEFVFRVLIP[p.R252Q]QIARVCKGDQGGLRTLQKKWTSFLKA	VLIPQIARV,RVLIPQIAR,FVFRVLIPQI,RVLIPQIARV,VFRVLIPQIA	CRC
SEMG2	c.874C>T	p.R292C	QHQTKNLSQDQEHGRKAHKISYPSS[p.R292C]CTEERQLHHGEKSVQKDVSKGSISIQ	CTEERQLHH,HKISYPSSC	GBM
SENP7	c.2018C>A	p.S673Y	ELELSYPLSWVQAFPLFQNLSSKES[p.S673Y]YFIHYYCVSTCSFPAGVAVAEEMKLK	SYFIHYYCV,SSKESYFIH,KESYFIHYY,ESYFIHYYC,QNLSSKESY,NLSSKESYF,SKESYFIHY,NLSSKESYFI,SSKESYFIHY,FQNLSSKESY,SKESYFIHYY,ESYFIHYYCV,QNLSSKESYF,KESYFIHYYC	UCEC
SEPHS1	c.1112G>A	p.R371Q	GEGHQAWIIGIVEKGNRTARIIDKP[p.R371Q]QIIEVAPQVATQNVNPTPGATS*	QIIEVAPQV,RIIDKPQII,IIDKPQIIEV	CRC
SEPHS1	c.37G>A	p.E13K	MSTRESFNPESY[p.E13K]KLDKSFRLTRFTELKGTGCKVPQDVL	ESFNPESYK,SFNPESYKL,SYKLDKSFR,ESYKLDKSF,YKLDKSFRL,KLDKSFRLTR,SYKLDKSFRL,ESYKLDKSFR,ESFNPESYKL	UCEC
SERPINA12	c.631C>G	p.R211G	HGKINNLIENIDPGTVMLLANYIFF[p.R211G]GARWKHEFDPNVTKEEDFFLEKNSSV	LLANYIFFG,YIFFGARWK,NYIFFGARW,FGARWKHEF,ANYIFFGAR,LANYIFFGA,MLLANYIFFG,LLANYIFFGA,LANYIFFGAR,FFGARWKHEF,ANYIFFGARW	BLCA
SERPINA12	c.757G>T	p.D253Y	FFLEKNSSVKVPMMFRSGIYQVGYD[p.D253Y]YKLSCTILEIPYQKNITAIFILPDEG	YQVGYDYKL,GIYQVGYDY,YDYKLSCTI,GIYQVGYDYK,IYQVGYDYKL,SGIYQVGYDY,YDYKLSCTIL,YKLSCTILEI	LUAD
SERPINA3	c.474G>C	p.K158N	LQLSMGNAMFVKEQLSLLDRFTEDA[p.K158N]NRLYGSEAFATDFQDSAAAKKLINDY	FTEDANRLY,NRLYGSEAF,RFTEDANRLY,ANRLYGSEAF	CESC
SERPINA4	c.292C>T	p.R98C	HQQILETGEGSPSLKIAPANADFAF[p.R98C]CFYYLIASETPGKNIFFSPLSISAAY	NADFAFCFY,FAFCFYYLI,DFAFCFYYL,ADFAFCFYY,ANADFAFCF,NADFAFCFYY,FAFCFYYLIA,DFAFCFYYLI,ANADFAFCFY,ADFAFCFYYL	CESC
SERPINA9	c.1242G>T	p.M414I	TTKFIVRSKDGPSYFTVSFNRTFLM[p.M414I]IITNKATDGILFLGKVENPTKS*	FLMIITNKA,TFLMIITNK,SFNRTFLMI,FNRTFLMII,FLMIITNKAT,RTFLMIITNK,VSFNRTFLMI,SFNRTFLMII	LUAD
SERPINB12	c.503delA	p.Q168fs	PICQEYLDGVIQFYHTTIESVDFQK[p.Q168fs]TLKNPDKRLTSGLNVNPKVKSRNSSARTLLMLRLCWYW*	NSSARTLLM,SVDFQKTLK,KTLKNPDKR,TSGLNVNPK,SARTLLMLR,LMLRLCWYW,KVKSRNSSA,KSRNSSART,RNSSARTLL,LLMLRLCWY,NVNPKVKSR,KRLTSGLNV,SRNSSARTL,SSARTLLML,IESVDFQKT,LTSGLNVNPK,SSARTLLMLR,RTLLMLRLCW,LLMLRLCWYW,FQKTLKNPDK,SGLNVNPKVK,KVKSRNSSAR,KSRNSSARTL,RNSSARTLLM,SARTLLMLRL,TLLMLRLCWY,NPDKRLTSGL,IESVDFQKTL,SRNSSARTLL	STAD

【０８３２】

【表１７４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
SERPINB3	c.626C>G	p.S209C	GQWENKFKKENTKEEKFWPNKNTYK[p.S209C]CVQMMRQYNSFNFALLEDVQAKVLEI	KCVQMMRQY,TYKCVQMMR,NTYKCVQMM,NTYKCVQMMR,WPNKNTYKCV,NKNTYKCVQM,YKCVQMMRQY	KIRC
SERPINC1	c.134G>T	p.R45L	SLLLIGFWDCVTCHGSPVDICTAKP[p.R45L]LDIPMNPMCIYRSPEKKATEDEGSEQ	TAKPLDIPM,VDICTAKPL,CTAKPLDIPM,KPLDIPMNPM	LUAD
SERPINI1	c.243delA	p.L81fs	GMMELGAQGSTQKEIRHSMGYDSLK[p.L81fs]MVKNFLS*	SLKMVKNFL,SMGYDSLKM,SMGYDSLKMV,MGYDSLKMVK,SLKMVKNFLS,HSMGYDSLKM	STAD
SESTD1	c.918T>G	p.I306M	VMQVVNWLEGPGSEQLRAQWGIGDS[p.I306M]MRASQALQQKHEEIESQHSEWFAVYV	SMRASQALQ,DSMRASQAL,AQWGIGDSM,SMRASQALQQ,RAQWGIGDSM	KIRC
SETDB2	c.2145delA	p.R715fs	YGVEAGTVPEKEIFCQCGVNKCRKK[p.R715fs]YYKYVTNACL*	KYYKYVTNA,KCRKKYYKY,GVNKCRKKY,YKYVTNACL,KYYKYVTNAC,YYKYVTNACL,VNKCRKKYYK,KCRKKYYKYV,GVNKCRKKYY,KKYYKYVTNA	STAD
SEZ6L	c.620C>T	p.S207L	VPLWLDRKESAVPTTPAPLQISPFT[p.S207L]LQPYVAHTLPQRPEPGEPGPDMAQEA	TLQPYVAHT,LQPYVAHTL,ISPFTLQPY,LQISPFTLQ,SPFTLQPYV,TLQPYVAHTL,QISPFTLQPY,ISPFTLQPYV,APLQISPFTL,LQISPFTLQP,SPFTLQPYVA	CRC
SEZ6L2	c.221G>C	p.R74P	EALAELLHGALLRRGPEMGYLPGSD[p.R74P]PDPTLATPPAGQTLAVPSLPRATEPG	YLPGSDPDPT,LPGSDPDPTL	ACC
SF1	c.763C>T	p.R255W	IETPEDQNDLRKMQLRELARLNGTL[p.R255W]WEDDNRILRPWQSSETRSITNTTVCT	TLWEDDNRI,LARLNGTLW,TLWEDDNRIL	CESC
SF3B1	c.1868A>G	p.Y623C	SNLAKAAGLATMISTMRPDIDNMDE[p.Y623C]CVRNTTARAFAVVASALGIPSLLPFL	CVRNTTARA,CVRNTTARAF	CLL
SF3B1	c.1876A>T	p.N626Y	AKAAGLATMISTMRPDIDNMDEYVR[p.N626Y]YTTARAFAVVASALGIPSLLPFLKAV	NMDEYVRYT,YTTARAFAV,YVRYTTARA,RYTTARAFA,EYVRYTTAR,VRYTTARAF,DEYVRYTTA,NMDEYVRYTT,YTTARAFAVV,RYTTARAFAV,YVRYTTARAF,IDNMDEYVRY,DEYVRYTTAR	CLL
SF3B1	c.1996A>G	p.K666E	IPSLLPFLKAVCKSKKSWQARHTGI[p.K666E]EIVQQIAIL,MGCAILPHLRSLVEIIE	QARHTGIEI,EIVQQIAIL,IEIVQQIAI,WQARHTGIEI,EIVQQIAILM,IEIVQQIAIL	CLL
SF3B1	c.2098A>G	p.K700E	MGCAILPHLRSLVEIIEHGLVDEQQ[p.K700E]EVRTISALAIAALAEAATPYGIESFD	GLVDEQQEV,EVRTISALA,QEVRTISAL,DEQQEVRTI,EVRTISALAI,QQEVRTISAL,DEQQEVRTIS,QEVRTISALA	BRCA,CLL
SF3B1	c.2704G>A	p.E902K	GNLGAADIDHKLEEQLIDGILYAFQ[p.E902K]KQTTEDSVMLNGFGTVVNALGKRVKP	ILYAFQKQT,KQTTEDSVM,ILYAFQKQTT,FQKQTTEDSV,QKQTTEDSVM,KQTTEDSVML	BLCA
SF3B1	c.2870G>A	p.R957Q	ICGTVLWRLNNKSAKVRQQAADLIS[p.R957Q]QTAVVMKTCQEEKLMGHLGVVLYEYL	DLISQTAVV,ISQTAVVMK,LISQTAVVM,ADLISQTAV,LISQTAVVMK,QAADLISQTA,DLISQTAVVM,RQQAADLISQ	UCEC
SF1	c.2462G>A	p.R821Q	THHLQCVRKRLLHRQSTQLLAQRLS[p.R821Q]QTCFRQWRQQLAARRQEQRATVRALW	LLAQRLSQT,SQTCFRQWR,AQRLSQTCF,LSQTCFRQW,LLAQRLSQTC,AQRLSQTCFR,LSQTCFRQWR,LAQRLSQTCF,RLSQTCFRQW	HNSC
SFPQ	c.1832G>A	p.R611Q	EEQMRRQREESYSRMGYMDPRERDM[p.R611Q]QMGGGGAMNMGDPYGSGGQKFPPLGG	MQMGGGGAM,DMQMGGGGAM,QMGGGGAMNM,MQMGGGGAMN	CRC
SFRP4	c.695G>A	p.R232Q	QRSGCNEVTTVVDVKEIFKSSSPIP[p.R232Q]QTQVPLITNSSCQCPHILPHQDVLIM	IPQTQVPLI,SSSPIPQTQV,SPIPQTQVPL	UCEC
SFSWAP	c.1850C>A	p.S617Y	PLEKNRVKLDDDSDDDEESKEGQES[p.S617Y]YSSAANTNPAVAPPCVVVEEKKPQLT	ESKEGQESY,GQESYSSAA,YSSAANTNPA,KEGQESYSSA,EESKEGQESY,QESYSSAANT	CRC
SGCG	c.659C>T	p.A220V	ESPTRSLSMDAPRGVHIQAHAGKIE[p.A220V]VLSQMDILFHSSDGMLVLDAETVCLP	EVLSQMDIL,VLSQMDILF,GKIEVLSQM,IEVLSQMDI,IQAHAGKIEV,QAHAGKIEVI,IEVLSQMDIL,EVLSQMDILF	CRC
SGCZ	c.123T>G	p.I41M	REQYILATQQNNLPRTENAQLYPVG[p.I41M]MYGWRKRCLYFFVLLLLVTMIVNLAM	LYPVGMYGW,MYGWRKRCL,AQLYPVGMY,GMYGWRKRCL,MYGWRKRCLY,NAQLYPVGMY,QLYPVGMYGW	CRC
SGIP1	c.1505G>T	p.R502L	GVGDVSRPFSPPIHSSSPPPIAPLA[p.R502L]LAESTSSISSTNSLSAATTPTVENEQ	ALAESTSSI,ALAESTSSIS,SPPPIAPLAL,LALAESTSSI	LUAD

【０８３３】

【表１７５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
SGK1	c.1100_1102delAGA	p.K367del	AKDDFMEIKSHVFFSLINWDDLINK[p.K367del]ITPPFNPNVSGPNDLRHFDPEFTEEPVP	LINKITPPF,DLINKITPPF	UCEC
SGK3	c.183delA	p.L61fs	SEWFVFRRYAEFDKLYNTLKKQFPA[p.L61fs]WP*	TLKKQFPAW	STAD
SGOL2	c.1220delA	p.E407fs	KKSNKKTNEHGMKTFRKVKDSSSEK[p.E407fs]REKDQRDSLKIVQMSILGKRLKTGQKDLMSWMAKGVQKIPVLFSIMNSWLR*	LMSWMAKGV,WMAKGVQKI,SLKIVQMSI,IVQMSILGK,MSILGKRLK,SWMAKGVQK,FSIMNSWLR,GVQKIPVLF,KDLMSWMAK,GQKDLMSWM,REKDQRDSL,RDSLKIVQM,LKIVQMSIL,KGVQKIPVL,QKIPVLFSI,KIPVLFSIM,VLFSIMNSW,DLMSWMAKGV,VLFSIMNSWL,SLKIVQMSIL,KIVQMSILGK,QMSILGKRLK,MSWMAKGVQK,SWMAKGVQKI,KGVQKIPVLF,KVKDSSSEKR,REKDQRDSLK,LGKRLKTGQK,RLKTGQKDLM,MAKGVQKIPV,IVQMSILGKR,LFSIMNSWLR,VQMSILGKRL,KRLKTGQKDL,GQKDLMSWMA,AKGVQKIPVL,VQKIPVLFSI,QKIPVLFSIM	STAD
SGSM1	c.2452G>A	p.E818K	VLDAQRNTPTVLRPRDGSVDDRQSS[p.E818K]KATTSQDEAPREELAVQDSLESDLLA	SVDDRQSSK,ROSSKATTS,GSVDDRQSSK,RQSSKATTSQ	CESC
SGSM1	c.3351C>A	p.F1117L	IALALVEVYRDIILENNMDFTDIIK[p.F1117L]LFNEMAERHNTKQVLKLARDLVYKVQ	FTDIIKLFN,KLFNEMAER,DFTDIIKLF,DIIKLFNEM,MDFTDIIKL,NMDFTDIIKL,DIIKLFNEMA,MDFTDIIKLF	CRC
SH3KBP1	c.1688_1689insC	p.P563fs	ISQVSDNKASLPPKPGTMAAGGGGP[p.P563fs]SPSVLSGALPPVILFGNSWTQSQLPVSVRHGRKTKDGACGQQPGGRGGAKDTGPRAEEHHRDHEGPAETRD*	VLSGALPPV,TQSQLPVSV,GALPPVILF,PVSVRHGRK,SVRHGRKTK,LPVSVRHGR,SPSVLSGAL,SWTQSQLPV,SQLPVSVRH,SVLSGALPPV,VLSGALPPVI,ILFGNSWTQS,WTQSQLPVSV,VSVRHGRKTK,QLPVSVRHGR,NSWTQSQLPV,SGALPPVILF,FGNSWTQSQL,SQLPVSVRHG,PPVILFGNSW	KIRC
SH3KBP1	c.1720delC	p.L574fs	LPPKPGTMAAGGGGPAPLSSAAPSP[p.L574fs]CHPLWEQLDTEPTPRLCSARKENQRWSLRPAARRPWRS*	RWSLRPAAR,RPAARRPWR,CSARKENQR,WSLRPAARR,RKENQRWSL,NQRWSLRPA,QRWSLRPAA,WEQLDTEPT,APSPCHPLW,RWSLRPAARR,SLRPAARRPW,EQLDTEPTPR,SAAPSPCHPL,RPAARRPWRS,NQRWSLRPAA	STAD
SH3PXD2A	c.2276C>T	p.S759L	SSDLITLPATTPPCPTKKEWEGPAT[p.S759L]LYMTCSAYQKVQDSEISFPAGVEVQV	TLYMTCSAY,ATLYMTCSA,KEWEGPATL,WEGPATLYM,ATLYMTCSAY,LYMTCSAYQK,KEWEGPATLY,KKEWEGPATL,WEGPATLYMT	LUAD
SH3RF2	c.952C>T	p.R318C	RKVPGQFSITTALNTLNRMVHSPSG[p.R318C]CHMVEISTPVLISSSNPSVITQPMEK	HSPSGCHMV,VHSPSGCHM,MVHSPSGCHM,SPSGCHMVEI,RMVHSPSGCH,CHMVEISTPV	GBM
SH3TC2	c.265C>T	p.R89C	RCVNGPLQEAARRRLWALENEDQEV[p.R89C]CMLFKDLSARLVSIQSQRAQFLTFK	NEDQEVCML,CMLFKDLSAR,LENEDQEVCM,NEDQEVCMLF,QEVCMLFKDL	CRC
SHB	c.1378G>A	p.A460T	RNSQTSKHDYSLSLRSNQGFMHMKL[p.A460T]TKTKEKYVLGQNSPPFDSVPEVIHYY	FMHMKLTKT,GFMHMKLTK,KLTKTKEKY,KLTKTKEKYV,FMHMKLTKTK,QGFMHMKLTK,HMKLTKTKEK,LTKTKEKYVL,MKLTKTKEKY	GBM
SHROOM4	c.3468_3470delAGA	p.1156_1157EE>E	EEEEEEEEEEEEEEEEEEAEEEEE[p.1156_1157EE>E]LPPQYFSSETSGSCALNPEEVLEQPQPL	EEAEEEEEL	PAAD
SI	c.3649G>T	p.V1217F	LDFYMFLGPTPEVATKQYHEVIGHP[p.V1217F]FMPAYWALGFQLCRYGYANTSEVREL	FMPAYWALG,PFMPAYWAL,IGHPFMPAY,HPFMPAYWA,YHEVIGHPF,HEVIGHPFM,FMPAYWALGF,QYHEVIGHPF,VIGHPFMPAY,EVIGHPFMPA,HPFMPAYWAL,YHEVIGHPFM,IGHPFMPAYW	LUAD
SI	c.5042T>A	p.I1681K	WFDYHTGKDIGVRGQFQTFNASYDT[p.I1681K]KNLHVRGGHILPCQEPAQNTFYSRQK	TFNASYDTK,QTFNASYDTK,ASYDTKNLHV	TGCT
SIGLEC1	c.954delC	p.P318fs	QAAWSDAGVYTCQAENGVGSLVSPP[p.P318fs]SASTSSWLRSR*	SASTSSWLR,STSSWLRSR,PPSASTSSW,ASTSSWLRSR,SPPSASTSSW	STAD
SIGLEC10	c.749C>T	p.T250M	SAQRTVRLRVAYAPRDLVISISRDN[p.T250M]MPALEPQPQGNVPYLEAQKGQFLRLL	ISRDNMPAL,MPALEPQPQ,SISRDNMPAL,LVISISRDNM,ISISRDNMPA,MPALEPQPQG	GBM
SIGLEC11	c.1088C>T	p.S363F	NRLGSQQQALDLSVQYPPENLRVMV[p.S363F]FQANRTVLENLGNGTSLPVLEGQSLR	MVFQANRTV,RVMVFQANR,VMVFQANRTV,RVMVFQANRT,MVFQANRTVL,FQANRTVLEN	CRC

【０８３４】

【表１７６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
SIK1	c.2032delC	p.Q678fs	EVLEQQRLLQLQHHPAAAPGCSQAP[p.Q678fs]SRPLPRL*	QAPSRPLPR,APSRPLPRL,CSQAPSRPL,SQAPSRPLP,SQAPSRPLPR	STAD
SIM1	c.637G>A	p.V213M	YLKIRQYSLDMSPFDGCYQNVGLVA[p.V213M]MGHSLPPSAVTEIKLHSNMFMFRASL	YQNVGLVAM,GLVAMGHSL,MGHSLPPSA,VAMGHSLPP,AMGHSLPPSA,CYQNVGLVAM,YQNVGLVAMG,MGHSLPPSAV	CESC
SIPA1L1	c.3188G>A	p.R1063Q	SETYRMPVMEYKMNEGVSYEFKFPF[p.R1063Q]QNNNKWQRNASKGPHSPQVPSQVQSP	KFPFQNNNK,FQNNNKWQR,FPFQNNNKW,YEFKFPFQN,KFPFQNNNKW,YEFKFPFQNN	CRC
SIPA1L1	c.3680C>A	p.S1227Y	PSWQRSEDSIADQMAYSYRGPQDFN[p.S1227Y]YFVLEQHEYTEPTCHLPAVSKVLPAF	RGPQDFNYF,YFVLEQHEY,YRGPQDFNY,YRGPQDFNYF,SYRGPQDFNY,NYFVLEQHEY,GPQDFNYFVL	CRC
SIPA1L3	c.2330G>C	p.G777A	RVHNPCTQNVCYSMAVTRSKDAPPF[p.G777A]APPIPSGTTFRKSDVFRDFLLAKViN	RSKDAPPFA,DAPPFAPPI,RSKDAPPFAP,APPIPSGTTF,KDAPPFAPPI	KIRC
SIRPA	c.387_389delCGA	p.D131del	IRIGNITPADAGTYYCVKFRKGSPD[p.D131del]VEFKSGAGTELSVRAKPSAPVVSGPAAR	KGSPDVEFK,KFRKGSPDV,RKGSPDVEF,VKFRKGSPDV,FRKGSPDVEF	KIRC
SIRPA	c.697G>A	p.V233I	SIHSTAKVVLTREDVHSQVICEVAH[p.V233I]ITLQGDPLRGTANLSETIRVPPTLEV	QVICEVAHI,VICEVAHITL,SQVICEVAHI	PRAD
SIX1	c.571G>A	p.E191K	TQVSNWFKNRRQRDRAAEAKERENT[p.E191K]KNNNSSSNKQNQLSPLEGGKPLMSSS	KNNNSSSNK	UCEC
SIX3	c.79A>C	p.I27L	VFRSPLDLYSSHFLLPNFADSHHRS[p.I27L]LLLASSGGGNGAGGGGGAGGGSGGGN	FADSHHRSL,FADSHHRSLL	CLL
SKI	c.185C>G	p.A62G	AFSARWAQEAYKKESAKEAGAAAVP[p.A62G]GPVPAATEPPPVLHLPAIQPPPPVLP	GAAAVPGPV,KEAGAAAVPG	KIRP
SKOR1	c.2648A>G	p.Y883C	EEMVQQLQIVRDTLCNELDQERKAR[p.Y883C]CAIQQKLKEAHDALHHFSCKMLTPRH	KARCAIQQK,RCAIQQKLK,QERKARCAI,KARCAIQQKL	LUAD
SLAMF1	c.829delA	p.S277fs	LIMVVILQLRRRGKTNHYQTTVEKK[p.S277fs]ALRSMPKSRNQVLFRRNLTPSQLRTLAPPYMLLPQSLSQSLSRKQIPSQSMLV*	TLAPPYMLL,SMPKSRNQV,KQIPSQSML,QIPSQSMLV,KSRNQVLFR,SLSQSLSRK,QSLSQSLSR,RTLAPPYML,PYMLLPQSL,KKALRSMPK,ALRSMPKSR,RSMPKSRNQ,RNLTPSQLR,QLRTLAPPY,TTVEKKALR,MPKSRNQVL,TPSQLRTLA,LPQSLSQSL,VEKKALRSM,NQVLFRRNL,RRNLTPSQL,SQLRTLAPP,LRTLAPPYM,SQSLSRKQI,RKQIPSQSM,LLPQSLSQSL,KQIPSQSMLV,SMPKSRNQVL,KSRNQVLFRR,QSLSQSLSRK,RTLAPPYMLL,KALRSMPKSR,RSMPKSRNQV,QLRTLAPPYM,SQLRTLAPPY,QTTVEKKALR,MPKSRNQVLF,PPYMLLPQSL,YQTTVEKKAL,FRRNLTPSQL,YMLLPQSLSQ,SRKQIPSQSM,RKQIPSQSML	BLCA
SLC10A4	c.843C>G	p.F281L	YKYSRVADYIVKVSLWSLLVTLVVL[p.F281L]LIMTGTMLGPELLASIPAAVYVIAIF	LLVTLVVLL,LLIMTGTML,VLLIMTGTM,SLLVTLVVLL,LLVTLVVLLI	CESC
SLC10A6	c.326delG	p.G109fs	YLLAISFSLKPVQAIAVLIMGCCPG[p.G109fs]APSLTFSPSGLMEIWISASV*	LIMGCCPGA,GLMEIWISA,SLTFSPSGL,FSPSGLMEI,LTFSPSGLM,MEIWISASV,CPGAPSLTF,APSLTFSPS,SPSGLMEIW,VLIMGCCPGA,GLMEIWISAS,LMEIWISASV,SLTFSPSGLM,TFSPSGLMEI,MGCCPGAPSL,SPSGLMEIWI	STAD
SLC10A7	c.782C>T	p.S261L	LILFIIFSIQLSFMLLTFIFSTRNN[p.S261L]LGFTPADTVAIIFCSTHKSLTLGIPM	FIFSTRNNL,STRNNLGFT,RNNLGFTPA,FSTRNNLGF,NLGFTPADTV,TFIFSTRNNL,IFSTRNNLGF	UCEC
SLC12A1	c.875C>T	p.S292L	ANAVAVAMYVVGFAETVVDLLKESD[p.S292L]LMMVDPTNDIRIIGSITVVILLGISV	LLKESDLMM,LLKESDLMMV,LMMVDPTNDI	CRC
SLC12A2	c.2483G>A	p.R828Q	ALLHLVHDFTKNVGLMICGHVHMGP[p.R828Q]QRQAMKEMSIDQAKYQRWLKNKMKA	MGPQRQAMK,HMGPQRQAM,PQRQAMKEM,HMGPQRQAMK,HVHMGPQRQA,GPQRQAMKEM,VHMGPQRQAM	UCEC
SLC12A7	c.2056delC	p.H686fs	WGDGIRGLSLNAARYALLRVEHGPP[p.H686fs]TPRTGGPRCW*	LRVEHGPPT,RVEHGPPTPR	STAD

【０８３５】

【表１７７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
SLC13A2	c.1478_1479insG	p.L493fs	IVLLLGGGYALAKGSERSGLSEWLG[p.L493fs]KQADPTAECASSSHCHHPLPPGGHLHRVH*	SGLSEWLGK,SSHCHHPLP,HPLPPGGHL,KQADPTAEC,SSSHCHHPL,SEWLGKQAD,GLSEWLGKQA,RSGLSEWLGK,KQADPTAECA,ASSSHCHHPL,SEWLGKQADP,LPPGGHLHRV	KIRC
SLC13A5	c.818A>C	p.Q273P	VNFASWFAFAFPNMLVMLLFAWLWL[p.Q273P]PFVYMRFNFKKSWGCGLESKKNEKAA	LLFAWLWLP,FAWLWLPFV,WLWLPFVYM,LFAWLWLPF,AWLWLPFVY,WLPFVYMRF,PFVYMRFNF,LWLPFVYMR,FAWLWLPFVY,LLFAWLWLPF,LFAWLWLPFV,AWLWLPFVY,LWLPFVYMRF,PFVYMRFNFK,WLWLPFVYMR,LPFVYMRFNF	GBM
SLC16A14	c.1484G>A	p.R495Q	YDFSFYICGLLYMIGILFLLIQPCI[p.R495Q]QIIEQSRRKYMDGAHV*	LLIQPCIQI,CIQIIEQSR,FLLIQPCIQI,LLIQPCIQII,QIIEQSRRKY,CIQIIEQSRR	UCEC
SLC16A6	c.293_294insG	p.G98fs	LTFSAPLATVLSNRFGHRLVVMLGG[p.G98fs]ATCQHRDGGRLLLTRGFSYVRRHRHHLWSGILL*	LLTRGFSYV,RLVVMLGGA,LTRGFSYVR,YVRRHRHHL,RHRHHLWSG,LLLTRGFSY,GFSYVRRHR,CQHRDGGRL,GRLLLTRGF,RGFSYVRRH,RHHLWSGIL,HHLWSGILL,LLLTRGFSYV,RLLLTRGFSY,SYVRRHRHHL,LTRGFSYVR,RGFSYVRRHR,RHRHHLWSGI,MLGGATCQHR,ATCQHRDGGR,LLTRGFSYVR,VMLGGATCQH,CQHRDGGRLL,FSYVRRHRHH,YVRRHRHHLW,HRHHLWSGIL,RHHLWSGILL	STAD
SLC16A9	c.1407_1424delCTGCGTCCTGCTGGGAGG	p.CVLLGG470del	LGPPIVGWFYDWTQTYDIAFYFSGF[p.CVLLGG470del]FILLLAALPSWDTCNKQLPKPAPTTFLYKVASNV*	AFYFSGFFI,FYFSGFFIL,YFSGFFILL,IAFYFSGFF,IAFYFSGFFI,AFYFSGFFIL,FYFSGFFILL,YFSGFFILLL,DIAFYFSGFF	KIRC
SLC17A9	c.970G>A	p.V324I	HLINQGYRAITVRKLMQGMGLGLSS[p.V324I]IFALCLGHTSSFCESVVFASASIGLQ	GMGLGLSSI,GLSSIFALC,SIFALCLGH,MGLGLSSIF,LGLSSIFAL,LSSIFALCL,GLGLSSIFAL,GLSSIFALCL,GMGLGLSSIF,QSMGLGLSSI	GBM
SLC1A2	c.1044_1045insT	p.F348fs	LIIHGGIFLPLIYFVVTRKNPFSFF[p.F348fs]CWHFPSLDHCPGHRFQCWNFACHLSLPGRKSGD*	KNPFSFFCW,PFSFFCWHF,SFFCWHFPS,FFCWHFPSL,LDHCPGHRF,GHRFQCWNF,FQCWNFACH,WNFACHLSL,NPFSFFCWH,FPSLDHCPG,CPGHRFQCW,SFFCWHFPSL,FQCWNFACHL,CWNFACHLSL,FACHLSLPGR,FSFFCWHFPS,RKNPFSFFCW,NPFSFFCWHF,SLDHCPGHRF,FPSLDHCPGH	LUAD
SLC20A1	c.984_985delAG	p.P328fs	PLQAVVEERTVSFKLGDLEEAPERE[p.P328fs]ASQRGLERGNQHR*	LEEAPEREA,RGLERGNQHR	UCEC
SLC22A15	c.602C>T	p.S201L	NGGMSLVAFVLLNECVGTAYWALAG[p.S201L]LIGGLFFAVGIAQYALLGYFIRSWRT	ALAGLIGGL,GLIGGLFFA,LIGGLFFAV,TAYWALAGL,AYWALAGLI,LAGLIGGLF,AGLIGGLFF,GLIGGLFFAV,GTAYWALAGL,ALAGLIGGLF,TAYWALAGLI,LAGLIGGLFF	CRC
SLC22A9	c.1220G>A	p.R407Q	LQTLFGAVILLANCVAPWALKYMNR[p.R407Q]QASQMLLMFLLAICLLAIIFVPQEMQ	YMNRQASQM,ALKYMNRQA,KYMNRQASQ,RQASQMLLM,MNRQASQML,QASQMLLMF,LKYMNRQAS,YMNRQASQML,KYMNRQASQM,RQASQMLLMF,MNRQASQMLL,LKYMNRQASQ,NRQASQMLLM	GBM
SLC24A2	c.401C>T	p.A134V	SENSTDHAQGDYPKDIFSLEERRKG[p.A134V]VIILHVIGMIYMFIALAIVCDEFFVP	RKGVIILHV,VIILHVIGMI,SLEERRKGVI,RKGVIILHVI,EERRKGVIIL	CRC
SLC24A5	c.103C>A	p.R35S	ARRALLLGILWATAHLPLSGTSLPQ[p.R35S]SLPRATGNSTQCVISPSSEFPEGFFT	SLPQSLPRA,TSLPQSLPR,LPQSLPRAT,GTSLPQSLPR	LUAD
SLC25A17	c.84delT	p.F28fs	L5YESLVHAVAGAVGSVTAMTVFFP[p.F28fs]WIQLDFDFRLMRKENPKLHTWCSWRSLKKKDSWHHIEGGFQ*	AMTVFFPWI,IQLDFDFRL,RLMRKENPK,KLHTWCSWR,CSWRSLKKK,TWCSWRSLK,TAMTVFFPW,FFPWIQLDF,PWIQLDFDF,SWHHIEGGF,LMRKENPKL,HTWCSWRSL,WIQLDFDFR,DFDFRLMRK,TVFFPWIQL,KENPKLHTW,RSLKKKDSW,KKKDSWHHI,RLMRKENPKL,HTWCSWRSLK,TWCSWRSLKK,VTAMTVFFPW,TAMTVFFPWI,VFFPWIQLDF,LMRKENPKLH,MTVFFPWIQL,IQLDFDFRLM,RKENPKLHTW,LHTWCSWRSL,LKKKDSWHHI,FPWIQLDFDF,NPKLHTWCSW	STAD
SLC25A32	c.247C>G	p.Q83E	LRPKYNGILHCLTTIWKLDGLRGLY[p.Q83E]EGVTPNIWGAGLSWGLYFFFYNAIKS	GLYEGVTPN,GLRGLYEGV,LYEGVTPNI,YEGVTPNIW,GLYEGVTPNI,LYEGVTPNIW	BRCA
SLC25A40	c.287G>A	p.R96Q	EGGNKLWYKKPGNFQGTLDAFFKII[p.R96Q]QNEGIKSLWSGLPPTLVMAVPATVIY	IQNEGIKSL,KIIQNEGIK,FKIIQNEGI,IQNEGIKSLW	CRC
SLC25A45	c.316G>T	p.G106C	LLVLTATSHQERRAQPPSYMHIFLA[p.G106C]CCTGGFLQAYCLAPFDLIKVRLQNQT	FLACCTGGF,YMHIFLACC,SYMHIFLAC,YMHIFLACCT,FLACCTGGFL,SYMHIFLACC,IFLACCTGGF,CCTGGFLQAY	BRCA

【０８３６】

【表１７８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	代表的疾患
SLC25A48	c.199G>A	p.A67T	TLSCIRVVYRRESMFGFFKGMSFPL[p.A67T]TSIAVYNSVVFGVFSNTQRFLSQHRC	GMSFPLTSI,TSIAVYNSV,MSFPLTSIA,FPLTSIAVY,MSFPLTSIAV,GMSFPLTSIA,LTSIAVYNSV,KGMSFPLTSI,SFPLTSIAVY,TSIAVYNSVV	DLBCL
SLC25A48	c.301C>A	p.R101S	VFGVFSNTQRFLSQHRCGEPEASPP[p.R101S]STLSDLLLASMVAGVVSVGLGGPVDL	SPPSTLSDL,EPEASPPSTL	LUAD
SLC25A5	c.235A>T	p.I79F	IIDCVVRIPKEQGVLSFWRGNLANV[p.I79F]FRYFPTQALNFAFKDKYKQIFLGGVD	NLANVFRYF,RGNLANVFR,VFRYFPTQA,GNLANVFRY,WRGNLANVF,FRYFPTQAL,NVFRYFPTQA,FWRGNLANVF,VFRYFPTQAL,RGNLANVFRY,GNLANVFRYF	CESC
SLC25A5	c.352G>A	p.A118T	DKYKQIFLGGVDKRTQFWLYFAGNL[p.A118T]TSGGAAGATSLCFVYPLDFARTRLAA	WLYFAGNLT,LTSGGAAGA,NLTSGGAAGA,WLYFAGNLTS	KIRC
SLC26A3	c.262G>A	p.V88I	WLPAYRLKEWLLSDIVSGISTGIVA[p.V88I]ILQGLAFALLVDIPPVYGLYASFFPA	GISTGIVAI,GIVAILQGL,AILQGLAFA,ILQGLAFAL,VAILQGLAF,ISTGIVAIL,AILQGLAFAL,ILQGLAFALL,GISTGIVAIL,GIVAILQGLA,IVAILQGLAF,SGISTGIVAI	GBM
SLC26A7	c.1886delT	p.I629fs	LAHCTASLIKAMTYYGNLDSEKPIF[p.I629fs]LNRYLLQ*	KPIFLNRYL,NLDSEKPIFL,SEKPIFLNRY,DSEKPIFLNR,KPIFLNRYLL	STAD
SLC27A3	c.1927delC	p.P643fs	VNVYGVTVPGHEGRAGMAALVLRPP[p.P643fs]TLWTLCSSTPTCLRTCHLMPGPDSSGSRSLWPPQRPSNSRKFGWQMRASTPAPCLTHCTFWTRL*	WQMRASTPA,ALVLRPPTL,CSSTPTCLR,LTHCTFWTR,GSRSLWPPQ,PQRPSNSRK,QMRASTPAP,RASTPAPCL,NSRKFGWQM,LVLRPPTLW,RKFGWQMRA,APCLTHCTF,VLRPPTLWTL,TLCSSTPTCL,GSRSLWPPQR,RSLWPPQRPS,NSRKFGWQMR,QMRASTPAPC,LTHCTFWTRL,CLTHCTFWTR,TPTCLRTCHL,GPDSSGSRSL,AALVLRPPTL,ALVLRPPTLW,PQRPSNSRKF,SNSRKFGWQM,RKFGWQMRAS,WQMRASTPAP,MRASTPAPCL,RPSNSRKFGW,APCLTHCTFW	STAD
SLC2A6	c.689C>A	p.A230D	LIMILLLSFMPNSPRFLLSRGRDEE[p.A230D]DLRALAWLRGTDVDVHWEFEQIQDNV	DLRALAWLR,EEDLRALAW,DEEDLRALAW,EEDLRALAWL	PRAD
SLC2A7	c.193G>A	p.A65T	YNLSVVNTPHKVFKSFYNETYFERH[p.A65T]TTFMDGKLMLLLWSCTVSMFPLGGLL	TYFERHTTF,ETYFERHTT,HTTFMDGKL,YFERHTTFM,TTFMDGKLM,TYFERHTTFM,ETYFERHTTF	CRC
SLC2A7	c.804C>A	p.H268Q	LRGHTDMEAELEDMRAEARAERAEG[p.H268Q]QLSVLHLCALRSLRWQLLSIIVLMAG	RAEGQLSVL,AERAEGQLS,AEGQLSVLH,QLSVLHLCAL,AERAEGQLSV,AEGQLSVLHL,GQLSVLHLCA	TGCT
SLC30A9	c.581G>A	p.R194H	LRSDVEAKSLEVWGSPEALAREKKL[p.R194H]HKEAEIEYRERLFRNQKILREYRDFL	LAREKKLHK,LHKEAEIEY,REKKLHKEA,ALAREKKLHK,KLHKEAEIEY	CRC
SLC32A1	c.1480G>A	p.V494I	CFLLPSLFHLRLLWRKLLWHQVFFD[p.V494I]IAIFVIGGICSVSGFVHSLEGLIEAY	VFFDIAIFV,LWHQVFFDI,FFDIAIFVI,IAIFVIGGI,QVFFDIAIF,HQVFFDIAI,LLWHQVFFDI,QVFFDIAIFV,VFFDIAIFVI,DIAIFVIGGI,HQVFFDIAIF,WHQVFFDIAI	STAD
SLC33A1	c.1625C>T	p.S542L	CVFIGFGWWFFLGPKFKKLQDEGSS[p.S542L]LWKCKRNN*	KLQDEGSSL,LQDEGSSLW,KKLQDEGSSL,KLQDEGSSLW	CRC
SLC35D3	c.1250G>C	p.*417S	VWRLVRGTRYMKKDYLIENEELPSP[p.*417S]SEGGACTYLCAYTYFIC*	PSEGGACTY,CTYLCAYTY,YLCAYTYFI,TYLCAYTYF,GACTYLCAY,SEGGACTYL,YLCAYTYFIC,CTYLCAYTYF,TYLCAYTYFI,GGACTYLCAY,ACTYLCAYTY,SPSEGGACTY	HNSC
SLC35F3	c.838G>A	p.A280T	CNKAFVFLLSWIVLRDRFMGVRIVA[p.A280T]TILAIAGIVMMTYADGFHSHSVIGIA	FMGVRIVAT,RIVATILAI,IVATILAIA,ATILAIAGI,GVRIVATIL,TILAIAGIV,MGVRIVATI,FMGVRIVATI,RIVATILAIA,ATILAIAGIV,RFMGVRIVAT,GVRIVATILA,MGVRIVATIL,VRIVATILAI,TILAIAGIVM	CRC
SLC35G2	c.184delA	p.K62fs	INEGYGNFMEENPKKGLLSEMKKKG[p.K62fs]ELSLEPWIPYLHQQKTQ*	LSLEPWIPY,SLEPWIPYL,SEMKKKGEL,MKKKGELSL,GELSLEPWI,IPYLHQQKT,LSLEPWIPYL,EMKKKGELSL,ELSLEPWIPY,KKGELSLEPW	CESC
SLC37A1	c.1582G>A	p.V528I	ACALLFLIRLIHKELSCPGSATGDQ[p.V528I]IPFKEQ*	ATGDQIPFK,SATGDQIPF,SATGDQIPFK,GSATGDQIPF,CPGSATGDQI	TGCT
SLC38A1	c.298G>A	p.G100R	MSVFNLSNAIMGSGILGLAFALANT[p.G100R]RILLFLVLLTSVTLISIYSINLLLIC	ALANTRILL,RILLFLVLL,LAFALANTR,NTRILLFLV,LANTRILLF,FALANTRIL,TRILLFLVL,ALANTRILLF,NTRILLFLVL,GLAFALANTR,LAFALANTRI,FALANTRILL	TGCT
SLC38A10	c.3213_3215delCAT	p.1071_1072Il>I	SDLRRRRRDLGPHAEGQLAPRDGVI[p.1071_1072Il>I]GLNPLPDVQVNDLRGALDAQLRQAAGGA	APRDGVIGL,RDGVIGLNPL	PAAD

【０８３７】

【表１７９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
SLC39A12	c.1883G>C	p.C628S	ILMNFISSLTAFMGLYIGLSVSADP[p.C628S]SVQDWIFTVTAGMFLYLSLVEMLPEM	SVQDWIFTV,DPSVQDWIF,GLSVSADPSV	LUAD
SLC39A6	c.158G>T	p.R53L	AFPQTTEKISPNWESGINVDLAISTJp.R53L]LQYHLQQLFYRYGENNSLSVEGFRKL	TLQYHLQQL,AISTLQYHL,LQYHLQQLF,DLAISTLQY,LQYHLQQLFY,TLQYHLQQLF,INVDLAISTL,VDLAISTLQY,LAISTLQYHL,STLQYHLQQL	LUAD
SLC39A7	c.1144C>T	p.R382C	LHEVPHEVGDFAILVQSGCSKKQAM[p.R382C]CLQLLTAVGALAGTACALLTEGGAVG	KQAMCLQLL,AMCLQLLTA,KKQAMCLQL,AMCLQLLTAV,SKKQAMCLQL,KKQAMCLQLL,KQAMCLQLLT	CRC
SLC39A7	c.1367_1368insG	p.L456fs	SVLPELLREASPLQSLLEVLGLLGG[p.L456fs]SYHDGADCPP*	VLGLLGGSY,LLGGSYHDGA,EVLGLLGGSY,LEVLGLLGGS	CLL
SLC43A1	c.398C>T	p.P133L	LVGSACFTASCTLMALASRDVEALS[p.P133L]LLIFLALSLNGFGGICLTFTSLTLPN	ALSLLIFLA,LLIFLALSL,EALSLLIFL,RDVEALSLL,VEALSLLIF,LSLLIFLAL,ALSLLIFLAL,SLLIFLALSL,ASRDVEALSL,EALSLLIFLA,RDVEALSLLI,VEALSLLIFL	CRC
SLC43A3	c.647G>A	p.R216H	LLYEKGISLRASFIFISVCSTWHVA[p.R216H]HTFLLMPRGHIPYPLPPNYSYGLCPG	STWHVAHTF,TWHVAHTFL,HVAHTFLLM,WHVAHTFLL,STWHVAHTFL,VAHTFLLMPR,CSTWHVAHTF,TWHVAHTFLL,WHVAHTFLLM	CRC
SLC44A5	c.208G>T	p.V70F	KPADTPSEEEDFGDPRTYDPDFKGP[p.V70F]FANRSCTDVLCCMIFLLCIIGYIVLG	FANRSCTDV,DFKGPFANR,TYDPDFKGPF,FANRSCTDVL	KIRC
SLC44A5	c.554G>A	p.R185H	CPEKFLTYVEMQLLYTKDKSYWEDY[p.R185H]HQFCKTTAKPVKSLTQLLLDDDCPTA	HQFCKTTAK,SYWEDYHQF,YHQFCKTTA,KSYWEDYHQF,SYWEDYHQFC,HQFCKTTAKP,WEDYHQFCKT	CRC
SLC4A3	c.3183delG	p.L1061fs	SQKARRLLKGSGFHLDLLLIGSLGG[p.L1061fs]SVGCLGCPGSRLPRSAPSPMSMR*	LLIGSLGGS,LIGSLGGSV,SLGGSVGCL,RSAPSPMSM,SAPSPMSMR,LPRSAPSPM,LLIGSLGGSV,RLPRSAPSPM,RSAPSPMSMR,GSRLPRSAPS	STAD
SLC4A5	c.1597A>G	p.I533V	WFPSDFYDGFHIQSISAILFIYLGC[p.I533V]VTNAITFGGLLGDATDNYQGVMESFL	ILFIYLGCV,YLGCVTNAI,GCVTNAITF,AILFIYLGCV,FIYLGCVTNA,YLGCVTNAIT,ILFIYLGCVT,IYLGCVTNAI,LGCVTNAITF	LUAD
SLC4A8	c.687C>G	p.N229K	LNDSMRVKVREALLKKHHHQNEKKR[p.N229K]KNLIPIVRSFAEVGKKQSDPHLMDKH	KKRKNLIPI,KRKNLIPIV,KKRKNLIPIV,EKKRKNLIPI,HQNEKKRKNL,KNLIPIVRSF	KIRC
SLC52A1	c.1108_1110delGGC	p.G370del	LSLLGMLFGAYLMALAILSPCPPLV[p.G370del]TTAGVVLVVLSWVLCLCVFSYVKVAASS	VTTAGVVLV,LVTTAGVVL,LVTTAGVVLV,VTTAGVVLVV,CPPLVTTAGV	KIRC
SLC52A2	c.1197_1198insG	p.G399fs	LSWVLCLGVFSYVKVAASSLLHGGG[p.G399fs]PAGIAGSRRGHPGGLSARRCCYVPPDQHLSRVPQQKGLCRPL*	SLLHGGGPA,LSARRCCYV,HLSRVPQQK,CYVPPDQHL,GSRRGHPGG,RGHPGGLSA,GLSARRCCY,QQKGLCRPL,LLHGGGPAGI,GLSARRCCYV,GSRRGHPGGL,RGHPGGLSAR,SARRCCYVPP,VPPDQHLSRV	KIRC
SLC5A1	c.157G>T	p.G53W	DISIIVTFVVVMAVGLWAMFSTNR[p.G53W]WTVGGFFLAGRSMVWWPIGASLFASN	WTVGGFFLA,WAMFSTNRW,MFSTNRWTV,RWTVGGFFL,AMFSTNRWT,TNRWTVGGF,NRWTVGGFF,AMFSTNRWTV,LWAMFSTNRW,RWTVGGFFLA,STNRWTVGGF,TNRWTVGGFF	LUAD
SLC5A7	c.1006G>T	p.G336C	KTTEEADMILPIVLQYLCPVYISFF[p.G336C]CLGAVSAAVMSSADSSILSASSMFAR	YISFFCLGA,CLGAVSAAV,ISFFCLGAV,VYISFFCLG,YISFFCLGAV,FCLGAVSAAV,VYISFFCLGA,CLGAVSAAVM,CPVYISFFCL	HNSC
SLC5A7	c.1325G>T	p.G442V	IFPQLLCVLFVKGTNTYGAVAGYVS[p.G442V]VLFLRITGGEPYLYLQPLIFYPGYYP	AVAGYVSVL,YVSVLFLRI,VAGYVSVLF,GYVSVLFLR,AGYVSVLFL,AGYVSVLFLR,AVAGYVSVLF,GYVSVLFLRI,YGAVAGYVSV,GAVAGYVSVL	LUAD
SLC6A10P	c.264A>C	p.K88N	WSFFTPLVCMGIFIFNVVYYKPLVY[p.K88N]NNTNVYPWWGEAMGWAFVLSSMLCMP	YYKPLVYNN,YYKPLVYNNT,KPLVYNNTNV	GBM,KIRC
SLC6A11	c.896G>T	p.W299L	TLPGASEGIKFYLYPDLSRLSDPQV[p.W299L]LVDAGTQIFFSYAICLGCLTALGSYN	RLSDPQVLV,VLVDAGTQI,SRLSDPQVL,LVDAGTQIF,LVDAGTQIFF,VLVDAGTQIF,LSRLSDPQVL	LUAD
SLC6A14	c.255_256insG	p.A85fs	FPYLTYSNGGGAFLIPYAIMLALAG[p.A85fs]FTFVLSGVFTGTIC*	LALAGFTFV,ALAGFTFVL,VLSGVFTGT,MLALAGFTF,FTFVLSGVF,AIMLALAGF,MLALAGFTFV,FVLSGVFTGT,VLSGVFTGTI,AIMLALAGFT,ALAGFTFVLS,AGFTFVLSGV,YAIMLALAGF,IMLALAGFTF,GFTFVLSGVF,FTFVLSGVFT,LALAGFTFVL	KIRC

【０８３８】

【表１８０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
SLC6A9	c.281G>A	p.R94K	LLPQLMAQHSLAMAQNGAVPSEATK[p.R94K]KDQNLKRGNWGNQIEFVLTSVGYAVG	AVPSEATKK,ATKKDQNLK,ATKKDQNLKR	CLL
SLC6A9	c.727C>T	p.R243W	AYCNNPWNTHDCAGVLDASNLTNGS[p.R243W]WPAALPSNLSHLLNHSLQRTSPSEEY	NLTNGSWPA,WPAALPSNL,ASNLTNGSW,NLTNGSWPAA,SWPAALPSNL,LTNGSWPAAL,DASNLTNGSW	BLCA
SLC7A10	c.471delC	p.P157fs	TSLAVISMTFSNYVLQPVFPNCIPP[p.P157fs]PQPPGCCPWPA*	FPNCIPPPQ	STAD
SLC7A2	c.964C>T	p.R322W	TLAGAATCFYAFVGFDCIATTGEEV[p.R322W]WNPQKAIPIGIVTSLLVCFMAYFGVS	EVWNPQKAI,EEVWNPQKA,IATTGEEVW,EEVWNPQKAI,GEEVWNPQKA	UCEC
SLC8A1	c.1292G>A	p.R431H	VSKIFFEQGTYQCLENCGTVALTII[p.R431H]HRGGDLTNTVFVDFRTEDGTANAGSD	GTVALTIIH,TVALTIIHR,GTVALTIIHR	CRC
SLC8A1	c.1297G>T	p.G433C	KIFFEQGTYQCLENCGTVALTIIRR[p.G433C]CGDLTNTVFVDFRTEDGTANAGSDYE	CGDLTNTVF,RCGDLTNTVF	LUAD
SLC9A2	c.2237delC	p.T746fs	SPQSYKMEWKNEVDVDSGRDMPSTP[p.T746fs]QHPTAEKRAPRRQAYYSSPFSLKTSLAQRGKTV*	SLAQRGKTV,KTSLAQRGK,RQAYYSSPF,AYYSSPFSL,RAPRRQAYY,YYSSPFSLK,SLKTSLAQR,KRAPRRQAY,PTAEKRAPR,MPSTPQHPT,SPFSLKTSL,AYYSSPFSLK,STPQHPTAEK,FSLKTSLAQR,RQAYYSSPFS,QAYYSSPFSL,KRAPRRQAYY,PTAEKRAPRR,MPSTPQHPTA,SPFSLKTSLA,RRQAYYSSPF,AEKRAPRRQA	STAD
SLC9A4	c.1892G>A	p.R631H	RTLSYNKYNLKPQTSEKQAKEILIR[p.R631H]HQNTLRESMRKGHSLPWGKPAGTKNI	ILIRHQNTL,LIRHQNTLR,HQNTLRESM,KEILIRHQN,ILIRHQNTLR,HQNTLRESMR,EILIRHQNTL,KQAKEILIRH,RHQNTLRESM,KEILIRHQNT	GBM
SLC9A5	c.1341G>C	p.L447F	TKVPAKDYFVATTIVVVFFTVIVQG[p.L447F]FTIKPLVKWLKVKRSEHHKPTLNQEL	VIVQGFTIK,FFTVIVQGF,FTIKPLVKW,GFTIKPLVK,FTVIVQGFT,TVIVQGFTI,VQGFTIKPL,FTIKPLVKWL,TVIVQGFTIK,QGFTIKPLVK,VFFTVIVQGF,GFTIKPLVKW,FTVIVQGFTI	BLCA
SLC9B1	c.1338_1339delGT	p.V446fs	FAGFSFKEKIFIALAWMPKATVQAV[p.V446fs]RSSGSRNSKSLRTPLGTICEGCDDSSIFSHLDHSSKWSSTYGHSGA*	HSSKWSSTY,SLRTPLGTI,RSSGSRNSK,FSHLDHSSK,GSRNSKSLR,SSKWSSTYG,NSKSLRTPL,SHLDHSSKW,SKWSSTYGH,AVRSSGSRNS,KSLRTPLGTI,IFSHLDHSSK,SSKWSSTYGH,MPKATVQAVR,RNSKSLRTPL,CEGCDDSSIF,FSHLDHSSKW	KIRC
SLCO2A1	c.1437G>C	p.M479I	IFHPVCGDNGIEYLSPCHAGCSNIN[p.M479I]ISSATSKQLIYLNCSCVTGGSASAKT	ISSATSKQL,NINISSATSK,ISSATSKQLI	CESC
SLIT1	c.4379G>T	p.R1460L	SGTKGAHCVCDPGFSGELCEQESEC[p.R1460L]LGDPVRDFHQVQRGYAICQTTRPLSW	ESECLGDPV,CLGDPVRDF,QESECLGDPV	LUAD
SLITRK1	c.134delA	p.K45fs	TGDVCKEKICSCNEIEGDLHVDCEK[p.K45fs]RASQVCSVSLPRLPSFTIYFCMAIPSLDFSLMSSLTFIMRLVCTWKTMACMKSFRGLFWGCSW*	FTIYFCMAI,SLMSSLTFI,LMSSLTFIM,SLTFIMRLV,IMRLVCTWK,TMACMKSFR,QVCSVSLPR,MSSLTFIMR,VSLPRLPSF,RLPSFTIYF,YFCMAIPSL,CMAIPSLDF,FSLMSSLTF,FIMRLVCTW,KTMACMKSF,CMKSFRGLF,RGLFWGCSW,TWKTMACMK,KSFRGLFWG,LPRLPSFTI,IPSLDFSLM,RLVCTWKTM,KRASQVCSV,ASQVCSVSL,SQVCSVSLP,LDFSLMSSL,CTWKTMACM,MKSFRGLFW,CEKRASQVC,LPSFTIYFC,SLPRLPSFTI,RLPSFTIYFC,SLDFSLMSSL,FSLMSSLTFI,SLMSSLTFIM,RLVCTWKTMA,LMSSLTFIMR,FIMRLVCTWK,CTWKTMACMK,KTMACMKSFR,SQVCSVSLPR,SFTIYFCMAI,IYFCMAIPSL,FCMAIPSLDF,DFSLMSSLTF,TFIMRLVCTW,CMKSFRGLFW,SSLTFIMRLV,MAIPSLDFSL,MSSLTFIMRL,RASQVCSVSL,LPRLPSFTIY,LPSFTIYFCM,MACMKSFRGL,SVSLPRLPSF,MRLVCTWKTM,WKTMACMKSF,ACMKSFRGLF,FRGLFWGCSW,CEKRASQVCS	STAD
SLITRK1	c.155G>A	p.R52H	KICSCNEIEGDLHVDCEKKGFTSLQ[p.R52H]HFTAPTSQFYHLFLHGNSLTRLFPNE	SLQHFTAPT,KGFTSLQHF,HFTAPTSQF,FTSLQHFTA,LQHFTAPTS,HFTAPTSQFY,KKGFTSLQHF,LQHFTAPTSQ,QHFTAPTSQF	CRC
SLITRK3	c.641G>T	p.R214L	PTNLFKAVSLTHLDLRGNRLKVLFY[p.R214L]LGMLDHIGRSLMELQLEENPWNCTCE	FYLGMLDHI,RLKVLFYLG,KVLFYLGML,LKVLFYLGM,LFYLGMLDHI,RLKVLFYLGM,YLGMLDHIGR,LKVLFYLGML	LUSC

【０８３９】

【表１８１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
SLITRK3	c.893C>T	p.S298L	REIRKTELCPLLSDSEVEASLGIPH[p.S298L]LSSSKENAWPTKPSSMLSSVHFTASS	GIPHLSSSK,LSSSKENAW,LGIPHLSSSK,VEASLGIPHL,HLSSSKENAW	CRC
SLITRK5	c.1403G>T	p.R468M	NRISMIQDRAFGDLTNLRRLYLNGN[p.R468M]MIERLSPELFYGLQSLQYLFLQYNLI	RLYLNGNMI,YLNGNMIER,RRLYLNGNM,YLNGNMIERL,NMIERLSPEL,LYLNGNMIER,LRRLYLNGNM,RRLYLNGNMI,MIERLSPELF	LUAD
SLITRK5	c.203G>T	p.R68L	YYGEICDNACPCEEKDGILTVSCEN[p.R68L]LGIISLSEISPPRFPIYHLLLSGNLL	ILTVSCENL,TVSCENLGI,CENLGIISL,NLGIISLSEI,LTVSCENLGI,CENLGIISLS	LUAD
SLITRK6	c.2223C>A	p.N741K	HLQRSLIEQENHSPLTGSNMKYKTT[p.N741K]KQSTEFLSFQDASSLYRNILEKEREL	KQSTEFLSF,SNMKYKTTK,KYKTTKQST,TTKQSTEFL,KTTKQSTEF,GSNMKYKTTK,KTTKQSTEFL,MKYKTTKQST,YKTTKQSTEF,TKQSTEFLSF	LUAD
SMAD2	c.962G>A	p.R321Q	SLTVDGFTDPSNSERFCLGLLSNVN[p.R321Q]QNATVEMTRRHIGRGVRLYYIGGEVF	LLSNVNQNA,VNQNATVEM,GLLSNVNQNA,NVNQNATVEM	CRC
SMAD4	c.1082G>A	p.R361H	GETFKVPSSCPIVTVDGYVDPSGGD[p.R361H]HFCLGQLSNVHRTEAIERARLHIGKG	YVDPSGGDHF,DPSGGDHFCL	CRC
SMAP1	c.506delA	p.E169fs	QPLVSSPSLQAAVDKNKLEKEKEKK[p.E169fs]RKRKREKRSQKSRQNHLQLKSCRRKISNWSLKKVPALKKLRSPLWIF*	ALKKLRSPL,KISNWSLKK,SLKKVPALK,KLRSPLWIF,KKRKRKREK,RKREKRSQK,RSQKSRQNH,SQKSRQNHL,KSRQNHLQL,RRKISNWSL,RKISNWSLK,KVPALKKLR,HLQLKSCRR,WSLKKVPAL,RQNHLQLKS,KKVPALKKL,LKKLRSPLW,KKLRSPLWI,KISNWSLKKV,KSRQNHLQLK,SLKKVPALKK,WSLKKVPALK,KRKREKRSQK,RSQKSRQNH!,HLQLKSCRRK,RRKISNWSLK,CRRKISNWSL,NWSLKKVPAL,QKSRQNHLQL,RQNHLQLKSC,LQLKSCRRKI,ALKKLRSPLW,KKLRSPLWIF	UCS
SMARCA4	c.1142G>A	p.R381Q	QKPRGLDPVEILQEREYRLQARIAH[p.R381Q]QIQELENLPGSLAGDLRTKATIELKA	LQARIAHQI,RIAHQIQEL,HQIQELENL,RLQARIAHQI,ARIAHQIQEL	CRC
SMARCA4	c.2738C>T	p.P913L	NHHCKLTQVLNTHYVAPRRLLLTGT[p.P913L]LLQNKLPELWALLNFLLPTIFKSCST	RLLLTGTLL,LLQNKLPEL,LTGTLLQNK,RRLLLTGTL,TLLQNKLPEL,LLTGTLLQNK,RRLLLTGTLL	HNSC
SMARCA5	c.468_471delAGAA	p.T156fs	KQNLLSVGDYRHRRTEQEEDEELLT[p.T156fs]APKQPMFALDLKTLHRM*	APKQPMFAL,LLTAPKQPM,LTAPKQPMF,KQPMFALDL,LDLKTLHRM,KQPMFALDLK,LTAPKQPMFA,FALDLKTLHR,TAPKQPMFAL,LLTAPKQPMF,PMFALDLKTL,QEEDEELLTA	TGCT
SMC3	c.2908G>C	p.E970Q	ELGSLPQEAFEKYQTLSLKQLFRKL[p.E970Q]QQCNTELKKYSHVNKKALDQFVNFSE	KLQQCNTEL,KLQQCNTELK,QQCNTELKKY,RKLQQCNTEL	TGCT
SMCR8	c.523G>A	p.E175K	VRPFCMAYISADQHKIMQQFQELSA[p.E175K]KFSRASECLKTGNRKAFAGELEKKLK	ELSAKFSRA,QQFQELSAK,QFQELSAKF,AKFSRASEC,MQQFQELSAK,KFSRASECLK,QQFQELSAKF,AKFSRASECL,QELSAKFSRA	UCEC
SMG1	c.8087C>A	p.P2696H	LICNTTVERCQELYRKYEMQYAPQP[p.P2696H]HPTVCQFITATEMTLQRYAADINSRL	YAPQPHPTV,APQPHPTVC,QPHPTVCQF,MQYAPQPHP,QYAPQPHPTV,YEMQYAPQPH,MQYAPQPHPT,HPTVCQFITA,QPHPTVCQFI	TGCT
SMG7	c.2536_2537insA	p.E846fs	TQDPIKLFEPSLQPPVMQQQPLEKK[p.E846fs]NEAFSHGAI*	NEAFSHGAI,QPLEKKNEAF,KKNEAFSHGA	PRAD
SNAPC1	c.633delT	p.D211fs	QNMKHVISVDKSKPDKALSLIKDDF[p.D211fs]LTILRT*	LIKDDFLTI,IKDDFLTIL,SLIKDDFLTI,ALSLIKDDFL,LIKDDFLTIL	STAD
SNAPC2	c.875delC	p.T292fs	IPAGGSLGPAAEGDGAGSKAPEETP[p.T292fs]QPPRRPSTAN*	TPQPPRRPS,TPQPPRRPST	STAD
SND1	c.112C>G	p.Q38E	GPAVPTVQRGIIKMVLSGCAIIVRG[p.Q38E]EPRGGPPPERQINLSNIRAGNLARRA	AIIVRGEPR,CAIIVRGEPR	CESC
SND1	c.2163delC	p.H721fs	VQDVETGTQLEKLMENMRNDIASHP[p.H721fs]L*	RNDIASHPL,MRNDIASHPL	STAD
SOAT1	c.190delT	p.F64fs	GRIDIKQLIAKKIKLTAEAEELKPF[p.F64fs]L*	AEAEELKPFL	STAD
SOLH	c.2141G>A	p.R714H	GFLMGASCGGGNMKVDDSAYESLGL[p.R714H]HPRHAYSILDVRDVQGTRLLRLRNPW	GLHPRHAYS,LGLHPRHAY,HPRHAYSIL,SAYESLGLH,YESLGLHPR,GLHPRHAYSI,SLGLHPRHAY,YESLGLHPRH	LIHC
SON	c.2723C>T	p.S908L	AQMLASGTMDAQMLASSTQDSAMLG[p.S908L]LKSPDPYRLAQDPYRLAQDPYRLGHD	GLKSPDPYR,LGLKSPDPY,TQDSAMLGL,LKSPDPYRL,GLKSPDPYRL,TQDSAMLGLK,MLGLKSPDPY,STQDSAMLGL	LUSC

【０８４０】

【表１８２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	検体例疾患
SON	c.4075_4098delGTCCTGGAGTCTTCGGCTGTGACC	p.VLESSAVT1359del	LAESILEPPAMAAPESSAMAVLESS[p.VLESSAVT1359del]TVTVLESSTVTVLEPSVVTVPEPPVVAEPDYVTIPVPVVSALEPSVPVL	AMAVLESST,MAVLESSTV,AMAVLESSTV,AVLESSTVTV	KIRC
SORBS1	c.1710C>A	p.FS570L	VLTNEKMSRDISPEEIDLKNEPWYK[p.F570L]LFSELEFGKPPPKKIWDYTPGDCSIL	KNEPWYKLF,PWYKLFSEL,LKNEPWYKL,YKLFSELEF,KLFSELEFGK,WYKLFSELEF,EPWYKLFSEL,LKNEPWYKLF	CRC
SORBS1	c.3466G>A	p.V1156M	AERGAGERGPGGPKISKKSCLKPSD[p.V1156M]MVRCLSTEQRLSDLNTPEESRPGKPL	CLKPSDMVR,KPSDMVRCL,MVRCLSTEQR,KKSCLKPSDM	CRC
SORBS2	c.2596C>T	p.P866S	VFEALDSALKDICDQIKAEKKRGSL[p.P866S]SDNSILHRLISELLPDVPERNSSLRA	RGSLSDNSI,LSDNSILHRL,SLSDNSILHR,RGSLSDNSIL	PAAD
SORBS2	c.3472delG	p.E1158fs	DRIHSLSSNKPQRPVFTHENIQGGG[p.E1158fs]NRFRLCITILPGMKMSWSSEKVMSLMSWKSVMTAGLWGPQEEPNSLVLSPETTSRGCELRSLLL*	SSEKVMSLM,KMSWSSEKV,SLMSWKSVM,LMSWKSVMT,KVMSLMSWK,CITILPGMK,RFRLCITIL,ILPGMKMSW,MSLMSWKSV,MSWKSVMTA,TTSRGCELR,MTAGLWGPQ,ETTSRGCEL,GPQEEPNSL,MSWSSEKVM,NRFRLCITI,ITILPGMKM,WSSEKVMSL,EKVMSLMSW,WKSVMTAGL,KSVMTAGLW,QEEPNSLVL,SEKVMSLMS,VMSLMSWKSV,SLMSWKSVMT,LMSWKSVMTA,RLCITILPGM,GMKMSWSSEK,LVLSPETTSR,RFRLCITILP,MSLMSWKSVM,SWKSVMTAGL,NIQGGGNRFR,ETTSRGCELR,WSSEKVMSLM,KMSWSSEKVM,IQGGGNRFRL,NRFRLCITIL,MKMSWSSEKV,SEKVMSLMSW,MSWKSVMTAG,WKSVMTAGLW	STAD
SORCS2	c.958C>T	p R320W	FWSVSGVDADPDLVHVEAQDLGGDF[p.R320W]WYVTCAIHNCSEKMLTAPFAGPIDHG	DLGGDFWYV,DFWYVTCAI,GDFWYVTCA,AQDLGGDFWY,GDFWYVTCAI,EAQDLGGDFW	CRC
SORL1	c.614G>T	p.R205L	ADAYAQYLWITFDFCNTLQGFSIPF[p.R205L]LAADLLLHSKASNLLGFDRSHPNKQ	LQGFSIPFL,PFLAADLLL,IPFLAADLL,TLQGFSIPFL,FLAADLLLHS,LAADLLLHSK,FSIPFLAADL,IPFLAADLLL	LUAD
SOS1	c.697A>T	p.N233Y	FMAEIRQYIRELNLIKVFREPFVS[p.N233Y]VSKLFSANDVENIFSRIVDIHELSVK	PFVSYSKLF,VFREPFVSY,VSYSKLFSA,EPFVSYSKL,REPFVSYSK,FVSYSKLFSA,KVFREPFVSY,VFREPFVSYS,REPFVSYSKL,EPFVSYSKLF	LUAD,UCEC
SOWAHA	c.371G>C	p.R124P	AAQPSKPTSTVLPRSASAPGAPPLV[p.R124P]PVPRPVEPPGDLGLPTEPQDTPGGPA	APGAPPLVPV	ACC
SOX17	c.1208G>T	p.S403I	PYQGHDSGVNLPDSHGAISSVVSDA[p.S403I]ISAVYYCNYPDV*	VSDAISAVY,ISAVYYCNY,VVSDAISAV,ISSVVSDAI,SDAISAVYY,VVSDAISAVY,VSDAISAVYY,SVVSDAISAV,AISSVVSDAI,AISAVYYCNY	UCEC
SOX6	c.2155C>T	p.R719W	HLEKYPNYKYKPRPKRTCIVDGKKL[p.R719W]WIGEYKQLMRSRRQEMRQFFTVGQQP	LWIGEYKQL,GKKLWIGEY,KLWIGEYKQL,LWIGEYKQLM,WIGEYKQLMR	CRC
SOX7	c.925delC	p.L309fs	RRIPHLPGHPYSPEYAPSPLHCSHP[p.L309fs]WAPWPLASPPASP*	SHPWAPWPL,SPLHCSHPW,HPWAPWPLA,HCSHPWAPW,WPLASPPAS,CSHPWAPWPL,APWPLASPPA,LHCSHPWAPW,HPWAPWPLAS	STAD
SOX9	c.223G>A	p.E75K	ENTFPKGEPDLKKESEEDKFPVCIR[p.E75K]KAVSQVLKGYDWTLVPMPVRVNGSSK	CIRKAVSQV,RKAVSQVLK,FPVCIRKAV,IRKAVSQVL,CIRKAVSQVL,IRKAVSQVLK,KAVSQVLKGY,FPVCIRKAVS	LUAD
SP4	c.17_19delAGG	p.E11del	MSDQKKEEEE[p.E11del]AAAAAAMATEGGKTSEPENNNKKPKTSG	KEEEEAAAA,KEEEEAAAAA	LUSC
SP4	c.19G>A	p.E7K	MSDQKK[p.E7K]KEEEEAAAAAAMATEGGKTSEPENNN	KEEEEAAAA,KEEEEAAAAA	TGCT
SPAG16	c.1315G>T	p.V439L	GDTTVKLWDLCKGDCILTFEGHSRA[pV439L]LWSCTWHSCGNFVASSSLDKTSKIWD	ALWSCTWHS,HSRALWSCT,FEGHSRALW,SRALWSCTW,RALWSCTWH,ALWSCTWHSC,LTFEGHSRAL,TFEGHSRALW,HSRALWSCTW	LUAD
SPAG16	c.1462C>T	p.P488S	WDVNSERCRCTLYGHTDSVNSIEFF[p.P488S]SFSNTLLTSSADKTLSIWDARTGICE	EFFSFSNTL,NSIEFFSFS,VNSIEFFSF,IEFFSFSNT,FSFSNTLLT,SVNSIEFFSF,EFFSFSNTLL,IEFFSFSNTL,FSFSNTLLTS	SKCM
SPAG17	c.3790delC	p.Q1264fs	GQESTGQYVIDEEPTWDIMVRQSYP[p.Q1264fs]RG*	IMVRQSYPR,MVRQSYPRG,DIMVRQSYPR	STAD

【０８４１】

【表１８３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
SPAM1	c.1037G>A	p.R346Q	LVYTFGETVALGASGIVIWGTLSIM[p.R346Q]QSMKSCLLLDNYMETILNPYIINVTL	IMQSMKSCL,MQSMKSCLL,TLSIMQSMK,GTLSIMQSM,QSMKSCLLL,IMQSMKSCLL,SIMQSMKSCL,MQSMKSCLLL,GTLSIMQSMK,WGTLSIMQSM	GBM
SPATA17	c.215G>A	p.R72K	QVRAYIRHLNRIVTIIQKWWRSFLG[p.R72K]KKQYQLTVQVAYYTMMMNLYNAMAVR	FLGKKQYQL,KWWRSFLGK,WWRSFLGKK,RSFLGKKQY,GKKQYQLTV,FLGKKQYQLT,SFLGKKQYQL,KWWRSFLGKK,WRSFLGKKQY,KKQYQLTVQV	CESC
SPATA22	c.449C>T	p.S150L	NDFKPQCKRTNLVANDGKNSCPVSS[p.S150L]VAQQQKQLRIPEPPNLSRNKETELLR	VSSVAQQQK,SVAQQQKQLR,GKNSCPVSSV	CRC
SPATA5L1	c.2055delT	p.C685fs	KVCTKTMPIGPDVSLENLAAETCFF[p.C685fs]LELILETSAQKLLCWLCKKMD*	LAAETCFFL,LILETSAQK,KLLCWLCKK,ETCFFLELI,AETCFFLEL,LETSAQKLL,LELILETSA,NLAAETCFFL,FLELILETSA,LILETSAQKL,KLLCWLCKKM,AQKLLCWLCK,ETCFFLELIL,AETCFFLELI	STAD
SPATA9	c.566G>T	p.C189F	AVLKKVKNIFQEEESIRQNREESEN[p.C189F]FRKAFSEPVLSEPMFAEGEIKAKPYR	FRKAFSEPV,EESENFRKA,NFRKAFSEPV,RQNREESENF,EESENFRKAF,FRKAFSEPVL,REESENFRKA	KIRC
SPEG	c.2831C>T	p.A944V	EAEGGLCRLRILAAERGDAGFYTCK[p.A944V]VVNEYGARQCEARLEVRAHPESRSLA	YTCKVVNEY,DAGFYTCKV,FYTCKVVNEY	CRC
SPEG	c.2975_2976insG	p.A992fs	AVLAPLQDVDVGAGEMALFECLVAG[p..A992fs]AH*	FECLVAGAH,ALFECLVAGA	KIRC
SPEN	c.2407_2408delGA	p.E803fs	RLERYTKNEKTDKERTFDPERVERE[p.E803fs]TLNTEGKSGKGQN*	TLNTEGKSGK	GBM
SPESP1	c.363C>G	p.F121L	EETTTFPTGGFTPEIGKKKHTESTP[p.F121L]LWSIKPNNVSIVLHAEEPYIENEEPE	KKHTESTPL,KHTESTPLW,TESTPLWSI,KKKHTESTPL,KKHTESTPLW	BLCA
SPG20	c.696delT	p.F232fs	QPPPLETLGLDADELILIPNGVQIF[p.F232fs]L*	IPNGVQIFL,LIPNGVQIFL	STAD
SPIN2B	c.448A>G	p.M150V	ANTIIGKAVEHMFEGEHGSKDEWRG[p.M150V]VVLAQAPIMKAWFYITYEKDPVLYMY	KDEWRGVVL,VVLAQAPIM,DEWRGVVLA,VVLAQAPIMK,SKDEWRGVVL,RGVVLAQAPI,DEWRGVVLAQ	TGCT
SPIN4	c.512A>G	p.Y171C	PVMDTWFYITYEKDPVLYMYTLLDD[p.Y171C]CKDGDLRIIPDSNYYFPTAEQEPGEV	YMYTLLDDC,YMYTLLDDCK	LUAD
SPINT1	c.947C>T	p.A316V	LREEECILACRGVQGGPLRGSSGAC[p.A316V]VTFPQGPSMERRHPVCSGTCQPTQFR	VTFPQGPSM,GSSGAQVTF,RGSSGAQVTF,AQVTFPQGPS	GBM
SPOP	c.148G>A	p.E50K	TQIKVVKFSYMWTINNFSFCREEMG[p.E50K]KVIKSSTFSSGANDKLKWCLRVNPKG	KVIKSSTFS,GKVIKSSTF,FSFCREEMGK,MGKVIKSSTF	UCEC
SPOP	c.304T>G	p.F102V	DEESKDYLSLYLLLVSCPKSEVRAK[p.F102V]VKFSILNAKGEETKAMESQRAYRFVQ	KSEVRAKVK,RAKVKFSIL,KVKFSILNA,SEVRAKVKF,KVKFSILNAK,RAKVKFSILN,EVRAKVKFSI,KSEVRAKVKF,VRAKVKFSIL,AKVKFSILNA,CPKSEVRAKV	PRAD
SPOP	c.305T>G	p.F102C	DEESKDYLSLYLLLVSCPKSEVRAK[p.F102C]CKFSILNAKGEETKAMESQRAYRFVQ	KSEVRAKCK,RAKCKFSIL,KCKFSILNA,SEVRAKCKF,RAKCKFSILN,KCKFSILNAK,EVRAKCKFSI,KSEVRAKCKF,VRAKCKFSIL	PRAD
SPOP	c.391T>G	p.W131G	ILNAKGEETKAMESQRAYRFVQGKD[p.W131G]GGFKKFIRRDFLLDEANGLLPDDKLT	QGKDGGFKK,GGFKKFIRR,GKDGGFKKF,RFVQGKDGGF	PRAD
SPOP	c.397T>A	p.F133I	NAKGEETKAMESQRAYRFVQGKDWG[p.F133I]IKKFIRRDFLLDEANGLLPDDKLTLF	FVQGKDWGI,DWGIKKFIR,WGIKKFIRR,GKDWGIKKF,RFVQGKDWGI,DWGIKKFIRR	PRAD
SPOP	c.397T>G	p.F133V	NAKGEETKAMESQRAYRFVQGKDWG[p.F133V]VKKFIRRDFLLDEANGLLPDDKLTLF	FVQGKDWGV,DWGVKKFIR,GKDWGVKKF,DWGVKKFIRR	PRAD
SPOP	c.398T>G	p.F133C	NAKGEETKAMESQRAYRFVQGKDWG[p.F133C]CKKFIRRDFLLDEANGLLPDDKLTLF	DWGCKKFIR,GKDWGCKKF,DWGCKKFIRR	PRAD
SPOP	c.399C>G	p.F133L	NAKGEETKAMESQRAYRFVQGKDWG[p.F133L]LKKFIRRDFLLDEANGLLPDDKLTLF	FVQGKDWGL,DWGLKKFIR,GKDWGLKKF,LKKFIRRDF,FVQGKDWGLK,RFVQGKDWGL,DWGLKKFIRR	PRAD

【０８４２】

【表１８４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
SPTA1	c.5195A>C	p.K1732T	EKLKEAYALFQFFQDLDDEESWIEE[p.K1732T]TLIRVSSQDYGRDLQGVQNLLKKHKR	WIEETLIRV,EESWIEETL,SWIEETLIRV,TLIRVSSQDY,ESWIEETLIR,DEESWIEETL,EESWIEETLI	STAD
SPTA1	c.6032C>T	p.A2011V	PEITDLKDKLISAQHNQSKAIEERY[p.A2011V]VALLKRWEQLLEASAVHRQKLLEKQL	RYVALLKRW,AIEERYVAL,KAIEERYVA,IEERYVALL,AIEERYVALL,KAIEERYVAL	GBM
SPTA1	c.6727G>T	p.D2243Y	DLGDNLEQALILDIKYSTIGLAQQW[p.D2243Y]YQLYQLGLRMQHNLEQQIQAKDIKGV	LAQQWYQLY,GLAQQWYQL,QQWYQLYQL,WYQLYQLGL,AQQWYQLYQ,STIGLAQQWY,AQQWYQLYQL,QWYQLYQLGL,GLAQQWYQLY,WYQLYQLGLR,YQLYQLGLRM	LUAD
SPTA1	c.7099G>T	p.G2367C	FLIDKESENIKSSDEIENAFQALAE[p.G2367C]CKSYITKEDMKQALTPEQVSFCATHM	ALAECKSYI,QALAECKSY,ALAECKSYIT,NAFQALAECK,FQALAECKSY,CKSYITKEDM	LUAD
SPTB	c.256C>T	p.R86C	KWVNSHLARVSCRITDLYKDLRDGR[p.R86C]LLIKLLEVLSGEMLPKPTKGKMRIHC	RLLIKLLEV,LLIKLLEVL,RDGRLLIKL,RLLIKLLEVL,DLRDGRLLIK	CRC
SPTB	c.5591C>T	p.T1864I	AFERELHLLGVQVQQFQDVATRLQT[p.T1864I]VYAGEKAEAIQNKEQEVSAAWQALLD	ATRLQTVYA,VATRLQTVY,DVATRLQTV,RLQTVYAGEK,VYAGEKAEAI,ATRLQTVYAG,TVYAGEKAEA,DVATRLQTVY,LQTVYAGEKA	KIRC
SPTBN4	c.5978C>T	p.A1993V	ADKFRDVSSVEVLMNYHQGLKTELE[p.A1993V]VRVPELTTCQELGRSLLLNKSAMADE	ELEVRVPEL,TELEVRVPE,GLKTELEVRV,HQGLKTELEV,TELEVRVPEL,LEVRVPELTT	CRC
SPTLC3	c.290G>A	p.R97K	IGTLFGYLRDFLRNWGIEKCNAAVE[p.R97K]KKEQKDFVPLYQDFENFYTRNLYMRI	KKEQKDFVPL	SKCM
SPTY2D1	c.1454delC	p.P485fs	GSSRGPGRPVSSPHELRRPVSGLGP[p.P485fs]RGGLSVALGDP*	GPRGGLSVA,GLGPRGGLSV,GPRGGLSVAL	STAD
SRCAP	c.5625_5626insC	p.Q1875fs	RSGPPSPPSTATSFGGPRPRRQPPP[p.Q1875fs]TTSFPFLSGLPGGKAEAAAV*	GLPGGKAEA,RQPPPTTSF,TSFPFLSGL,RPRRQPPPT,FPFLSGLPG,FLSGLPGGKA,GLPGGKAEAA,TTSFPFLSGL,RPRRQPPTT,QPPPTTSFPF,RRQPPPTTSF,FPFLSGLPGG	KIRP
SRCAP	c.5626_5627insC	p.P1876fs	RSGPPSPPSTATSFGGPRPRRQPPP[p.P1876fs]TTSFPFLSGLPGGKAEAAAV*	GLPGGKAEA,RQPPPTTSF,TSFPFLSGL,RPRRQPPPT,FPFLSGLPG,FLSGLPGGKA,GLPGGKAEAA,TTSFPFLSGL,RPRRQPPTT,QPPPTTSFPF,RRQPPPTTSF,FPFLSGLPGG	STAD
SRCIN1	c.2595delC	p.P865fs	LSQSPKKVTAETDFNKSVDFEMPPP[p.P865fs]APR*	FEMPPPAPR,VDFEMPPPA,DFEMPPPAPR	STAD
SREBF2	c.2289delC	p.H763fs	LSRAQSLCGPEHSAVPDSLRWLCHP[p.H763fs]WARSFSWSGAGL*	RWLCHPWAR,RSFSWSGAG,HPWARSFSW,SLRWLCHPW,LCHPWARSF,SLRWLCHPWA,CHPWARSFSW,RWLCHPWARS,WARSFSWSGA,RSFSWSGAGL,HPWARSFSWS,WLCHPWARSF,DSLRWLCHPW	STAD
SRGAP1	c.182C>T	p.T61M	EQQTEMRVQLLQDLQDFFRKKAEIE[p.T61M]MEYSRNLEKLAERFMAKTRSTKDHQQ	MEYSRNLEK,KKAEIEMEY,IEMEYSRNL,RKKAEIEMEY,MEYSRNLEKL	MM
SRPRB	c.40G>A	p.G14S	MASADSRRVADGG[p.G14S]SAGGTFQPYLDTLRQELQQTDPTLLS	SAGGTFQPY,GSAGGTFQPY,ADGGSAGGTF	BLCA
SRRM2	c.6769G>T	p.A2257S	IPAASAAAMNLASARTPAIPTAVNL[p.A2257S]SDSRTPAAAAAMNLASPRTAVAPSAV	NLSDSRTPA,NLSDSRTPAA	TGCT
SRSF11	c.51_52insG	p.G17fs	MSNTTVVPSTAGPGPSGG[p.G17fs]ARWRRWWWRRRRHRGNPGD*	RWRRWWWRR,RWWWRRRRR,GARWRRWWWR,RWRRWWWRR,RWWWRRRRH,WWWRRRRHR	PRAD
SSPO	c.12593delC	p.S5198fs	PRGQQSRFRSSTSGSWAPECREEQS[p.S5198fs]RASPALSPRAHPCACRALAPAPWGTAGCRGSASGAPAPRRV*	ALAPAPWGT,ALSPRAHPC,RASPALSPR,SASGAPAPR,QSRASPALS,RAHPCACRA,RGSASGAPA,SPALSPRAH,SPRAHPCAC,APAPWGTAG,EQSRASPAL,CRALAPAPW,EEQSRASPA,ALAPAPWGTA,ALSPRAHPCA,GSASGAPAPR,RASPALSPRA,RAHPCACRAL,REEQSRASPA,EEQSRASPAL,ACRALAPAPW	PRAD
ST18	c.2334C>A	p.H778Q	KTLKSLMAANSQELKCPTPGCDGSG[p.H778Q]QVTGNYASHRSLSGCPRARKGGVKMT	GSGQVTGNY,GQVTGNYAS,QVTGNYASHR,GQVTGNYASH	LUAD
ST6GALNAC1	c.1061G>A	p.S354N	ELNYSLVQKVVTRFPPVPQQQLLLA[p.S354N]NLPAGSLRCITCAVVGNGGILNNSHM	LLANLPAGS,QQQLLLANL,LANLPAGSL,LLANLPAGSL,NLPAGSLRCI,LANLPAGSLR,QQLLLANLPA	TGCT

【０８４３】

【表１８５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	検体例疾患
STAB1	c.3358_3359insC	p.P1120fs	ASVDVADLLATNGVLHILSQVLLPP[p.P1120fs]PRGCARWAGVAAAAGLGACLQPLPGIAAAPWVGAPD*	GLGACLQPL,RGCARWAGV,CARWAGVAA,RWAGVAAAA,IAAAPWVGA,QPLPGIAAA,ARWAGVAAA,LQPLPGIAA,LPGIAAAPW,GIAAAPWVGA,RGCARWAGVA,CARWAGVAAA,LLPPPRGCAR,ARWAGVAAAA,AAAAGLGACL,AGLGACLQPL,LQPLPGIAAA,LPPPRGCARW,LPGIAAAPWV	STAD
STAC3	c.349G>T	p.G117W	FKDHFFKKPKFCDVCARMIVLNNKF[p.G117W]WLRCKNCKTNIHEHCQSYVEMQRCFG	VLNNKFWLR,WLRCKNCKT,IVLNNKFWLR,RMIVLNNKFW,KFWLRCKNCK,MIVLNNKFWL	LUAD
STAMBPL1	c.427T>C	p.Y143H	TDELKNDLLKKYNVEYQEYLQSKNK[p.Y143H]HKAEILKKLEHQRLIEAERKRIAQMR	KHKAEILKK,YLQSKNKHKA,KNKHKAEILK,SKNKHKAEIL	TGCT
STARD8	c.1985G>C	p.G662A	RRNKTPDYRGQHVFGVPPLIHVQRT[p.G662A]AQPLPQSIQQAMRYLRSQCLDQVGIF	HVQRTAQPL,RTAQPLPQSI,IHVQRTAQPL	TGCT
STAT2	c.1466_1467insC	p.P489fs	AWASVLWFNLLSPNLQNQQFFSNPP[p.P489fs]NGPLELAGPCSQLAVLLLCWPRPQLRPAEHAEKQAVRAEL*	LLCWPRPQL,AVLLLCWPR,FSNPPNGPL,ELAGPCSQL,NPPNGPLEL,WPRPQLRPA,RPQLRPAEH,QQFFSNPPN,AEHAEKQAV,LLLCWPRPQL,QLRPAEHAEK,SQLAVLLLCW,LAVLLCWPR,LLCWPRPQLR,ELAGPCSQLA,WPRPQLRPAE,RPQLRPAEHA,RPAEHAEKQA,QQFFSNPPNG,FFSNPPNGPL,LELAGPCSQL,AEKQAVRAEL	STAD
STAT3	c.1982A>T	p.D661V	SVEPYTKQQLNNMSFAEIIMGYKIM[p.D661V]VATNILVSPLVYLYPDIPKEEAFGKY	IIMGYKIMV,IMGYKIMVA,IMVATNILV,KIMVATNIL,YKIMVATNI,IIMGYKIMVA,KIMVATNILV,IMGYKIMVAT,GYKIMVATNI,EIIMGYKIMV,YKIMVATNIL,IMVATNILVS,VATNILVSPL	HNSC
STAT5B	c.1101_1102insC	p.P367fs	KTQTKFAATVRLLVGGKLNVHMNPP[p.P367fs]PGEGHHHQ*	HMNPPPGEGH	STAD
STAT6	c.1061_1062insC	p.P354fs	QVLKTQTKFQAGVRFLLGLRFLGAP[p.P354fs]SQASAGQGRHGDREAGAGAECASGSWGWSRKHWRNHQQHCALGEQHSWELLLCPVQEPASQEDQAV*	LLCPVQEPA,ASGSWGWSR,SGSWGWSRK,SWGWSRKHW,RFLGAPSQA,WSRKHWRNH,WGWSRKHWR,REAGAGAEC,RNHQQHCAL,CALGEQHSW,GEQHSWELL,EQHSWELLL,WELLLCPVQ,FLGAPSQASA,ALGEQHSWEL,HSWELLLCPV,LLLCPVQEPA,CASGSWGWSR,ASGSWGWSRK,HWRNHQQHCA,SWGWSRKHWR,LRFLGAPSQA,SQASAGQGRH,REAGAGAECA,AGAECASGSW,AECASGSWGW,GSWGWSRKHW,RKHWRNHQQH,WRNHQQHCAL,QQHCALGEQH,GEQHSWELLL	KIRC
STAT6	c.1402G>C	p.D468H	LGPGKLPIQLQALSLPLVVIVHGNQ[p.D468H]HNNAKATILWDNAFSEMDRVPFVVAE	HGNQHNNAK,NQHNNAKAT,NQHNNAKATI	DLBCL
STK11	c.837delC	p.G279fs	EGDNIYKLFENIGKGSYAIPGDCGP[p.G279fs]RSLTC*	YAIPGDCGPR,IPGDCGPRSL	LUSC
STK11IP	c.464C>A	p.A155E	PLHCLHGLRGIYSQLETLICSRSLQ[p.A155E]ELEELLSACGGDFCSALPWLALLSAN	SLQELEELL,QELEELLSA,LICSRSLQEL,RSLQELEELL,LQELEELLSA,QELEELLSAC	KIRC
STK19	c.265G>A	p.D89N	RGARPGGGDAGGTPGETVRHCSAPE[p.D89N]NPIFRFSSLHSYPFPGTIKSRDMSWK	SAPENPIFR,NPIFRFSSL,CSAPENPIF,CSAPENPIFR,SAPENPIFRF,RHCSAPENPI,HCSAPENPIF,NPIFRFSSLH	SKCM
STK19	c.52_53insG	p.R18fs	MQKWFSAFDDAIIQRQWR[p.R18fs]GKPLPGRGRCELHEGG*	IIQRQWRGK,LPGRGRCEL,QRQWRGKPL,RQWRGKPLP,AIQRQWRGK,QWRGKPLPGR,RGKPLPGRGR,IQRQWRGKPL,RQWRGKPLPG	PRAD
STOML3	c.256G>T	p.D86Y	VVFRLGRIQADKAKGPGLILVLPCI[p.D86Y]YVFVKVDLRTVTCNIPPQEILFRDSV	ILVLPCIYV,VLPCIYVFV,YVFVKVDLR,LVLPCIYVF,IYVFVKVDL,LILVLPCIY,LILVLPCIYV,LVLPCIYVFV,VLPCIYVFVK,ILVLPCIYVF,GLILVLPCIY,IYVFVKVDLR,LPCIYVFVKV	LUAD
STON1-GTF2A1L	c.1352A>G	p.N451S	KVTKEGKFVESAVITQIYCLCFVNG[p.N451S]SLECFLTLNDLELPKRDESYYEKDSE	CLCFVNGSL,FVNGSLECF,GSLECFLTL,FVNGSLECFL,CFVNGSLECF	TGCT
STRA6	c.203A>G	p.Q68R	QPAGNQTSPGATEDYSYGSWYIDEP[p.Q68R]RGGEELQPEGEVPSCHTSIPPGLYHA	GSWYIDEPR	BRCA

【０８４４】

【表１８６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
STRADA	c.997delC	p.R333fs	EELTMSPSRSVANSGLSDSLTTSTP[p.R333fs]GPPTVTRPPTPTTEPSPPTSTTLWSSAFSATRMPGPVPAPS*	TLWSSAFSA,WSSAFSATR,VTRPPTPTT,ATRMPGPVP,TTLWSSAFS,STTLWSSAF,SSAFSATRM,TRMPGPVPA,MPGPVPAPS,SPPTSTTLW,TLWSSAFSAT,FSATRMPGPV,TTLWSSAFSA,ATRMPGPVPA,STPGPPTVTR,LWSSAFSATR,TTSTPGPPTV,EPSPPTSTTL,TSTTLWSSAF,WSSAFSATRM	STAD
STRN3	c.654G>T	p.K218N	LDVRSQRVRSLLGLSNSEPNGSVET[p.K218N]NNLEQILNGGESPKQKGQEIKRSSGD	ETNNLEQIL,VETNNLEQI,VETNNLEQIL	UCEC
STT3B	c.1747G>T	p.D583Y	TSNAYSSPSVVLASYNHDGTRNILD[p.D583Y]YFREAYFWLRQNTDEHARVMSWWDYG	ILDYFREAY,NILDYFREA,DYFREAYFW,YFREAYFWL,GTRNILDYF,LDYFREAYF,GTRNILDYFR,DYFREAYFWL,YFREAYFWLR,NILDYFREAY,ILDYFREAYF	CRC
STX2	c.320G>T	p.R107L	KKTANKIRAKLKAIEQSFDQDESGN[p.R107L]LTSVDLRIRRTQHSVLSRKFVEAMAE	DESGNLTSV,LTSVDLRIRR	LUAD
STX2	c.756delA	p.K252fs	MINNIERNVMNATDYVEHAKEETKK[p.K252fs]LSNIRARQEGKSG*	NIRARQEGK,ETKKLSNIR	STAD
STXBP6	c.274G>A	p.D92N	QFEGSTSFVRRSQWMLEQLRQVNGI[p.D92N]NPNGDSAEFDLLFENAFDQWVASTAS	RQVNGINPN,NPNGDSAEF,RQVNGINPNG	UCEC
SULT1C4	c.254G>A	p.R85Q	WTQEIVELIQNEGDVEKSKRAPTHQ[p.R85Q]QFPFLEMKIPSLGSGLEQAHAMPSPR	QQFPFLEMK,QFPFLEMKI,APTHQQFPF,HQQFPFLEM,KRAPTHQQF,HQQFPFLEMK,RAPTHQQFPF,KSKRAPTHQQ,APTHQQFPFL,SKRAPTHQQF,THQQFPFLEM,QQFPFLEMKI	CRC
SULT1E1	c.230G>A	p.R77Q	WVSEIVYMIYKEGDVEKCKEDVIFN[p.R77Q]QIPFLECRKENLMNGVKQLDEMNSPR	VIFNQIPFL,DVIFNQIPF,KEDVIFNQI,DVIFNQIPFL	UCEC
SUMF2	c.329G>A	p.G110E	IFPVTNKDFRDFVREKKYRTEAEMF[p.G110E]EWSFVFEDFVSDELRNKATQPMKSVL	EMFEWSFVF,EWSFVFEDF,AEMFEWSFV,FEWSFVFED,EAEMFEWSF,TEAEMFEWS,AEMFEWSFVF,EAEMFEWSFV,TEAEMFEWSF,FEWSFVFEDF	LUAD
SUN3	c.1016C>A	p.P339Q	TFELQHAVSEYLLCVKLNIFSNWGH]p.P339Q]QKYTCLYRFRVHGTPGKHI*	FSNWGHQKY,IFSNWGHQK,HQKYTCLYR,GHQKYTCLY,WGHQKYTCL,QKYTCLYRF,NIFSNWGHQK,HQKYTCLYRF,IFSNWGHQKY,WGHQKYTCLY	LUAD
SUN3	c.370C>A	p.L124I	LRMPKEQLELLKKESQNLENNFRQI[p.L124I]IFLIEQIDVLKALLRDMKDGMDNNHN	QIIFLIEQI,NFRQIIFLI,LENNFRQII,RQIIFLIEQ,RQIIFLIEQI,IFLIEQIDVL,LENNFRQIIF	UCEC
SUN3	c.382G>A	p.E128K	KEQLELLKKESQNLENNFRQILFLI[p.E128K]KQIDVLKALLRDMKDGMDNNHNWNTH	FLIKQIDVL,KQIDVLKAL,LIKQIDVLK,ILFLIKQIDV,KQIDVLKALL,RQILFLIKQI,FLIKQIDVLK,NFRQILFLIK,IKQIDVLKAL	CRC
SUPT6H	c.2869G>A	p.A957T	SSDEQILCLKFHPLQEHVVKEELLN[p.A957T]TLYCEFINRVNEVGVDVNRAIAHPYS	TLYCEFINR,LLNTLYCEF,VKEELLNTL,KEELLNTLY,LLNTLYCEFI,TLYCEFINRV,NTLYCEFINR,ELLNTLYCEF,VKEELLNTLY	CRC
SUSD1	c.1027C>T	p.R343C	SRRINPKISYVISIKGQRLDPMESV[p.R343C]CEETVNLTTDSRTPEVCLALYPGTNY	MESVCEETV,CEETVNLTT	UCEC
SUSD5	c.1538C>T	p.T513M	YELTSSTLEILTVNTVKQTPNHIPS[p.T513M]MIMATTQPPVETTVPEIQDSFPYLLS	TPNHIPSMI,SMIMATTQP,MIMATTQPP,IPSMIMATT,MIMATTQPPV,KQTPNHIPSM,QTPNHIPSMI,TPNHIPSMIM,SMIMATTQPP	GBM
SV2A	c.412delG	p.E138fs	MADGAPLAGVRGGLSDGEGPPGGRG[p.E138fs]RHNDGKNEKNWPNSMKPSYGSVATAASSGHCILCLVWR*	SMKPSYGSV,KPSYGSVAT,WPNSMKPSY,NEKNWPNSM,MKPSYGSVA,AASSGHCIL,SMKPSYGSVA,GGRGRHNDGK,NWPNSMKPSY,NSMKPSYGSV,KPSYGSVATA,KNEKNWPNSM,MKPSYGSVAT,TAASSGHCIL,SGHCILCLVW	STAD
SV2C	c.179C>A	p.P60Q	DRAQDEYTQRSYSRFQDEEDDDDYY[p.P60Q]QAGETYNGEANDDEGSSEATEGHDED	YYQAGETYNG,DDYYQAGETY	LUAD
SVIL	c.278T>C	p.M93T	EKQTRSKYCTETSGVHGDSPYGSGT[p.M93T]TDTHSLESKAERIARYKAERRRQLAE	TTDTHSLESK	KIRC

【０８４５】

【表１８７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
SVIL	c.5586delG	p.G1862fs	EERGAQVQVLQGKEPPCFLQCFQGG[p.G1862fs]WWCTRGGGKRKKKMCKVSGGCTACVERCPWKGICWKWPVTVAA*	KGICWKWPV,PWKGICWKW,CTRGGGKRK,RGGGKRKKK,CWKWPVTVA,FQGGWWCTR,LQCFQGGWW,CKVSGGCTA,WKWPVTVAA,VERCPWKGI,KVSGGCTACV,GICWKWPVTV,TACVERCPWK,CFLQCFQGGW,GWWCTRGGGK,CTRGGGKRKK,GGKRKKKMCK,CWKWPVTVAA,CFQGGWWCTR,CPWKGICWKW	STAD
SYCP2	c.1422A>T	p.K474N	KPSKYIKNSDKGNRNNSQLEKTTPS[p.K474N]NRKMSEASMIVSGADRYTMRSPVLFS	KTTPSNRKM,NRKMSEASM,TPSNRKMSEA,SQLEKTTPSN,SNRKMSEASM	HNSC
SYMPK	c.1007C>G	p.A336G	HPASLEFQAQITTLLVDLGTPQAEI[p.A336G]GRNMPSSKDTRKRPRDDSDSTLKMK	IGRNMPSSK,PQAEIGRNM,AEIGRNMPS,TPQAEIGRNM,AEIGRNMPSS	TGCT
SYN2	c.99_101delAGC	p.A34del	LSDSSFIANLPNGYMTDLQRPEPQQ[p.A34del]PTPPPPGPGAASAAAPPTASPGPERTPP	LQRPEPQQPT	BLCA,KIRP,PRAD
SYNDIG1	c.403G>T	p.D135Y	CCETTFIEDRSPTKDSLEYPDGKFI[p.D135Y]YLSADDIKIHTLSYDVEEEEEFQELE	YLSADDIKI,FIYLSADDI,YPDGKFIYL,FIYLSADDIK,EYPDGKFIYL,KFIYLSADDI,IYLSADDIKI,LEYPDGKFIY	LUAD
SYNE2	c.9309G>T	p.K3103N	ESRRLNAQILSQRIEKAKCLCDEII[p.K3103N]NKLNENKTFDDSFKEKEILQIKLNAE	CLCDEIINK,IINKLNENK,NKLNENKTF,CLCDEIINKL	CRC
SYNGR4	c.506G>A	p.R169Q	QAAIAFTFFSILVWIFQAYLAFQDL[p.R169Q]QNDAPVPYKRFLDEGGMVLTTLPLPS	LQNDAPVPY,FQDLQNDAPV,LQNDAPVPYK,DLQNDAPVPY	CRC
SYNJ1	c.2041A>T	p.I681F	KTISRDNKYVLLASEQLVGVCLFVF[p.I681F]FRPQHAPFIRDVAVDTVKTGMGGATG	FVFFRPQHA,GVCLFVFFR,VGVCLFVFF,FFRPQHAPF,VFFRPQHAPF,FFRPQHAPFI,VGVCLFVFFR	CLL
SYNJ2	c.2495A>C	p.K832T	WRKKHPFDKTAGELNLLDSDLDVDT[p.K832T]TVRHTWSPGALQYYGRAELQAASDHRP	TVRHTWSPG,TVRHTWSPGA	KIRC
SYNJ2	c.3331_3332insC	p.P1111fs	HRSPSRSLSVPNRPRPPQPPQRPPP[p.P1111fs]SNRFNGEKVGFRCVHLLRHPWTVFNFADGKTSTRSTSATSQGSDWNK*	HLLRHPWTV,TVFNFADGK,TSQGSDWNK,RFNGEKVGF,RHPWTVFNF,KVGFRCVHL,GFRCVHLLR,KTSTRSTSA,STRSTSATS,LLRHPWTVF,CVHLLRHPW,HPWTVFNFA,GEKVGFRCV,VGFRCVHLLR,WTVFNFADGK,ATSQGSDWNK,HLLRHPWTVF,LRHPWTVFNF,KVGFRCVHLL,GFRCVHLLRH,KTSTRSTSAT,STRSTSATSQ,RFNGEKVGFR,NFADGKTSTR,PQRPPSNRF,NRFNGEKVGF,RCVHLLRHPW	STAD
SYNM	c.1547G>A	p.R516Q	RTVILGKKTEVKATREQERNRPETI[p.R516Q]QTKPEEKMFDSKEKASEERNLRWEEL	TIQTKPEEK,IQTKPEEKM,RNRPETIQTK,IQTKPEEKMF	UCEC
SYNPO	c.1856_1857insC	p.G619fs	SSHLKGQAVPASKTGILEESMARRG[p.G619fs]QPQIHVYFRGEAQGDPESRLAGSGTDSG*	GQPQIHVYF,MARRGQPQI,RGQPQIHVY,QPQIHVYFR,AQGDPESRL,SMARRGQPQI,RGQPQIHVYF,MARRGQPQIH,RRGQPQIHVY	KIRC
SYT4	c.1delA	p.M1fs	[p.M1fs]WLRSPPAGKNLMKSPQWWGSSVHLAWSSQSLSLHGSAVRENHPSLTRLLHTSLCMCLRELIFTLKT*	HLAWSSQSL,SLSLHGSAV,CLRELIFTL,LLHTSLCMC,SLCMCLREL,WLRSPPAGK,HTSLCMCLR,QWWGSSVHL,AVRENHPSL,LTRLLHTSL,LSLHGSAVR,SPPAGKNLM,SPQWWGSSV,RLLHTSLCM,KNLMKSPQW,PQWWGSSVH,WGSSVHLAW,AWSSQSLSL,CMCLRELIF,RELIFTLKT,SLTRLLHTSL,LLHTSLCMCL,SLCMCLREL,CLRELIFTLK,WWGSSVHLAW,KSPQWWGSSV,AVRENHPSLT,SLSLHGSAVR,HPSLTRLLHT,LAWSSQSLSL,GKNLMKSPQW,PQWWGSSVHL,VHLAWSSQSL,SQSLSLHGSA,SAVRENHPSL,RENHPSLTRL,TRLLHTSLCM,LCMCLRELIF,SPQWWGSSVH	STAD
SYT7	c.1046C>T	p.T349M	TMKRNLNPIFNESFAFDIPTEKLRE[p.T349M]MTIIITVMDKDKLSRNDVIGKIYLSW	KLREMTIII,IPTEKLREM,REMTIIITV,EMTIIITVM,MTIIITVMDK,KLREMTIIIT,REMTIIITVM	CRC
SYT8	c.1117C>T	p.R373W	GARASGQPLQHWADMLAHARRPIAQL[p.R373W]WHPLRPAREVDRMLALQPRLRLRLPL	QWHPLRPAR,PIAQWHPLR,RPIAQWHPL,HARRPIAQW,AQWHPLRPA,HARRPIAQWH,RPIAQWHPLR,AHARRPIAQW,RRPIAQWHPL	ACC
SYTL2	c.1320C>G	p.I440M	FPINGLHSHSEVLTARPQSMENSPT[p.I440M]MNEPKDKSSELTRLESVLPRSPADEL	QSMENSPTM,PQSMENSPTM	BLCA

【０８４６】

【表１８８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	併発癌種
TAB3	c.632G>C	p.R211T	HIPRYSTNPiTVTVSQNLPSGQTVP[p.R211T]TALQILPQIPSNLYGSPGSIYIRQTS	QTVPTALQI,LPSGQTVPT,TALQILPQI,GQTVPTALQJ,LPSGQTVPTA	BLCA
TADA2B	c.199G>A	p.E67K	IGHHRRYHGYQLVDGGRFTLWGPEA[p.E67K]KGGWTSREEQLLLDAIEQFGFGNWED	FTLWGPEAK,EAKGGWTSR,RFTLWGPEAK	CESC
TAF1	c.2527C>T	p.R843W	SKDRPRRIRMEDIKKAFPSHSESSI[p.R843W]WKRLKLCADFKRTGMDSNWWVLKSDF	iWKRLKLCA,HSESSIWKR,SESSIWKRL,FPSHSESSIW,WKRLKLCADF	UCEC
TAF1A	c.514_515CG>AT	p.R172M	HGMLKDAKRNLSEAETWRHGENTSS[p.R172M]MEILINLIQAYKGLLQYYTWSEKKMEL	SSMEILINL,SMEILINLI,NTSSMEILI,RHGENTSSM,GENTSSMEI,MEILINLIQ,SSMEILINLI,WRHGENTSSM,GENTSSMEIL,MEILINLIQA	SKCM
TAF1B	c.874C>T	p.R292C	GIESWPDYEDIYKKTVEVGTFLDLP[p.R292C]CFPDITEDCYLHPNILCMKYLMEVNL	GTFLDLPCF,LDLPCFPDI,FLDLPCFPDI,VGTFLDLPCF	BLCA
TAF1L	c.2553delA	p.K851fs	QVFIYRLFWKSKDRPRRIRMEDIKK[p.K851fs]PFLPIQKAASGRG*	DIKKPFLPI,RMEDIKKPF,MEDIKKPFL,KPFLPIQKAA,IRMEDIKKPF,RMEDIKKPFL	STAD
TAF5	c.388T>G	p.S130A	RQSKLREAEEALRREAGLLEEAVAG[p.S130A]AGAPGEVDSAGAEVTSALLSRVTASA	LLEEAVAGA,EEAVAGAGA,GLLEEAVAGA,LEEAVAGAGA	ACC
TANK	c.1139C>T	p.S380L	LDSPGKAIRGPQQPIWKPFPNQDSD[p.S380L]LVVLSGTDSELHIPRVCEFCQAVFPP	NQDSDLVVL,FPNQDSDLV,KPFPNQDSDL,FPNQDSDLVV	CRC
TAOK2	c.2696_2697insG	p.Q899fs	QRVEEELLALQTGRSERIRSLLERQ[p.Q899fs]GP*	RIRSLLERQG	KIRC
TARBP1	c.2344C>G	p.L782V	VLTELINLHLKVGWKRGNPIWRVIS[p.L782V]VLKNASIQHLQEMDSGQEPTVGSQIQ	RVISVLKNA,IWRVISVLK,NPIWRVISV,VLKNASIQHL,PIWRVISVLK,NPIWRVISVL	LUSC
TARS2	c.595G>A	p.E199K	RGSELPVLERICQELTAAARPFRRL[p.E199K]KASRDQLRQLFKDNPFKLHLIEEKVT	AARPFRRLK,RLKASRDQL,RPFRRLKAS,AAARPFRRLK,AARPFRRLKA,RPFRRLKASR,RLKASRDQLR,RRLKASRDQL	LUAD
TARSL2	c.1097G>A	p.G366D	KGPHVRHTGKIKTIKIFKNSSTYWE[p.G366D]DNPEMETLQRIYGISFPDNKMMRDWE	TYWEDNPEM,STYWEDNPEM,WEDNPEMETL	GBM
TAS1R2	c.808C>T	p.R270C	PNQNMTSEERQRLVTIVDKLQQSTA[p.R270C]CVVVVFSPDLTLYHFFNEVLRQNFTG	KLQQSTACV,LQQSTACVV,STACVVVVF,QSTACVVVV,QQSTACVVV,KLQQSTACVV,QQSTACVVVV,STACVVVVFS,LQQSTACVVV,QSTACVVVVF	CRC
TAS1R3	c.1573G>A	p.E525K	SRQCQEGQVRRVKGFHSCCYDCVDC[p.E525K]KAGSYRQNPDDIACTFCGQDEWSPER	CVDCKAGSY,CVDCKAGSYR	BLCA
TAS2R1	c.549C>A	p.F183L	KFFSQNATIQKEDTLAIQIFSFVAE[p.F183L]LSVPLLIFLFAVLILIFSLGRHTRQM	QIFSFVAEL,FVAELSVPL,FSFVAELSV,ELSVPLLIF,AELSVPLLI,IQIFSFVAEL,FVAELSVPLL,IFSFVAELSV,SFVAELSVPL,LSVPLLIFLF,ELSVPLLIF,,FSFVAELSVP,AELSVPLLIF	CRC
TAS2R16	c.531G>T	p.Q177H	IQLLTMEHLPRNSTVTDKLENFHQY[p.Q177H]HFQAHTVALVIPFILFLASTIFLMAS	QYHFQAHTV,HFQAHTVAL,LENFHQYHF,FHQYHFQAH,HQYHFQAHT,YHFQAHTVA,HQYHFQAHTV,KLENFHQYHF,YHFQAHTVAL	LUAD
TAS2R16	c.691G>A	p.V231I	QIQHHSTGHCNPSMKARFTALRSLA[p.V231I]ILFIVFTSYFLTILTIIGTLFDKRC	RSLAILFIV,FTALRSLAI,ILFIVFTSY,SLAILFIVF,ALRSLAILF,TALRSLAIL,ALRSLAILFI,FTALRSLAIL,SLAILFIVFT,RFTALRSLAI,TALRSLAILF,RSLAILFIVF,ILFIVFTSYF,AILFIVFTSY	MM
TAS2R30	c.707_708insT	p.L236fs	HGKGSQDPSTKVHIKALQTVTSFLL[p.L236fs]VMCHLLSVHDHISL*	FLLVMCHLL,LVMCHLLSV,HLLSVHDHI,SFLLVMCHL,QTVTSFLLV,TVTSFLLVM,VMCHLLSVH,LSVHDHISL,LLVMCHLLSV,LLSVHDHISL,SFLLVMCHLL,QTVTSFLLVM,LVMCHLLSVH,LQTVTSFLLV,TSFLLVMCHL	KICH
TAS2R38	c.932T>C	p.I311T	MAACPSGHAAILSGNAKLRRAVMT[p.I311T]TLLWAQSSLKVRADHKADSRTLC*	AVMTTLLWA,TLLWAQSSL,RAVMTTLLW,KLRRAVMTT,LRRAVMTTL,RRAVMTTLL,KLRRAVMTTL,TLLWAQSSLK,RRAVMTTLLW,RAVMTTLLWA,TTLLWAQSSL,LRRAVMTTLL	KIRC
TAS2R41	c.763G>A	p.A255T	TRALKSLISFLILYALSFLSLIIDA[p.A255T]TKFISMQNDFYWPWQIAVYLCISVHP	FLSLIIDAT,LIIDATKFI,LSLIIDATK,SLIIDATKF,IDATKFISM,SLIIDATKFI,LSLIIDATKF,IIDATKFISM,TKFISMQNDF	GBM
TAS2R8	c.294G>C	p.W98C	PDVYTKNKQQIVIFTFWTFANYLNM[p.W98C]CITTCLNVFYFLKIASSSHPLFLWLK	YLNMCITTC,FANYLNMCI,LNMCITTCL,CITTCLNVF,YLNMCITTCL,NMCITTCLNV,TFANYLNMCI,CITTCLNVFY,MCITTCLNVF	TGCT

【０８４７】

【表１８９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
TAS2R9	c.487G>C	p.E163Q	FLISLIISVPKNDDMWYHLFKVSHE[p.E163Q]QNITWKFKVSKIPGTFKQLTLNLGVM	HEQNITWKF,FKVSHEQNI,VSHEQNITW,VSHEQNITWK,KVSHEQNITW,SHEQNITWKF	BLCA
TAT	c.1100G>A	p.R367H	TLSFLKSNADLCYGALAAIPGLRPV[p.R367H]HPSGAMYLMVGIEMEHFPEFENDVEF	GLRPVHPSG,PVHPSGAMY,RPVHPSGAM,HPSGAMYLM,GLRPVHPSGA,RPVHPSGAMY,HPSGAMYLMV,AAIPGLRPVH,LRPVHPSGAM	GBM
TBC1D1	c.212C>T	p.S71F	EVRRLSRQSTRKEPVTKQVRLCVSP[p.S71F]FGLRCEPEPGRSQQWDPLIYSSIFEC	RLCVSPFGL,QVRLCVSPF,RLCVSPFGLR,KQVRLCVSPF,QVRLCVSPFG,VRLCVSPFGL	BLCA
TBC1D1	c.830A>G	p.H277R	DGGLRSSGFFSSFEESDIENHLISG[p.H277R]RNIVQPTDIEENRTMLFTIGQSEVYL	HLISGRNIV,DIENHLISGR	KIRC
TBC1D12	c.1823T>A	p.F608Y	PDVGYVQGMSFIAAVLILNLEEADA[p.F608Y]YIAFANLLNKPCQLAFFRVDHSMMLK	NLEEADAYI,AYIAFANLL,EADAYIAFA,DAYIAFANL,EEADAYIAF,LNLEEADAY,LEEADAYIA,YIAFANLLNK,ILNLEEADAY,DAYIAFANLL,LEEADAYIAF,EEADAYIAFA,ADAYIAFANL	KIRC
TBC1D2B	c.2759G>A	p.R920Q	ILDARKLISISFGDLNPFPLRQIRN[p.R920Q]QRAYHLEKVRLELTELEAIREDFLRE	QIRNQRAYH,NQRAYHLEK,RQIRNQRAY,IRNQRAYHL,RQIRNQRAYH,QIRNQRAYHL,RNQRAYHLEK,LRQIRNQRAY,NQRAYHLEKV	BLCA,KIRP,PRAD
TBC1D9	c.3697C>A	p.P1233T	DWAITFEQFLASLLTEPALVKYFDK[p.P1233T]TVCMMARITSAKNIRMMGKPLTSASD	ALVKYFDKT,KTVCMMARI,KYFDKTVCM,YFDKTVCMM,ALVKYFDKTV,KYFDKTVCMM,VKYFDKTVCM	PRAD
TBCD	c.1426C>T	p.R476C	DEKRGACSVGTNVRDAACYVCWAFA[p.R476C]CAYEPQELKPFVTAISSALVIAAVFD	YVCWAFACA,CAYEPQELK,VCWAFACAY,YVCWAFACAY,FACAYEPQEL	LUSC
TBL1XR1	c.377delA	p.N126fs	DKLAQQQAAAAAAAAAAASQQGSAK[p.N126fs]MEKTQQMGRRMEHIL*	QMGRRMEHI,KTQQMGRRM,MGRRMEHIL,ASQQGSAKM,AKMEKTQQM,QQMGRRMEH,QQMGRRMEHI,SQQGSAKMEK,AASQQGSAKM,TQQMGRRMEH	STAD
TBX3	c.559C>T	p.H187Y	RYKFHNSRWMVAGKADPEMPKRMYI[p.H187Y]YPDSPATGEQWMSKVVTFHKLKLTNN	YIYPDSPAT,EMPKRMYIY,MYIYPDSPA,RMYIYPDSP,RMYIYPDSPA,PEMPKRMYIY	BRCA
TBX4	c.1109delC	p.S370fs	LDLPCKRSYLEAPSSVGEDHYFRSP[p.S370fs]LPTTSKC*	RSPLPTTSK,GEDHYFRSPL	STAD
TCEB3C	c.922G>A	p.E308K	DLLSAFEAMTSQANPEALSAPALQE[p.E308K]KAAFPGRRVNAKMPVYSGSRPACQLQ	LSAPALQEK,KAAFPGRRV,LQEKAAFPG,ALSAPALQEK,APALQEKAAF	SKCM
TCF7	c.419A>C	p.H140P	GMYKETVYSAFNLLMHYPPPSGAGQ[p.H140P]PPQPQPPLHKANQPPHGVPQLSLYEH	QPPQPQPPL,GQPPQPQPPL	KIRC
TCHP	c.515delA	p.E172fs	KLREMELDLHQKHVVNSWEMQKEEK[p.E172fs]NSKKPPQSKRTNGMKMNMKGPEGRR*	MQKEEKNSK,NSKKPPQSK,QSKRTNGMK,RTNGMKMNM,KMNMKGPEG,MNMKGPEGR,NMKGPEGRR,SKRTNGMKM,RTNGMKMNMK,MQKEEKNSKK,KNSKKPPQSK,KMNMKGPEGR,NSKKPPQSKR,MNMKGPEGRR,KRTNGMKMNM,MKMNMKGPEG	STAD
TCOF1	c.4084_4086delAAG	p.K1366del	GWESRKRKLSGDQPAARTPRSKKKK[p.K1366del]LGAGEGGEASVSPEKTSTTSKGKAKRDK	RSKKKKLGA,TPRSKKKKL,RSKKKKLGAG	PRAD
TCOF1	c.791A>G	p.K264R	APAPGKVGDVTPQVKGGALPPAKRA[p.K264R]RKPEEESESSEEGSESEEEAPAGTRS	ALPPAKRARK	LUAD
TCTE1	c.380G>T	p.S127I	PEHQQKVLNHLSPDLPLAVTANLID[p.S127I]IENYWLRCCMHRWPVCHVAHHGGSWK	NLIDIENYWL,IENYWLRCCM,TANLIDIENY	LUAD
TCTEX1D2	c.221C>T	p.S74L	HAVLKEELANAEYSPEEMPQLTKHL[p.S74L]LENIKDKLKEMGFDRYKMVVQVVIGE	MPQLTKHLL,QLTKHLLENI,LTKHLLENIK	CESC
TDO2	c.591G>C	p.Q197H	RVPYNRRHYRDNFKGEENELLLKSE[p.Q197H]HEKTLLELVEAWLERTPGLEPHGFNF	LLLKSEHEK,LKSEHEKTL,NELLLKSEH,HEKTLLELV,LKSEHEKTLL,SEHEKTLLEL	LUAD
TDRD10	c.828G>T	p.W276C	CLAEYHLGDYGHAWNRCWVLDRVDT[p.W276C]CAVVMFIDFGQLATIPVQSLRSLDSD	DTCAVVMFI,RVDTCAVVM,CAVVMFIDF,VLDRVDTCAV,RVDTCAVVMF	KIRC

【０８４８】

【表１９０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
TDRD10	c.965C>T	p.S322L	SLDSDDFWTIPPLTQPFMLEKDILS[p.S322L]LYEVVHRILKGKITGALNSAVTAPAS	MLEKDILSL,SLYEVVHRI,LYEVVHRIL,LEKDILSLY,DILSLYEVV,KDILSLYEV,MLEKDILSLY,FMLEKDILSL,SLYEVVHRIL,ILSLYEVVHR,KDILSLYEVV	CRC
TEAD2	c.894_895InsC	p.P298fs	DVRQIYDKFPEKKGGLRELYDRGPP[p.P298fs]PCLLPGQVLGGPELGPKW*	GQVLGGPEL,VLGGPELGPK,RELYDRGPPP	STAD
TECTB	c.85C>A	p.L29I	KAFVLLAIFAEASAKSCAPNKADVI[p.L29I]IVFCYPKTIITKIPECPYGWEVHQLA	VIIVFCYPK,APNKADVII,NKADVIIVF,IVFCYPKTI,KADVIIVFCY,DVIIVFCYPK,APNKADVIIV,IVFCYPKTII	CRC
TEDDM1	c.498G>A	p.M166I	LLVLTAELWAPNMCHLQLMETFLIL[p.M166I]IMGSWLMQAGFILYRPVSGYPWQDDD	LMETFLILI,ILIMGSWLM,IMGSWLMQA,METFLILIM,FLILIMGSW,QLMETFLIL,FLILIMGSWL,LIMGSWLMQA,TFLILIMGSW,ETFLILIMGS,LMETFLILIM,LILIMGSWLM	CESC
TEKT5	c.1202G>A	p.R401H	LLERSIMAKEGPLKVAQTRLECRTR[p.R401H]HPNMELCRDIPQLKLVNEVFTIDDTL	RTRHPNMEL,RTRHPNMELC,LECRTRHPNM,HPNMELCRDI	CRC
TET1	c.4415C>G	p.T1472S	AAVREIMENRYGQKGNAIRIEIVVY[p.T1472S]SGKEGKSSHGCPIAKWVLRRSSDEEK	VVYSGKEGK,RIEIVVYSGK,IVVYSGKEGK	TGCT
TEX15	c.4954G>C	p.E1652Q	ASSLQILQEETKVCLNILPLFVEAF[p.E1652Q]QRKQECSVEQILISRELLVDQNLWNN	FQRKQECSV	CESC
TFE3	c.1444_1445InsG	p.G482fs	SLKPEQLDIEEEGRPGAATFHVGGG[p.G482fs]TCPECSPSAAPCTALRCPSGPALSQRPPGGPGRPLFPGAGGHSDGGGGGGGRTVGGCPVPTAGCLRSPALFSVPCCLQGQQPPQQLQHGRGVLIRPHPSPGTFPPRKGGPVRMRPRLFPHPPMRLPCPGILGEEEM*	ALFSVPCCL,ALRCPSGPA,RMRPRLFPH,RLFPHPPMR,SAAPCTALR,LFPHPPMRL,LIRPHPSPG,PPGGPGRPL,CPVPTAGCL,SPALFSVPC,RPHPSPGTF,FPPRKGGPV,GPVRMRPRL,RPRLFPHPP,LRCPSGPAL,SQRPPGGPG,GCLRSPALF,LRSPALFSV,QQLQHGRGV,LQHGRGVLI,MRLPCPGIL,HPSPGTFPP,CLRSPALFSV,RLFPHPPMR,LALRCPSGPAL,SQRPPGGPGR,KGGPVRMRPR,RMRPRLFPHP,RPRLFPHPPM,HPSPGTFPPR,SPSAAPCTAL,RPPGGPGRPL,PPRKGGPVRM,GPVRMRPRLF,FPHPPMRLPC,AGCLRSPALF,LQGQQPPQQL,GQQPPQQLQH,QQLQHGRGVL,IRPHPSPGTF,CPGILGEEEM	STAD
TFG	c.1145C>T	p.A382V	YQPRPGFTSLPGSTMTPPPSGPNPY[p.A382V]VRNRPPFGQGYTQPGPGYR*	PYVRNRPPF,YVRNRPPFG,NPYVRNRPPF	CLL
TFPI2	c.616C>T	p.R206C	RTCDAFTYTGCGGNDNNFVSREDCK[p.R206C]CACAKALKKKKKMPKLRFASRIRKIR	CACAKALKK,KCACAKALK,CKCACAKAL,REDCKCACA,CACAKALKKK,KCACAKALKK	GBM
TFPI2	c.664C>T	p.R222C	NFVSREDCKRACAKALKKKKKMPKL[p.R222C]CFASRIRKIRKKQF*	LCFASRIRK,CFASRIRKI,MPKLCFASR,KLCFASRIR,KKKMPKLCF,KKMPKLCFA,KLCFASRIRK,KKKMPKLCFA,KMPKLCFASR,CFASRIRKIR,MPKLCFASRI,KKKKMPKLCF,KKMPKLCFAS	BLCA
TFPT	c.755C>G	p.S252C	EALDSSWVSRGPDKLLPYPTLASPA[p.S252C]CD*	YPTLASPAC	BRCA
TGFBR1	c.722C>T	p.S241L	FGEVWRGKWRGEEVAVKIFSSREER[p.S241L]LWFREAEIYQTVMLRHENILGFIAAD	RLWFREAEI,LWFREAEIY,SSREERLWF,EERLWFREA,FSSREERLW,SSREERLWFR,IFSSREERLW,KIFSSREERL,RLWFREAEIY,FSSREERLWF,REERLWFREA	CRC
TGM6	c.1073delC	p.T358fs	WNESWFARQDLGPSYNGWQVLDATP[p.T358fs]RRRVKVCSGAAQPQSPPSARVMCTWLTMAPSCLRRSTPTTSPGCGTRMRAGSVYTQTRRRLGDASAPRRWAVTPAWTSLTSTSIRKGPGKRGRCTARR*	RVMCTWLTM,VMCTWLTMA,WLTMAPSCL,LTMAPSCLR,TMAPSCLRR,SVYTQTRRR,SLTSTSIRK,RLGDASAPR,TSLTSTSIR,TSIRKGPGK,RVKVCSGAA,SARVMCTWL,GTRMRAGSV,RMRAGSVYT,QTRRRLGDA,ASAPRRWAV,SIRKGPGKR,QVLDATPRR,TTSPGCGTR,WTSLTSTSI,APSCLRRST,AVTPAWTSL,TPRRRVKVC,AQPQSPPSA,TRMRAGSVY,RRWAVTPAW,TPAWTSLTS,RVMCTWLTMA,LTMAPSCLRR,TSLTSTSIRK,STSIRKGPGK,TWLTMAPSCL,RVKVCSGAAQ,SARVMCTWLT,GTRMRAGSVY,RMRAGSVYTQ,RAGSVYTQTR,SVYTQTRRRL,QVLDATPRRR,WLTMAPSCLR,WTSLTSTSIR,TSIRKGPGKR,DASAPRRWAV,WAVTPAWTSL,RLGDASAPRR,QPQSPPSARV,APRRWAVTPA,TPAWTSLTST,RRVKVCSGAA,PQSPPSARVM,ARVMCTWLTM,AWTSLTSTSI,PPSARVMCTW	STAD
THADA	c.5822C>T	p.S1941L	RLLAFLEGKEGEDTLVLSVWDSYAE[p.S1941L]LRQLTLPRTEAAC*	SVWDSYAEL,ELRQLTLPR,YAELRQLTL,SVWDSYAELR,SYAELRQLTL,LSVWDSYAEL	UCEC

【０８４９】

【表１９１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	併示的疾患
THAP5	c.860C>A	p.S287Y	EELNTNKESVIAIFVPAENSKPSVN[p.S287Y]YFISAQKETTEMEDTDIEDSLYKDVD	VNYFISAQK,NSKPSVNYF,SVNYFISAQK,NSKPSVNYFI,KPSVNYFISA,AENSKPSVNY	CRC
THEM4	c.50T>G	p.L17R	MLRSCAARLRTLGALC[p.L17R]RPPVGRRLPGSEPRPELRSFSSEEVI	ALCRPPVGR,TLGALCRPPV,RLRTLGALCR,RPPVGRRLPG	ACC
THRAP3	c.1652A>G	p.K551R	YKAVQEKSSSPPPRKTSESRDKLGA[p.K551R]RGDFPTGKSSFSITREAQVNVRMDSF	ESRDKLGAR,GARGDFPTGK	KIRC
THSD7B	c.268C>T	p.R90C	VCDWHSDLFQWEVSDWHHCVLVPYA[p.R90C]CGEVKPRTAECVTAQHGLQHRMVRCI	LVPYACGEV,VLVPYACGEV	GBM
THSD7B	c.269G>A	p.R90H	VCDWHSDLFQWEVSDWHHCVLVPYA[p.R90H]HGEVKPRTAECVTAQHGLQHRMVRCI	LVPYAHGEV,YAHGEVKPR,VLVPYAHGEV	CRC
THSD7B	c.376G>A	p.E126K	VTAQHGLQHRMVRCIQKLNRTVVAN[p.E126K]KICEHFALQPPTEQACLIPCPRDCVV	LNRTVVANK,VANKICEHF,NKICEHFAL,KLNRTVVANK,VVANKICEHF	SKCM
TIAM1	c.739_740GG>AT	p.G247M	QLSTCQRANSLGDLYAQKNSGVTAN[p.G247M]MGPGSKFAGYCRNLVSDIPNLANHKMP	TANMGPGSK,KNSGVTANM,ANMGPGSKF,VTANMGPGSK,MGPGSKFAGY,QKNSGVTANM,TANMGPGSKF	TGCT
TIFAB	c.129C>A	p.D43E	GPSAFANVPPRLQHDTSPLLLGRGQ[p.D43E]EAHLQLQLPRLSRRHLSLEPYLEKGS	LLLGRGQEA,RGQEAHLQL,QEAHLQLQL,LLGRGQEAHL,EAHLQLQLPR,GQEAHLQLQL	LUAD
TIGD4	c.935C>T	p.S312F	VESFPAHPEVKNLKSIELAFFPSCL[p.S312F]FSKCIAMKQGVIKSLKIKYRHCLIKK	CLFSKCIAM,LFSKCIAMK,LAFFPSCLF,FPSCLFSKC,AFFPSCLFSK,CLFSKCIAMK,ELAFFPSCLF,SCLFSKCIAM,FPSCLFSKC	LUAD
TIMD4	c.455_457delCAA	p.T152del	VRLNLQRASTTTHRTATTTTRRTTT[p.T152del]SPTTTRQMTTTPAALPTTVVTTPDLTTG	RTTTSPTTTR,TTRRTTTSPT	PRAD
TIMM44	c.249delA	p.K83fs	GFLSGLLDNVKQELAKNKEMKESIK[p.K83fs]NSVTRPEG*	ESIKNSVTR,KESIKNSVT,EMKESIKNSV,KEMKESIKNS	STAD
TIMP3	c.596_597insC	p.A199fs	YQSKHYACIRQKGGYCSWYRGWAPP[p.A199fs]G*	SWYRGWAPPG	STAD
TINAG	c.1207G>A	p.E403K	MQVREDFFHYKTGIYRHVTSTNKES[p.E403K]KKYRKLQTHAVKLTGWGTLRGAQGQK	VTSTNKESK,STNKESKKY,KKYRKLQTH,VTSTNKESKK,STNKESKKYR,HVTSTNKESK,KKYRKLQTHA	MM
TLL1	c.158C>A	p.P53Q	CAGLDYDYTFDGNEEDKTETIDYKD[p.P53Q]QCKAAVFWGDIALDDEDLNIFQIDRT	KDQCKAAVF,YKDQCKAAVF	LUAD
TLL1	c.458C>T	p.T153M	VKGKVPLQFSGQNEKNRVPRAATSR[p.T153M]MERIWPGGVIPYVIGGNFTGSQRAMF	RAATSRMER,VPRAATSRM,MERIWPGGV,RMERIWPGGV,RVPRAATSRM,RAATSRMERI,MERIWPGGVI	CRC
TLL2	c.2615C>T	p.S872L	LGRFCGSKKPDPTVASGSSMFLRFY[p.S872L]LDASVQRKGFQAVHSTECGGRLKAEV	FLRFYLDAS,SSMFLRFYL,FYLDASVQR,LRFYLDASV,SMFLRFYLDA,FLRFYLDASV,RFYLDASVQR	CRC
TLN2	c.623C>T	p.S208L	REQGVDENETLLLRRKFFYSDQNVD[p.S208L]LRDPVQLNLLYVQARDDILNGSHPVS	FFYSDQNVDL	UCEC
TLR2	c.980A>T	p.D327V	RVIDPGKVETLTIRRLHIPRFYLFY[p.D327V]VLSTLYSLTERVKRITVENSKVFLVP	YLFYVLSTL,YVLSTLYSL,VLSTLYSLT,FYLFYVLST,LFYVLSTLY,IPRFYLFYV,HIPRFYLFYV,YLFYVLSTLY,FYLFYVLSTL,FYVLSTLYSL,RFYLFYVLST,IPRFYLFYVL	CLL
TLR4	c.1492T>G	p.L498V	LEVLKMAGNSFQENFLPDIFTELRN[p.L498V]VTFLDLSQCQLEQLSPTAFNSLSSLQ	DIFTELRNV,FTELRNVTF,TELRNVTFL,LRNVTFLDL,IFTELRNVTF,ELRNVTFLDL	STAD
TM6SF1	c.44C>G	p.S15W	MSASAATGVFVLSL[p.S15W]WAIPVTYVFNHLAAQHDSWTIVGVAA	VLSLWAIPV,VFVLSLWAI,WAIPVTYVF,SLWAIPVTY,GVFVLSLWAI,FVLSLWAIPV,VLSLWAIPVT,SLWAIPVTYV,LWAIPVTYVF,LSLWAIPVTY	BLCA
TM9SF2	c.272G>A	p.R91H	RLDSVESVLPYEYTAFDFCQASEGK[p.R91H]HPSENLGQVLFGERIEPSPYKFTFNK	HPSENLGQV,HPSENLGQVL,SEGKHPSENL	CRC

【０８５０】

【表１９２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関示的疾患
TMC5	c.826C>T	p.R276C	DYGSSETPKMTRGVLSRTSSIQPSF[p.R276C]CHRSDDPVGSLWGENDYPEGIEMASM	SIQPSFCHR,SSIQPSFCHR,RTSSIQPSFC	SKCM
TMCC3	c.329G>A	p.R110H	EQTSRDGNVAEYLKLVNNADKQQAG[p.R110H]HIKQVFEKKNQKSAHSIAQLQKKLEQ	QQAGHIKQV,HIKQVFEKK,QAGHIKQVF,AGHIKQVFEK,QQAGHIKQVF,KQQAGHIKQV	CRC
TMCO2	c.43_44delTC	p.S15fs	MSTSSSSSWDNLLESLS[p.S15fs]QHSMELDTSKFFGRD*	SLSQHSMEL,HSMELDTSK,MELDTSKFF,LESLSQHSM,SQHSMELDT,SMELDTSKF,ELDTSKFFGR,ESLSQHSMEL,HSMELDTSKF,LLESLSQHSM,SQHSMELDTS,SMELDTSKFF,MELDTSKFFG	BLCA
TMEM102	c.328G>C	p.A110P	AELLLLRGGIREGSLDLGHAPLGPY[p.A110P]PRGPHYDAGFTLLVPMFSLDGTELQL	HAPLGPYPR,YPRGPHYDA,GPYPRGPHY,LGPYPRGPHY,YPRGPHYDAG	KIRC
TMEM121	c.879_881delGCC	p.P299del	FPPPALSLELQPPPPQRNSVPPPPP[p.P299del]LHGPPGRPHMSSPTRDPLDT*	NSVPPPPPL,RNSVPPPPPL	PRAD
TMEM131	c.3955G>C	p.E1319Q	AHSPLEQHPQPPLPPPVPQPQEPQP[p.E1319Q]QRLSPAPLAHPSHPERASSARHSSED	PQRLSPAPL,QPQEPQPQRL,EPQPQRLSPA,QPQRLSPAPL	CESC
TMEM132A	c.1441C>T	p.R481C	EACDAVFVAGKESRGARGVRVDFWW[p.R481C]CRLRASLRLTVWAPLLPLRIELTDTT	RVDFWWCRLR,FWWCRLRASL,GVRVDFWWCR,WWCRLRASLR,WCRLRASLRL,VRVDFWWCRL	CRC
TMEM132D	c.1732C>T	p.R578W	GDSEEEEDDERRGRGCTLQYQHAMV[p.R578W]WVLTQFVAEAAGPGGHLAHLLGSDWQ	YQHAMVWVL,MVWVLTQFV,AMVWVLTQF,LQYQHAMVW,QYQHAMVWV,LQYQHAMVWV,YQHAMVWVLT,AMVWVLTQFV,MVWVLTQFVA,WVLTQFVAEA,QYQHAMVWVL,HAMVWVLTQF,TLQYQHAMVW	CRC
TMEM132D	c.618delC	p.P206fs	SCRLQGDLGLCVAELELLSSWFSPP[p.P206fs]RWLPGGGSPWTSRRGPPWSSTTPCTQGVREGTASGKTRGEAMGSGQATVTSMSPGPPCRGSGASSFIRHTGNPP*	AMGSGQATV,STTPCTQGV,LSSWFSPPR,SMSPGPPCR,GSGASSFIR,SWFSPPRWL,TSRRGPPWS,GVREGTASG,KTRGEAMGS,RGSGASSFI,SGKTRGEAM,SSWFSPPRW,WLPGGGSPW,WTSRRGPPW,SGQATVTSM,CRGSGASSF,GEAMGSGQA,WLPGGGSPWT,LLSSWFSPPR,GVREGTASGK,TSMSPGPPCR,RWLPGGGSPW,KTRGEAMGSG,RGSGASSFIR,STTPCTQGVR,SSTTPCTQGV,EAMGSGQATV,SPWTSRRGPP,LSSWFSPPRW,SSWFSPPRWL,ASGKTRGEAM,GEAMGSGQAT,GSGQATVTSM	STAD
TMEM147	c.275C>T	p.A92V	FIGEFMKASVDVADLIGLNLVMSRN[p.A92V]VGKGEYKIMVAALGWATAELIMSRCI	LVMSRNVGK,SRNVGKGEY,GLNLVMSRNV,MSRNVGKGEY	GBM
TMEM156	c.241C>T	p.R81C	SFVTFLQPVRETQIIMRIFLNPSNF[p.R81C]CNFTRTCQDITGEFKMCSSCLVCESK	PSNFCNFTR,FLNPSNFCNF,NPSNFCNFTR	GBM
TMEM161B	c.425T>C	p.L142P	VYLVTEVYYNFMKPTQEMNISLVWC[p.L142P]PLVLSFAIKVLFSLTTHYFKVEDGGE	ISLVWCPLV,SLVWCPLVL,VWCPLVLSF,NISLVWCPL,CPLVLSFAI,NISLVWCPLV,ISLVWCPLVL,LVWCPLVLSF,MNISLVWCPL	KIRC
TMEM161B	c.944G>A	p.R315Q	KDYIMNPPLGKESIPLMTEATFDTL[p.R315Q]QLWLIILLCALRLAMMRSHLQAYLNL	TLQLWLIIL,LQLWLIILL,EATFDTLQL,ATFDTLQLW,TLQLWLIILL,QLWLIILLCA,ATFDTLQLWL,TFDTLQLWLI,TEATFDTLQL,EATFDTLQLW	UCEC
TMEM19	c.993delT	p.G331fs	LDNNAVNLFSSVLIALLLPTAAWGF[p.G331fs]GPGGELYFISTG*	GFGPGGELY,WGFGPGGEL,GELYFISTG,GFGPGGELYF,WGFGPGGELY	BLCA
TMEM230	c.419A>G	p.D140G	LFLIGAFLIIIGSLLLSGYISKGGA[p.D140G]GRAVPVLIIGILVFLPGFYHLRIAYY	ISKGGAGRA,AGRAVPVLI,YISKGGAGR,SKGGAGRAV,YISKGGAGRA,AGRAVPVLII	KIRC
TMEM247	c.382C>G	p.Q128E	EMELEKVRMEFELTRLKYLHEKNQR[p.Q128E]ERQHEVVMEQLQQ	NQRERQHEV,YLHEKNQRER,NQRERQHEVV	ACC
TMEM41A	c.467delT	p.F156fs	VVSYFPDKVALLQRKVEENRNSLFF[p.F156fs]SYCF*	NSLFFSYCF,NRNSLFFSY,RNSLFFSYCF,ENRNSLFFSY	STAD
TMEM41B	c.690delT	p.F230fs	RITPFLPNWFINITSPVINVPLKVF[p.F230fs]LLVLF*	NVPLKVFLL,LKVFLLVLF,VPLKVFLLV,NVPLKVFLLV,VPLKVFLLVL	STAD
TMEM47	c.259G>A	p.G87S	ASLDIWHCESTLSSDWQIATLALLL[p.G87S]SGAAIILIAFLVGLISICVGSRRRFY	TLALLLSGA,ALLLSGAAI,LLLSGAAII,LLSGAAIIL,ALLLSGAAII,LLLSGAAIIL,LLSGAAIILI,TLALLLSGAA,SGAAIILIAF,LALLLSGAAI	KIRC

【０８５１】

【表１９３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係的疾患
TMEM55A	c.566G>A	p.R189Q	MELRFNTLAKCPHCKKISSVGSALP[p.R189Q]QRRCCAYITIGMICIFIGVGLTVGTP	SVGSALPQR,LPQRRCCAY,SSVGSALPQR,ALPQRRCCAY,LPQRRCCAYI	CRC
TMEM60	c.231delA	p.K77fs	LIVKMAGRCKSGFDPRHGSHNIKKK[p.K77fs]PGTSLQCYLN*	IKKKPGTSL,NIKKKPGTSL,KKPGTSLQCY	KIRP
TMEM71	c.188G>A	p.R63Q	DSIDGYHSFECGSIDPLTGSHYTCR[p.R63Q]QSPRLLTNGYYIWTEDSFLCDKDGNI	HYTCRQSPR,RQSPRLLTN,SHYTCRQSPR,QSPRLLTNGY,RQSPRLLTNG	BRCA
TMEM74	c.374G>A	p.R125Q	CNCCSQELETSFTYVDKNINLEQRN[p.R125Q]QSSPSAKGHNHPGELGWENPNEWSQE	RNQSSPSAK,EQRNQSSPSA	CRC
TMEM79	c.481_482insC	p.P161fs	ERQPQEDLIVRCEAGEGECRTFMPP[p.P161fs]PGHPPRPH*	RTFMPPPGH,MPPPGHPPR,RTFMPPPGHP,FMPPPGHPPR,GECRTFMPPP	STAD
TMPRSS11A	c.863C>T	p.S288L	IHEKYRSAAREYDIAVVQVSSRVTF[p.S288L]LDDIRQICLPEASASFQPNLTVHITG	QVSSRVTFL,FLDDIRQICL,VQVSSRVTFL,SSRVTFLDDI	CRC
TMPRSS11E	c.775G>T	p.G259C	FTTYKNPARWTASFGVTIKPSKMKR[p.G259C]CLRRIIVHEKYKHPSHDYDISLAELS	KMKRCLRRI,PSKMKRCLR,KPSKMKRCL,MKRCLRRII,CLRRIIVHEK,KMKRCLRRII,SKMKRCLRRI,MKRCLRRIIV	LUAD
TMPRSS11F	c.821G>A	p.R274Q	CFWKNKDPTQWIATFGATITPPAVK[p.R274Q]QNVRKIILHENYHRETNENDIALVQL	KQNVRKIIL,TPPAVKQNV,KQNVRKIILH,ITPPAVKQNV,VKQNVRKIIL	LUSC
TMPRSS3	c.47G>A	p.R16Q	MGENDPPAVEAPFSF[p.R16Q]QSLFGLDDLKISPVAPDADAVAAQIL	FSFQSLFGL,EAPFSFQSL,APFSFQSLF,VEAPFSFQS,QSLFGLDDLK,VEAPFSFQSL,FQSLFGLDDL	UCEC
TMPRSS6	c.904G>A	p.V302I	ITSVYGCSRQEPVVEVLASGAIMAV[p.V302I]IWKKGLHSYYDPFVISVQPVVFQACE	AIMAVIWKK,GAIMAVIWK,IWKKGLHSY,SGAIMAVIW,IMAVIWKKGL,SGAIMAVIWK,GAIMAVIWKK,VIWKKGLHSY,IWKKGLHSYY,LASGAIMAVI,ASGAIMAVIW	GBM
TMTC2	c.1226C>G	p.T409R	RTQLPSTENIVVLSLSLLIIPFVPA[p.T409R]RNLFFYVGFVIAERVLYIPSMGFCLL	LIIPFVPAR,PFVPARNLF,FVPARNLFF,RNLFFYVGF,PARNLFFYV,VPARNLFFY,IPFVPARNL,FVPARNLFFY,PFVPARNLFF,RNLFFYVGFV,LLIIPFVPAR,VPARNLFFYV,IPFVPARNLF,ARNLFFYVGF	HNSC
TMTC4	c.1831C>T	p.R611C	EAAEQSYRTAIKHRRKYPDCYYNLG[p.R611C]CLYADLNRHVDALNAWRNATVLKPEH	CYYNLGCLY,CLYADLNRHV	STAD
TMX3	c.451C>T	p.R151C	AHRVSGALIRPLPSQQMFEHMQKRH[p.R151C]CVFFVYVGGESPLKEKYIDAASELIV	HMQKRHCVF,MQKRHCVFF,KRHCVFFVY,EHMQKRHCV,MQKRHCVFFV,HMQKRHCVFF,KRHCVFFVYV,QKRHCVFFVY,EHMQKRHCVF,FEHMQKRHCV	LUAD
TNF	c.139C>T	p.L47F	GGPQGSRRCLFLSLFSFLIVAGATT[p.L47F]FFCLLHFGVIGPQREEFPRDLSLISP	ATTFFCLLH,IVAGATTFF,TTFFCLLHF,LIVAGATTF,TFFCLLHFGV,FLIVAGATTF,ATTFFCLLHF,FFCLLHFGVI,LIVAGATTFF	DLBCL
TNFSF9	c.694G>A	p.A232T	SAGQRLGVHLHTEARARHAWQLTQG[p.A232T]TTVLGLFRVTPEIPAGLPSPRSE*	WQLTQGTTV,QLTQGTTVL,GTTVLGLFR,TTVLGLFRV,TQGTTVLGL,TQGTTVLGLF,WQLTQGTTVL	GBM
TNIP2	c.217C>G	p.R73G	LRARLAALEGDAAPSLVDALLEQVA[p.R73G]GFREQLRRQEGGAAEAQMRQEIERLT	ALLEQVAGF,QVAGFREQL,ALLEQVAGFR,QVAGFREQLR,EQVAGFREQL,DALLEQVAGF	ACC
TNIP2	c.415G>A	p.A139T	QPQHEREKEVVLLRRSMAEGERARA[p.A139T]TSDVLCRSLANETHQLRRTLTATAHM	RARATSDVL,AEGERARAT,RARATSDVLC,GERARATSDV	CRC
TNK2	c.1894_1895insC	p.P632fs	PTRALPRPLHPTPVVDWDARPLPPP[p.P632fs]ARL*	RPLPPPARL,DARPLPPPAR	STAD
TNKS2	c.1856_1857insA	p.T619fs	HEAAAKGKYEICKLLLQHGADPTKK[p.T619fs]KQGWKYSFGSC*	PTKKKQGWK,KKQGWKYSF,PTKKKQGWKY,KKKQGWKYSF	CESC,CLL
TNR	c.2074C>A	p.L692I	SAVMNSQQSVPATMNARTELDSPRD[p.L692I]IMVTASSETSISLIWTKASGPIDHYR	IMVTASSET,SPRDIMVTA,TELDSPRDI,DSPRDIMVTA,SPRDIMVTAS,TELDSPRDIM,IMVTASSETS	LUAD
TNS1	c.547C>T	p.P183S	GQPSQRRYVHYFSGLLSGSIKMNNK[p.P183S]SLFLHHVIMHGIPNFESKGGCRPFLR	KMNNKSLFL,KSLFLHHVI,SIKMNNKSL,SLFLHHVIM,IKMNNKSLF,KMNNKSLFLH,SIKMNNKSLF,KSLFLHHVIM,IKMNNKSLFL,NKSLFLHHVI,SLFLHHVIMH	TGCT
TNXB	c.2116_2117delGT	p.V706fs	EEPPASACPGGCGPRELCRAGQCVC[p.V706fs]RGLPRP*	RAGQCVCRGL	ACC

【０８５２】

【表１９４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
TOP2A	c.2207G>T	p.R736L	NERSIPSMVDGLKPGQRKVLFTCFK[p.R736L]LNDKREVKVAQLAGSVAEMSSYHHGE	KVLFTCFKL,KLNDKREVK,FTCFKLNDK,KLNDKREVKV,FTCFKLNDKR,RKVLFTCFKL	LUAD
TOP2A	c.3595A>G	p.K1199E	FIEELEAVEAKEKQDEQVGLPGKGG[p.K1199E]EAKGKKTQMAEVLPSPRGQRVIPRIT	KGGEAKGKK,GEAKGKKTQM	THCA
TOP2B	c.1967G>A	p.R656H	IKYYKGLGTSTAKEAKEYFADMERH[p.R656H]HILFRYAGPEDDAAITLAFSKKKIDD	DMERHHILF,MERHHILFR,RHHILFRYA,ADMERHHIL,FADMERHHI,YFADMERHHI,MERHHILFRY,DMERHHILFR,FADMERHHIL,ADMERHHILF	CRC
TOPBP1	c.4141delA	p.I1381fs	ILDVLTGINVQQRRLALAAMRWRKK[p.I1381fs]SSKDKNLALLREHLVGGRLFYMWISLEKQASNAFFSQEEQRCYLVILYLKRPHIFFLT*	FSQEEQRCY,LVGGRLFYM,RLFYMWISL,YLVILYLYL,YLYLKRPHI,NLALLREHL,HLVGGRLFY,LVILYLYLK,FYMWISLEK,VILYLYLKR,VGGRLFYMW,CYLVILYLY,LYLKRPHIF,YLKRPHIFF,KSSKDKNLA,SSKDKNLAL,GGRLFYMWI,AFFSQEEQR,AMRWRKKSS,EQRCYLVIL,LKRPHIFFL,LEKQASNAF,REHLVGGRL,EKQASNAFF,KQASNAFFS,SQEEQRCYL,RCYLVILYL,EEQRCYLVI,QEEQRCYLV,NLALLREHLV,HLVGGRLFYM,YMWISLEKQA,YLKRPHIFFL,AMRWRKKSSK,LFYMWISLEK,YLVILYLYLK,LVGGRLFYMW,CYLVILYLYL,LYLYLKRPHI,YLYLKRPHIF,LYLKRPHIFF,RWRKKSSKDK,SSKDKNLALL,EQRCYLVILY,RCYLVILYLY,LLREHLVGGR,NAFFSQEEQR,LVILYLYLKR,SLEKQASNAF,LEKQASNAFF,KSSKDKNLAL,KNLALLREHL,REHLVGGRLF,GRLFYMWISL,KQASNAFFSQ,ILYLYLKRPH,EEQRCYLVIL,QEEQRCYLVI	STAD
TOR1AIP2	c.436G>A	p.G146R	PSDKVGRADAHLGSSSVALPKEASD[p.G146R]RTGASQEPPTTDSQEAQSPGHSSAGQ	KEASDRTGA	TGCT
TOR3A	c.37T>C	p.F13L	MLRGPWRQLWLF[p.F13L]LLLLLPGAPEPRGASRPWEGTDEPGS	RQLWLFLLL,QLWLFLLLL,FLLLLLPGA,PWRQLWLFL,LWLFLLLLL,RQLWLFLLLL,QLWLFLLLLL,PWRQLWLFLL,GPWRQLWLFL	ACC
TOX	c.1061C>T	p.S354L	RASLVSKSYSEPVDVKTSQPPQLIN[p.S354L]LKPSVFHGPSQAHSALYLSSHYHQQP	QLINLKPSV,LINLKPSVF,SQPPQLINL,SQPPQLINLK,QLINLKPSVF	CRC
TP53	c.1010G>T	p.R337L	TSSSPQPKKKPLDGEYFTLQIRGRE[p.R337L]LFEMFRELNEALELKDAQAGKEPGGS	ELFEMFREL,LQIRGRELF,RGRELFEMF,TLQIRGREL,IRGRELFEM,RGRELFEMFR,TLQIRGRELF,IRGRELFEMF,RELFEMFREL	LUAD,LUSC
TP53	c.173delC	p.P58fs	SPLPSQAMDDLMLSPDDIEQWFTED[p.P58fs]QVQMKLPECQRLLPPWPLHQQLLHRRPLHQPPPGPCHLLSLPRKPTRAATVSVWASCILGQPSL*	KLPECQRLL,SLPRKPTRA,RLLPPWPLH,LSLPRKPTR,PTRAATVSV,RAATVSVWA,QMKLPECQR,TVSVWASCI,LPRKPTRAA,QQLLHRRPL,MKLPECQRL,QRLLPPWPL,TRAATVSVW,VSVWASCIL,WPLHQQLLH,TEDQVQMKL,SLPRKPTRAA,CQRLLPPWPL,LLSLPRKPTR,ATVSVWASCI,TVSVWASCIL,LPPWPLHQQL,LPRKPTRAAT,KPTRAATVSV,HQQLLHRRPL,QWFTEDQVQM,MKLPECQRLL,QQLLHRRPLH,HQPPPGPCHL,ASCILGQPSL,IEQWFTEDQV	HNSC
TP53	c.216delC	p.P72fs	DDIEQWFTEDPGPDEAPRMPEAAPP[p.P72fs]WPLHQQLLHRRPLHQPPPGPCHLLSLPRKPTRAATVSVWASCILGQPSL*	SLPRKPTRA,RMPEAAPPW,LSLPRKPTR,PTRAATVSV,RAATVSVWA,TVSVWASCI,LPRKPTRAA,QQLLHRRPL,TRAATVSVW,VSVWASCIL,WPLHQQLLH,PEAAPPWPL,SLPRKPTRAA,LLSLPRKPTR,ATVSVWASCI,TVSVWASCIL,MPEAAPPWPL,APPWPLHQQL,LPRKPTRAAT,KPTRAATVSV,HQQLLHRRPL,QQLLHRRPLH,HQPPPGPCHL,ASCILGQPSL	LUAD
TP53	c.313G>T	p.G105C	PTPAAPAPAPSWPLSSSVPSQKTYQ[p.G105C]CSYGFRLGFLHSGTAKSVTCTYSPAL	YQCSYGFRL,KTYQCSYGF,CSYGFRLGF,SQKTYQCSY,TYQCSYGFR,KTYQCSYGFR,TYQCSYGFRL,PSQKTYQCSY,QKTYQCSYGF,YQCSYGFRLG,CSYGFRLGFL	LUAD
TP53	c.323delG	p.G108fs	AAPAPAPSWPLSSSVPSQKTYQGSY[p.G108fs]VSVWASCILGQPSL*	YVSVWASCI,TYQGSYVSV,YQGSYVSVW,SYVSVWASC,KTYQGSYVS,VSVWASCIL,KTYQGSYVSV,YQGSYVSVWA,SQKTYQGSYV,YVSVWASCIL,TYQGSYVSVW,SYVSVWASCI,ASCILGQPSL	BRCA
TP53	c.328delC	p.R110fs	PAPAPSWPLSSSVPSQKTYQGSYGF[p.R110fs]VWASCILGQPSL*	TYQGSYGFV,YQGSYGFVW,SYGFVWASC,YGFVWASCI,KTYQGSYGFV,YQGSYGFVWA,TYQGSYGFVW,SYGFVWASCI,YGFVWASCIL,ASCILGQPSL	BRCA

【０８５３】

【表１９５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
TP53	c.329G>T	p.R110L	PAPAPSWPLSSSVPSQKTYQGSYGF[p.R110L]LLGFLHSGTAKSVTCTYSPALNKMFC	YQGSYGFLL,FLLGFLHSG,TYQGSYGFL,SYGFLLGFL,GSYGFLLGF,FLLGFLHSGT,KTYQGSYGFL,LLGFLHSGTA,TYQGSYGFLL,YQGSYGFLLG,QGSYGFLLGF	HNSC,LUAD
TP53	c.396G>C	p.K132N	YGFRLGFLHSGTAKSVTCTYSPALN[p.K132N]NMFCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTRV	ALNNMFCQL,NMFCQLAKT,TYSPALNNM,YSPALNNMF,ALNNMFCQLA,TYSPALNNMF,CTYSPALNNM	BLCA,BRCA
TP53	c.396G>T	p.K132N	YGFRLGFLHSGTAKSVTCTYSPALN[p.K132N]NMFCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTRV	ALNNMFCQL,NMFCQLAKT,TYSPALNNM,YSPALNNMF,ALNNMFCQLA,TYSPALNNMF,CTYSPALNNM	OV
TP53	c.421T>G	p.C141G	SGTAKSVTCTYSPALNKMFCQLAKT[p.C141G]GPVQLWVDSTPPPGTRVRAMAIYKQS	CQLAKTGPV,KTGPVQLWV,AKTGPVQLW,QLAKTGPVQL,KMFCQLAKTG,LAKTGPVQLW	PRAD
TP53	c.422G>A	p.C141Y	SGTAKSVTCTYSPALNKMFCQLAKT[p.C141Y]YPVQLWVDSTPPPGTRVRAMAIYKQS	CQLAKTYPV,KTYPVQLWV,MFCQLAKTY,LAKTYPVQL,AKTYPVQLW,QLAKTYPVQL,KMFCQLAKTY,LAKTYPVQLW,YPVQLWVDST	BRCA
TP53	c.427G>A	p.V143M	TAKSVTCTYSPALNKMFCQLAKTCP[p.V143M]MQLWVDSTPPPGTRVRAMAIYKQSQH	KTCPMQLWV,CQLAKTCPM,AKTCPMQLW,MQLWVDSTP,QLAKTCPMQL,FCQLAKTCPM,LAKTCPMQLW,MQLWVDSTPP,CPMQLWVDST	HNSC
TP53	c.451C>A	p.P151T	YSPALNKMFCQLAKTCPVQLWVDST[p.P151T]TPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRRC	STTPPGTRV,VQLWVDSTT,STTPPGTRVR,TPPGTRVRAM,VQLWVDSTTP	HNSC
TP53	c.455delC	p.P152fs	SPALNKMFCQLAKTCPVQLWVDSTP[p.P152fs]RPAPASAPWPSTSSHST*	QLWVDSTPR,TPRPAPASA,RPAPASAPW,APWPSTSSH,WPSTSSHST,STPRPAPASA,TPRPAPASAP,APASAPWPST	STAD
TP53	c.461G>T	p.G154V	ALNKMFCQLAKTCPVQLWVDSTPPP[p.G154V]VTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRRCPHH	WVDSTPPPV,VTRVRAMAI,DSTPPPVTR,STPPPVTRV,PPVTRVRAM,VTRVRAMAIY,DSTPPPVTRV,LWVDSTPPPV	LUAD
TP53	c.464C>A	p.T155N	LNKMFCQLAKTCPVQLWVDSTPPPG[p.T155N]NRVRAMAIYKQSQHMTEVVRRCPHHE	STPPPGNRV,PPGNRVRAM,GNRVRAMAI,NRVRAMAIY,GNRVRAMAIY,DSTPPPGNRV	GBM
TP53	c.469G>T	p.V157F	KMFCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTR[p.V157F]FRAMAIYKQSQHMTEVVRRCPHHERC	RFRAMAIYK,GTRFRAMAI,TRFRAMAIY,PPGTRFRAM,TRFRAMAIYK,GTRFRAMAIY,RFRAMAIYKQ,STPPPGTRFR	HNSC,LIHC,LUAD,LUSC,OV
TP53	c.473G>A	p.R158H	MFCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTRV[p.R158H]HAMAIYKQSQHMTEVVRRCPHHERCS	RVHAMAIYK,GTRVHAMAI,PPGTRVHAM,TRVHAMAIY,GTRVHAMAIY	GBM,LIHC
TP53	c.473G>T	p.R158L	MFCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTRV[p.R158L]LAMAIYKQSQHMTEVVRRCPHHERCS	RVLAMAIYK,GTRVLAMAI,TPPPGTRVL,PPGTRVLAM,TRVLAMAIY,GTRVLAMAIY	LUAD,LUSC
TP53	c.475G>C	p.A159P	FCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTRVR[p.A159P]PMAIYKQSQHMTEVVRRCPHHERCSD	RVRPMAIYK,GTRVRPMAI,PPGTRVRPM,TRVRPMAIY,GTRVRPMAIY,RVRPMAIYKQ	LUAD
TP53	c.476C>T	p.A159V	FCQLAKTCPVQLWVDSTPPPGTRVR[p.A159V]VMAIYKQSQHMTEVVRRCPHHERCSD	RVRVMAIYK,GTRVRVMAI,RVMAIYKQS,TRVRVMAIY,GTRVRVMAIY,RVRVMAIYKQ,VMAIYKQSQH	BLCA,OV
TP53	c.488A>G	p.Y163C	AKTCPVQLWVDSTPPPGTRVRAMAI[p.Y163C]CKQSQHMTEVVRRCPHHERCSDSDGL	RVRAMAICK,AICKQSQHM,GTRVRAMAIC,RVRAMAICKQ,MAICKQSQHM	BRCA,HNSC,LUAD,LUSC,OV
TP53	c.517G>A	p.V173M	DSTPPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEV[p.V173M]MRRCPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVE	MRRCPHHER,QSQHMTEVM,VMRRCPHHER,KQSQHMTEVM	BRCA,HNSC
TP53	c.517G>T	p.V173L	DSTPPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEV[p.V173L]LRRCPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVE	VLRRCPHHER,QSQHMTEVLR,KQSQHMTEVL	BRCA,HNSC
TP53	c.523C>G	p.R175G	TPPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEVVR[p.R175G]GCPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVEGN	TEVVRGCPH,VVRGCPHHER	LUSC
TP53	c.523C>T	p.R175C	TPPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEVVR[p.R175C]CCPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVEGN	TEVVRCCPH,VVRCCPHHER	CRC

【０８５４】

【表１９６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
TP53	c.524G>A	p.R175H	TPPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEVVR[p.R175H]HCPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVEGN	TEVVRHCPH,VVRHCPHHER,SQHMTEVVRH	BLCA,BRCA,CLL,CRC,GBM,HNSC,LUAD,OV,PAAD,PRAD,STAD,UCS
TP53	c.527G>A	p.C176Y	PPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRR[p.C176Y]YPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVEGNL	HMTEVVRRY,TEVVRRYPH,VVRRYPHHER,QHMTEVVRRY	OV
TP53	c.527G>T	p.C176F	PPPGTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRR[p.C176F]FPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVEGNL	HMTEVVRRF,TEVVRRFPH,VVRRFPHHER,QHMTEVVRRF	BRCA,LUAD,STAD
TP53	c.535C>T	p.H179Y	GTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRRCPH[p.H179Y]YERCSDSDGLAPPQHLIRVEGNLRVE	VVRRCPHYE,EVVRRCPHY,VVRRCPHYER,TEVVRRCPHY,YERCSDSDGL	HNSC
TP53	c.536A>G	p.H179R	GTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRRCPH[p.H179R]RERCSDSDGLAPPQHLIRVEGNLRVE	EVVRRCPHR,VVRRCPHRER,RERCSDSDGL	BRCA,GBM,HNSC,OV,UCS
TP53	c.536A>T	p.H179L	GTRVRAMAIYKQSQHMTEVVRRCPH[p.H179L]LERCSDSDGLAPPQHLIRVEGNLRVE	EVVRRCPHL,VVRRCPHLER,TEVVRRCPHL,LERCSDSDGL	LUSC
TP53	c.572_574delCTC	p.P191del	SQHMTEVVRRCPHHERCSDSDGLAP[p.P191del]QHLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVVP	GLAPQHLIR,GLAPQHLIRV	OV
TP53	c.577C>T	p.H193Y	HMTEVVRRCPHHERCSDSDGLAPPQ[p.H193Y]YLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVV	GLAPPQYLI,YLIRVEGNL,DSDGLAPPQY,GLAPPQYLIR,QYLIRVEGNL,YLIRVEGNLR	BRCA
TP53	c.578A>G	p.H193R	HMTEVVRRCPHHERCSDSDGLAPPQ[p.H193R]RLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVV	GLAPPQRLI,RLIRVEGNL,RLIRVEGNLR	BRCA,LIHC,OV,UCS
TP53	c.578A>T	p.H193L	HMTEVVRRCPHHERCSDSDGLAPPQ[p.H193L]LLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVV	GLAPPQLLI,LLIRVEGNL,GLAPPQLLIR,LLIRVEGNLR	BRCA,HNSC,LUSC
TP53	c.581T>G	p.L194R	MTEVVRRCPHHERCSDSDGLAPPQH[p.L194R]RIRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVVP	GLAPPQHRI,RIRVEGNLR,APPQHRIRV,RIRVEGNLRV	BRCA,OV
TP53	c.584T>C	p.I195T	TEVVRRCPHHERCSDSDGLAPPQHL[p.I195T]TRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVVPY	GLAPPQHLT,LTRVEGNLR,GLAPPQHLTR,LTRVEGNLRV,HLTRVEGNLR	BRCA,OV
TP53	c.587G>C	p.R196P	EVVRRCPHHERCSDSDGLAPPQHLI[p.R196P]PVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVVPYE	HLIPVEGNL,APPQHLIPV,IPVEGNLRV,HLIPVEGNLR,LAPPQHLIPV	HNSC
TP53	c.596G>T	p.G199V	RRCPHHERCSDSDGLAPPQHLIRVE[p.G199V]VNLRVEYLDDRNTFRHSVVVPYEPPE	HLIRVEVNL,LIRVEVNLR,EVNLRVEYL,VEVNLRVEY,LIRVEVNLRV,RVEVNLRVEY,HLIRVEVNLR,VEVNLRVEYL	BRCA
TP53	c.614A>G	p.Y205C	ERCSDSDGLAPPQHLIRVEGNLRVE[p.Y205C]CLDDRNTFRHSVVVPYEPPEVGSDCT	CLDDRNTFR,ECLDDRNTFR,VECLDDRNTF,VEGNLRVECL	OV
TP53	c.626_627delGA	p.R209fs	DSDGLAPPQHLIRVEGNLRVEYLDD[p.R209fs]KHFST*	YLDDKHFST,VEYLDDKHF,RVEYLDDKHF	BRCA
TP53	c.641A>G	p.H214R	APPQHLIRVEGNLRVEYLDDRNTFR[p.H214R]RSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCN	NTFRRSVVV,FRRSVVVPY,TFRRSVVVPY,YLDDRNTFRR	LUSC
TP53	c.644G>T	p.S215I	PPQHLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRH[p.S215I]IVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNS	NTFRHIVVV,RNTFRHIVV,FRHIVVVPY,TFRHIVVVPY	LUAD
TP53	c.645T>G	p.S215R	PPQHLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRH[p.S215R]RVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNS	NTFRHRVVV,RHRVVVPYE,FRHRVVVPY,TFRHRVVVPY	OV

【０８５５】

【表１９７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係疾患
TP53	c.646G>A	p.V216M	PQHLIRVEGNLRVEYLDDRNTFRHS[p.V216M]MVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSS	NTFRHSMVV,DRNTFRHSM,FRHSMVVPY,MVVPYEPPEV,TFRHSMVVPY	BRCA,GBM,OV
TP53	c.659A>C	p.Y220S	IRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVVP[p.Y220S]SEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGG	VVPSEPPEV,VVVPSEPPEV	BRCA
TP53	c.659A>G	p.Y220C	IRVEGNLRVEYLDDRNTFRHSVVVP[p.Y220C]CEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGG	VVPCEPPEV,VVVPCEPPEV	BRCA,GBM,HNSC,LUSC,OV,UCEC
TP53	c.701A>G	p.Y234C	RNTFRHSVVVPYEPPEVGSDCTTIH[p.Y234C]CNYMCNSSCMGGMNRRPILTIITLED	CTTIHCNYM,TTIHCNYMC,CNYMCNSSCM	BRCA,GBM,LUSC,OV
TP53	c.706T>G	p.Y236D	TFRHSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYN[p.Y236D]DMCNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSS	NDMCNSSCM	HNSC
TP53	c.707A>G	p.Y236C	TFRHSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYN[p.Y236C]CMCNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSS	YNCMCNSSCM	HNSC,OV
TP53	c.711G>A	p.M237I	FRHSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNY[p.M237I]ICNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSSG	CTTIHYNYI,YNYICNSSCM	HNSC
TP53	c.711G>C	p.M237I	FRHSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNY[p.M237I]ICNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSSG	CTTIHYNYI,YNYICNSSCM	LUAD
TP53	c.713G>A	p.C238Y	RHSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYM[p.C238Y]YNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSSGN	TTIHYNYMY,YMYNSSCMG,YNYMYNSSC,CTTIHYNYMY,YMYNSSCMGG,YNYMYNSSCM,IHYNYMYNSS,MYNSSCMGGM	BRCA,GBM
TP53	c.713G>T	p.C238F	RHSVVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYM[p.C238F]FNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSSGN	YMFNSSCMG,TTIHYNYMF,NYMFNSSCM,YNYMFNSSC,YMFNSSCMGG,CTTIHYNYMF,YNYMFNSSCM,IHYNYMFNSS,MFNSSCMGGM	BRCA,GBM,HNSC
TP53	c.722C>A	p.S241Y	VVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNS[p.S241Y]YCMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLLG	NYMCNSYCM,HYNYMCNSY,SYCMGGMNR,NSYCMGGMNR,IHYNYMCNSY,SYCMGGMNRR,YNYMCNSYCM,MCNSYCMGGM	UCS
TP53	c.722C>T	p.S241F	VVVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNS[p.S241F]FCMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLLG	HYNYMCNSF,NYMCNSFCM,SFCMGGMNR,YMCNSFCMG,NSFCMGGMNR,IHYNYMCNSF,SFCMGGMNRR,YNYMCNSFCM	OV
TP53	c.723delC	p.S241fs	VVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSS[p.S241fs]AWAA*	YMCNSSAWA,NYMCNSSAW,YNYMCNSSA,YMCNSSAWAA,HYNYMCNSSA,YNYMCNSSAW	BRCA
TP53	c.725G>T	p.C242F	VVPYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSS[p.C242F]FMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLLGR	SSFMGGMNR,YNYMCNSSF,NYMCNSSFM,SFMGGMNRR,YMCNSSFMG,FMGGMNRRPI,SSFMGGMNRR,HYNYMCNSSF,NSSFMGGMNR,YNYMCNSSFM,YMCNSSFMGG,MCNSSFMGGM	CLL,HNSC,LUSC
TP53	c.730G>T	p.G244C	PYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCM[p.G244C]CGMNRRPILTIITLEDSSGNLLGRNS	YMCNSSCMC,SSCMCGMNR,CGMNRRPIL,SSCMCGMNRR,NSSCMCGMNR,MCNSSCMCGM,CMCGMNRRPI	OV
TP53	c.731G>A	p.G244D	PYEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCM[p.G244D]DGMNRRPILTIITLEDSSGNLLGRNS	SSCMDGMNR,DGMNRRPIL,NSSCMDGMNR,CMDGMNRRPI	CRC
TP53	c.733G>A	p.G245S	YEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMG[p.G245S]SMNRRPILTIITLEDSSGNLLGRNSF	SSCMGSMNR,GSMNRRPIL,MGSMNRRPI,CNSSCMGSM,SMNRRPILTI,SSCMGSMNRR,NSSCMGSMNR,MGSMNRRPIL,MCNSSCMGSM,CMGSMNRRPI	CRC,GBM,HNSC,OV,PRAD
TP53	c.734G>A	p.G245D	YEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMG[p.G245D]DMNRRPILTIITLEDSSGNLLGRNSF	SSCMGDMNR,NSSCMGDMNR,CMGDMNRRPI	OV
TP53	c.734G>T	p.G245V	YEPPEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMG[p.G245V]VMNRRPILTIITLEDSSGNLLGRNSF	SSCMGVMNR,GVMNRRPIL,SCMGVMNRR,MGVMNRRPI,CNSSCMGVM,YMCNSSCMGV,VMNRRPILTI,SSCMGVMNRR,NSSCMGVMNR,MGVMNRRPIL,MCNSSCMGVM,CMGVMNRRPI	HNSC,LUSC,OV

【０８５６】

【表１９８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
TP53	c.742C>T	p.R248W	PEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMN[p.R248W]WRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVR	NWRPILTII,SSCMGGMNW,MGGMNWRPI,MNWRPILTI,CMGGMNWRPI,GMNWRPILTI,SSCMGGMNWR,MNWRPILTII,NSSCMGGMNW	BLCA,BRCA,CLL,CRC,GBM,HNSC,OV,PAAD,UCEC
TP53	c.743G>A	p.R248Q	PEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMN[p.R248Q]QRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVR	MNQRPILTI,NQRPILTII,CMGGMNQRPI,GMNQRPILTI,SSCMGGMNQR,NQRPILTIIT	BLCA,BRCA,CLL,GBM,HNSC,OV,PRAD,STAD,UCEC,UCS
TP53	c.743G>C	p.R248P	PEVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMN[p.R248P]PRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVR	SCMGGMNPR,NPRPILTII,GMNPRPILTI,CMGGMNPRPI,SSCMGGMNPR,NPRPILTIIT	LUAD
TP53	c.745A>G	p.R249G	EVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMNR[p.R249G]GPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRV	GPILTIITL,MNRGPILTI,GMNRGPILTI,CMGGMNRGPI,MNRGPILTII	LUAD
TP53	c.746G>T	p.R249M	EVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMNR[p.R249M]MPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRV	MNRMPILTI,MPILTIITL,MGGMNRMPI,SCMGGMNRM,NRMPILTII,CMGGMNRMPI,GMNRMPILTI,RMPILTIITL,MNRMPILTII,SSCMGGMNRM,MPILTIITLE	LUAD
TP53	c.747G>T	p.R249S	EVGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMNR[p.R249S]SPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRV	MNRSPILTI,SPILTIITL,MGGMNRSPI,GMNRSPILTI,CMGGMNRSPI,RSPILTIITL,MNRSPILTII	HNSC,LIHC,LUAD
TP53	c.749C>T	p.P250L	VGSDCTTIHYNYMCNSSCMGGMNRR[p.P250L]LILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRVC	RLILTIITL,GMNRRLILT,MNRRLILTI,GGMNRRLIL,GMNRRLILTI,MNRRLILTII,RLILTIITL	OV
TP53	c.763A>T	p.I255F	TTIHYNYMCNSSCMGGMNRRPILTI[p.I255F]FTLEDSSGNLLGRNSFEVRVCACPGR	RPILTIFTL,NRRPILTIF,FTLEDSSGNL,MNRRPILTIF,RRPILTIFTL	LUAD
TP53	c.775G>T	p.D259Y	YNYMCNSSCMGGMNRRPILTIITLE[p.D259Y]YSSGNLLGRNSFEVRVCACPGRDRRT	ILTIITLEY,LEYSSGNLL,PILTIITLEY,EYSSGNLLGR,LEYSSGNLLG	OV
TP53	c.785G>T	p.G262V	MCNSSCMGGMNRRPILTIITLEDSS[p.G262V]VNLLGRNSFEVRVCACPGRDRRTEEE	IITLEDSSV,DSSVNLLGR,LEDSSVNLL,VNLLGRNSF,TIITLEDSSV,TLEDSSVNLL,SVNLLGRNSF	HNSC
TP53	c.796G>A	p.G266R	SCMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLL[p.G266R]RRNSFEVRVCACPGRDRRTEEENLRK	LLRRNSFEV,DSSGNLLRR,GNLLRRNSF,NLLRRNSFEV,LLRRNSFEVR,SGNLLRRNSF	OV
TP53	c.797G>A	p.G266E	SCMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLL[p.G266E]ERNSFEVRVCACPGRDRRTEEENLRK	LLERNSFEV,DSSGNLLER,GNLLERNSF,NLLERNSFEV,SGNLLERNSF,LERNSFEVRV	BRCA,HNSC
TP53	c.797G>T	p.G266V	SCMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLL[p.G266V]VRNSFEVRVCACPGRDRRTEEENLRK	LLVRNSFEV,LVRNSFEVR,GNLLVRNSF,NLLVRNSFEV,LVRNSFEVRV,SGNLLVRNSF,LEDSSGNLLV	OV
TP53	c.800G>C	p R267P	CMGGMNRRPILTIITLEDSSGNLLG[p.R267P]PNSFEVRVCACPGRDRRTEEENLRKK	LLGPNSFEV,GNLLGPNSF,NLLGPNSFEV,SGNLLGPNSF	LUSC
TP53	c.811G>A	p.E271K	MNRRPILTIITLEDSSGNLLGRNSF[p.E271K]KVRVCACPGRDRRTEEENLRKKGEPH	LLGRNSFKV,NLLGRNSFK,LGRNSFKVR,KVRVCACPG,NSFKVRVCA,SFKVRVCAC,NLLGRNSFKV,GNLLGRNSFK,KVRVCACPGR	BLCA,LUSC
TP53	c.814G>A	p.V272M	NRRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFE[p.V272M]MRVCACPGRDRRTEEENLRKKGEPHH	LLGRNSFEM,LGRNSFEMR,NSFEMRVCA,FEMRVCACP,NLLGRNSFEM,EMRVCACPGR,FEMRVCACPG	BRCA,OV
TP53	c.817C>T	p.R273C	RRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEV[p.R273C]CVCACPGRDRRTEEENLRKKGEPHHE	NSFEVCVCA,EVCVCACPGR,FEVCVCACPG	BLCA,BRCA,CRC,HNSC,OV,STAD,UCEC

【０８５７】

【表１９９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
TP53	c.818G>A	p.R273H	RRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEV[p.R273H]HVCACPGRDRRTEEENLRKKGEPHHE	NSFEVHVCA,LGRNSFEVH,EVHVCACPGR,HVCACPGRDR,FEVHVCACPG	BRCA,CLL,CRC,GBM,HNSC,LUAD,OV,STAD,UCEC,UCS
TP53	c.818G>T	p.R273L	RRPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEV[p.R273L]LVCACPGRDRRTEEENLRKKGEPHHE	NSFEVLVCA,LGRNSFEVL,LLGRNSFEVL,EVLVCACPGR,FEVLVCACPG	LUAD,LUSC,OV
TP53	c.820G>T	p.V274F	RPILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVR[p.V274F]FCACPGRDRRTEEENLRKKGEPHHEL	NSFEVRFCA,GRNSFEVRF,EVRFCACPGR,LGRNSFEVRF,FEVRFCACPG	LUAD
TP53	c.824G>A	p.C275Y	PILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRV[p.C275Y]YACPGRDRRTEEENLRKKGEPHHELP	RNSFEVRVY,YACPGRDRR,NSFEVRVYA,RVYACPGRDR,EVRVYACPGR,GRNSFEVRVY,FEVRVYACPG	OV
TP53	c.824G>T	p.C275F	PILTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRV[p.C275F]FACPGRDRRTEEENLRKKGEPHHELP	FACPGRDRR,NSFEVRVFA,RNSFEVRVF,FEVRVFACP,RVFACPGRDR,EVRVFACPGR,VFACPGRDRR,GRNSFEVRVF,FEVRVFACPG	HNSC,LUAD
TP53	c.830G>T	p.C277F	LTIITLEDSSGNLLGRNSFEVRVCA[p.C277F]FPGRDRRTEEENLRKKGEPHHELPPG	CAFPGRDRR,SFEVRVCAF,EVRVCAFPGR,NSFEVRVCAF,FEVRVCAFPG	LUAD
TP53	c.832C>T	p.P278S	TIITLEDSSGNLLGRNSFEVRVCAC[p.P278S]SGRDRRTEEENLRKKGEPHHELPPGS	CACSGRDRR,FEVRVCACS,EVRVCACSGR,FEVRVCACSG	HNSC
TP53	c.841G>A	p.D281N	TLEDSSGNLLGRNSFEVRVCACPGR[p.D281N]NRRTEEENLRKKGEPHHELPPGSTKR	CACPGRNRR,RVCACPGRNR	LUAD
TP53	c.844C>T	p.R282W	LEDSSGNLLGRNSFEVRVCACPGRD[p.R282W]WRTEEENLRKKGEPHHELPPGSTKRA	CACPGRDWR,RDWRTEEENL	BRCA,CRC,GBM,HNSC,OV,STAD
TP53	c.853G>A	p.E285K	SSGNLLGRNSFEVRVCACPGRDRRT[p.E285K]KEENLRKKGEPHHELPPGSTKRALPN	RTKEENLRK,RTKEENLRKK	BLCA,CESC,HNSC,LUAD
TP53	c.856G>A	p.E286K	SGNLLGRNSFEVRVCACPGRDRRTE[p.E286K]KENLRKKGEPHHELPPGSTKRALPNN	RTEKENLRK,RTEKENLRKK	BRCA,STAD
TP53	c.945_946delTC	p.S315fs	KGEPHHELPPGSTKRALPNNTSSSP[p.S315fs]AKEETTGWRIFHPSDPWA*	KEETTGWRI,RIFHPSDPW,EETTGWRIF,RIFHPSDPWA,LPNNTSSSPA,KEETTGWRIF,WRIFHPSDPW,EETTGWRIFH,SPAKEETTGW	OV
TP53RK	c.520delC	p.L174fs	VLARMHDEDLIHGDLTTSNMLLKPP[p.L174fs]WNS*	SNMLLKPPW	STAD
TPO	c.1193G>C	p.S398T	AACAPEPGIPGETRGPCFLAGDGRA[p.S398T]TEVPSLTALHTLWLREHNRLAAALKA	FLAGDGRAT,GRATEVPSL,TEVPSLTAL,TEVPSLTALH	ACC
TPO	c.1672G>A	p.E558K	GGLDPLIRGLLARPAKLQVQDQLMN[p.E558K]KELTERLFVLSNSSTLDLASINLQRG	QVQDQLMNK,KELTERLFV,LMNKELTERL,QLMNKELTER,VQDQLMNKEL,MNKELTERLF,KELTERLFVL	LUAD
TPO	c.2476G>A	p.A826T	ADGAHPPCHASARCRNTKGGFQCLC[p.A826T]TDPYELGDDGRTCVDSGRLPRVTWIS	CLCTDPYEL,FQCLCTDPY,GFQCLCTDPY	CRC
TPPP	c.89G>A	p.R30K	AKPAKAANRTPPKSPGDPSKDRAAK[p.R30K]KLSLESEGAGEGAAASPELSALEEAF	KLSLESEGA,PSKDRAAKK,DRAAKKLSL	KIRP
TPR	c.6464C>T	p.S2155L	EDRTVPSTPTLVVPHRTDGFAEAIH[p.S2155L]LPQVAGVPRFRFGPPEDMPQTSSSHS	AEAIHLPQV,FAEAIHLPQV,AIHLPQVAGV,HLPQVAGVPR,LPQVAGVPRF,AEAIHLPQVA	CRC
TPRX1	c.598T>C	p.S200P	NPGPIPGPNPGPIPGPISGPIPGP[p.S200P]PVPIPGPIPGPISGPISGPNPGPIPG	GPIPGPIPV,IPGPIPVPI,IPVPIPGPI	TGCT

【０８５８】

【表２００】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
TPTE	c.1268C>T	p.S423L	AQVKHLYNWNLPPRRILFIKHFIIY[p.S423L]LIPRYVRDLKIQIEMEKKVVFSTISL	FIKHFIIYL,IIYLIPRYV,FIIYLIPRY,HFIIYLIPR,IYLIPRYVR,IKHFIIYLI,FIKHFIIYLI,FIIYLIPRYV,YLIPRYVRDL,IIYLIPRYVR,LIPRYVRDLK,LFIKHFIIYL,KHFIIYLIPR,HFIIYLIPRY	CRC,UCEC
TPTE	c.1623G>A	p.M541I	DNLHKQKARRIYPSDFAVEILFGEK[p.M541I]TSSDVVAGSD*	VEILFGEKI,GEKITSSDV,GEKITSSDVV,VEILFGEKIT	LUSC
TPTE2	c.773G>A	p.R258Q	FPSSGRQSFYRNPIEEVVRFLDKKH[p.R258Q]QNHYRVYNLCSERAYDPKHFHNRVSR	KHQNHYRVY,QNHYRVYNL,KKHQNHYRV,FLDKKHQNHY,HQNHYRVYNL,KKHQNHYRVY	CRC
TRAF3	c.26C>T	p.S9F	MESSKKMD[p.S9F]FPGALQTNPPLKLHTDRSAGTPVFVP	MESSKKMDF,KKMDFPGAL,SSKKMDFPGA,SKKMDFPGAL	CESC
TRAF7	c.32G>A	p.R11H	MSSGKSARYN[p.R11H]HFSGGPSNLPTPDVTTGTRMETTFGP	KSARYNHFS,SARYNHFSG,GKSARYNHF,KSARYNHFSG,SARYNHFSGG,SGKSARYNHF,NHFSGGPSNL	DLBCL
TRAK1	c.1879G>A	p.D627N	DPRPGVVTKGFRTLDVDLDEVYCLN[p.D627N]NFEEDDTGDHISLPRLATSTPVQHPE	DEVYCLNNF	CRC
TRAM1	c.121G>C	p.E41Q	HEFVLQNHADIVSCVAMVFLLGLMF[p.E41Q]QITAKASIIFVTLQYNVTLPATEEQA	FLLGLMFQI,LMFQITAKA,FQITAKASI,GLMFQITAK,FLLGLMFQIT,GLMFQITAKA,FQITAKASII,LGLMFQITAK,VFLLGLMFQI,MFQITAKASI,LMFQITAKAS,QITAKASIIF	BLCA
TRAM1L1	c.1033delA	p.R345fs	LQRWVEDSNIQASCMKKKRSRSSKK[p.R345fs]EQKTEWEWKLQIE*	SKKEQKTEW,TEWEWKLQI,KEQKTEWEW,RSRSSKKEQK	STAD
TRANK1	c.2536G>A	p.E846K	YNISRRLSKLRVLPWSIHELYGDEI[p.E846K]KDFTQAELALLMKCINDPNSMFLTGD	LYGDEIKDF,IKDFTQAEL,DEIKDFTQA,EIKDFTQAEL,KDFTQAELAL,DEIKDFTQAE	UCEC
TRAPPC10	c.399_400insA	p.K133fs	WQNVLKAHSSVDWLIVIVENDAKKK[p.K133fs]KQNQHPSPNLYCGQNKK*	NLYCGQNKK,NQHPSPNLY,KQNQHPSPN,KQNQHPSPNL,QNQHPSPNLY	GBM
TRAPPC11	c.1703G>A	p.R568Q	MNESPDPEPDCDILAVKTAQKLWAD[p.R568Q]QISLAGSNIFTIGVQDFVPFVQCKAK	KLWADQISL,AQKLWADQI,KLWADQISLA,QISLAGSNIF,QKLWADQISL,DQISLAGSNI	CRC
TRDN	c.2190A>C	p.*730Y	PFTPADRPGESSGQANSPGQKQQGQ[p.*730Y]YTHMYDPYKCFKILKM*	YTHMYDPYK,MYDPYKCFK,QQGQYTHMY,KQQGQYTHM,HMYDPYKCF,QKQQGQYTH,GQYTHMYDP,YKCFKILKM,DPYKCFKIL,HMYDPYKCFK,MYDPYKCFKI,KQQGQYTHMY,GQYTHMYDPY,GQKQQGQYTH,QKQQGQYTHM,THMYDPYKCF,SPGQKQQGQY	KIRC
TRIM23	c.1187G>A	p.R396Q	QQQFTEVADHIQLDASIPVTFTKDN[p.R396Q]QVHIGPKMEIRVVTLGLDGAGKTTIL	FTKDNQVHI,NQVHIGPKM,KDNQVHIGPK	CRC
TRIM23	c.866G>A	p.R289Q	IVEDGIGMAHTEHVPGTAENARSCI[p.R289Q]QAYFYDLHETLCRQEEMALSVVDAHV	RSCIQAYFY,CIQAYFYDL,NARSCIQAY,ARSCIQAYF,IQAYFYDLH,ARSCIQAYFY,ENARSCIQAY,NARSCIQAYF,AENARSCIQA	CRC
TRIM4	c.1193G>T	p.R398L	NVFTSGKHYWEVESRDSLEVAVGVC[p.R398L]LEDVMGITDRSKMSPDVGIWAIYWSA	LEVAVGVCL	LUAD
TRIM42	c.379C>A	p.Q127K	TFHKGRLRSIHTSSKTALRTGSSDT[p.Q127K]KVDEVKSIPANSHLVNHLNCPMCSRL	ALRTGSSDTK	LUAD
TRIM48	c.278C>A	p.A93D	CFECIKTIQQRNLKTNIRLKKMASL[p.A93D]DRKASLWLFLSSEEQMCGIHRETKKM	RLKKMASLD,KMASLDRKA,RLKKMASLDR,MASLDRKASL,KKMASLDRKA,ASLDRKASLW,LDRKASLWLF	LUAD
TRIM61	c.294G>C	p.K98N	SLTEIAKQLQIRSKKRKRQEEKHVC[p.K98N]NKHNQVLTFFCQKDLELLCPRCSLST	NKHNQVLTF,RQEEKHVCNK,CNKHNQVLTF,NKHNQVLTFF	CESC
TRIM7	c.994C>A	p.L332I	MKNKVWNVSLKTFVLKGMLKKFKED[p.L332I]IRGELEKEEKVELTLDPDTANPRLIL	MLKKFKEDI,KFKEDIRGEL,MLKKFKEDIR	LUSC
TRIM9	c.1009C>A	p.R337S	FEACLVAQCDALIDALNRRKAQLLA[p.R337S]SVNKEHEHKLKVVRDQISHCTVKLRQ	AQLLASVNK,SVNKEHEHK,RKAQLLASV,KAQLLASVNK,ASVNKEHEHK,RRKAQLLASV	LUAD
TRIML1	c.1197C>A	p.H399Q	DLFSLIGLKIGDDYSLWVSSPLKGQ[p.H399Q]QVREPVCKVGVFLDYESGHIAFYNGT	LKGQQVREPV	LUAD

【０８５９】

【表２０１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
TRIO	c.1981C>T	p.R661W	QTGECDPEEIYQAAHQLEDRIQDFV[p.R661W]WRVEQRKILLDMSVSFHTHVKELWTW	RIQDFVWRV,FVWRVEQRK,DFVWRVEQR,WRVEQRKIL,DFVWRVEQRK,WRVEQRKILL	CRC
TRIOBP	c.3899A>G	p.H1300R	DLPPPRRLAQRQPGPQAQCSSGGRT[p.H1300R]RSPGRAEVERLFGQERRKSEAAGAFQ	GGRTRSPGR,RTRSPGRAE,GGRTRSPGRA,RTRSPGRAEV	ACC
TRIP11	c.1622delA	p.K541fs	DQLSKQQNEGDSIISKLKQDLNDEK[p.K541fs]REFINLKMIKWTLLKS*	KMIKWTLLK,EFINLKMIK,NLKMIKWTL,LKMIKWTLL,KREFINLKM,REFINLKMI,DEKREFINL,NLKMIKWTLL,EKREFINLKM,KMIKWTLLKS	STAD
TRIP12	c.5324T>C	p.L1775P	KLMAKAIMDFRLVDLPLGLPFYKWM[p.L1775P]PRQETSLTSHDLFDIDPVVARSVYHL	WMPRQETSL,KWMPRQETS,LPFYKWMPR,MPRQETSLT,YKWMPRQET,KWMPRQETSL,GLPFYKWMPR,MPRQETSLTS,YKWMPRQETS	MM
TRMT61A	c.731G>T	p.S244I	ALAARGFSELSTLEVLPQVYNVRTV[p.S244I]ILPPPDLGTGTDGPAGSDTSPFRSGT	VYNVRTVIL,QVYNVRTVI,PQVYNVRTVI,QVYNVRTVIL	TGCT
TRPA1	c.162G>T	p.K54N	TEDFKESLKVVFEGSAYGLQNFNKQ[p.K54N]NKLKRCDDMDTFFLHYAAAEGQIELM	NFNKQNKLKR,LQNFNKQNKL	CRC
TRPA1	c.2017delA	p.T673fs	DKSCRDYYIEYNFKYLQCPLEFTKK[p.T673fs]HLHRMLYMNRLQPSTQWYKITA*	YMNRLQPST,RLQPSTQWY,LQPSTQWYK,LHRMLYMNR,STQWYKITA,KKHLHRMLY,EFTKKHLHR,FTKKHLHRM,LEFTKKHLH,KHLHRMLYM,HRMLYMNRL,QPSTQWYKI,MLYMNRLQPS,HLHRMLYMNR,RLQPSTQWYK,LQPSTQWYKI,KKHLHRMLYM,FTKKHLHRML,TKKHLHRMLY,RMLYMNRLQP,YMNRLQPSTQ,MNRLQPSTQW,CPLEFTKKHL	STAD
TRPC5	c.1469C>T	p.S490L	PREEWEMWHPTLIAEALFAISNILS[p.S490L]LLRLISLFTANSHLGPLQISLGRMIL	FAISNILSL,AISNILSLL,ISNILSLLR,SLLRLISLF,LSLLRLISL,FAISNILSLL,ILSLLRLISL,LLRLISLFTA,AISNILSLLR,LFAISNILSL,LSLLRLISLF,ISNILSLLRL	CRC,UCEC
TRPM3	c.1285C>T	p.R429W	TRTQAQHLFIILMECMKKKELITVF[p.R429W]WMGSEGHQDIDLAILTALIKGANASA	KELITVFWM,WMGSEGHQDI,KKKELITVFW,KKELITVFWM,KELITVFWMG	UCEC
TRPM3	c.892G>T	p.G298W	QTMSNPMSKLTVLNSMHSHFILADN[p.G298W]WTTGKYGAEVKLRRQLEKHISLQKIN	FILADNWTT,LADNWTTGK,ADNWTTGKY,SHFILADNW,LADNWTTGKY,ILADNWTTGK,WTTGKYGAEV,HSHFILADNW	LUAD
TRPM6	c.2984G>A	p.R995H	IAKMTANMFYIVIIMAIVLLSFGVA[p.R995H]HKAILSPKEPPSWSLARDIVFEPYWM	LLSFGVAHK,SFGVAHKAI,AHKAILSPK,LSFGVAHKA,VLLSFGVAH,LLSFGVAHKA,VLLSFGVAHK,VAHKAILSPK,LSFGVAHKAI	CRC
TRPM7	c.2528G>A	p.R843Q	VRILDSNEGKNEMEIQMKSKKLPIT[p.R843Q]QKFYAFYHAPIVKFWFNTLAYLGFLM	ITQKFYAFY,KSKKLPITQ,KLPITQKFY,KKLPITQKF,TQKFYAFYH,QKFYAFYHA,LPITQKFYA,KLPITQKFYA,KSKKLPITQK,ITQKFYAFYH,TQKFYAFYHA,KKLPITQKFY,PITQKFYAFY,LPITQKFYAF,SKKLPITQKF,QKFYAFYHAP	CRC
TRPM7	c.5584C>T	p.R1862C	PQDEPSDLNLQPGNSTKESESTNSV[p.R1862C]CLML*	SESTNSVCL,KESESTNSVC,SESTNSVCLM	CRC
TRPM8	c.2295_2296insC	p.H765fs	VFYIAFLLLFAYVLLMDFHSVPHPP[p.H765fs]RAGPVLAGLCPLL*	VLAGLCPLL,HSVPHPPRA,HPPRAGPVL,RAGPVLAGL,DFHSVPHPPR,VPHPPRAGPV,GPVLAGLCPL	STAD
TRPS1	c.3373C>T	p.R1125W	IEKYQYPLFGLPFVHNDFQSEADWL[p.R1125W]WFWSKYKLSVPGNPHYLSHVPGLPNP	WLWFWSKYK,FQSEADWLW,SEADWLWFW,LWFWSKYKL,WLWFWSKYKL,EADWLWFWSK,DFQSEADWLW,FQSEADWLWF,WFWSKYKLSV,DWLWFWSKYK,ADWLWFWSKY,SEADWLWFWS	CRC
TRPV2	c.1865_1867delTGC	p.L627del	KFTIGMGELAFQEQLHFRGMVLLLL[p.L627del]AYVLLTYILLLNMLIALMSETVNSVATD	MVLLLLAYV,VLLLLAYVL,RGMVLLLLA,GMVLLLLAY,GMVLLLLAYV,MVLLLLAYVL,VLLLLAYVLL,RGMVLLLLAY	CLL
TRPV3	c.653C>A	p.A218E	FAEENDILGRFINAEYTEEAYEGQT[p.A218E]ELNIAIERRQGDIAALIAAGADVNA	GQTELNIAI,ELNIAIERR,EAYEGQTEL,YEGQTELNI,AYEGQTELNI,QTELNIAIER,EEAYEGQTEL,YEGQTELNIA	KIRP
TRPV5	c.1475G>A	p.R492H	YFTRGFQMLGPFTIMIQKMIFGDLM[p.R492H]HFCWLMAVVILGFASAFYIIFQTEDP	LMHFCWLMA,MHFCWLMAV,KMIFGDLMH,MIFGDLMHF,DLMHFCWLM,GDLMHFCWL,MIFGDLMHFC,LMHFCWLMAV,KMIFGDLMHF,IFGDLMHFCW,HFCWLMAVVI,MHFCWLMAVV,GDLMHFCWLM	CRC

【０８６０】

【表２０２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係的疾患
TRRAP	c.10543C>T	p.R3515W	THYYIKIARFMPRVEIVQKHNTAAR[p.R3515W]WLYIRGHNGKIYPYLVMNDACLTESR	TAARWLYIR,AARWLYIRG,HNTAARWLY,NTAARWLYI,QKHNTAARW,KHNTAARWL,WLYIRGHNGK,NTAARWLYIR,AARWLYIRGH,RWLYIRGHNG,KHNTAARWLY,VQKHNTAARW,QKHNTAARWL	CRC
TRRAP	c.2917G>T	p.A973S	DCLKSANTEPYYRRQAWEVIKCFLV[p.A973S]SMMSLEDNKHALYQLLAHPNFTEKTI	SMMSLEDNK,CFLVSMMSL,VIKCFLVSM,IKCFLVSMM,VSMMSLEDNK,EVIKCFLVSM,KCFLVSMMSL,SMMSLEDNKH,WEVIKCFLVS	KICH
TSC1	c.1132G>T	p.G378C	CGMTTPPTSPGNVPPDLSHPYSKVF[p.G378C]CTTAGGKGTPLGTPATSPPPAPLCHS	KVFCTTAGG,YSKVFCTTA,SKVFCTTAG,KVFCTTAGGK,HPYSKVFCTT	LUAD
TSC22D2	c.1255G>A	p.A419T	AQPSSTGAAASPATAATLPVGTGQN[p.A419T]TSSVGAQLMGASSQPSEAMAPRTGPA	NTSSVGAQL,GQNTSSVGA,NTSSVGAQLM	ACC
TSG101	c.794A>G	p.K265R	WRMKEEMDRAQAELNALKRTEEDLK[p.K265R]RGHQKLEEMVTRLDQEVAEVDKNIEL	DLKRGHQKL,RGHQKLEEM	THCA
TSG101	c.826C>A	p.R276S	AELNALKRTEEDLKKGHQKLEEMVT[p.R276S]SLDQEVAEVDKNIELLKKKDEELSSA	KLEEMVTSL,SLDQEVAEV,MVTSLDQEV,EMVTSLDQEV,TSLDQEVAEV,QKLEEMVTSL	LUAD
TSHZ1	c.1503G>C	p.K501N	EDSLEKFEPSTLYPYLREEDLDDSP[p.K501N]NGGLDILKSLENTVSTAISKAQNGAP	SPNGGLDIL	LUAD
TSHZ1	c.2642G>T	p.R881M	QAQFASSLRETTEGKYIMSDLGPQE[p.R881M]MVHISKFTGLSMTTISHWLANVKYQL	MSDLGPQEM,QEMVHISKF,MSDLGPQEMV,IMSDLGPQEM,MVHISKFTGL,PQEMVHISKF,QEMVHISKFT	CRC
TSHZ2	c.664G>A	p.A222T	LYRQSSKMCGTVFTGASRFRCRQCS[p.A222T]TAYDTLVELTVHMNETGHYQDDNRKK	RFRCRQCST,RCRQCSTAY,CSTAYDTLV,TAYDTLVEL,RQCSTAYDT,STAYDTLVEL,RFRCRQCSTA,FRCRQCSTAY,RQCSTAYDTL	GBM
TSHZ3	c.2030G>T	p.G677V	EPIKMEASSDGGFRSQENSPSPPRD[p.G677V]VCKDGSPLAEPVENGKELVKPLASSL	RDVCKDGSPL	LUAD
TSKS	c.1537G>A	p.E513K	CPSCQRLHKKILELERQALAKHVRA[p.E513K]KALSSTLRLAQDEALRAKNLLLTDKM	ALAKHVRAK,LAKHVRAKA,HVRAKALSS,RAKALSSTL,KALSSTLRL,AKHVRAKAL,ALAKHVRAKA,QALAKHVRAK,HVRAKALSST,RAKALSSTLR,KALSSTLRLA,LAKHVRAKAL,VRAKALSSTL,AKALSSTLRL	BLCA
TSPAN4	c.274C>G	p.L92V	IGFVGCLGAIKENKCLLLTFFLLLL[p.L92V]VVFLLEATIAILFFAYTDKIDRYAQQ	LTFFLLLLV,FLLLLVVFL,LLLLVVFLL,LLVVFLLEA,FFLLLLVVF,LLTFFLLLV,LTFFLLLLVV,FLLLLVVFLL,LLLVVFLLEA,TFFLLLVVF,FFLLLLVVFL	PRAD,TGCT
TSSK1B	c.901G>A	p.E301K	ARGSPSVAINKEGESSRGTEPLWTP[p.E301K]KPGSDKKSATKLEPEGEAQPQAQPET	GTEPLWTPK,RGTEPLWTPK	UCEC
TTBK2	c.249T>G	p.C83W	KQVLKMEVAVLKKLQGKDHVCRFIG[p.C83W]WGRNDRFNYVVMQLQGRNLADLRRSQ	WGRNDRFNY,VCRFIGWGR,FIGWGRNDR,IGWGRNDRF,HVCRFIGWGR,GWGRNDRFNY,RFIGWGRNDR,FIGWGRNDRF	KIRP
TTC21A	c.809C>A	p.S270Y	ESNIDACQILTVHELAREGNMTTVS[p.S270Y]YLKTQKATNHVRNLIKALETREPENP	NMTTVSYLK,TVSYLKTQK,EGNMTTVSY,GNMTTVSYL,GNMTTVSYLK,TTVSYLKTQK,REGNMTTVSY	CRC

【０８６１】

【表２０３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	併発的疾患
TTF1	c.1007delA	p.K336fs	RPAVGLHGETAGIPAPAYKNKSKKK[p.K336fs]RKSPITRNLRQWPCLRASRVHTLKDHRWAVRLGLWKAVQLLKGSRNPTVQRRSLRKGSLRLSKGHECLVMIFQCPVRTLRAHSLIQ*	TLKDHRWAV,GLWKAVQLL,LVMIFQCPV,SLRKGSLRL,RLSKGHECL,RASRVHTLK,TVQRRSLRK,WAVRLGLWK,LWKAVQLLK,PSLRKGSLR,RWAVRLGLW,IFQCPVRTL,RTLRAHSLI,KNKSKKKRK,KKRKSPITR,KSPITRNLR,RNLRQWPCL,CLRASRVHT,RVHTLKDHR,HTLKDHRWA,AVRLGLWKA,GSRNPTVQR,NLRQWPCLR,QWPCLRASR,PTVQRRSLR,VMIFQCPVR,FQCPVRTLR,WPCLRASRV,NPTVQRRSL,SKKKRKSPI,LRASRVHTL,RKSPITRNL,RQWPCLRAS,HRWAVRLGL,SKGHECLVM,GHECLVMIF,VRTLRAHSL,CPVRTLRAH,KDHRWAVRL,RLSKGHECLV,CLVMIFQCPV,MIFQCPVRTL,CLRASRVHTL,LLKGSRNPTV,GLWKAVQLLK,RWAVRLGLWK,LVMIFQCPVR,KSKKKRKSPI,KKKRKSPITR,KRKSPITRNL,ITRNLRQWPC,RNLRQWPCLR,RQWPCLRASR,HTLKDHRWAV,TLKDHRWAVR,AVRLGLWKAV,GSRNPTVQRR,RSLRKGSLRL,SLRKGSLRLS,RTLRAHSLIQ,IFQCPVRTLR,LSKGHECLVM,RVHTLKDHRW,HRWAVRLGLW,LRLSKGHECL,KGHECLVMIF,FQCPVRTLRA,SPITRNLRQW	STAD
TTF1	c.1589A>G	p.Q530R	IKDRATSTIKRMYRDDLERFKEFKA[p.Q530R]RGVAIKFGKFSVKENKQLEKNVEDFL	RGVAIKFGK,RFKEFKARG,KARGVAIKF,EFKARGVAI,KEFKARGVA,RFKEFKARGV,EFKARGVAI,KARGVAIKF,RGVAIKFGK,KEFKARGVAI,FKARGVAIKF,RGVAIKFGKF	TGCT
TTF2	c.2281C>A	p.R761S	LDEAHNVKNPRVQTSIAVCKLQACA[p.R761S]SWAVTGTPIQNNLLDMYSLLKFLRCS	KLQACASWA,LQACASWAV,CKLQACASW,SWAVTGTPI,KLQACASWAV,LQACASWAVT,ASWAVTGTPI	LUAD
TTI1	c.2120G>A	p.R707H	CGYDSLQHLINQNSDYLVNGISLNL[p.R707H]HHLALHPHTPKVLEVMLRNSDANLLP	SLNLHHLAL,GISLNLHHL,LHHLALHPH,GISLNLHHLA,ISLNLHHLAL	STAD
TTLL11	c.367_368insAGGCCA	p.122_123insKA	SELAARWEAEAVAAAKAAAKAEAEA[p.122_123insKA]KATAETVAEQVRVDAGAAGEPECKAGEEQPK	AAKAEAEAK,EAKATAETV,AEAEAKATA,AKATAETVA,AEAKATAET,AAAKAEAEAK,AEAKATAETV	ACC
TTLL7	c.2252G>A	p.R751H	LIKLDSVKQRKVLDIVKTSIRTVLP[p.R751H]HIWKVPDVEEVNLYRIFNRVFNRLLW	TVLPHIWKV,SIRTVLPHI,RTVLPHIWK,TSIRTVLPH,KTSIRTVLPH,RTVLPHIWKV,TSIRTVLPHI,SIRTVLPHIW,LPHIWKVPDV	UCEC
TUBA1C	c.435C>T	p.L146F	EDGVVGLNYSCGNLGRRVNGELQLG[p.L146F]FLAIN*	LQLGFLAII,ELQLGFLAI,VNGELQLGF,GELQLGFLA,RVNGELQLGF,GELQLGFLAI	ACC,TGCT
TUBA3C	c.526_527insC	p.Q176fs	SLLMERLSVDYGKKSKLEFAIYPAP[p.Q176fs]PGLHGRGGALQLHPDHPHDPGTF*	AIYPAPPGL,GLHGRGGAL,HGRGGALQL,LQLHPDHPH,FAIYPAPPGL,AIYPAPPGLH,LEFAIYPAPP,LHGRGGALQL	LUAD
TUBA3D	c.728G>A	p.R243Q	DIERPTYTNLNRLIGQIVSSITASL[p.R243Q]QFDGALNVDLTEFQTNLVPYPRIHFP	LQFDGALNV,SSITASLQF,ASLQFDGAL,SLQFDGALNV,ITASLQFDGA,VSSITASLQF,LQFDGALNVD	CRC
TUBB P5	c.304G>A	p.V102M	TYHGDSHLQLERINVHHHEASGGRY[p.V102M]MPRAVLVDLEPGTMDSVRSGPFGQVL	ASGGRYMPR,RYMPRAVLV,GGRYMPRAV,MPRAVLVDL,HEASGGRYM,GRYMPRAVL,YMPRAVLVDL,EASGGRYMPR,HHEASGGRYM	GBM
TUBB P5	c.356G>A	p.R119H	HEASGGRYVPRAVLVDLEPGTMDSV[p.R119H]HSGPFGQVLRPDNFIFGELRARTGVR	MDSVHSGPF,HSGPFGQVL,SVHSGPFGQV,HSGPFGQVLR,TMDSVHSGPF,VHSGPFGQVL	UCS
TUBD1	c.599C>T	p.A200V	YGTGEVIVQNYNSILTLSHLYRSSD[p.A200V]VLLLHENDAIHKICAKLMNIKQISFS	HLYRSSDVL,RSSDVLLLH,LYRSSDVLL,YRSSDVLLL,HLYRSSDVLL,VLLLHENDAI,LYRSSDVLLL,SHLYRSSDVL	BRCA
TUFT1	c.1018G>A	p.A340T	KSQQRKVRQMIEQLQNSKAVIQSKD[p.A340T]TTIQELKEKIAYLEAENLEMHDRMEH	TTIQELKEK,SKDTTIQEL,AVIQSKDTTI	CRC
TUFT1	c.303G>C	p.L101F	HSAGHSLASELVESHDGHEEIIKVY[p.L101F]FKGRSGDKMIHEKNINQLKSEVQYIQ	IIKVYFKGR,KVYFKGRSG,YFKGRSGDK,FKGRSGDKM,HEEIIKVYF,VYFKGRSGDK,EIIKVYFKGR	CESC
TWIST NB	c.918T>A	p.H306Q	KKKHQEVQDQDPVFQGSDSSGYQSD[p.H306Q]QKKKKKKRKHSEEAEFTPPLKCSPKR	SSGYQSDQK	CLL
TXNDC15	c.1028G>A	p.R343Q	LIKSVDWLLVFSLFFLISFIMYATI[p.R343Q]QTESIRWLIPGQEQEHVE*	FIMYATIQT,IQTESIRWL,QTESIRWLI,YATIQTESI,IMYATIQTE,IQTESIRWLI,IMYATIQTES,MYATIQTESI	CRC

【０８６２】

【表２０４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍病種
TXNL1	c.700C>T	p.R234C	AERSEPTQALELTEDDIKEDGIVPL[p.R234C]CYVKFQNVNSVTIFVQSNQGEEETTR	GIVPLCYVK,IVPLCYVKF,DGIVPLCYV,KEDGIVPLCY,GIVPLCYVKF	UCEC
TYRP1	c.1054_1057delACAA	p.T352fs	PEPQDVAQCLEVGLFDTPPFYSNST[p.T352fs]VSETQWKVTVTPRESMTLLFEVFTIWLIYS*	TVSETQWKV,ESMTLLFEV,TLLFEVFTI,STVSETQWK,SMTLLFEVF,EVFTIWLIY,QWKVTVTPR,MTLLFEVFT,TPRESMTLL,SETQWKVTV,TQWKVTVTP,LLFEVFTIW,FEVFTIWLI,MTLLFEVFTI,LLFEVFTIWL,STVSETQWKV,TQWKVTVTPR,ESMTLLFEVF,TLLFEVFTIW,LFEVFTIWLI,KVTVTPRESM,EVFTIWLIYS,TPRESMTLLF,RESMTLLFEV,FEVFTIWLIY,SETQWKVTVT,TPPFYSNSTV	GBM
U2AF1	c.101C>A	p.S34Y	FGTEKDKVNCSFYFKIGACRHGDRC[p.S34Y]YRLHNKPTFSQTIALLNIYRNPQNSS	YRLHNKPTF,CYRLHNKPTF,GDRCYRLHNK,GACRHGDRCY	LAML
U2AF1	c.101C>T	p.S34F	FGTEKDKVNCSFYFKIGACRHGDRC[p.S34F]FRLHNKPTFSQTIALLNIYRNPQNSS	FRLHNKPTF,CFRLHNKPTF,ACRHGDRCFR,GDRCFRLHNK,GACRHGDRCF	CESC,LAML,LUAD,UCS
UBC	c.2051delG	p.G684fs	EDGRTLSDYNIQKESTLHLVLRLRG[p.G684fs]VSKFPLLRFQQISLHFPFNKVVAF	SLHFPFNKV,HLVLRLRGV,LLRFQQISL,VLRLRGVSK,GVSKFPLLR,ISLHFPFNK,RFQQISLHF,QQISLHFPF,RLRGVSKFP,RGVSKFPLL,FPLLRFQQI,FPFNKVVAF,LRLRGVSKF,LRGVSKFPL,VSKFPLLRF,LHFPFNKVV,RLRGVSKFPL,SLHFPFNKVV,LVLRLRGVSK,QISLHFPFNK,KFPLLRFQQI,FQQISLHFPF,HFPFNKVVAF,RGVSKFPLLR,ISLHFPFNKV,VLRLRGVSKF,GVSKFPLLRF,LRFQQISLHF,LHFPFNKVVA,FPLLRFQQIS	STAD
UBC	c.572T>C	p.I191T	TLEVEPSDTIENVKAKIQDKEGIPP[p.I191T]TSRGSSLQASSWKMAVLFLTTTSRRS	TSRGSSLQA,PPTSRGSSL,IPPTSRGSSL,IQDKEGIPPT	PRAD
UBE2J2	c.577G>T	p.G193W	KQKQKAQDELSSRPQTLPLPDVVPD[p.G193W]WETHLVQNGIQLLNGHAPGAVPNLAG	VPDWETHLV,VVPDWETHLV,DVVPDWETHL,WETHLVQNGI,LPLPDVVPDW	LUAD
UBE2M	c.392G>A	p.G131D	LEGNVCLNILREDWKPVLTINSIIY[p.G131D]DLQYLFLEPNPEDPLNKEAAEVLQNN	NSIIYDLQY,SIIYDLQYL,TINSIIYDL,IIYDLQYLF,IYDLQYLFL,IIYDLQYLFL,SIIYDLQYLF,INSIIYDLQY,LTINSIIYDL,NSIIYDLQYL	TGCT
UBE2NL	c.257G>T	p.R86I	EEYPMAAPKVRFMTKIYHPNVDKLE[p.R86I]IISLDILKDKWSPALQIRTVLLSIQA	EIISLDILK,HPNVDKLEI,LEIISLDIL,IPNVDKLEII	CRC
UBE2Q	c.3354_335SinsG	p.R1118fs	YENSRCYNEMALIRVVQSMTQLVRR[p.R1118fs]APRGL*	SMTQLVRRA,TQLVRRAPR,LVRRAPRGL,MTQLVRRAPR	KIRC
UBIAD1	c.289G>A	p.A97T	AYRSHGVLDPRLLVGCAVAVLAVHG[p.A97T]TGNLVNTYYDFSKGIDHKKSDRTLV	GTGNLVNTY,AVHGTGNLV,TGNLVNTYY,GTGNLVNTYY,VLAVHGTGNL,HGTGNLVNTY,LAVHGTGNLV	CRC
UBOX5	c.1250C>T	p.S417L	LPTTSEHTAKKMKATNEPSLTHMDC[p.S417L]LTGPLSHEQKLSQSLEIALASTLGSM	HMDCLTGPL,LTGPLSHEQK,THMDCLTGPL	BLCA
UBQLN2	c.1568delC	p.A523fs	PIGPIVPFTPIGPIGPIGPTGPAAP[p.A523fs]LAPPALVAPRGLLCPALHLVKPRVLHQNLDPTSSSFSKWCRPWLEQMLHSCRIQKSDFSNNWNSSTQWGS*	GLLCPALHL,LLCPALHLV,ALHLVKPRV,ALVAPRGLL,VLHQNLDPT,MLHSCRIQK,SSSFSKWCR,SFSKWCRPW,APRGLLCPA,KPRVLHQNL,EQMLHSCRI,NLDPTSSSF,WCRPWLEQM,QKSDFSNNW,NNWNSSTQW,APLAPPALV,GLLCPALHLV,LLCPALHLVK,QMLHSCRIQK,TSSSFSKWCR,SFSKWCRPWL,KWCRPWLEQM,LAPPALVAPR,GPAAPLAPPA,APLAPPALVA,APRGLLCPAL,IQKSDFSNNW,RGLLCPALHL,HQNLDPTSSS,QNLDPTSSSF,SSFSKWCRPW,LEQMLHSCRI,HSCRIQKSDF,SNNWNSSTQW,DPTSSSFSKW	STAD
UBR1	c.4939G>T	p.G1647W	KHPVLCLFCGAILCSQNICCQEIVN[p.G1647W]WEEVGACIFHALHCGAGVCIFLKIRE	WEEVGACIF,QEIVNWEEV,WEEVGACIFH	LUAD
UBR4	c.8406delC	p.P2802fs	TAENVNNGNPSPLEALLAGAEGFPP[p.P2802fs]CWTSHLMQMTRPWLN*	LMQMTRPWL,TSHLMQMTR,CWTSHLMQM,FPPCWTSHL,HLMQMTRPW,AEGFPPCWT,HLMQMTRPWL,WTSHLMQMTR,GFPPCWTSHL,FPPCWTSHLM,SHLMQMTRPW,AEGFPPCWTS	STAD

【０８６３】

【表２０５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
UBR5	c.6360delA	p.K2120fs	EVLPTKMSYAANLKNVMNMQNRQKK[p.K2120fs]KGKNSPCCQKKLRVQNQGHLLMILLHN*	KNSPCCQKK,KLRVQNQGH,RVQNQGHLL,VQNQGHLLM,LRVQNQGHL,NQGHLLMIL,MQNRQKKKGK,KGKNSPCCQK,KLRVQNQGHL,RVQNQGHLLM,LRVQNQGHLL,VQNQGHLLMI,NQGHLLMILL	KICH
UBR5	c.7551G>T	p.R2517S	LDDTDDGDDNAPLFYQPGKRGFYTP[p.R2517S]SPGKNTEARLNCFRNIGRILGLCLLQ	GFYTPSPGK,RGFYTPSPG,RGFYTPSPGK,SPGKNTEARL	TGCT
UBXN7	c.827C>T	p.A276V	LDQVTGFLGEHGQLDGLSSSPPKKC[p.A276V]VRSESLIDASEDSQLEAAIRASLQET	KKCVRSESL	CLL
UGP2	c.784G>C	p.D262H	ASFYNSGLLDTFIGEGKEYIFVSNI[p.D262H]HNLGATVDLYILNHLMNPPNGKRCEF	NIHNLGATV,IFVSNIHNL,YIFVSNIHNL,FVSNIHNLGA,HNLGATVDLY,KEYIFVSNIH	BLCA
UGT1A1	c.10A>G	p.T4A	MAR[p.T4A]AGWTSPIPLCVSLLLTCGFAEAGKLL	ARAGWTSPI,AGWTSPIPL,MARAGWTSPI,RAGWTSPIPL	KIRP
UGT2A1	c.290delA	p.N97fs	EIYRVPFGKERIEGVIKDFVLTWLE[p.N97fs]IDHLLQPFGDSIRRWPK*	LLQPFGDSI,DFVLTWLEI,TWLEIDHLL,LEIDHLLQP,VLTWLEIDHL,HLLQPFGDSI,LEIDHLLQPF,KDFVLTWLEI,QPFGDSIRRW	CRC
UGT2B11	c.1340G>T	p.R447I	STDLLNALKTVINDPLYKENIMKLS[p.R447I]IIQHDQPVKPLDRAVFWIEFVMPHKG	KENIMKLSI,IMKLSIIQH,YKENIMKLSI,KENIMKLSII	TGCT
UGT2B28	c.866C>A	p.P289H	FQFPHPFLPNIDFVGGLHCKPAKPL[p.P289H]HKEMEEFVQSSGENGVVVFSLGSVIS	HCKPAKPLHK,KPAKPLHKEM	GBM
UGT2B7	c.642G>A	p.M214I	FPPSYVPVVMSELTDQMTFMERVKN[p.M214I]IIYVLYFDFWFEIFDMKKWDQFYSEV	RVKNIIYVL,TFMERVKNI,KNIIYVLYF,IIYVLYFDF,VKNIIYVLY,MERVKNIIY,FMERVKNII,FMERVKNIIY,RVKNIIYVLY,TFMERVKNII,NIIYVLYFDF,IIYVLYFDFW,MTFMERVKNI,MERVKNIIYV,VKNIIYVLYF	LUAD
UGT8	c.304G>A	p.E102K	FNSTTSDAFLQSKMRNIFSGRLTAI[p.E102K]KLFDILDHYTKNCDLMVGNHALIQGL	KLFDILDHY,FSGRLTAIK,SGRLTAIKL,TAIKLFDIL,GRLTAIKLF,RLTAIKLFDI,KLFDILDHYT,IFSGRLTAIK,SGRLTAIKLF,IKLFDILDHY	CRC,UCEC
UHRF1BP1	c.3990delC	p.I1330fs	EIPVVVPMQIELLNSSITLKDDIPP[p.I1330fs]SIQHLQAPSPSLWPWNMLC*	HLQAPSPSL,SLWPWNMLC,IQHLQAPSP,LQAPSPSLW,APSPSLWPW,SPSLWPWNM,TLKDDIPPSI,SPSLWPWNMI,IQHLQAPSPS,QHLQAPSPSL,HLQAPSPSLW,IPPSIQHLQA	STAD
UMODL1	c.1677G>A	p.M559I	CQCRTTRDATPSRAGRACEGDLVSP[p.M559I]IGGGLSAATGVTVPGLGTGTAALGLE	LVSPIGGGL,SPIGGGLSA,CEGDLVSPI,SPIGGGLSAA	TGCT
UNC93A	c.1334_1335TC>CG	p.V445A	LTMVAYGLVECVESKNPIRPHAPGQ[p.V445A]ANQAEDEEIQTKM*	RPHAPGQAN	TGCT
UNC93B1	c.1492G>A	p.V498M	YHWWQAVAIFTVYLGSSLHMKAKLA[p.V498M]MLLVTLVAAAVSYLRMEQKLRRGVAP	KLAMLLVTL,LAMLLVTLV,AMLLVTLVA,MLLVTLVAA,HMKAKLAML,KAKLAMLLV,LHMKAKLAM,MKAKLAMLL,AKLAMLLVT,KLAMLLVTLV,AMLLVTLVAA,MLLVTLVAAA,HMKAKLAMLL,KAKLAMLLVT,SLHMKAKLAM,LHMKAKLAML,MKAKLAMLLV,AKLAMLLVTL,LAMLLVTLVA	CESC
UPK2	c.145delC	p.P49fs	DFNISSLSGLLSPALTESLLVALPP[p.P49fs]VTSQEAMPH*	SLLVALPPV,ALPPVTSQEA,ESLLVALPPV,LPPVTSQEAM	STAD
UPK3A	c.816_817insC	p.G272fs	QITQEAVPKSLGASESSYTSVNRGP[p.G272fs]ATGQG*	YTSVNRGPA	KIRC
UQCRFS1	c.16T>G	p.S6A	MLSVA[p.S6A]ARSGPFAPVLSATSRGVAGALRPLVQ	SVAARSGPF,ARSGPFAPV,SVAARSGPFA,AARSGPFAPV,LSVAARSGPF,ARSGPFAPVL	ACC
UQCRFS1	c.247A>G	p.I83V	QAVRRPLVASVGLNVPASVCYSHTD[p.I83V]VKVPDFSEYRRLEVLDSTKSSRESSE	VKVPDFSEY,SVCYSHTDVK,DVKVPDFSEY,SHTDVKVPDF	KIRC

【０８６４】

【表２０６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
URGCP	c.1916_1917insG	p.G639fs	HFLREMGQFYEAESCLVEAGRLPAG[p.G639fs]PEAFCPLPRLGLGAAADRAASGANRWEHAEHARPLGHRAPEGAARPTGETVKAGGSVNRRGARHGQVHTPQHHVWAAVCHREELRSSRGLHAAHHSG*	HVWAAVCHR,RLPAGPEAF,HARPLGHRA,AARPTGETV,RSSRGLHAA,SSRGLHAAH,AVCHREELR,EAFCPLPRL,ETVKAGGSV,QVHTPQHHV,HTPQHHVWA,LPRLGLGAA,RPLGHRAPE,APEGAARPT,TPQHHVWAA,RAASGANRW,AEHARPLGH,RGARHGQVH,GQVHTPQHH,EELRSSRGL,GQVHTPQHHV,AGRLPAGPEA,AARPTGETVK,TVKAGGSVNR,RSSRGLHAAH,SSRGLHAAHH,HTPQHHVWAA,LPRLGLGAAA,RPLGHRAPEG,TPQHHVWAAV,ELRSSRGLHA,GRLPAGPEAF,WEHAEHARPL,QVHTPQHHVW,WAAVCHREEL,REELRSSRGL,LRSSRGLHAA,PEAFCPLPRL,GETVKAGGSV,CPLPRLGLGA	KICH
URI1	c.39_40insC	p.S13fs	MEAPTVETPPDPSPP[p.S13fs]FGPGPCPGSVARPGCGAAARGAGKGGH*	GAAARGAGK,VARPGCGAA,SVARPGCGA,TPPDPSPPF,VARPGCGAAA,CGAAARGAGK,SVARPGCGAA	HNSC
USF1	c.155G>A	p.R52Q	DPTSVAIASIQSAATFPDPNVKYVF[p.R52Q]QTENGGQVMYRVIQVSEGQLDGQTEG	FQTENGGQV,QTENGGQVMY,FQTENGGQVM	UCEC
USH2A	c.11156G>A	p.R3719H	NSTTVELYWSLPEKPNGLVSQYQLS[p.R3719H]HNGNLLFLGGSEEQNFTDKNLEPNSR	YQLSHNGNL,QLSHNGNLL,LSHNGNLLF,SQYQLSHNG,SHNGNLLFL,YQLSHNGNLL,QYQLSHNGNL,QLSHNGNLLF,SQYQLSHNGN,LSHNGNLLFL	GBM
USH2A	c.7107C>A	p.F2369L	KAHVRWEAPFRPNGLLTHSVLFTGI[p.F2369L]LYVDPVGNNYTLLNVTKVMYSGEETN	VLFTGILYV,SVLFTGILY,TGILYVDPV,HSVLFTGIL,HSVLFTGILY,SVLFTGILYV,FTGILYVDPV,LYVDPVGNNY	CRC
USP11	c.856G>A	p.A286T	VLDAALETGQLIIMETRKKDGTWPS[p.A286T]TQLHVMNNNMSEEDEDFKGQPGICGL	GTWPSTQLH,TWPSTQLHV,WPSTQLHVM,TWPSTQLHVM,TQLHVMNNNM	CRC
USP15	c.2344delA	p.K782fs	KKRYFDENAAEDFEKHESVEYKPPK[p.K782fs]NPL*	VEYKPPKNPL	STAD
USP16	c.1364G>A	p.R455Q	DIPSGTSKHLQKKAKKQAKKQAKNQ[p.R455Q]QRQQKIQGKVLHLNDICTIDHPEDSE	QAKNQQRQQK,QQRQQKIQGK,AKNQQRQQKI	UCEC
USP25	c.2618G>A	p.R873H	FKAIKLEYARLVKLAQEDTPPETDY[p.R873H]HLHHVVVYFIQNQAPKKIIEKTLLEQ	ETDYHLHHV,HLHHVVVYF,YHLHHVVVY,TDYHLHHVV,ETDYHLHHVV,HLHHVVVYFI,YHLHHVVVYF,DTPPETDYHL,TDYHLHHVVV	UCEC
USP25	c.3356G>A	p.R1119Q	EPPKLPSYSTHELCERFARIMLSLS[p.R1119Q]QTPADGR*	MLSLSQTPA,RIMLSLSQT,IMLSLSQTP,IMLSLSQTPA	CRC
USP26	c.2582G>A	p.R861Q	TLKSGHYICDAYDFEKQIWFTYDDM[p.R861Q]QVLGIQEAQMQEDRKCTGYIFFYMHN	FTYDDMQVL,MQVLGIQEA,TYDDMQVLGI,MQVLGIQEAQ	CRC
USP29	c.243C>A	p.F81L	NIRSVVLRHCKKRQSHLRLTLKNNV[p.F81L]LLFIDKLSYRDAKQLNMFLDIIHQNK	LLFIDKLSY,TLKNNVLLF,RLTLKNNVL,LKNNVLLFI,TLKNNVLLFI,LLFIDKLSYR,LTLKNNVLLF,KNNVLLFIDK,VLLFIDKLSY,LRLTLKNNVL,RLTLKNNVLL	CRC
USP31	c.1171G>A	p.D391N	LTEMYYDGFHRSFCDTDDLETVHES[p.D391N]NCIFAFETPEIFRPEGILSQRGIHLN	ETVHESNCI,TVHESNCIF,HESNCIFAF,TVHESNCIFA,ESNCIFAFET,VHESNCIFAF	CRC
USP33	c.107G>A	p.R36Q	LTLKVLPHFESLGKQEKIPNKMSAF[p.R36Q]QNHCPHLDSVGEITKEDLIQKSLGTC	KMSAFQNHC,SAFQNHCPH,MSAFQNHCPH,SAFQNHCPHL	UCEC
USP4	c.775C>G	p.L259V	STAPSRNFTTSPKSSASPYSSVSAS[p.L259V]VIANGDSTSTCGMHSSGVSRGGSGFS	YSSVSASVI,PYSSVSASVI,SPYSSVSASV,YSSVSASVIA	CESC
USP40	c.2552C>T	p.S851L	DSYTLKEAELKMGSSLGLCLGKAPS[p.S851L]LSQLFLFFAMGSDVQPGTEMEIVVEE	KAPSLSQLF,PSLSQLFLF,SLSQLFLFF,APSLSQLFL,GKAPSLSQL,SLSQLFLFFA,PSLSQLFLFF,KAPSLSQLFL,LGKAPSLSQL,GKAPSLSQLF,APSLSQLFLF,LSQLFLFFAM	CRC
USP42	c.2336G>C	p.R779P	SPAAESLEEPDAAAGLSSTKKAPPP[p.R779P]PDPGTPATKEGAWEAMAVAPEEPPPS	STKKAPPPP,STKKAPPPPD	ACC
USP46	c.410A>G	p.Q137R	LFDNYMQQDAHEFLNYLLNTIADIL[p.Q137R]REEKKQEKQNGKLKNGNMNEPAENNK	TIADILREEK,ILREEKKQEK,LLNTIADILR	TGCT

【０８６５】

【表２０７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
UTP14A	c.442G>A	p.V148I	EEIERIHREVAFNKTAQVLSKWDPV[p.V148I]ILKNRQAEQLVFPLEKEEPAIAPIEH	VLSKWDPVI,VLSKWDPVIL,ILKNRQAEQL,LSKWDPVILK	CRC
UTP3	c.226_228delGAG	p.E81del	SRAALAKGWNEVQSGDEEDGEEEEE[p.E81del]VLALDMDDEDDEDGGNAGEEEEEENADD	GEEEEEVLAL	PRAD
UTS2R	c.866C>A	p.A289E	VLLFWACFLPFWLWQLLAQYHQAPL[p.A289E]EPRTARIVNYLTTCLTYGNSCANPFL	LEPRTARIV,APLEPRTARI,AQYHQAPLEP,HQAPLEPRTA,EPRTARIVNY	KIRP
UXS1	c.298G>C	p.V100L	QKYPPVKFLSEKDRKRILITGGAGF[p.V100L]LGSHLTDKLMMDGHEVTVVDNFFTGR	LITGGAGFL,ILITGGAGFL,FLGSHLTDKL	OV
VARS	c.151_152CC>AG	p.P51S	EAGEGPGWGGAHPRICLQPPPTSRT[p.P51S]SFPPPRLPALEQGPGSLWVWGATAVAQ	TSRTSFPPP,RTSFPPPRL,TSRTSFPPPR,SFPPPRLPAL,TSFPPPRLPA,QPPPTSRTSF	ACC
VASH1	c.7delG	p.G3fs	MPGG[p.G3fs]RRWLGVAAAVPLQRPLRPPPPLGSGVWRPAKEPQPREMRSQKRKGKRTCETEASPSLSTGVGYLWMRPPGKGCGNTWPRSTPMERRWRNGSVGPQTCPRSPYRVCLRSSRLHLSLSAWKLCSATSESCSTITQGHSSLKLRRADL*	SLSTGVGYL,HLSLSAWKL,LSAWKLCSA,ATSESCSTI,YLWMRPPGK,ITQGHSSLK,VAAAVPLQR,GSGVWRPAK,SVGPQTCPR,QTCPRSPYR,RWLGVAAAV,GGRRWLGVA,AVPLQRPLR,RSQKRKGKR,RWRNGSVGP,RSPYRVCLR,RVCLRSSRL,CLRSSRLHL,RSSRLHLSL,SSRLHLSLS,TGVGYLWMR,NTWPRSTPM,RPLRPPPPL,CPRSPYRVC,ERRWRNGSV,SLKLRRADL,RLHLSLSAW,GRRWLGVAA,RRWLGVAAA,LGVAAAVPL,AAVPLQRPL,LQRPLRPPP,AKEPQPREM,CETEASPSL,LSTGVGYLW,RSTPMERRW,RRWRNGSVG,PQTCPRSPY,SRLHLSLSA,TQGHSSLKL,TEASPSLST,WLGVAAAVPL,SLSAWKLCSA,RLHLSLSAWK,TITQGHSSLK,GVAAAVPLQR,STGVGYLWMR,GSVGPQTCPR,GGRRWLGVAA,LGSGVWRPAK,EMRSQKRKGK,KGKRTCETEA,GYLWMRPPGK,RSTPMERRWR,RWRNGSVGPQ,RVCLRSSRLH,CLRSSRLHLS,RSSRLHLSLS,SSRLHLSLSA,TWPRSTPMER,EASPSLSTGV,QTCPRSPYRV,STITQGHSSL,MPGGRRWLGV,RPPPPLGSGV,CPRSPYRVCL,MERRWRNGSV,SPSLSTGVGY,RRWLGVAAAV,AAAVPLQRPL,LQRPLRPPPP,SLSTGVGYLW,LSTGVGYLWM,GNTWPRSTPM,GPQTCPRSPY,YRVCLRSSRL,LRSSRLHLSL,SRLHLSLSAW,LHLSLSAWKL,SATSESCSTI	STAD
VAV3	c.2053G>A	p.E685K	CVPKPVDYSCQPWYAGAMERLQAET[p.E685K]KLINRVNSTYLVRHRTKESGEYAISI	RLQAETKLI,KLINRVNST,AETKLINRV,KLINRVNSTY,AMERLQAETK,MERLQAETKL	CRC
VCAN	c.3374G>A	p.R1125H	HSVSYPPGAVTEHKVKTDEVVTLTP[p.R1125H]HIGPKVSLSPGPEQKYETEGSSTTGF	TLTPHIGPK,EVVTLTPHI,LTPHIGPKV,DEVVTLTPH,TLTPHIGPKV,VTLTPHIGPK,TPHIGPKVSL,DEVVTLTPHI	CRC
VCAN	c.3923C>G	p.S1308C	SSPPATQPTRPPTVEDKEAFGPQAL[p.S1308C]CTPQPPASTKFHPDINVYIIEVRENK	ALCTPQPPA,CTPQPPASTK,KEAFGPQALC	CESC
VEZF1	c.1063_1064insACA	p.355_356insN	ETSNQKQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQQH[p.355_356insN]NVTSWPGKQVETLRLWEEAVKARKKEAA	HNVTSWPGK,QQQQQHNVT,QQQQHNVTS,QQQHNVTSW,NVTSWPGKQV,QQQQQQQHNV,QQQQQQHNVT,QQQQHNVTSW,QQHNVTSWPG	STAD
VHL	c.115G>A	p.G39S	GAEEAGVEEYGPEEDGGEESGAEES[p.G39S]SPEESGPEELGAEEEMEAGRPRPVLR	SPEESGPEEL	KIRC
VHL	c.134C>T	p.P45L	VEEYGPEEDGGEESGAEESGPEESG[p.P45L]LEELGAEEEMEAGRPRPVLRSVNSRE	PEESGLEEL,LEELGAEEEM,EESGPEESGL	KIRC
VHL	c.194C>T	p.S65L	PEESGPEELGAEEEMEAGRPRPVLR[p.S65L]LVNSREPSQVIFCNRSPRVVLPVWLN	RPRPVLRLV,PVLRLVNSR,LVNSREPSQV,AGRPRPVLRL,RPRPVLRLVN	KIRC
VHL	c.221T>A	p.V74D	GAEEEMEAGRPRPVLRSVNSREPSQ[p.V74D]DIFCNRSPRVVLPVWLNFDGEPQPYP	PSQDIFCNR,DIFCNRSPR,SREPSQDIF,DIFCNRSPRV,NSREPSQDIF	KIRC

【０８６６】

【表２０８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連疾患
VHL	c.232A>G	p.N78D	EMEAGRPRPVLRSVNSREPSQVIFC[p.N78D]DRSPRVVLPVWLNFDGEPQPYPTLPP	VIFCDRSPR,VIFCDRSPRV,QVIFCDRSPR	KIRC
VHL	c.236G>C	p.R79P	MEAGRPRPVLRSVNSREPSQVIFCN[p.R79P]PSPRVVLPVWLNFDGEPQPYPTLPPG	VIFCNPSPR,SQVIFCNPS,VIFCNPSPRV,QVIFCNPSPR,NPSPRVVLPV,SQVIFCNPSP,FCNPSPRVVL	KIRC
VHL	c.245G>C	p.R82P	GRPRPVLRSVNSREPSQVIFCNRSP[p.R82P]PVVLPVWLNFDGEPQPYPTLPPGTGR	RSPPVVLPV,SPPVVLPVW,VIFCNRSPPV,RSPPVVLPVW	KIRC
VHL	c.263G>T	p.W88L	LRSVNSREPSQVIFCNRSPRVVLPV[p.W88L]LLNFDGEPQPYPTLPPGTGRRIHSYR	VVLPVLLNF,SPRVVLPVL,RVVLPVLLNF,SPRVVLPVLL,RSPRVVLPVL	KIRC
VHL	c.266T>A	p.L89H	RSVNSREPSQVIFCNRSPRVVLPVW[p.L89H]HNFDGEPQPYPTLPPGTGRRIHSYRG	VVLPVWHNF,RVVLPVWHNF,HNFDGEPQPY	KIRC
VHL	c.266T>C	p.L89P	RSVNSREPSQVIFCNRSPRVVLPVW[p.L89P]PNFDGEPQPYPTLPPGTGRRIHSYRG	VVLPVWPNF,WPNFDGEPQ,RVVLPVWPNF	KIRC
VHL	c.320G>C	p.R107P	RVVLPVWLNFDGEPQPYPTLPPGTG[p.R107P]PRIHSYRGHLWLFRDAGTHDGLLVNQ	GTGPRIHSY,TLPPGTGPR,TGPRIHSYR,LPPGTGPRI,TLPPGTGPRI,GTGPRIHSYR	KIRC
VHL	c.332G>A	p.S111N	PVWLNFDGEPQPYPTLPPGTGRRIH[p.S111N]NYRGHLWLFRDAGTHDGLLVNQTELF	NYRGHLWLF,TGRRIHNYR,RIHNYRGHL,GTGRRIHNY,IHNYRGHLW,HNYRGHLWL,GTGRRIHNYR,HNYRGHLWLF,RIHNYRGHLW,NYRGHLWLFR,RRIHNYRGHL,IHNYRGHLWL	KIRC
VHL	c.333C>A	p.S111R	PVWLNFDGEPQPYPTLPPGTGRRIH[p.S111R]RYRGHLWLFRDAGTHDGLLVNQTELF	RYRGHLWLF,TGRRIHRYR,RIHRYRGHL,GTGRRIHRY,IHRYRGHLW,HRYRGHLWL,GTGRRIHRYR,HRYRGHLWLF,RIHRYRGHLW,RYRGHLWLFR,RRIHRYRGHL,IHRYRGHLWL	KIRC
VHL	c.343C>A	p.H115N	NFDGEPQPYPTLPPGTGRRIHSYRG[p.H115N]NLWLFRDAGTHDGLLVNQTELFVPSL	SYRGNLWLF,RIHSYRGNL,HSYRGNLWL,IHSYRGNLW,HSYRGNLWLF,RIHSYRGNLW,SYRGNLWLFR,RRIHSYRGNL,IHSYRGNLWL	KIRC
VHL	c.347delT	p.L116fs	DGEPQPYPTLPPGTGRRIHSYRGHL[p.L116fs]GSSEMQGHTMGFWLTKLNYLCHLSMLTDSLFLPISHCQCIL*	LTDSLFLPI,TMGFWLTKL,YLCHLSMLT,SMLTDSLFL,HLSMLTDSL,SLFLPISHC,FLPISHCQC,HTMGFWLTK,FWLTKLNYL,NYLCHLSML,RGHLGSSEM,GFWLTKLNY,EMQGHTMGF,LSMLTDSLF,LNYLCHLSM,SSEMQGHTM,SEMQGHTMG,MQGHTMGFW,TKLNYLCHL,LPISHCQCI,KLNYLCHLSM,MLTDSLFLPI,FLPISHCQCI,HTMGFWLTKL,GFWLTKLNYL,RIHSYRGHLG,LTKLNYLCHL,MGFWLTKLNY,LPISHCQCIL,SEMQGHTMGF,HLSMLTDSLF,HSYRGHLGSS,YRGHLGSSEM,GSSEMQGHTM,MQGHTMGFWL,LNYLCHLSML,CHLSMLTDSL,LSMLTDSLFL	KIRC
VHL	c.361G>T	p.D121Y	QPYPTLPPGTGRRIHSYRGHLWLFR[p.D121Y]YAGTHDGLLVNQTELFVPSLNVDGQP	RYAGTHDGL,RGHLWLFRY,WLFRYAGTH,RYAGTHDGLL,RGHLWLFRYA,YRGHLWLFRY,FRYAGTHDGL	KIRC
VHL	c.367delG	p.G123fs	PTLPPGTGRRIHSYRGHLWLFRDAG[p.G123fs]HTMGFWLTKLNYLCHLSMLTDSLFLPISHCQCIL*	LTDSLFLPI,TMGFWLTKL,YLCHLSMLT,SMLTDSLFL,WLFRDAGHT,HLSMLTDSL,SLFLPISHC,FLPISHCQC,HTMGFWLTK,FWLTKLNYL,NYLCHLSML,GFWLTKLNY,LSMLTDSLF,LFRDAGHTM,LNYLCHLSM,RDAGHTMGF,TKLNYLCHL,LPISHCQCI,WLFRDAGHTM,KLNYLCHLSM,MLTDSLFLPI,FLPISHCQCI,HTMGFWLTKL,GFWLTKLNYL,LTKLNYLCHL,MGFWLTKLNY,LPISHCQCIL,HLSMLTDSLF,FRDAGHTMGF,RDAGHTMGFW,LNYLCHLSML,CHLSMLTDSL,LSMLTDSLFL	KIRC
VHL	c.383T>A	p.L128H	PGTGRRIHSYRGHLWLFRDAGTHDG[p.L128H]HLVNQTELFVPSLNVDGQPIFANITL	HLVNQTELF,GHLVNQTEL,HLVNQTELFV,GHLVNQTELF	KIRC
VHL	c.405A>T	p.L135F	HSYRGHLWLFRDAGTHDGLLVNQTE[p.L135F]FFVPSLNVDGQPIFANITLPVYTLKE	LVNQTEFFV,EFFVPSLNV,GLLVNQTEF,LLVNQTEFF,NQTEFFVPS,LLVNQTEFFV,NQTEFFVPSL,GLLVNQTEFF,TEFFVPSLNV	KIRC
VHL	c.452T>C	p.I151T	DGLLVNQTELFVPSLNVDGQPIFAN[p.I151T]TTLPVYTLKERCLQVVRSLVKPENYR	FANTTLPVY,TTLPVYTLK,IFANTTLPV,NTTLPVYTL,QPIFANTTL,PIFANTTLPV,NTTLPVYTLK,IFANTTLPVY,GQPIFANTTL	KIRC

【０８６７】

【表２０９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	罹患疾患
VHL	c.458T>C	p.L153P	LLVNQTELFVPSLNVDGQPIFANIT[p.L153P]PPVYTLKERCLQVVRSLVKPENYRRL	IFANITPPV,ITPPVYTLK,FANITPPVY,NITPPVYTL,PIFANITPPV,NITPPVYTLK,IFANITPPVY,ANITPPVYTL	KIRC
VHL	c.472C>G	p.L158V	TELFVPSLNVDGQPIFANITLPVYT[p.L158V]VKERCLQVVRSLVKPENYRRLDIVRS	NITLPVYTV,ITLPVYTVK,TVKERCLQV,YTVKERCLQV,NITLPVYTVK,TVKERCLQVV	KIRC
VHL	c.473T>C	p.L158P	TELFVPSLNVDGQPIFANITLPVYT[p.L158P]PKERCLQVVRSLVKPENYRRLDIVRS	ITLPVYTPK,TPKERCLQV,NITLPVYTPK,YTPKERCLQV,TPKERCLQVV	KIRC
VHL	c.492delG	p.Q164fs	LNVDGQPIFANITLPVYTLKERCLQ[p.Q164fs]LSGA*	TLKERCLQL,KERCLQLSGA	KIRC
VHL	c.506T>C	p.L169P	GQPIFANITLPVYTLKERCLQVVRS[p.L169P]PVKPENYRRLDIVRSLYEDLEDHPNV	CLQVVRSPV,LQVVRSPVK,RSPVKPENY,PVKPENYRR,CLQVVRSPVK,VRSPVKPENY	KIRC
VHL	c.551T>C	p.L184P	KERCLQVVRSLVKPENYRRLDIVRS[p.L184P]PYEDLEDHPNVQKDLERLTQERIAHQ	RLDIVRSPY,SPYEDLEDH,RRLDIVRSPY	KIRC
VHL	c.563T>C	p.L188P	LQVVRSLVKPENYRRLDIVRSLYED[p.L188P]PEDHPNVQKDLERLTQERIAHQRMGD	YEDPEDHPNV	KIRC
VLDLR	c.692G>A	p.R231H	IPISWVCDDDADCSDQSDESLEQCG[p.R231H]HQPVIHTKCPASEIQCGSGECIHKKW	LEQCGHQPV,EQCGHQPVI,SLEQCGHQPV,CGHQPVIHTK,LEQCGHQPVI	BRCA
VMP1	c.1105G>C	p.E369Q	AQRQKLHHKSEMGTPQGENWLSWMF[p.E369Q]QKLVVVMVCYFILSIINSMAQSYAKR	WLSWMFQKL,WMFQKLVVV,FQKLVVVMV,NWLSWMFQK,SWMFQKLVV,MFQKLVVVM,WLSWMFQKLV,WMFQKLVVVM,NWLSWMFQKL,SWMFQKLVVV,MFQKLVVVMV,ENWLSWMFQK,LSWMFQKLVV,QKLVVVMVCY	LUAD
VPRBP	c.2405G>A	p.R802Q	ARLQKADVVAQSRISFPEKELLLLI[p.R802Q]QNHLISKGLGETATVLTKEADLPMTA	LLLLIQNHL,LLLIQNHLI,LIQNHLISK,KELLLLIQN,LLLLIQNHLI,IQNHLISKGL,LLIQNHLISK	UCEC
VPRBP	c.2817delA	p.K939fs	CNGRKIRVLRQKSDHGAYSQSPAIK[p.K939fs]NSWTDIFLPHLRWTV*	WTDIFLPHL,FLPHLRWTV,AIKNSWTDI,SWTDIFLPH,IKNSWTDIF,WTDIFLPHLR,SWTDIFLPHL,IFLPHLRWTV,AIKNSWTDIF,SQSPAIKNSW,IKNSWTDIFL	STAD
VPS13A	c.8647delT	p.F2883fs	ILGLDVLGNPFGLIREFSEGVEAFF[p.F2883fs]MNLTREPSRVLKSLWKEWH*	NLTREPSRV,LTREPSRVL,EAFFMNLTR,MNLTREPSR,EPSRVLKSL,SEGVEAFFM,FMNLTREPS,VLKSLWKEW,VEAFFMNLT,FSEGVEAFFM,LTREPSRVLK,RVLKSLWKEW,PSRVLKSLWK,FMNLTREPSR,EGVEAFFMNL,REPSRVLKSL,EPSRVLKSLW	STAD
VPS13B	c.2075G>A	p.R692Q	IMGEKNSSNFMNTTNFQSLRPLPSI[p.R692Q]QILVDKINLEHSVPMYAEQLVHVVSS	RPLPSIQIL,SLRPLPSIQI,RPLPSIQILV,IQILVDKINL	UCEC
VPS13B	c.7723G>T	p.G2575W	AQADCKLLECRNVTMQSVVKPFSIF[p.G2575W]WQMAVSSDVVEKLLDCTVIVDSVFVN	FSIFWQMAV,WQMAVSSDV,KPFSIFWQM,WQMAVSSDVV,FSIFWQMAVS,VKPFSIFWQM,KPFSIFWQMA	LUAD
VPS13C	c.4075G>T	p.D1359Y	SWYHKVPVVEIKGHLDSMNVSLNQE[p.D1359Y]YLNLLFRILTENLCEGTEDLDKVKPR	SLNQEYLNL,YLNLLFRIL,EYLNLLFRI,MNVSLNQEY,NVSLNQEYL,NQEYLNLLF,SLNQEYLNLL,YLNLLFRILT,EYLNLLFRIL,SMNVSLNQEY,MNVSLNQEYL,LNQEYLNLLF,QEYLNLLFRI	CRC
VWA2	c.950G>A	p.G317D	RTTCPGPCDSQPCQNGGTCVPEGLD[p.G317D]DYQCLCPLAFGGEANCALKLSLECRV	GDYQCLCPL,DYQCLCPLAF	TGCT
VWA3A	c.2863G>A	p.V955I	LEKVLRRYVQRLQWLLSGSRRLFGT[p.V955I]ILESKVCILLDTSGSMGPYLQQVKTE	RLFGTILES,ILESKVCIL,GSRRLFGTI,SRRLFGTIL,ILESKVCILL,RLFGTILESK,GSRRLFGTIL	BRCA
VWA3B	c.1670G>T	p.R557L	QFIQEQLKYKSKFNFVKFDGQAVAW[p.R557L]LEQLAEVNEDNLEQAQSWIRDIKIGS	QAVAWLEQL,VAWLEQLAEV,GQAVAWLEQL	LUAD
VWA7	c.2375T>G	p.V792G	FSLTSNLSRAHLELNESAWGRLWLE[p.V792G]GPDSAAPDSVVMVTVTAGGREANPVP	RLWLEGPDSA	TGCT

【０８６８】

【表２１０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
VWF	c.5160A>T	p.K1720N	LLDGSSSFPASYFDEMKSFAKAFIS[p.K1720N]NANIGPRLTQVSVLQYGSITTIDVPW	FAKAFISNA,ISNANIGPR,KAFISNANI,KSFAKAFISN,SFAKAFISNA,FISNANIGPR,AKAFISNANI,ISNANIGPRL	BRCA
WAPAL	c.1564delA	p.R522fs	GFDDLSESEDDEDDDCQVERKTSKK[p.R522fs]ELKQLHHPPCSLPQKAMIIPRTVSLVLTMQRTCLVCLKV*	MIIPRTVSL,IIPRTVSLV,LTMQRTCLV,QLHHPPCSL,SLPQKAMII,MQRTCLVCL,VSLVLTMQR,KAMIIPRTV,RTVSLVLTM,IPRTVSLVL,KQLHHPPCSL,AMIIPRTVSL,MIIPRTVSLV,VLTMQRTCLV,MQRTCLVCLK,TVSLVLTMQR,VERKTSKKEL,TMQRTCLVCL,KELKQLHHPP	STAD
WASF3	c.913_914insC	p.P305fs	EHEYRPPSASARHMALNRPQQPPPP[p.P305fs]ASPSGPRGVPGLCTDGSSRLRDAPSADN*	SSRLRDAPS,RPQQPPPPA,GLCTDGSSRL,SSRLRDAPSA,RPQQPPPPAS,SPSGPRGVPG	STAD
WASH3P	c.523G>A	p.G175S	APREVVDPSGGRATLLESIRQAGGI[p.G175S]SKAKLRSMKERKLEKKQQKEQEQVRA	RQAGGISKA,ISKAKLRSM,SIRQAGGISK,RQAGGISKAK,ISKAKLRSMK	GBM,KIRC,PRAD,SKCM
WASH3P	c.559C>G	p.L187V	ATLLESIRQAGGIGKAKLRSMKERK[p.L187V]VEKKQQKEQEQVRATSQGGHLMSDLF	SMKERKVEK,RSMKERKVEK,SMKERKVEKK,KLRSMKERKV	PRAD,TGCT
WBP1	c.412_413insC	p.P138fs	LRFLSTFKPPAYEDVVHRPGTPPPP[p.P138fs]LYCGPRPPLDCFQ*	LYCGPRPPL,RPGTPPPPL,GPRPPLDCF	STAD
WBSCR17	c.682C>T	p.R228C	LEEYVHKRYPGLVKVVRNQKREGLI[p.R228C]CARIEGWKVATGQVTGFFDAHVEFTA	REGLICARI,LICARIEGWK	CRC
WDFY3	c.5525delT	p.L1842fs	FIFGVPASSGTVVSSIHNVCTEAVF[p.L1842fs]YYWECSAAC*	CTEAVFYYW,YYWECSAAC,EAVFYYWEC,FYYWECSAA,AVFYYWECSA,HNVCTEAVFY,TEAVFYYWEC	STAD
WDR17	c.832C>T	p.P278S	SESLSCITTFNLPSAAASVQCLAWV[p.P278S]SSAPGMFITGDSQVGVLRIWNVSRTT	AWVSSAPGM,WVSSAPGMF,WVSSAPGMFI,AWVSSAPGMF,LAWVSSAPGM,VQCLAWVSSA	CESC
WDR3	c.2521G>A	p.E841K	KSSELEESLLVLPFSYVPDILKLFN[p.E841K]KFIQLGSDVELICRCLFFLLRIHFGQ	KLFNKFIQL,LKLFNKFIQL	CRC
WDR34	c.178T>G	p.W60G	PGPLQDETLGVASVPSQWRAVQGIR[p.W60G]GETKSCQTASIATASASAQARNHVDA	GETKSCQTA,AVQGIRGETK	ACC
WDR5	c.642delC	p.N214fs	DGLCRIWDTASGQCLKTLIDDDNPP[p.N214fs]CLL*	TLIDDDNPPC	STAD
WDR59	c.2509C>A	p.R837S	EHLSSPWGESSPEELRFGSLTYSDP[p.R837S]SERERDQHDKNKRLLDPANTQQFDDF	LTYSDPSER	LUAD
WDR59	c.479delA	p.N160fs	IKDTRKPTVALSAVAGASQVKWNKK[p.N160fs]MLTALPPAMTAMCGYGIRGNPVQQWNI*	KMLTALPPA,MLTALPPAM,ALPPAMTAM,KWNKKMLTA,PAMTAMCGY,TAMCGYGIR,MTAMCGYGI,WNKKMLTAL,SQVKWNKKM,KKMLTALPP,KMLTALPPAM,AMTAMCGYGI,MLTALPPAMT,ALPPAMTAMC,MTAMCGYGIR,KWNKKMLTAL,LTALPPAMTA,TALPPAMTAM,SQVKWNKKML,VKWNKKMLTA,KKMLTALPPA,PPAMTAMCGY	STAD
WDR60	c.123SdelA	p.Q412fs	DGDDDESSNEPESREKLEELPLAQK[p.Q412fs]RKYKKFKELLMQKMKGLASYL*	LLMQKMKGL,KMKGLASYL,KYKKFKELL,LAQKRKYKK,KFKELLMQK,QKMKGLASY,RKYKKFKEL,MQKMKGLAS,AQKRKYKKF,YKKFKELLM,FKELLMQKM,LPLAQKRKY,LLMQKMKGLA,KYKKFKELLM,AQKRKYKKFK,KFKELLMQKM,MQKMKGLASY,LAQKRKYKKF,RKYKKFKELL,QKMKGLASYL	STAD
WDR7	c.784delG	p.G262fs	RVFDAGDYSLLCSGPSENGQTWTGG[p.G262fs]TLSHQIKSSFGQKMGKVIFTNYLPVAFQLVIHSAVMWGRQLKI*	FTNYLPVAF,VIFTNYLPV,YLPVAFQLV,FQLVIHSAV,VMWGRQLKI,QIKSSFGQK,SSFGQKMGK,AVMWGRQLK,NYLPVAFQL,MGKVIFTNY,LPVAFQLVI,LSHQIKSSF,QLVIHSAVM,GQTWTGGTL,HQIKSSFGQ,IKSSFGQKM,GQKMGKVIF,GKVIFTNYL,LVIHSAVMW,SAVMWGRQL,KVIFTNYLPV,VIFTNYLPVA,YLPVAFQLVI,HQIKSSFGQK,KSSFGQKMGK,KMGKVIFTNY,VIHSAVMWGR,SAVMWGRQLK,IFTNYLPVAF,NYLPVAFQLV,MGKVIFTNYL,AVMWGRQLKI,WTGGTLSHQI,SSFGQKMGKV,TLSHQIKSSF,FQLVIHSAVM,FGQKMGKVIF,VAFQLVIHSA,HSAVMWGRQL,LPVAFQLVIH	STAD

【０８６９】

【表２１１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	変異配列の前後配列	ペプチド	対応癌種
WDR73	c.944_961delATGGAACACGGAGCCAAG	p.DGTRSQ315del	CLAISGFDGTVQVYDATSWDGTRSQ[p.DGTRSQ315del]VEPLFTHRGHIFLDGNGMDPAPLVTTHTWHPCRPRTLLSATND	TSWDGTRSQV	KIRC
WDR75	c.860C>A	p.P287Q	SLLSGGRESVLVEWRDATEKNKEFL[p.P287Q]QRLGATIEHISVSPAGDLFCTSHSDN	FLQRLGATI,KEFLQRLGA,EFLQRLGATI,KEFLQRLGAT,LQRLGATIEH	LUAD
WDR78	c.330T>A	p.N110K	NQSRMAVSKTVLIPPELKTVEKPNP[p.N110K]KIKTTQVFDINGTDVTPRPLYHPDPL	KTVEKPNPK,KIKTTQVFD,NPKIKTTQV,PKIKTTQVF,KIKTTQVFDI,NPKIKTTQVF	CLL
WDR88	c.298G>T	p.G100W	KHQVPEKLIWGDQDPLSKIPFKILS[p.G100W]WHEHAVSTCHFCVDDTKLLSGSYDCT	KILSWHEHA,ILSWHEHAV,KIPFKILSW,FKILSWHEH,KILSWHEHAV,SKIPFKILSW,FKILSWHEHA	LUAD
WDTC1	c.861_862insG	p.M287fs	RLRVLVATYVTFSPNGTELLVNMGG[p.M287fs]GTGLFV*	NMGGGTGLF,VNMGGGTGL,NMGGGTGLFV,VNMGGGTGLF	STAD
WHSC1L1	c.1254_1255insA	p.K418fs	YIDKQPEEALSQAKKSVASKTEVKK[p.K418fs]NPTTKICAEYSARTDQCRGGGLLTLKY*	PTTKICAEY,KICAEYSAR,RGGGLLTLK,GGGLLTLKY,CRGGGLLTL,TTKICAEYSA,RGGGLLTLKY,EYSARTDQCR,NPTTKICAEY,AEYSARTDQC	STAD
WNK4	c.1816delG	p.G606fs	CETDGYLSSSGFLDASDPALQPPGG[p.G606fs]CHPAWLSPISACPRLLPYPFHVLALEVTFPPGTAMPQMQLQALAMWEKGWDK*	RLLPYPFHV,LLPYPFHVL,AMPQMQLQA,AMWEKGWDK,SACPRLLPY,LQALAMWEK,PYPFHVLAL,HVLALEVTF,MQLQALAMW,EVTFPPGTA,SPISACPRL,CPRLLPYPF,MPQMQLQAL,VTFPPGTAM,QMQLQALAM,HPAWLSPIS,LPYPFHVLA,LEVTFPPGT,ISACPRLLPY,RLLPYPFHVL,LLPYPFHVLA,AMPQMQLQAL,QLQALAMWEK,LAMWEKGWDK,WLSPISACPR,YPFHVLALEV,EVTFPPGTAM,HPAWLSPISA,SPISACPRLL,LPYPFHVLAL,FPPGTAMPQM,MPQMQLQALA,LQPPGGCHPA,FHVLALEVTF,LEVTFPPGTA,PQMQLQALAM,QMQLQALAMW,QPPGGCHPAW,QALAMWEKGW	STAD
WNT1	c.500delG	p.W167fs	SEGSIESCTCDYRRRGPGGPDWHWG[p.W167fs]AAATTLTSAASSAGSSWTPGRRGGTCASS*	TLTSAASSA,GPDWHWGAA,WHWGAAATT,HWGAAATTL,AASSAGSSW,SAGSSWTPGR,TTLTSAASSA,GPDWHWGAAA,SAASSAGSSW,WHWGAAATTL,AAATTLTSAA	STAD
WNT11	c.1031G>A	p.C344Y	NPYTDRVVERCHCKYHWCCYVTCRR[p.C344Y]YERTVERYVCK*	CCYVTCRRY,RYERTVERY,YVTCRRYER,YERTVERYV,RRYERTVERY,CYVTCRRYER,YERTVERYVC	OV
WNT16	c.494delG	p.W165fs	GNMTECSCDTTLQNGGSASEGWHWG[p.W165fs]AAPMMSSMACGSAESS*	MMSSMACGS,SMACGSAES,MSSMACGSA,APMMSSMAC,GAAPMMSSM,SEGWHWGAA,GWHWGAAPM,WHWGAAPMM,MMSSMACGSA,SASEGWHWGA,EGWHWGAAPM,WGAAPMMSSM,GWHWGAAPMM,SMACGSAESS	STAD
WNT5B	c.979A>G	p.K327E	RLCNKTSEGMDGCELMCCGRGYNQF[p.K327E]ESVQVERCHCKFHWCCFVRCKKCTEI	RGYNQFESV,QFESVQVER,NQFESVQVE,NQFESVQVER	TGCT
WT1	c.1142_1143insCGGTC	p.S381fs	HTHGVFRGIQDVRRVPGVAPTLVRS[p.S381fs]GRHLRPVRNAPSCVLTQAAIRDILSCPTYRCTAGSTLVRNHTSVTSRTVNEGFLVQTSSKDTKGDIQV*	TLVRNHTSV,CTAGSTLVR,LVRSGRHLR,RSGRHLRPV,SGRHLRPVR,LVRNHTSVT,RNHTSVTSR,HTSVTSRTV,GFLVQTSSK,RDILSCPTY,CVLTQAAIR,DILSCPTYR,RPVRNAPSC,TLVRSGRHL,VRNAPSCVL,TQAAIRDIL,YRCTAGSTL,TSRTVNEGF,LVQTSSKDTK,TYRCTAGSTL,RSGRHLRPVR,HLRPVRNAPS,STLVRNHTSV,TSRTVNEGFL,TLVRSGRHLR,RPVRNAPSCV,APSCVLTQAA,IRDILSCPTY,VTSRTVNEGF	LAML
WWP2	c.1373G>C	p.G458A	EDPRTQGMIQEPALPPGWEMKYTSE[p.G458A]AVRYFVDHNTRTTTFKDPRPGFESGT	EMKYTSEAV,KYTSEAVRY,YTSEAVRYF,TSEAVRYFV,WEMKYTSEA,YTSEAVRYFV,KYTSEAVRYF,MKYTSEAVRY,EMKYTSEAVR,WEMKYTSEAV,SEAVRYFVDH	KIRC
XAB2	c.2344G>A	p.E782K	SDLAPGQSGMDDMKLLEQRAEQLAA[p.E782K]KAERDQPLRAQSKILFVRSDASREEL	EQLAAKAER,AKAERDQPL,EQRAEQLAAK	BLCA
XDH	c.1228C>T	p.P410S	MDHTFFPGYRKTLLSPEEILSIEI[p.P410S]SYSREGEYFSAFKQASRREDDIAKVT	ISYSREGEY,LSIEISYSR,SYSREGEYF,ILLSIEISY,IEISYSREG,ISYSREGEYF,LLSIEISYSR,EILLSIEISY,EEILLSIEIS	TGCT
XIRP2	c.7315G>A	p.D2439N	GKTGVLPPPTLPKPKLPKHIKDNKN[p.D2439N]NFSPKVELATSLSDMECKITTSKDQK	KDNKNNFSPK,KHIKDNKNNF	SKCM
XIRP2	c.9023T>A	p.V3008E	IPGWLISEDKREYAVHIAMENNLEK[p.V3008E]EKEEITHIKTQAEDMLVSYENIIQTA	KEKEEITHI	CLL

【０８７０】

【表２１２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関係的状態
XKR6	c.803G>A	p.R268Q	SVIHLLQMGQVWRYIRTMYLGIQSQ[p.R268Q]QRKEHQRRFYWAMMYEYADVNMLRLL	MYLGIQSQQR,QQRKEHQRRF	CRC
XPO1	c.1711G>A	p.E571K	QYPRFLRAHWKFLKTVVNKLFEFMH[p.E571K]KTHDGVQDMACDTFIKIAQKCRRHFV	KLFEFMHKT,FMHKTHDGV,KTHDGVQDM,KLFEFMHKTH,VNKLFEFMHK,KTHDGVQDMA,EFMHKTHDGV,FMHKTHDGVQ,HKTHDGVQDM	BRCA,CLL
XPOT	c.1621C>T	p.R541W	EPQHIPCVLMAFLDHRGLRHSSAKV[p.R541W]WSRTAYLFSRFVKSLNKQMNPFIEDI	KVWSRTAYL,HSSAKVWSR,VWSRTAYLF,SAKVWSRTA,WSRTAYLFS,AKVWSRTAY,LRHSSAKVW,KVWSRTAYLF,SAKVWSRTAY,WSRTAYLFSR,GLRHSSAKVW,AKVWSRTAYL	CRC
XYLB	c.260C>T	p.S87F	TSPVLMWVQALDIILEKMKASGFDF[p.S87F]FQVLALSGAGQQHGSIYWKAGAQQAL	FQVLALSGA,MKASGFDFF,SGFDFFQVL,FDFFQVLAL,KASGFDFFQV,KMKASGFDFF,FQVLALSGAG	BLCA
XYLT2	c.1578delC	p.Y526fs*	RKFESTVNQEVLEILDFHLYGSYPP[p.Y526fs]ARQPSRPTGRTPTTRLMAPVGSVMSCSLLTQPSPASACTMPPLLHPQWAPHSAGLSPGACRPACTCISMTTISRATW*	HLYGSYPPA,RLMAPVGSV,SLLTQPSPA,LMAPVGSVM,CISMTTISR,RTPTTRLMA,TTRLMAPVG,ASACTMPPL,ISMTTISRA,LYGSYPPAR,PTTRLMAPV,HSAGLSPGA,RPTGRTPTT,HPQWAPHSA,SPGACRPAC,RPACTCISM,LLHPQWAPH,GSVMSCSLL,MTTISRATW,MPPLLHPQW,RLMAPVGSVM,LLTQPSPASA,GLSPGACRPA,HLYGSYPPAR,TMPPLLHPQW,TGRTPTTRLM,ASACTMPPLL,SYPPARQPSR,TCISMTTISR,TPTTRLMAPV,QPSPASACTM,HPQWAPHSAG,APHSAGLSPG,RPACTCISMT,FHLYGSYPPA,PQWAPHSAGL,SMTTISRATW,MPPLLHPQWA	STAD
YBX1	c.749C>T	p.P250L	GAGEQGRPVRQNMYRGYRPRFRRGP[p.P250L]LRQRQPREDGNEEDKENQGDETQGQQ	RFRRGPLRQ,RPRFRRGPL,RPRFRRGPLR,RFRRGPLRQR	KIRP
YBX2	c.677delC	p.P226fs	SAGTGPGSKGERAEDSGQRPRKWCP[p.P226fs]HPSSTDGGLCEAPGLPTSSSL*	RWCPHPSST,HPSSTDGGL,CEAPGLPTS,GQRPRRWCPH,RPRRWCPHPS,APGLPTSSSL,RRWCPHPSST,CEAPGLPTSS	STAD
YIF1A	c.391delC	p.R131fs	LGLLVFPYTHQNWEVQYSRDAPLPP[p.R131fs]GKTSTPLTSISPRWPSLLTCSWLGWHWAFRKGSPRRCWACVQAQRWCGW*	KTSTPLTSI,SISPRWPSL,LGWHWAFRK,WLGWHWAFR,ISPRWPSLL,SWLGWHWAF,AFRKGSPRR,KGSPRRCWA,TPLTSISPR,WAFRKGSPR,CWACVQAQR,PPGKTSTPL,SPRWPSLLT,SPRRCWACV,LLTCSWLGW,RKGSPRRCW,VQAQRWCGW,WPSLLTCSW,WACVQAQRW,SISPRWPSL,WLGWHWAFRK,STPLTSISPR,SWLGWHWAFR,RWPSLLTCSW,SLLTCSWLGW,CSWLGWHWAF,CWACVQAQRW,TSISPRWPSL,HWAFRKGSPR,WAFRKGSPRR,APLPPGKTST,LPPGKTSTPL,SPRWPSLLTC,WPSLLTCSWL,GKTSTPLTSI,TPLTSISPRW	STAD
YLPM1	c.3533delA	p.E1178fs	RGLGRSDFGRDRGPFRPEPGDGGEK[p.E1178fs]CIHITGMSLLGLHGTMEKSEGMKSFH*	LGLHGTMEK,TMEKSEGMK,CIHITGMSL,IHITGMSLL,SLLGLHGTM,EKSEGMKSF,CIHITGMSLL,HITGMSLLGL,GMSLLGLHGT,LLGLHGTMEK,GTMEKSEGMK,MEKSEGMKSF,MSLLGLHGTM,GEKCIHITGM,KCIHITGMSL	STAD
YTHDC2	c.1900G>A	p.E634K	IMHLLYNICHSCDAGAVLIFLPGYD[p.E634K]KIVGLRDRILFDDKRFADSTHRYQVF	FLPGYDKIV,LIFLPGYDK,IFLPGYDKI,VLIFLPGYDK,LPGYDKIVGL	CRC
YTHDC2	c.553G>A	p.E185K	NREMSKTSGRLNNGIPQIPVKRGES[p.E185K]KFDSFRQSLPVFEKQEEIVKIIKENK	RGESKFDSF,IPVKRGESKF,KRGESKFDSF,SKFDSFRQSL	UCEC
ZAR1	c.126G>C	p.Q42H	CPPCSYRYPYPAATKGKGAAGGSWQ[p.Q42H]HRGRGCLPASSPCSAGAASLSFPGCG	WQHRGRGCL,WQHRGRGCLP	ACC
ZBBX	c.1787G>T	p.R596I	TKSSLLLQEIACRSKPITKQYQGLE[p.R596I]IFFIFDTNERLNLLPSHRLECNNSST	YQGLEIFFI,KQYQGLEIF,QYQGLEIFF,QGLEIFFIF,TKQYQGLEI,LEIFFIFDT,KQYQGLEIFF,QYQGLEIFFI,YQGLEIFFIF,ITKQYQGLEI,IFFIFDTNER,TKQYQGLEIF	CRC
ZBBX	c.453_455delAGA	p.E151del	KPKINGKVCGQCENKAALLVCLECG[p.E151del]DYCSGCFAKVHQKGALKLHRTTLLQAKS	LVCLECGDY,LLVCLECGDY	STAD
ZBED4	c.1154C>T	p.S385L	PSLLPPEGELSSVSSSPVKPVRESP[p.S385L]LASSSPDRLTEDLQSHLNPGDGLMED	RESPLASSS,RESPLASSSP	CESC

【０８７１】

【表２１３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ZBTB20	c.2075delC	p.P692fs	CKKKFSHKTLLERHVALHSASNGTP[p.P692fs]LQAHPQVPALAPQAWWPARRGPLTSAPSAQQSLTKSSSTTT*	APQAWWPAR,HSASNGTPL,LAPQAWWPA,TPLQAHPQV,WPARRGPLT,WWPARRGPL,LQAHPQVPA,QAHPQVPAL,VPALAPQAW,LQAHPQVPAL,ALAPQAWWPA,AWWPARRGPL,LAPQAWWPAR,APQAWWPARR,WPARRGPLTS,LHSASNGTPL,TSAPSAQQSL,AQQSLTKSSS,VPALAPQAWW	STAD
ZBTB24	c.1819C>A	p.L607I	QNMTADQAANLTLLTQQPEQLQNLI[p.L607I]ISAQQEQTEHIQSLNMIESQMGPSQT	QLQNLIISA,LQNLIISAQ,EQLQNLIISA,QPEQLQNLII	CRC
ZBTB40	c.786_787insA	p.L262fs	QLNFLLENEGVFSDALMVTQDVLKK[p.L262fs]TRNVFRN*	VLKKTRNVF,VLKKTRNVFR,VTQDVLKKTR	STAD
ZBTB7C	c.1025_1026insG	p.G342fs	ELPPPPPPPFPNDFFKDMFPDLPGG[p.G342fs]ASGTHQGGERLRCLSQLPECHPPGRPLPTLAPGRRAQAEAQGLSAVPHLPQSHHGGREAAAAHEDPYRGEAIHVHHLRGPLHQAGQAENPHAEAHRGAALPVHPLQRQVRAQLRPQEPHAHPHGRAALPVRVLLQELHAL*	VLLQELHAL,HLRGPLHQA,RLRCLSQLP,HVHHLRGPL,QLRPQEPHA,HAHPHGRAA,HGRAALPVR,AALPVRVLL,RVLLQELHA,AAAAHEDPY,EAIHVHHLR,HPPGRPLPT,RPLPTLAPG,HAEAHRGAA,HPLQRQVRA,LQRQVRAQL,RAALPVRVL,SQLPECHPP,RAQAEAQGL,AEAQGLSAV,AQGLSAVPH,SHHGGREAA,GEAIHVHHL,AENPHAEAH,AEAHRGAAL,AHRGAALPV,GAALPVHPL,RQVRAQLRP,AQLRPQEPH,FPDLPGGAS,DPYRGEAIH,DMFPDLPGGA,TLAPGRRAQA,AQAEAQGLSA,GQAENPHAEA,AAAAHEDPYR,AALPVHPLQR,RLRCLSQLPE,HVHHLRGPLH,LQRQVRAQLR,HAHPHGRAAL,HGRAALPVRV,RAALPVRVLL,RVLLQELHAL,HLPQSHHGGR,EAHRGAALPV,HPPGRPLPTL,APGRRAQAEA,HAEAHRGAAL,LPVHPLQRQV,RPQEPHAHPH,HPHGRAALPV,LPVRVLLQEL,EAAAAHEDPY,HQGGERLRCL,GERLRCLSQL,SQLPECHPPG,RRAQAEAQGL,AQGLSAVPHL,HEDPYRGEAI,HVHHLRGPL,HQAGQAENPH,AHRGAALPVH,RGAALPVHPL,RQVRAQLRPQ,AQLRPQEPHA,GRAALPVRVL,FPDLPGGASG,AEAQGLSAVP,DPYRGEAIHV	STAD
ZBTB7C	c.460delG	p.D154fs	ILNAARMLEIQCIVNVCLEIMEPGG[p.D154fs]TGGRRMTRRTMTTTKMMMMRRTKRRRRKRRRMTMMTRRTLLTKKTCLTPRTSAATKALPRQTISQRRPIQTPPGTSLTPSRLAVLAIWG*	TMMTRRTLL,SLTPSRLAV,CLTPRTSAA,KMMMMRRTK,MMMMRRTKR,MMMRRTKRR,MTRRTLLTK,GTGGRRMTR,TTTKMMMMR,TTKMMMMRR,SAATKALPR,RMTRRTMTT,MTRRTMTTT,TRRTMTTTK,RTMTTTKMM,MMRRTKRRR,RTKRRRRKR,RRRMTMMTR,MTMMTRRTL,RTSAATKAL,MTTTKMMMM,QTISQRRPI,RRKRRRMTM,TLLTKKTCL,IQTPPGTSL,RRTMTTTKM,TMTTTKMMM,RKRRRMTMM,TKALPRQTI,SQRRPIQTP,SRLAVLAIW,TMMTRRTLLT,CLTPRTSAAT,SLTPSRLAVL,MTRRTMTTTK,KMMMMRRTKR,MMMMRRTKRR,MMMRRTKRRR,MMTRRTLLTK,MTRRTLLTKK,MTTTKMMMMR,TTTKMMMMRR,LTPRTSAATK,TSAATKALPR,RTMTTTKMMM,MMRRTKRRRR,MRRTKRRRRK,RTKRRRRKRR,RRRKRRRMTM,KRRRMTMMTR,RRRMTMMTRR,RMTMMTRRTL,MTMMTRRTLL,RTLLTKKTCL,LTKKTCLTPR,KTCLTPRTSA,ATKALPRQTI,RQTISQRRPI,TPRTSAATKA,TPSRLAVLAI,RRKRRRMTMM,RMTRRTMTTT,TRRTMTTTKM,RRTMTTTKMM,TMTTTKMMMM,SQRRPIQTPP,IQTPPGTSLT	STAD

【０８７２】

【表２１４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ZBTB7C	c.469delG	p.E157fs	AARMLEIQCIVNVCLEIMEPGGDGG[p.E157fs]RRMTRRTMTTTKMMMRRTKRRRRKRRRMTMMTRRTLLTKKTCLTPRTSAATKALPRQTISQRRPIQTPPGTSLTPSRLAVLAIWG*	TMMTRRTLL,SLTPSRLAV,CLTPRTSAA,KMMMMRRTK,MMMMRRTKR,MMMRRTKRR,MTRRTLLTK,TTTKMMMMR,TTKMMMMRR,SAATKALPR,RMTRRTMTT,MTRRTMTTT,TRRTMTTTK,RTMTTTKMM,MMRRTKRRR,RTKRRRRKR,RRRMTMMTR,MTMMTRRTL,RTSAATKAL,MTTTKMMMM,QTISQRRPI,RRKRRRMTM,TLLTKKTCL,IQTPPGTSI,RRTMTTTKM,TMTTTKMMM,RKRRRMTMM,TKALPRQTI,SQRRPIQTP,SRLAVLAIW,TMMTRRTLLT,CLTPRTSAAT,SLTPSRLAVL,MTRRTMTTTK,KMMMMRRTKR,MMMMRRTKRR,MMMRRTKRRR,MMTRRTLLTK,MTRRTLLTKK,MTTTKMMMMR,TTTKMMMMRR,LTPRTSAATK,TSAATKALPR,RTMTTTKMMM,MMRRTKRRRR,MRRTKRRRRK,RTKRRRRKRR,RRRKRRRMTM,KRRRMTMMTR,RRRMTMMTRR,RMTMMTRRTL,MTMMTRRTLL,RTLLTKKTCL,LTKKTCLTPR,KTCLTPRTSA,ATKALPRQTI,RQTISQRRPI,TPRTSAATKA,TPSRLAVLAI,RKRRRMTMMM,RMTRRTMTTT,TRRTMTTTKM,RRTMTTTKMM,TMTTTKMMMM,SQRRPIQTPP,IQTPPGTSLT	STAD
ZC3H12D	c.1213C>T	p.P405S	SAGGRVPGPLSLPSPESQFSPGDLP[p.P405S]SPPGLQLQPRGEHRPRDLHGDLLSPR	LPSPPGLQL,SQFSPGDLPS	ACC
ZC3H13	c.3018delA	p.K1006fs	NIETTSEDGQVFSPKKGQKKKSIEK[p.K1006fs]NVKNPKVILIFLMKKQPSKVRRKEAHGLPL*	LMKKQPSKV,KVILIFLMK,VILIFLMKK,FLMKKQPSK,KNPKVILIF,KQPSKVRRK,KVRRKEAHG,RKEAHGLPL,FLMKKQPSKV,KVILIFLMKK,SIEKNVKNPK,IFLMKKQPSK,LMKKQPSKVR,KVRRKEAHGL,RRKEAHGLPL,QPSKVRRKEA,VKNPKVILIF,NPKVILIFLM,IEKNVKNPKV	STAD
ZC3H18	c.2102_2103insC	p.T701fs	PVPEPTKPGDPREARRKERPARTPP[p.T701fs]QEADAKRQRQWQW*	AKRQRQWQW,KTPPQEADAK,RPARTPPQEA	STAD
ZC3H18	c.2473delC	p.P825fs	PKSAKPPAGGKSSQQPSTPQQAPPG[p.P825fs]SPSRAHLWPTRRSS*	RAHLWPTRR,QQAPPGSPS,PSRAHLWPTR,RAHLWPTRRS,SPSRAHLWPT	STAD
ZC3H4	c.2392G>A	p.E798K	IQQKQQEEEERARRLAESSKQDREN[p.E798K]KEGDTGNWYSSDEDEGGSSVTSILKT	SSKQDRENK,KEGDTGNWY	BLCA
ZC3H7A	c.1724G>C	p.C575S	NGKINLTVFKLLQEHLGEFIFLCEK[p.C575S]SFDHKPRMISKRNKDNSTACSHPVTK	KSFDHKPRM,FIFLCEKSF,EFIFLCEKSF,KSFDHKPRMI,GEFIFLCEKS	TGCT
ZCCHC6	c.2811A>T	p.K937N	GKHVERALLVELNKISLKEENVCEE[p.K937N]NNSPVDQSDFFYEFSKLIFTKGKSPT	NVCEENNSPV	KIRC
ZCRB1	c.228A>T	p.L76F	KGVAFILFLDKDSAQNCTRAINNKQ[p.L76F]FFGRVIKASIAIDNGRAAEFIRRRNY	KQFFGRVIK,RAINNKQFF,INNKQFFGR,NKQFFGRVI,AINNKQFFGR,FFGRVIKAS,RAINNKQFFG,KQFFGRVIKA,CTRAINNKQF	CLL
ZCWPW2	c.430G>A	p.D144N	DRFKGKYVTYDPDGNVEEYHIEFLG[p.D144N]NPHSRSWIKATFVGHYSITLKPEKCK	EFLGNPHSR,LGNPHSRSW,IEFLGNPHS,YHIEFLGNPH,FLGNPHSRSW	CRC
ZDHHC11	c.750C>G	p.H250Q	PVQVQTLIVVIIGMLVLLLDFLGLV[p.H250Q]QLGQLLIFHIYLKAKKMTTFEYLINN	GLVQLGQLL,VQLGQLLIF,LDFLGLVQL,LLDFLGLVQL,FLGLVQLGQL,QLGQLLIFHI,GLVQLGQLLI,LVQLGQLLIF	TGCT
ZDHHC4	c.899G>A	p.R300H	LFVLYLAATNQTTNEWYRGDWAWCQ[p.R300H]HCPLVAWPPSAEPQVHRNIHSHGLRS	WAWCQHCPL,CQHCPLVAW,WAWCQHCPLV	GBM
ZDHHC5	c.1947_1949delAGA	p.E651del	PTAPYLGRSMSYSSQKAQPGVSETE[p.E651del]VALQPLLTPKDEVQLKTTYSKSNGQPKS	ETEVALQPL,TEVALQPLL,AQPGVSETEV,ETEVALQPLL,SETEVALQPL,TEVALQPLLT	STAD
ZDHHC7	c.948delC	p.P316fs	LKSEKPTWERRLRWEGMKSVFGGPP[p.P316fs]HSSG*	KSVFGGPPH,MKSVFGGPPH	STAD
ZEB2	c.3280G>A	p.E1094K	SYSQHMNHRYSYCKREAEEREAAER[p.E1094K]KAREKGHLEPTELLMNRAYLQSITPQ	KAREKGHLE,KAREKGHLEP	CESC

【０８７３】

【表２１５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
ZEB2	c.467G>A	p.R156H	NNGTVKNANCTSDFEEYFAKRKLEE[p.R156H]HDGHAVSIEEYLQRSDTAIIYPEAPE	LEEHDGHAV,EEHDGHAVS,KLEEHDGHAV,EEHDGHAVSI	CRC
ZFAND2B	c.446T>C	p.I149T	IKHRHPLDHDCSGEGHPTSRAGLAA[p.I149T]TSRAQAVASTSTVPSPSQTMPSCTSP	TSRAGLAAT,RAGLAATSR,ATSRAQAVA,GLAATSRAQA,TSRAQAVAST,LAATSRAQAV	KIRC
ZFC3H1	c.1155delA	p.K385fs	KKLGEDEEELSELQLRLLALQSASK[p.K385fs]NGNKKNSR*	QSASKNGNK,LQSASKNGNK	STAD
ZFHX3	c.2287delG	p.E763fs	KGNLSIHMQSDKHLNNMQNLQNGGG[p.E763fs]SRSSATLPGRRRRRWLRRRRQPISVAPAGPPRRPNQKPNPPGGARCVIMRPTWPGTSAFT*	RQPISVAPA,RSSATLPGR,SSATLPGRR,SVAPAGPPR,ATLPGRRRR,RRRRRWLRR,RRRRQPISV,IMRPTWPGT,TLPGRRRRR,WLRRRRQPI,RPNQKPNPP,RPTWPGTSA,LQNGGGSRS,RRRQPISVA,RCVIMRPTW,PTWPGTSAF,QPISVAPAG,RSSATLPGRR,ISVAPAGPPR,SVAPAGPPRR,RWLRRRRQPI,GSRSSATLPG,ATLPGRRRRR,RRRRRWLRRR,RRRRQPISVA,AGPPRRPNQK,IMRPTWPGTS,LPGRRRRRWL,RPNQKPNPPG,RPTWPGTSAF,WLRRRRQPIS,LRRRRQPISV,LQNGGGSRSS,RRQPISVAPA	STAD
ZFHX3	c.2330_2332delTGG	p.V777del	NNMQNLQNGGGEQVFSHTAGAAAAA[p.V777del]AAAAAAANISSSCGAPSPTKPKTKPTWR	HTAGAAAAAA	PAAD
ZFHX3	c.5677_5678delAG	p.R1893fs	LQPSQHPEKKNKLVIKEKEKESQRE[p.R1893fs]GQRRGGRGQHRSEGNTARCLEGQREERVGTRGWF*	TARCLEGQR,SEGNTARCL,EERVGTRGW,NTARCLEGQR,GQRRGGRGQH,GQHRSEGNTA,REERVGTRGW,EERVGTRGWF	STAD,UCEC
ZFHX4	c.1224_1225insG	p.L408fs	ASTSSSAEQPLGITQMPKAEVNLGG[p.L408fs]AV*	AEVNLGGAV	STAD
ZFHX4	c.2433G>T	p.I811F	MTSEKHMHNMMLLQQNMKQIQHNLH[p.I811F]FGLAPAEAELYQYYLAQNIGLTGMKL	IQHNLHFGL,NLHFGLAPA,KQIQHNLHF,MKQIQHNLHF,KQIQHNLHFG,IQHNLHFGLA,LHFGLAPAEA	LUAD
ZFHX4	c.4988C>A	p.T1663N	IAANVNSPGQGMLDSMSLAAVNSKD[p.T1663N]NHLDAKELNKKQTPDLISAQPAHHPP	NSKDNHLDAK	LUAD
ZFHX4	c.7533C>A	p.H2511Q	LPPQLLQYQCDQCTVAFPTLELWQE[p.H2511Q]QQHMHFLAAQNQFLHSPFLERPMDMP	QQHMHFLAA,ELWQEQQHM,WQEQQHMHF,QEQQHMHFL,LWQEQQHMHF,LELWQEQQHM,WQEQQHMHFL,EQQHMHFLAA,QQHMHFLAAQ,QEQQHMHFLA	LUAD
ZFP14	c.1156C>T	p.R386C	SIHTGEKPYECKECGKTFRLRQQLV[p.R386C]CHQRIHTREKPYECMECWKTFSSYSQ	RLRQQLVCH,QQLVCHQRI,RQQLVCHQRI,LVCHQRIHTR,QQLVCHQRIH	CRC
ZFP14	c.50A>T	p.Q17L	MAHGSVTFRDVAIDFS[p.Q17L]LEEWEFLDPAQRDLYRDVMWENYSNF	DFSLEEWEF,RDVAIDFSL,VAIDFSLEEW,IDFSLEEWEF,LEEWEFLDPA	LUAD
ZFP2	c.449G>T	p.R150I	TGEKPYKCNVCGKHFIERSSLTVHQ[p.R150I]IIHTGEKPYKCNECGKAFSQSMNLTV	RSSLTVHQI,SSLTVHQII,RSSLTVHQII	CRC
ZFP3	c.818G>T	p.R273I	TGEKPYECNECGKTFRVSSQLIQHQ[p.R273I]IIHTEERYHECNECGKAFKHSSGLIR	QIIHTEERY,HQIIHTEER,IQHQIIHTE,HQIIHTEERY	CRC
ZFP36L2	c.718G>A	p.D240N	IHNADERRPAPSGGASGDLRAFGTR[p.D240N]NALHLGFPREPRPKLHNSLSFSGFPS	RAFGTRNAL,GTRNALHLG,NALHLGFPR,TRNALHLGF,RAFGTRNALH,GTRNALHLGF,RNALHLGFPR,LRAFGTRNAL	LUSC
ZFP42	c.679G>A	p.V227I	RAALRKHLLIHGPRDHVCAECGKAF[p.V227I]IESSKLKRHFLVHTGEKPFRCTFEGC	AFIESSKLK,KAFIESSKL,KAFIESSKLK,CGKAFIESSK,AFIESSKLKR,GKAFIESSKL,IESSKLKRHF,AECGKAFIES	GBM
ZFP42	c.791C>T	p.T264M	HTGEKPFRCTFEGCGKRFSLDFNLR[p.T264M]MHVRIHTGEKRFVCPFQSCNRRFIQS	RMHVRIHTG,DFNLRMHVR,FSLDFNLRM,SLDFNLRMHV,RFSLDFNLRM,RMHVRIHTGE,NLRMHVRIHT	GBM
ZFP90	c.1772_1773insA	p.R591fs	IQHERTHTGEKPYECNECGRAFRKK[p.R591fs]NQPA*	AFRKKNQPA,RAFRKKNQPA	PRAD

【０８７４】

【表２１６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的病態
ZFPM1	c.1330_1331delGA	p.E444fs	GLAPTPSPGLDRKALAEATNGEARA[p.E444fs]ASGPEWRQQRAPGGPQEHQGGGGGGAGGGPHPGPRRAWAPGPVADAVAAQPRPGQGQGRAVQPHAGLQPGARRAGPGRGPVPSAVRVRARRGAPRLGDPGQDVRAGAQPAAAGRGRGRRRRADRALPRGPQGRYVLRVRDHLQQRQQLLRAQAPLLFRPPCARGRACRAQAQGAPRPGPRAPRPARRTRRAALVPGPRSARGGGWGRGHARGRRGRPGQRGQPEPG*	QLLRAQAPL,RLGDPGQDV,LLRAQAPLL,ALVPGPRSA,RAQAPLLFR,LLFRPPCAR,RAQAQGAPR,RAALVPGPR,RAWAPGPVA,QGRAVQPHA,GARRAGPGR,RAGPGRGPV,SAVRVRARR,AVRVRARRG,RVRARRGAP,RARRGAPRL,RAGAQPAAA,AGRGRGRRR,RGRGRRRRA,RGRRRRADR,RALPRGPQG,QGRYVLRVR,RVRDHLQQR,CARGRACRA,RGRACRAQA,RTRRAALVP,SARGGGWGR,RGHARGRRG,RGRRGRPGQ,SGPEWRQQR,HAGLQPGAR,LVPGPRSAR,HPGPRRAWA,GPRRAWAPG,APGPVADAV,RPGQGQGRA,RAVQPHAGL,VPSAVRVRA,RRRRADRAL,RPPCARGRA,APRPGPRAP,RPARRTRRA,ARRTRRAAL,RPGQRGQPE,HLQQRQQLL,ARAASGPEW,RRAWAPGPV,GQGRAVQPH,RQQLLRAQA,LRAQAPLLF,GPVADAVAA,LPRGPQGRY,QLLRAQAPLL,RVRARRGAPR,RSARGGGWGR,RYVLRVRDHL,AVRVRARRGA,RARRGAPRLG,AGRGRGRRRR,RGRRRRADRA,RRRADRALPR,RALPRGPQGR,RVRDHLQQRQ,LLRAQAPLLF,LFRPPCARGR,RGRACRAQAQ,RAPRPARRTR,RTRRAALVPG,RGHARGRRGR,RGRRGRPGQR,ALPRGPQGRY,HAGLQPGARR,HLQQRQQLLR,WAPGPVADAV,GPHPGPRRAW,RPGQGQGRAV,LPRGPQGRYV,RPPCARGRAC,RPGPRAPRPA,RPARRTRRAA,PARRTRRAAL,GPRSARGGGW,QQLLRAQAPL,RQQRAPGGPQ,RRAWAPGPVA,GQGRAVQPHA,RRAGPGRGPV,VRARRGAPRL,RDHLQQRQQL,LQQRQQLLRA,RQQLLRAQAP,AQAPLLFRPP,AQAQGAPRPG	ACC

【０８７５】

【表２１７】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ZFPM1	c.1335delT	p.P445fs	APTPSPGLDRKALAEATNGEARAEP[p.P445fs]WPRMEAAASPRRPPGASRWRRWRSRRRPPSWAPESLGPRPRRGRRRRAAPPRPGSRPSCPAPRRAPARCPASWAWPGPCSFRSTCSGPTRRPPPRRSWPRCPSWCTAGCSRARARAPAARRPGSSPGPPRALRASSARSPSATSTTTTCTSASTVQAAVRPRTRLPRAGPRRPPARPARPPASPPNPTRRARPRAPERARRGLGARPRPRTARAAGAARAARARVAPWTTRRTTPAARCARPATSASAATRPTCTSGTTAPRATTRRRADRPRPRDPLGRPRPRPPLPPRLCARADAASSTSCTRPAPRPPRRPATPPRPSRRGPEAEAEAAPASPLRARPAPRPTAPST*	RMEAAASPR,RVAPWTTRR,STCSGPTRR,RALRASSAR,TVQAAVRPR,ATSASAATR,CTSGTTAPR,TTAPRATTR,TSCTRPAPR,WAWPGPCSF,RSWPRCPSW,ASRWRRWRS,RWRRWRSRR,RWRSRRRPP,RSRRRPPSW,RPRRGRRRR,RGRRRRAAP.RRRRAAPPR,RSTCSGPTR,PTRRPPPRR,RARARAPAA,RARAPAARR,ALRASSARS,RASSARSPS,ASSARSPSA,AVRPRTRLP,RPRTRLPRA,RTRLPRAGP,RLPRAGPRR,RAGPRRPPA,PARPARPPA.PTRRARPRA,RARPRAPER,RARRGLGAR,GARPRPRTA,RPRPRTARA,RTARAAGAA,TARAAGAAR,AAGAARAAR,AARAARARV,AARARVAPW,RARVAPWTT,TRRTTPAA,RTTPAARCA,AARCARPAT,ATRPTPCTS,ATTRRADR,RPRPPLPPR,CTRPAPRPP,RPAPRPPRR,PLRARPAPR,RARPAPRPT,EARAEPWPR,GASRWRRWR,ESLGPRPRR,SWCTAGCSR,CTAGCSRAR,QAAVRPRTR,TTPAARCAR,EAAPASPLR,TTCTSASTV,CTSASTVQA,SASTVQAAV,WTTRRTTPA,EPWPRMEAA,WPRMEAAAS,SPRRPPGAS,CPAPRRAPA,APARCPASW,APAARRPGS,RPARPPASP,APERARRGL,RPRTARAAG,RAAGAARAA,APWTTRRTT,RPATSASAA,RPTPCTSGT,RPRPRPPLP,APRPPRRPA,RPATPPRPS,RPSRRGPEA,RPAPRPTAP,APRPTAPST,ARAEPWPRM,RRAPARCPA,ARCPASWAW,AAVRPRTRL,AEAAPASPL,CPASWAWPG,AEAEAAPAS,AEPWPRMEA.LPPRLCARA,STVQAAVRPR,RTARAAGAAR,RTTPAARCAR,GTTAPRATTR,TTAPRATTRR,STSCTRPAPR,SWAWPGPCSF,RMEAAASPRR.AASPRRPPGA,ASRWRRWRSR,RWRRWRSRRR,RWRSRRRPPS,RSRRRPPSWA,RGRRRRAAPP,RAAPPRPGSR,GSRPSCPAPR,SFRSTCSGPT,RSTCSGPTRR,SGPTRRPPPR,RSWPRCPSWC,CSRARARAPA,RARARAPAAR,RARAPAARRP,AARRPGSSPG,RALRASSARS,RASSARSPSA,AVRPRTRLPR,RTRLPRAGPR,RAGPRRPPAR,RARPRAPERA,RPRAPERARR,RARRGLGARP,RGLGARPRPR,GARPRPRTAR,TARAAGAARA,RAAGAARAAR,AARAARARVA,AARARVAPWT,RARVAPWTTR,TTRRTTPAAR,AARCARPATS,CARPATSASA,ATRPTPCTSG,RATTRRRADR,TTRRRADRPR,RRRADRPRPR,RPRPRDPLGR,RPRDPLGRPR,LGRPRPRPPL,RPRPPLPPRL,CTRPAPRPPR,RARPAPRPTA,SWAPESLGPR,CPAPRRAPAR,WAWPGPCSFR,RPPPRRSWPR,TAGCSRARAR,SASTVQAAVR,DAASSTSCTR,SPLRARPAPR,CTAGCSRARA,TTTCTSASTV,CTSASTVQAA,TSASTVQAAV,WTTRRTTPAA,CTSGTTAPRA,EAEAAPASPL,EAAPASPLRA,WPRMEAAASP,RPPSWAPESL,RPRRGRRRRA,RPGSRPSCPA,RPSCPAPRRA,APARCPASWA,WPRCPSWCTA,APAARRPGSS,PPRALRASSA,RPRTRLPRAG,LPRAGPRRPP,GPRRPPARPA,RPARPPASPP,RPRPRTARAA,RPRTARAAGA,APWTTRRTTP,TPAARCARPA,RPATSASAAT,RPTPCTSGTT,APRATTRRRA,RPRPRPPLPP,RPPLPPRLCA,APRPPRRPAT,RPAPRPTAPS,WRSRRRPPSW,RAPARCPASW,RRSWPRCPSW,ARAAGAARAA,RAARARVAPW,EPWPRMEAAA,AEPWPRMEAA,AEAEAAPASP,PEAEAEAAPA	ACC
ZFR2	c.319T>A	p.Y107N	TTMATYQDSYSYGQSAAARSYEDRP[p.Y107N]NFQSAALQSGRMTAADSGQPGTQEAC	RSYEDRPNF,RPNFQSAAL,ARSYEDRPNF,YEDRPNFQSA	KIRC
ZFYVE1	c.797G>A	p.R266Q	GATVNLSQRTRLLLKVLAISDLVIY[p.R266Q]QTHADRLHNDLFKFLGDASEAYLKHF	IYQTHADRL,VIYQTHADR,YQTHADRLH,AISDLVIYQT,LVIYQTHADR,VIYQTHADRL	UCEC
ZFYVE9	c.3441G>C	p.M1147I	VVQGLVVDMEVRKTSIKIPSNRYNE[p.M1147I]IMKAMNKSNEHVLAGGACFNEKADSH	SNRYNEIMK,IPSNRYNEI,RYNEIMKAM.IPSNRYNEIM,NRYNEIMKAM	CESC
ZHX3	c.747C>A	p.N249K	EVREGDHSFINGAVPVSQASASSAK[p.N249K]KPHAANGPLIGTVPVLPAGIAQFLSL	QASASSAKK,ASSAKKPHA,KPHAANGPL,SQASASSAKK,KPHAANGPLI,KKPHAANGPL	STAD

【０８７６】

【表２１８】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種
ZIC1	c.335C>A	p.A112E	GSYSSAAFNSTRDFLFRNRGFGDAA[p.A112E]EAASAQHSLFAASAGGFGGPHGHTDA	EAASAQHSL,AEAASAQHS,EAASAQHSLF,RGFGDAAEAA,AEAASAQHSL	LUAD
ZIC4	c.914C>T	p.S305L	GEKPFRCEFEGCERRFANSSDRKKH[p.S305L]LHVHTSDKPYTCKVRGCDKCYTHPSS	HLHVHTSDK,KKHLHVHTS,KHLHVHTSDK,LHVHTSDKPY	CRC
ZIM3	c.1054G>A	p.D352N	RIHTGEKPYKCSICEKAFSQKSNVI[p.D352N]NHEKIHTGKRAYECDLCGNTFIQKKN	KSNVINHEK,SQKSNVINH,KSNVINHEKI,INHEKIHTGK	CRC
ZIM3	c.1150delA	p.I384fs	GKRAYECDLCGNTFIQKKNLIQHKK[p.I384fs]SILGKSPMNVTDVEKPSFRSQTFIAIRKLIAERGPIDVVNVEKPSSGN*	ILGKSPMNV,FIAIRKLIA,KLIAERGPI,SQTFIAIRK,RSQTFIAIR,TFIAIRKLI,QHKKSILGK,KSILGKSPM,SFRSQTFIA,AIRKLIAER,KPSFRSQTF,NLIQHKKSI,LIQHKKSIL,FRSQTFIAI,AERGPIDVV,SILGKSPMNV,LIAERGPIDV,IQHKKSILGK,RSQTFIAIRK,SFRSQTFIAI,IAIRKLIAER,QTFIAIRKLI,KPSFRSQTFI,NLIQHKKSIL,KKSILGKSPM,SQTFIAIRKL,RKLIAERGPI,NVTDVEKPSF	STAD
ZKSCAN1	c.1621_1622delAG	p.R541fs	KCTKCGKAFTRSSTLTLHHRIHARE[p.R541fs]SL*	HRIHARESL,HHRIHARESL	UCEC
ZKSCAN3	c.598_599AA>GC	p.K200A	VGSQPLQDRVLQVPVLAHGGCCRED[p.K200A]AVVASRLTPESQGLLKVEDVALTLTPE	REDAVVASRL	TGCT
ZKSCAN4	c.956G>A	p.R319Q	IPTHAEAGEQEGRLQRKQKNAIGSR[p.R319Q]QHYCHECGKSFAQSSGLTKHRRIHTG	NAIGSRQHY,RQHYCHECG,RQHYCHECGK,KNAIGSRQHY	CRC
ZKSCAN5	c.39delC	p.D13fs	MIMTESREVIDLDP[p.D13fs]QLRLPRSRKTFS*	QLRLPRSRK,EVIDLDPQL,RLPRSRKTF,EVIDLDPQLR,DLDPQLRLPR,REVIDLDPQL,LRLPRSRKTF	STAD
ZMIZ1	c.3144delC	p.D1048fs	MPEPSLDLLPELTNPDELLSYLDPP[p.D1048fs]TCRAIVTMTSCLYLRTTEGHPVGAIPPHSASYPTYPTHFSTWEPVPSDRPAPEPRAVGRGALPRCSPLRTEG*	IVTMTSCLY,YLDPPTCRA,AIVTMTSCL,TMTSCLYLR,AVGRGALPR,SYPTYPTHF,TYPTHFSTW,VTMTSCLYL,AIPPHSASY,SYLDPPTCR,SASYPTYPT,RPAPEPRAV,EPRAVGRGA,GALPRCSPL,RAIVTMTSC,ASYPTYPTH,THFSTWEPV,HPVGAIPPH,YPTYPTHFS,EPVPSDRPA,TEGHPVGAI,YLDPPTCRAI,YLRTTEGHPV,VTMTSCLYLR,LSYLDPPTCR,AIVTMTSCLY,STWEPVPSDR,RAVGRGALPR,ASYPTYPTHF,PTYPTHFSTW,RAIVTMTSCL,RTTEGHPVGA,RGALPRCSPL,GALPRCSPLR,GAIPPHSASY,HSASYPTYPT,YPTYPTHFST,RPAPEPRAVG,EPRAVGRGAL,PPHSASYPTY,WEPVPSDRPA	PRAD
ZMIZ2	c.457_501delGTGGCTGCTGCGGCAGCCACTGCCACCGCCACAGCCACAGCCACC	p.VAAAAATATATATAT153del	LGLPSHAARPSTDFTQAAAAAAVAA[p.VAAAAATATATATAT153del]LQEKQSQELSQYGAMGAGQSFNSQFLQHGGPRGPSVPAGMNPTGIGGVMGPSGLSPLAMNPTRAAGMTPL	AAAAAVAAL,AAVAALQEK,AAAVAALQEK,AAAAAAVAAL	PAAD
ZMYM4	c.1033delA	p.K345fs	SSGMNKMLPSVPATAVRVSCSGCKK[p.K345fs]SSRRGKLLIRGKGLLSYSAPHCASLDIQFHLPAHRLLSPRKLVQVAQKTF*	LLIRGKGLL,YSAPHCASL,KSSRRGKLL,SSRRGKLLI,RGKLLIRGK,RGKGLLSYS,AHRLLSPRK,RLLSPRKLV,IRGKGLLSY,CSGCKKSSR,IQFHLPAHR,PAHRLLSPR,APHCASLDI,LPAHRLLSP,SPRKLVQVA,LVQVAQKTF,GLLSYSAPH,HCASLDIQF,ASLDIQFHL,LDIQFHLPA,FHLPAHRLL,SLDIQFHLPA,IQFHLPAHRL,LLSPRKLVQV,LLSYSAPHCA,SYSAPHCASL,GCKKSSRRGK,KSSRRGKLL,SSRRGKLLIR,RGKGLLSYSA,PAHRLLSPRK,LIRGKGLLSY,DIQFHLPAHR,LPAHRLLSPR,KLVQVAQKTF,KKSSRRGKLL,LDIQFHLPAH	STAD
ZMYM4	c.1100C>T	p.T367I	SGCKKILQKGQTAYQRKGSTQLFCS[p.T367I]LCLTGYTVPPARPPPPLTKKTCSSC	CSILCLTGY,QLFCSILCL,ILCLTGYTV,GSTQLFCSI,TQLFCSILCL,QLFCSILCLT,SILCLTGYTV,KGSTQLFCSI,GSTQLFCSIL,FCSILCLTGY	TGCT
ZMYM4	c.4337G>A	p.R1446Q	TYLRFFPPLQKQESEPDKLTVGKRK[p.R1446Q]QNEDDEVPVGVEMAENTDNPLRCPVR	KQNEDDEVPV	CRC
ZNF117	c.554G>T	p.R185I	TGEKPYKCKECGKAFNQTSHLIRHK[p.R185I]IHTEEKPYKCEECGKAFNQSSTLTT	QTSHLIRHKI	CRC

【０８７７】

【表２１９】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応疾患
ZNF124	c.1015delA	p.T339fs	GEKPYECQKCGKAFSRASTLWKHKK[p.T339fs]LILEKSPINVKKCKGFNHYSFCQKHEQSHT*	KLILEKSPI,ILEKSPINV,KHKKLILEK,KGFNHYSFC,FNHYSFCQK,KKCKGFNHY,LWKHKKLIL,CKGFNHYSF,LILEKSPINV,ILEKSPINVK,GFNHYSFCQK,KSPINVKKCK,TLWKHKKLIL,KKLILEKSPI,VKKCKGFNHY,KCKGFNHYSF	STAD
ZNF154	c.1223C>A	p.T408N	RPYECSECGKSFTQNSGLIKHRRVH[p.T408N]NGEKPYECTECGKSFSHNSSLIKHQR	HRRVHNGEK,KHRRVHNGEK,RRVHNGEKPY	LUAD
ZNF16	c.1354C>T	p.R452W	HTGEKPYKCSDCGKAFSQSSSLIQH[p.R452W]WRIHTGEKPHVCNVCGKAFSYSSVLR	QSSSLIQHW,QSSSLIQHWR,SQSSSLIQHW	CESC
ZNF167	c.2048G>T	p.R683I	TGEKPYECNECGKVFSYSSSLMVHQI[p.R683I]ITHTGEKPYKCNDCGKAFSDSSQLIV	LMVHQITHT,SLMVHQITH,SLMVHQITHT,YSSSLMVHQI	CRC
ZNF174	c.1057C>A	p.P353T	CDDCGKSFTWNSELKRHKRVHTGER[p.P353T]TYTCGECGNCFGRQSTLKLHQRIHTG	RVHTGERTY,RVHTGERTYT,KRVHTGERTY	TGCT
ZNF180	c.1202G>T	p.R401I	TGEKPYECSECGKSFSRSSHLVSHQ[p.R401I]ITHTGEKPYRCNQCGKSFSQSYVLVV	HLVSHQITH,HLVSHQITHT,ITHTGEKPYR,RSSHLVSHQI	CRC
ZNF180	c.1706G>T	p.R569I	TGEKPYECSECGKSFNRSSHLVMHQ[p.R569I]IHTGEKPYECNQCGKSFSQSYVLVV	SHLVMHQII,RSSHLVMHQI,SSHLVMHQII	UCEC
ZNF180	c.1874G>T	p.R625I	TGEKPYECSQCGKSFRQSSCLTQHQ[p.R625I]ITHTGEKPFECNQCGKTFSLSARLIV	ITHTGEKPF,TQHQITHTG,QITHTGEKPF	UCEC
ZNF19	c.1046G>T	p.R349I	TGEKPYSCKVCGQAFNFHTKLTRHQ[p.R349I]IHSEEKPFDCVDCGKAFSAQEQLKR	HTKLTRHQI,HQIIHSEEK,TKLTRHQII,IIHSEEKPF,HTKLTRHQII,RHQIIHSEEK,QIIHSEEKPF	CRC
ZNF195	c.176G>A	p.R59Q	LENYRNLFSVGLTVCKPGLITCLEQ[p.R59Q]QKEPWNVKRQEAADGHPEMGFHHATQ	QQKEPWNVK,QQKEPWNVKR,LEQQKEPWNV	UCEC
ZNF205	c.1150C>T	p.R384C	TGEKPYTCPACRKSFSHHSTLIQHQ[p.R384C]CIHTGEKPYVCDRCAKRFTRRSDLVT	HQCIHTGEK,IQHQCIHTG,CIHTGEKPYV,QCIHTGEKPY	CRC
ZNF223	c.67G>T	p.G23W	MTMSKEAVTFKDVAVVFTEEEL[p.G23W]WLLDLAQRKLYRDVMLENFRNLLSVG	FTEEELWLL,EELWLLDLA,EEELWLLDL,VVFTEEELW,WLLDLAQRKL,VFTEEELWLL,ELWLLDLAQR,TEEELWLLDL,EELWLLDLAQ,EEELWLLDLA	LUAD
ZNF23	c.366delT	p.F122fs	NIKKEKSNTIDGTVKDETSPVEECF[p.F122fs]LVKVQTHISVIPSLESSPLGVQDWGNPSALIQNS*	FLVKVQTHI,KVQTHISVI,SLESSPLGV,IPSLESSPL,VKVQTHISV,THISVIPSL,VQDWGNPSA,QDWGNPSAL,VEECFLVKV,SPVEECFLV,VQDWGNPSAL,VIPSLESSPL,CFLVKVQTHI,LVKVQTHISV,QTHISVIPSL,ETSPVEECFL,TSPVEECFLV,VKVQTHISVI	STAD
ZNF236	c.4229C>T	p.T1410M	NITLQIDPSILQQTLQQGNLLAQQL[p.T1410M]MGEPGLAPQNSSLQTSDSTVPASVVI	QLMGEPGLA,AQQLMGEPG,QQLMGEPGL,LMGEPGLAP,AQQLMGEPGL	STAD
ZNF236	c.4439C>T	p.S1480L	GPLSEQDSVLTTNSSGTQDLTQVMT[p.S1480L]LQGLVSPSGGPHEITLTINNSSLSQV	TQVMTLQGL,QVMTLQGLV,TQVMTLQGLV,MTLQGLVSPS,TQDLTQVMTL	CRC
ZNF248	c.1703G>T	p.R568I	TGEKPYECNACGKTFSQRSVLTKHQ[p.R568I]IHTRVKALSTS*	HQIIHTRVK,SVLTKHQII,IIHTRVKAL,RSVLTKHQI,LTKHQIIHTR,KHQIIHTRVK,RSVLTKHQII,HQIIHTRVKA	CRC
ZNF254	c.537G>T	p.K179N	FQCDKYLKVFYKFLNSNRPKIRHTE[p.K179N]NKSFKCKKRVKLFCMLSHKTQHKSIY	KIRHTENKS,RHTENKSFK,IRHTENKSF,HTENKSFKCK,RPKIRHTENK,KIRHTENKSF	UCEC
ZNF257	c.1175G>T	p.R392I	TKEKPYKCEECGKAFNRSSHLTKHK[p.R392I]IHTREKAYKCDEYCKAFNWSSALTT	IIHTREKAY,IIHTREKAYK,KIIHTREKAY,RSSHLTKHKI	UCEC
ZNF259	c.521G>T	p.R174I	LITRAISGLEQDQPARRANKDATAE[p.R174I]IIDEFIVKLKELKQVASPFTLIIDDP	IIDEFIVKL,ATAEIIDEF,AEIIDEFIV,ATAEIIDEFI,IIDEFIVKLK,EIIDEFIVKL,RANKDATAEI	CRC
ZNF263	c.1529G>T	p.R510I	TGEKPYKCPECGEIFAHSSNLLRHQ[p.R510I]IIHTGERPYKCPECGKSFSRSSHLVI	SNLLRHQII	UCEC

【０８７８】

【表２２０】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍種類
ZNF266	c.1031G>A	p.R344Q	TAKDPFECKICGKSFRNSSCLSDHF[p.R344Q]QIHTGIKPYKCKDCGKAFTQNSDLTK	HFQIHTGIK,FQIHTGIKP,CLSDHFQIHT,QIHTGIKPYK,FQIHTGIKPY	CRC
ZNF266	c.1535G>A	p.R512Q	TGEKPYKCKQCGKSFSYSNSFQLHE[p.R512Q]QTHTGEKPYECKECGKAFSSSSSFRN	FQLHEQTHT,EQTHTGEKPY,FQLHEQTHTG	CRC
ZNF268	c.2700_2702delCTT	p.F901del	NSQLIVHQRTHSGEKPYGCNECGKT[p.F901del]SQKSILSAHQRTHTGEKPCKCTECGKAF	KTSQKSILS,KTSQKSILSA	BRCA
ZNF273	c.957T>A	p.N319K	DCGKVFSVFSVLTKHKIIHTGTKPY[p.N319K]KCEECGKGFSIFSTLTKHKIIHTGEK	IIHTGTKPYK	KIRC
ZNF280B	c.1087G>A	p.E363K	SWENHTTCQHCHRQFPTPFQLQCHI[p.E363K]KNVHTAQEPSTVCKICELSFETDQVL	QLQCHIKNV,LQCHIKNVH,CHIKNVHTA,FQLQCHIKNV	CRC
ZNF280B	c.1198G>A	p.E400K	CKICELSFETDQVLLQHMKDHHKPG[p.E400K]KMPYVCQVCHYRSSVFADVETHFRTC	HHKPGKMPY,GKMPYVCQV,HMKDHHKPGK,MKDHHKPGKM,GKMPYVCQVC	GBM
ZNF283	c.1175G>A	p.R392Q	KIHTGKKPYECKICGKAFCWGYQLT[p.R392Q]QHQIFHTGEKPYECKECGKAFNCGSS	GYQLTQHQI,YQLTQHQIF,TQHQIFHTG,GYQLTQHQIF,WGYQLTQHQI,YQLTQHQIFH	CRC
ZNF32	c.185C>T	p.S62L	EATGSSSWDIQNSFRREKLEQKSPD[p.S62L]LKTLQEDSPGVRQRVYECQECGKSFR	XLEQKSPDLK	CRC
ZNF322	c.318G>T	p.K106N	VQSSDLTSHQRIHNYEKPYKCSKCE[p.K106N]NSFWHHLVLSGHQRTHAGKKFYTCDI	ENSFWHHLV,NSFWHHLVL,KCSKCENSF,CENSFWHHL,YKCSKCENSF,CENSFWHHLV	LUAD
ZNF333	c.1661G>A	p.R554Q	TGEKLYECATCGQVLSRLSTLKSHM[p.R554Q]QTHTGEKPYVCQECGRAFSEPSSLRK	HMQTHTGEK,KSHMQTHTG,SHMQTHTGEK,MQTHTGEKPY,QTHTGEKPYV	UCEC
ZNF334	c.1278delA	p.K426fs	ECKECGKTFFCQSALTAHQRIHTGE[p.K426fs]NPMNVVNVRKPSFVNLPSMCIEEVIQERSPMNAVNVENFYVRNQPSLHIR*	AVNVENFYV,FVNLPSMCI,FYVRNQPSL,RIHTGENPM,HTGENPMNV,EVIQERSPM,NAVNVENFY,VVNVRKPSF,VRKPSFVNL,PSFVNLPSM,QERSPMNAV,MNAVNVENF,VRNQPSLHI,LPSMCIEEV,NLPSMCIEEV,VVNVRKPSFV,AVNVENFYVR,SFVNLPSMCI,NVRKPSFVNL,YVRNQPSLHI,MNAVNVENFY,HTGENPMNVV,NAVNVENFYV,KPSFVNLPSM,NFYVRNQPSL,QRIHTGENPM,GENPMNVVNV,NVVNVRKPSF,EEVIQERSPM,IQERSPMNAV,PMNAVNVENF,LPSMCIEEVI	STAD
ZNF354B	c.1205G>T	p.R402I	TGEKPFKCSECGRAFSQSASLIQHE[p.R402I]IIHTGEKPYRCNECGKGFTSISRLNR	SASLIQHEI,IQHEIIHTG,SLIQHEIIHT,QSASLIQHEI	UCEC
ZNF354B	c.1825G>A	p.D609N	GKLFSQRSSLTNHYKIHIEEDSLKA[p.D609N]NLHV*	EEDSLKANL,IEEDSLKANL	UCEC
ZNF358	c.389delC	p.T130fs	DPNSDTLSPGDPKVDPISSGLTATP[p.T130fs]RSWPPAPRCSPPPPARPGPSPARIAGEPSAAAPG*	RIAGEPSAA,SSGLTATPR,ATPRSWPPA,RPGPSPARI,GLTATPRSW,ARIAGEPSA,RIAGEPSAAA,ISSGLTATPR,PARPGPSPAR,TPRSWPPAPR,APRCSPPPPA,RPGPSPARIA,SGLTATPRSW,ARIAGEPSAA	STAD
ZNF382	c.558T>A	p.H186Q	FGDSTGWEKSLLNTKHEKIHPAVNL[p.H186Q]QKQTERVLSGKQELIQHQKVQAPEQP	NLQKQTERV,LQKQTERVL,KIHPAVNLQK	CLL
ZNF385D	c.677C>G	p.T226S	KRLLYCSLCKVAVNSASQLEAHNSG[p.T226S]SKHKTMLEARNGSGTIKAFPRAGVKG	SKHKTMLEA,GSKHKTMLEA,SQLEAHNSGS,LEAHNSGSKH	LUAD
ZNF43	c.752delA	p.N251fs	GEKPYTCEECGKVFNWSSRLTTHKK[p.N251fs]IILDTNSTNVKNVAKLLTSPQSLLPIR*	ILDTNSTNV,KLLTSPQSL,LLTSPQSLL,IILDTNSTNV,KLLTSPQSLL,ILDTNSTNVK,SSRLTTHKKI,DTNSTNVKNV,LTSPQSLLPI,RLTTHKKIIL,AKLLTSPQSL	STAD
ZNF43	c.838C>T	p.R280C	YKLYKCEECGKAFNKSSILTTHKII[p.R280C]CTGEKFYKCKECAKAFNQSSNLTEHK	IICTGEKFY,KIICTGEKF,IICTGEKFYK,CTGEKFYKCK,THKIICTGEK,KIICTGEKFY,HKIICTGEKF	UCEC
ZNF434	c.916C>T	p.R306C	QNSQIYRAMAEGLWEQGFLRTPEQC[p.R306C]CTKFKSLQLSYRKVRRGRVPEPCIFY	RTPEQCCTK,CTKFKSLQL,TPEQCCTKF,RTPEQCCTKF	CRC

【０８７９】

【表２２１】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	対応癌種
ZNF439	c.785G>T	p.R262I	TGEKPYECKQCGKSFSYSATHRIHE[p.R262I]ITHIGEKPYECQECGKAFHSPRSCHR	ITHIGEKPY,HRIHEITHI,YSATHRIHEI	CRC
ZNF442	c.926G>A	p.R309Q	ERTHTGEKPYKCKRCGRAFSVSSSL[p.R309Q]QIHERTHTGEKPYECKQCGKAFHHLG	SSSLQIHER,FSVSSSLQI,VSSSLQIHER,RAFSVSSSLQ,FSVSSSLQIH	UCEC
ZNF443	c.902G>T	p.R301I	TGEKPYKCKQCSKAFPDSSSCLIHE[p.R301I]ITHTGEKPYTCKQCGKAFSVSGSLQR	CLIHEITHT,SSSCLIHEI,DSSSCLIHEI,EITHTGEKPY	CRC
ZNF445	c.2044C>A	p.L682M	ECREGFRQSPDCSQPQGAPAVEKTF[p.L682M]MCQQCGKTFTRKKTLVDHQRIHTGEK	TFMCQQCGK,KTFMCQQCG,APAVEKTFM,MCQQCGKTF,KTFMCQQCGK,FMCQQCGKTF	CRC
ZNF454	c.1127G>T	p.R376I	TGEKPFECNECGKAFRVNSSLTEHQ[p.R376I]IHTGEKPYKCNECGKAFRDNSSFAR	SSLTEHQII,TEHQIIHTG,SLTEHQIIHT	UCEC
ZNF454	c.569G>T	p.S190I	SDQSQGFQPSKNAFECSECGKVFSK[p.S190I]ISTLNKHQKIHNEKNANQKIHIKEKR	KVFSKISTL,FSKISTLNK,ISTLNKHQK,VFSKISTLNK,KISTLNKHQK,GKVFSKISTL,SECGKVFSKI	LUAD
ZNF462	c.1948T>A	p.S650T	FCDNLPKFEGQPSSLPLENETDSHP[p.S650T]TSSNTVKKSQTSILGLSSKNNFVAKA	PTSSNTVKK,DSHPTSSNTV,LENETDSHPT	KIRC
ZNF476	c.1922G>T	p.R641I	TGEKPYECNVCGKAFSHRKSLTLHQ[p.R641I]IHTGEKPYECKECSKAFSQVAHLTL	KSLTLHQII,RKSLTLHQI,KSLTLHQIIH,RKSLTLHQII	CRC
ZNF471	c.845G>T	p.R282I	TGEKLFECKECRKAFKQSEHLIQHQ[p.R282I]IHTGEKPYKCKECRKAFRQPAHLAQ	SEHLIQHQI,SEHLIQHQII	CRC
ZNF48	c.704G>A	p.R235H	HQRTHTGEKPYKCGICGKGFGDSSA[p.R235H]HIKHQRTHRGEQPPRPVVPRRQPSRA	SSAHIKHQR,HIKHQRTHR,KGFGDSSAH,AHIKHQRTH,DSSAHIKHQR,KGFGDSSAHI	LUSC
ZNF48	c.739delC	p.P247fs	ICGKGFGDSSARIKHQRTHRGEQPP[p.P247fs]DQWCPDGSHLGQPRQLPRDRRPRTSHISALIAARGLCSAAAS*	RTSHISALI,HISALIAAR,RPRTSHISA,AARGLCSAA,LPRDRRPRT,SHISALIAA,LIAARGLCSA,RQLPRDRRPR,RTSHISALIA,TSHISALIAA,AARGLCSAAA,HLGQPRQLPR,SHISALIAAR,LPRDRRPRTS,RPRTSHISAL,DQWCPDGSHL,IAARGLCSAA	STAD
ZNF484	c.412C>T	p.R138C	SILEELWKDDEHTRKCGENQNKPLS[p.R138C]CVVFINKKTLANDSIFEYKDIGEIVH	NQNKPLSCV,LSCVVFINK,NKPLSCVVF,KPLSCVVFI,NQNKPLSCVV,PLSCVVFINK,LSCVVFINKK,QNXPLSCVVF	CRC
ZNF485	c.1121G>T	p.R374I	SGNKPYQCRDCGKAFTKSSTLTGHQ[p.R374I]IHTGEKPYHCKKCGKAFRHSSGLVE	KSSTLTGHQI	UCEC
ZNF488	c.617G>A	p.R206Q	PAGESADAIGELSGLLNTTFDLACWG[p.R206Q]QLSTPKLLVGDLWNLQALPQNAPLCS	QLSTPKLLV,GQLSTPKLL,CWGQLSTPKL,GQLSTPKLLV	UCEC
ZNF491	c.1028G>A	p.R343Q	ERTHTGEKPDGCKQCGKAFRSAKYI[p.R343Q]QIHGRTHTGEKPYECKQCGKAFHCVS	SAKYIQIHG,RSAKYIQIH,FRSAKYIQI,IQIHGRTHT,AFRSAKYIQI,SAKYIQIHGR,IQIHGRTHTG	CRC
ZNF492	c.1175C>A	p.P392H	CEVCSKAFSRFSHLTTHKRIHTGEK[p.P392H]HYKCEECGKAFNLSSQLTTHKIIHTG	RIHTGEKHY,RIHTGEKHYK,KRIHTGEKHY	LUAD
ZNF514	c.242T>G	p.V81G	PGEEGTTNSFLKARPRDLMTFEDVA[p.V81G]GEFSQWEWGQLNPAQKDLYREVMLEN	MTFEDVAGE,MTFEDVAGEF,VAGEFSQWEW	KIRP
ZNF519	c.1291C>T	p.H431Y	CKECGKAFNRASHLTQHQRIHTGEK[p.H431Y]YFKCKECGKAFNRGSHLTRHQRIHTG	YFKCKECGK,QRIHTGEKY,RIHTGEKYF,RIHTGEKYFK,HTGEKYFKCK,KYFKCKECGK,HQRIHTGEKY,QRIHTGEKYF	KIRC
ZNF521	c.1918G>T	p.G640C	TSLKMMQAVGGAPARPTGEYICNQC[p.G640C]CAKYTSLDSFQTHLKTHLDTVLPKLT	ICNQCCAKY,GEYICNQCC,YICNQCCAKY,CAKYTSLDSF,NQCCAKYTSL,GEYICNQCCA	LUAD
ZNF521	c.809C>A	p.P270H	TQKCSQCEEGFDFPEDLQKHIAECH[p.P270H]HECSPNEDRAALQCVYCHELFVEETS	LQKHIAECHH	LUAD

【０８８０】

【表２２２】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ZNF528	c.836G>A	p.R279Q	SNLSQHQRIHTGEKPYKCHECDKVF[p.R279Q]QSSSKLAQHQRIHTGEKPYKCHECDK	KVFQSSSKL,FQSSSKLAQ,KVFQSSSKLA,FQSSSKLAQH,HECDKVFQSS	CRC
ZNF534	c.1749T>A	p.N583K	TGEKPYSCNECGKVFSRNSHLARHR[p.N583K]KIHTGEKPHSCNECGKVFSRNSHLAR	RKIHTGEKPH	GBM
ZNF536	c.1987G>T	p.G663W	RVFRTYHQVVVHSRVHKRDRKGEED[p.G663W]WLHVGLDERRGSGSDQESQSVSRSTT	EEDWLHVGL,DWLHVGLDER,GEEDWLHVGL	LUAD
ZNF536	c.556G>T	p.G186C	PYCDHRAAQKGNLKIHLRTHKLGNL[p.G186C]CKGRGRVREENRLLHELEERAILRDK	RTHKLGNLC,RTHKLGNLCK,NLCKGRGRVR	LUAD
ZNF559	c.850G>A	p.E284K	PSSSHLRECVRIYGGERPYTHKEYV[p.E284K]KTFSHSTALFVHMQTQDGEKFYECKA	KTFSHSTAL,THKEYVKTF,KEYVKTFSH,VKTFSHSTA,YVKTFSHSTA,KTFSHSTALF,VTHKEYVKTF,RPYTHKEYVK,VKTFSHSTAL,KEYVKTFSHS	UCEC
ZNF563	c.622delT	p.W208fs	NLRRHMVVQGGNRPYKCKLCGKAFF[p.W208fs]GPVYYVCMKELTLERNRMNVSSVLKPFLFTVPIEDMRECTLGRNRMNVSSVLKPCLIPVPI*	AFFGPVYYV,VLKPFLFTV,KAFFGPVYY,CMKELTLER,FFGPVYYVC,VYYVCMKEL,SSVLKPFLF,CGKAFFGPV,GKAFFGPVY,FTVPIEDMR,KPFLFTVPI,NVSSVLKPF,KAFFGPVYYV,SVLKPFLFTV,FLFTVPIEDM,FFGPVYYVCM,YYVCMKELTL,VSSVLKPFLF,CGKAFFGPVY,GKAFFGPVYY,NVSSVLKPFL,MNVSSVLKPF,KELTLERNRM,LKPFLFTVPI	GBM
ZNF563	c.78G>T	p.K26N	MDAVAFEDVAVNFTQEEWALLGPSQ[p.K26N]NNLYRYVMQETIRNLDCIRMIWEEQN	PSQNNLYRY,LLGPSQNNL,SQNNLYRYV,LGPSQNNLY,QNNLYRYVM,ALLGPSQNNL,LLGPSQNNLY,SQNNLYRYVM,GPSQNNLYRY	CRC
ZNF573	c.1049G>T	p.R350I	TGKKPYECKECGKGYTTASYFLLHQ[p.R350I]IIHKGGKPYECKECKKTFTLYRNLTR	FLLHQIIHK,SYFLLHQII,HQIIHKGGK,IIHKGGKPY,ASYFLLHQI,QIIHKGGKPY,TASYFLLHQI,ASYFLLHQII	CRC
ZNF578	c.931G>A	p.G311S	PYKCNECGKSFSYKSSLTCHRRCHT[p.G311S]SEKPYKCNECGKSFSYKSSLTCHHRC	CHRRCHTSEK	CLL
ZNF583	c.1031G>T	p.R344I	TGERPFECIECGKAFSNGSFLAQHQ[p.R344I]IIHTGEKPYVCNVCGKAFSHRGYLIV	SFLAQHQII,GSFLAQHQI,FLAQHQIIH,FLAQHQIIHT,GSFLAQHQII	CRC
ZNF585A	c.1473G>T	p.E491D	YMCNKCGKAFTNRSNLITHQKTHTG[p.E491D]DKSYICSKCGKAFTQRSDLITHQRIH	HQKTHTGDK,KTHTGDKSY,KTHTGDKSYI,QKTHTGDKSY	CRC
ZNF585A	c.1912G>A	p.E638K	KSFTSKSQLLVHQPVHTGEKPYVCA[p.E638K]KCGKAFSGRSNLSKHQKTHTGEKPYI	VCAKCGKAF,KPYVCAKCGK,YVCAKCGKAF,GEKPYVCAKC	CRC
ZNF592	c.1498C>A	p.P500T	PGSQTGKKQQSTALQASTLAPANLL[p.P500T]TKAVHLANLNLVPHSVAASVTAKSSV	LLTKAVHLA,NLLTKAVHL,TKAVHLANL,NLLTKAVHLA,TLAPANLLTK,LTKAVHLANL,APANLLTKAV	TGCT
ZNF592	c.970A>C	p.K324Q	VTKEDQPGHTKDLSGPTKESSKGSP[p.K324Q]QMPKSPKSPRSPLEATRKSIKPSDSP	SSKGSPQMPK,QMPKSPKSPR,KESSKGSPQM	TGCT
ZNF594	c.860G>T	p.R287I	TGEKPYECYDCGQMFSQSSHLVPHQ[p.R287I]IIHTGEKPLKCNECEKAFRQHSHLTE	HLVPHQIIH,IIHTGEKPLK,SSHLVPHQII	UCEC
ZNF598	c.74A>G	p.E25G	MAAAGGAEGRRADMEAEAAAAPER[p.E25G]GGGSCVLCCGDLEATALGRCDHPVCY	AEAAAAPERG	ACC,KIRP
ZNF608	c.1393delG	p.A465fs	SAAAAPGSEASFTESRGLQNKNRGG[p.A465fs]PMGKGGGAASMPADEGHPQIVLLRISKPALPPPTKGKTSLQWSWT*	QIVLLRISK,KNRGGPMGK,LLRISKPAL,KPALPPPTK,GPMGKGGGA,PPTKGKTSL,GKGGGAASM,TKGKTSLQW,GKTSLQWSW,DEGHPQIVL,MPADEGHPQ,HPQIVLLRI,VLLRISKPAL,ISKPALPPPT,EGHPQIVLLR,MPADEGHPQI,GPMGKGGGAA,MGKGGGAASM,LQNKNRGGPM,KGKTSLQWSW,DEGHPQIVLL	STAD
ZNF611	c.1169G>T	p.R390I	TGEKPYKCEECDKVFSRKSTIETHK[p.R390I]IIHTGEKPYRCKVCDTAFTWHSQLAR	RKSTIETHKI	UCEC

【０８８１】

【表２２３】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	関連がん種
ZNF625	c.704G>A	p.R235Q	TGEKPYECSECGKAFHSSTCLHAHK[p.R235Q]KTHTGEKPYECKQCGKAFVSFNSVRY	STCLHAHKK,SSTCLHAHKK,AHKKTHTGEK	CRC
ZNF626	c.1418A>G	p.K473R	TGEKFYKCEECGKAFKCSSNLTTHK[p.K473R]RIHTGERPYKCEECGKAFNQSSILTT	CSSNLTTHKR	LUSC
ZNF638	c.1198G>A	p.D400N	SQADIPIRSPFGIVKASWLPKFSHA[p.D400N]NAQKMKRLPTPSMMNDYYAASPRIFP	KFSHANAQK,HANAQKMKR,FSHANAQKM,WLPKFSHANA,FSHANAQKMK,KFSHANAQKM	LIHC
ZNF644	c.61G>T	p.G21W	MRSFLQQDVNKTKSRLNVLN[p.G21W]WLANNMDDLKINTDITGAKEELLDDN	RLNVLNWLA,WLANNMDDL,VLNWLANNM,KSRLNVLNW,SRLNVLNWL,WLANNMDDLK,KSRLNVLNWL,NVLNWLANNM,TKSRLNVLNW	LUAD
ZNF645	c.460C>T	p.R154C	SLQAHIKRRHKRARKQVTSASLEKV[p.R154C]CPHIAPPQTEISDIPKRLQDRDHLSY	SLEKVCPHI,LEKVCPHIA	UCEC
ZNF649	c.593G>T	p.R198I	NIEKAHECTDCGKAFLKKSQLTEHK[p.R198I]IIHTGKKPHVCSLCGKAFYKKYRLTE	SQLTEHKII,IIHTGKKPHV,KKSQLTEHKI,SQLTEHKIIH	UCEC
ZNF652	c.981G>T	p.K327N	VSCNKSFKKLWSLHEHIKIVHGYAE[p.K327N]NKFSCEICEKKFYTMAHVRKHMVAHT	IVHGYAENK,AENKFSCEI,KIVHGYAENK,IVHGYAENKF,AENKFSCEIC	CRC
ZNF674	c.1214G>T	p.R405I	TKENIYECSKCGKSFRGKSHLSVHQ[p.R405I]IIHTGEKPYECSICGKTFSGKSHLSV	SHLSVHQII,KSHLSVHQI,KSHLSVHQII,GKSHLSVHQI	UCEC
ZNF675	c.659G>T	p.R220I	TKVNFCKCEECEKAVNQSSKLTKHK[p.R220I]IIYTCEKLYKCQECDRTFNQFSNLTE	KLTKHKIIY,IIYTCEKLY,SSKLTKHKI,IIYTCEKLYK,SSKLTKHKII,KHKIIYTCEK,KIIYTCEKLY,SKLTKHKIIY,HKIIYTCEKL	UCEC
ZNF676	c.127C>A	p.P43T	PDLIIFLEQGKEPWNMKRHEMVEEP[p.P43T]TVICSHFSQEFWPEQGIEDSFQKMIL	HEMVEEPTV,EPTVICSHF,HEMVEEPTVI,EEPTVICSHF	LUSC
ZNF677	c.1352G>T	p.R451I	PGEKPHKCNVCGRAFIQSSSLVEHQ[p.R451I]IIHTGEKPYKCNKCDKAFIKRSHLWG	SSLVEHQII,VEHQIIHTG,SLVEHQIIHT	CRC
ZNF677	c.392G>C	p.R131T	FDSLWDYDVKNYKGMPLTCNKNLTH[p.R131T]TKDQQHNKSSIHFSLKQSVSIRDSAH	HTKDQQHNK,CNKNLTHTK	CESC
ZNF680	c.1501C>T	p.R501W	TLANHKRIHAREKPYKCEECGKAFN[p.R501W]WSSHLTRHKKIIHTGEKLYKPEKCDNN	FNWSSHLTR,WSSHLTRHKK,AFNWSSHLTR,FNWSSHLTRH	TGCT
ZNF687	c.2573T>G	p.F858C	DTVFTHKPLLSSHFDQHLLPQRVSV[p.F858C]CKCPSCPLLFAQKRTMLEHLKNTHQS	LLPQRVSVC,CKCPSCPLLF	KIRC
ZNF699	c.122G>T	p.R41I	QDSVVFEDVAVDFTQEEWALLDLAQ[p.R41I]INLYRDVMLENFQNLASLGYPLHTPH	LLDLAQINL,DLAQINLYR,LDLAQINLY,AQINLYRDV,QINLYRDVM,WALLDLAQI,LLDLAQINLY,ALLDLAQINL,AQINLYRDVM	CRC
ZNF7	c.1010G>T	p.R337I	TGEKPYRCEECGKAFGQSSSLIHHQ[p.R337I]IIHTGERPYGCRECGKAFSQQSQLVR	SSSLIHHQI,SSLIHHQII,SLIHHQIIHT,QSSSLIHHQI	CRC
ZNF70	c.731G>T	p.R244I	TGKRPYECRECGKDFSRSSSLRKHE[p.R244I]IIHTGERPYQCKECGKSFNQSSGLSQ	SLRKHEIIH,RSSSLRKHEI,EIIHTGERPY	CRC
ZNF700	c.1946C>G	p.S649C	NLRKHGRTHTGEKPYECKQCGKAFR[p.S649C]CASNLQMHERTHTGEKPYECKECEKA	KAFRCASNL,FRCASNLQM,CASNLQMHER,AFRCASNLQM,GKAFRCASNL	CLL
ZNF700	c.1954A>C	p.N652H	KHGRTHTGEKPYECKQCGKAFRSAS[p.N652H]HLQMHERTHTGEKPYECKECEKAFCK	ASHLQMHER,AFRSASHLQ,RSASHLQMH,FRSASHLQM,SASHLQMHER,AFRSASHLQM	CLL
ZNF700	c.1961A>G	p.Q654R	GRTHTGEKPYECKQCGKAFRSASNL[p.Q654R]RMHERTHTGEKPYECKECEKAFCKFS	ASNLRMHER,AFRSASNLR,FRSASNLRM,KAFRSASNLR,SASNLRMHER,AFRSASNLRM	CLL
ZNF705A	c.892G>A	p.D298N	GNKIIHTGEKPHACLLCGKAFSLSS[p.D298N]NLR*	AFSLSSNLR,KAFSLSSNLR	CLL

【０８８２】

【表２２４】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ZNF706	c.23T>A	p.I8N	MARGQQK[p.I8N]NQSQQKNAKKQAGQKKKQGHDQKAAA	QQKNQSQQK,KNQSQQKNAK	BLCA
ZNF709	c.1403G>T	p.R468I	TGEKPYECKQCGKAFSCSSSFRMHE[p.R468I]IIHTGEKPYECKQCGKAFSFSSSFRM	RMHEIIHTG,SFRMHEIIH,SSFRMHEII,SFRMHEIIHT,CSSSFRMHEI,SSFRMHEIIH	UCEC
ZNF711	c.1231G>T	p.V411L	ICKKHFTGRSSLIVHQIVHTGEKPY[p.V411L]CGECGKAFSQSAYLIEHQRIHTGEK	YLCGECGKA,LCGECGKAF,YLCGECGKAF,GEKPYLCGEC	LUAD
ZNF711	c.2211delA	p.L737fs	SVHTKDQPLKCKRCKRGFRQQNELK[p.L737fs]N!*	RQQNELKNI	STAD
ZNF716	c.788A>T	p.H263L	EKPYRCEECGKAFSWSASLTKHKRI[p.H263L]LTGEKPYTCEERGKVFSRSTLTNYKR	LTKHKRILT,SLTKHKRIL,KHKRILTGEK	LUAD
ZNF717	c.1781A>T	p.N594I	GKSFHCKSFLTIHQRTHAGKKPYEC[p.N594I]IECEKTFINKLNLGIIHKRTHTGERPY	YECIECEKTF	MM
ZNF717	c.2530T>A	p.C8445	CRKTFSQKSKLFVHHRTHTGEKPFR[p.C8445]SNECRKTFSQKSGLSIHQRTHTGEKP	RSNECRKTF,KPFRSNECRK,RSNECRKTFS,FRSNECRKTF	MM
ZNF717	c.945G>C	p.W315C	KPSISKSDLMLQCKMPTEEKPYACN[p.W315C]CCEKLFSYKSSLIIHQRIHTGEKPYG	KPYACNCCEK,YACNCCEKLF	MM
ZNF750	c.287_288delCT	p.S96fs	LDPKQTNQPDATAKPASSKSVANGL[p.S96fs]CLRLEASAQLCQGRHQGKPGAASPGNPQVPGTEASPPQGITLQEPSSGSRPRCPACSGRRSSAFCICSSRRAQTQGARQRRGARDTGFTQPHCQGRVFPHQVGLPHSWLPLESRLTFPSTRVST*	RVFPHQVGL,GLPHSWLPL,RLTFPSTRV,SVANGLCLR,SAFCICSSR,HSWLPLESR,SWLPLESRL,GSRPRCPAC,SGRRSSAFC,GARQRRGAR,AFCICSSRR,QTQGARQRR,FTQPHCQGR,RPRCPACSG,QPHCQGRVF,FPHQVGLPH,LPLESRLTF,CSGRRSSAF,KSVANGLCL,LRLEASAQL,HQGKPGAAS,RRGARDTGF,HQVGLPHSW,TEASPPQGI,LESRLTFPS,SVANGLCLRL,GLCLRLEASA,CLRLEASAQL,FTQPHCQGRV,KSVANGLCLR,SSAFCICSSR,SAFCICSSRR,WLPLESRLTF,SSGSRPRCPA,GSRPRCPACS,RPRCPACSGR,SGRRSSAFCI,SSRRAQTQGA,RAQTQGARQR,RVFPHQVGLP,EASAQLCQGR,TLQEPSSGSR,ESRLTFPSTR,EASPPQGITL,SKSVANGLCL,HQGKPGAASP,ACSGRRSSAF,RQRRGARDTG,QRRGARDTGF,TQPHCQGRVF,GRVFPHQVGL,HQVGLPHSWL,VGLPHSWLPL,HSWLPLESRL,LESRLTFPST	HNSC
ZNF765	c.761C>T	p.S254L	LLRKHQLIHLGEKQYKCDICGKVFN[p.S254L]LKRYVARHRRCHTGEKPYKCNECGKT	KVFNLKRYV,FNLKRYVAR,GKVFNLKRY,KVFNLKRYVA,CGKVFNLKRY,DICGKVFNLK,VFNLKRYVAR,NLKRYVARHR	UCEC
ZNF774	c.1268G>A	p.R423Q	TGERPYKCGECGKSFNQSSHFITHQ[p.R423Q]QIHLGDRPYRCPECGKTFNQRSHFLT	FITHQQIHL,QIHLGDRPY,SHFITHQQI,SSHFITHQQI,QQIHLGDRPY,QIHLGDRPYR,SHFITHQQIH	CRC
ZNF780A	c.1397G>A	p.R466Q	SNEKPFVCRECEMAFRYHCQLIEHS[p.R466Q]QIHTGDKPFECQDCGKAFNRGSSLVQ	HSQIHTGDK,QIHTGDKPF,CQLIEHSQI,QLIEHSQIH,QLIEHSQIHT,SQIHTGDKPF,CQLIEHSQIH	UCEC
ZNF782	c.1450G>T	p.G484W	FNYKSILIVHQRTHTGEKPFECNEC[p.G484W]WKSFSHMSGLRNHRRTHTGERPYKCD	NECWKSFSH,KPFECNECW,CWKSFSHMSG,FECNECWKSF,NECWKSFSHM,WKSFSHMSGL	LUAD
ZNF782	c.434G>T	p.C145F	KPHNRDINIFRARMMPCKCDIAGSA[p.C145F]FQGLSLMAPHCQYSKEKAHERNVCDK	SAFQGLSLM,KCDIAGSAF,IAGSAFQGL,GSAFQGLSL,FQGLSLMAP,DIAGSAFQGL,CKCDIAGSAF,AGSAFQGLSL,GSAFQGLSLM,SAFQGLSLMA,FQGLSLMAPH	TGCT
ZNF782	c.740A>C	p.K247T	KAFLEKAALVTSNSTHPKGKSYNFN[p.K247T]TFGENKYDKSTFIIPQNMNPEKSHYE	KGKSYNFNT,KSYNFNTFG,GKSYNFNTF,FNTFGENKY,NTFGENKYDK,KGKSYNFNTF	CRC
ZNF799	c.121T>G	p.W41G	IRVDAGHKPHEYQEYGEKRNTRKQF[p.W41G]GKTFSYCHSFQTHKISHTGHKPYDCK	KQFGKTFSY,RNTRKQFGK,TRKQFGKTF,KRNTRKQFGK,RKQFGKTFSY,KQFGKTFSYC,GKTFSYCHSF	BLCA
ZNF799	c.127A>G	p.T43A	VDAGHKPHEYQEYGEKRNTRKQFWK[p.T43A]AFSYCHSFQTHKISHTGHKPYDCKEC	KQFWKAFSY,KAFSYCHSF,NTRKQFWKA,TRKQFWKAF,KAFSYCHSFQ,RKQFWKAFSY,NTRKQFWKAF,WKAFSYCHSF,KQFWKAFSYC	BLCA

【０８８３】

【表２２５】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	腫瘍疾患
ZNF799	c.1357T>C	p.C453R	KAYRISSSLRRHETTHTGEKPYKCK[p.C453R]RGKAFIDFYSFQNHKTTHAGEKPYEC	KPYKCKRGK,KCKRGKAFI,RGKAFIDFY,YKCKRGKAF,KRGKAFIDF,RGKAFIDFYS,KRGKAFIDFY,KPYKCKRGKA,CKRGKAFIDF	TGCT
ZNF804B	c.1930_1931CC>AG	p.P644S	NDIDEDLSFPSYISRFKKHKLIPCS[p.P644S]SHLEFEDERQFNCKSSPCTVGGHSDHG	KLIPCSSHL,IPCSSHLEF,HKLIPCSSH,LIPCSSHLEF,HKLIPCSSHL	TGCT
ZNF814	c.959_960GG>AA	p.G320E	KHECGECGKSFSKYVSFSNHQRVHT[p.G320E]EKRPYECGECGKSFSKYASFSNHQRVH	HQRVHTEKR,RVHTEKRPY,RVHTEKRPYE,QRVHTEKRPY	KIRP
ZNF814	c.968C>A	p.P323H	CGECGKSFSKYVSFSNHQRVHTGKR[p.P323H]HYECGECGKSFSKYASFSNHQRVHTE	RVHTGKRHY,RVHTGKRHYE,HQRVHTGKRH,QRVHTGKRHY	KIRP
ZNF814	c.970T>C	p.Y324H	GECGKSFSKYVSFSNHQRVHTGKRP[p.Y324H]HECGECGKSFSKYASFSNHQRVHTEK	RVHTGKRPH,RVHTGKRPHE	TGCT
ZNF823	c.1640G>T	p.R547I	SGEKPYECKECGKAFSWLTCLLRHE[p.R547I]IHTGEKPYECLQCGKAFTRSRFLRG	WLTCLLRHEI	UCEC
ZNF831	c.146_147insC	p.A49fs	PGGQASPHLTLGPVLLPPEQGLAPP[p.A49fs]HCVPEGPAHPTVPHGASRGPPAPRPASDGQPRWGQRALHTQPCAAA*	ALHTQPCAA,HGASRGPPA,ASRGPPAPR,RALHTQPCA,DGQPRWGQR,QPRWGQRAL,ALHTQPCAAA,RALHTQPCAA,VPEGPAHPTV,GQPRWGQRAL,GQRALHTQPC,RPASDGQPRW	STAD
ZNF831	c.1849C>A	p.Q617K	AREAMAGKGRAGGRKCGQRRLKMFS[p.Q617K]KEKWQVYGDETFKRIYQKMKASPHGG	RLKMFSKEK,MFSKEKWQV,QRRLKMFSK,FSKEKWQVY,LKMFSKEKW,KMFSKEKWQV,GQRRLKMFSK,RRLKMFSKEK,MFSKEKWQVY,RLKMFSKEKW	LUAD
ZNF831	c.2847G>T	p.E949D	QAPRVLSALADNAFSPKYLLRLPQA[p.E949D]DTPLPLPIPWGPRHSQDSLCSSGWPE	RLPQADTPL,PQADTPLPL,LPQADTPLPL,LRLPQADTPL	CRC
ZNF831	c.4178G>A	p.R1393Q	EGDCRQTLGTLSLGTSSRIVREMDK[p.R1393Q]QTVKDISPSAGEHGDCTTHSTAATSG	REMDKQTVK,QTVKDISPSA	SKCM
ZNF836	c.1712T>A	p.I571N	RIHTGEQPYKCNVCGKVFNYSGNLS[p.I571N]NHKRIHTGEKPFQCNECGTVFRNYSC	YSGNLSNHK,FNYSGNLSNH	CLL
ZNF836	c.1822A>C	p.K608Q	QCNECGTVFRNYSCLARHLRIHTGQ[p.K608Q]QPYKCNVCGKVFNDSGNLSNHKRIHT	RIHTGQQPY,GQQPYKCNV,RIHTGQQPYK,LRIHTGQQPY	CLL
ZNF836	c.1889G>T	p.R630I	TGQKPYKCNVCGKVFNDSGNLSNHK[p.R630I]IHTGEKPFQCNECGKVFSYYSCLAR	KIIHTGEKPF	UCEC
ZNF836	c.2561G>T	p.R854I	TGDKPYKCNECGKAFIERSKLVYHQ[p.R854I]INHTGEKPYKCIECGKAFGRFSCLNK	KLVYHQINH,HQINHTGEK,RSKLVYHQI,INHTGEKPY,KLVYHQINHT,RSKLVYHQIN,INHTGEKPYK,QINHTGEKPY	UCEC
ZNF841	c.2270G>T	p.R757I	TGEMPYKCIECGKVFNSTTTLARHR[p.R757I]IHTGEKPYKCNECGKVFRYRSGLAR	TTTLARHRI	UCEC
ZNF845	c.1269G>A	p.M423I	LTRHRRLHTGEKPYKCNDCGKTFSQ[p.M423I]ISSLVYHRRLHTGEKPYKCEECDEAF	FSQISSLVY,KTFSQISSL,QISSLVYHR,ISSLVYHRR,TFSQISSLV,SQISSLVYH,KTFSQISSLV,SQISSLVYHR,QISSLVYHRR,TFSQISSLVY,GKTFSQISSL	CLL
ZNF845	c.2774G>A	p.R925H	AHLACHHRIHTGEKPYKCNECGKTF[p.R925H]HHNSVLVIHKTIHTGEKPYKCNECGK	KTFHHNSVL,GKTFHHNSV,FHHNSVLVI,KTFHHNSVLV,TFHHNSVLVI,CGKTFHHNSV,HHNSVLVIHK,GKTFHHNSVL,FHHNSVLVIH	PRAD
ZNF880	c.1217A>G	p.Q406R	ECKECGKVFRHKFCLTNHHRMHTGE[p.Q406R]RPYKCNECGKAFRDCSGLTAHLIHT	HHRMHTGER,HRMHTGERPY	KIRC
ZP3	c.1085_1086insG	p.V362fs	VMSQWSRSASRNRRHVTEEADVTVG[p.V362fs]ATDLPGQEG*	EEADVTVGA,EEADVTVGAT,TEEADVTVGA	KIRC
ZPBP	c.460C>T	p.R154C	NFEESMSGIYTCFLEYKPTVEEIVK[p.R154C]CLQLKYAIYAYREPHYYYQFTARYHA	IVKCLQLKY,CLQLKYAIY,EEIVKCLQL,CLQLKYAIYA,IVKCLQLKYA,KCLQLKYAIY,VEEIVKCLQL	GBM

【０８８４】

【表２２６】

遺伝子	cDNA変化	タンパク質変化	突然変異の前後配列	ペプチド	例示的疾患
ZSCAN18	c.674_675insC	p.P225fs	SSILSDGVYERHMDPLLLPGELASP[p.P225fs]QPGPWSWGDPGTF*	WSWGDPGTF,LASPQPGPW,SPQPGPWSW,GELASPQPG	STAD
ZSWIM2	c.641C>A	p.S214Y	TSMLKCPLCRKEFAPLKLILEEFKN[p.S214Y]YSKLVAAAEKERLDKHLGIPCNNCKQ	KNYSKLVAA,LILEEFKNY,FKNYSKLVA,EEFKNYSKL,ILEEFKNYSK,YSKLVAAAEK,KNYSKLVAAA,KLILEEFKNY,FKNYSKLVAA,LEEFKNYSKL,EEFKNYSKLV	LUAD
ZSWIM4	c.1219G>A	p.E407K	GPSLQPTMAPAPELLQKGSTCITNT[p.E407K]KGWVGHPLDPIGCLCRALLEACRLEE	GSTCITNTK,TKGWVGHPL,KGSTCITNTK,NTKGWVGHPL	CESC
ZSWIM6	c.1829delA	p.Q610fs	LAIAIVNTLRRQQQKQLEMFRTQKK[p.Q610fs]SYPIKT*	RTQKKSYPI,TQKKSYPIK,MFRTQKKSY,RTQKKSYPIK,EMFRTQKKSY,FRTQKKSYPI	KICH
ZZEF1	c.89T>C	p.V30A	PSHSSEDEAAAAGGEGWGPHQDWAA[p.V30A]ASGTTPGPGVAAPALPPAAALEPAR	GPHQDWAAA,WAAASGTTPG	ACC
ZZZ3	c.14G>A	p.R5Q	MAAS[p.R5Q]QSTRVTRSTVGLNGLDESFCGRTLRN	MAASQSTRV,ASQSTRVTR,SQSTRVTRST	HNSC
ZZZ3	c.485G>A	p.R162Q	IKSDKESVEQRSTVVDNDADFQGTK[p.R162Q]QACRCLILDDCEKREIKKVNVSEEGP	KQACRCLIL,GTKQACRCLI,DFQGTKQACR,TKQACRCLIL	LUSC

【０８８５】

実施例５

癌のサブタイプに特異的な免疫原性組成物のための反復突然変異。Ｃａｎｃｅｒ　Ｇｅｎｏｍｅ　Ａｔｌａｓ（ＴＣＧＡ）には、腫瘍試料から癌に関与する遺伝子突然変異のカタログまでの包括的な大規模ゲノムシーケンシングデータが含まれる。免疫原性組成物で使用するための腫瘍特異的ネオ抗原ペプチドを、多くの基準に基づいて選択するとこができる。第１の基準は遺伝子発現に基づく。１００万当たり＞１０の転写産物で遺伝子を発現する（腫瘍タイプ毎の）患者の割合を決定した。推定値は、（腫瘍タイプ毎の）ＨＬＡタイプのランダムな分類対各遺伝子の突然変異状態対遺伝子発現を想定している。国家的な年間発生率を使用して、各ペプチドで処置することができる集団を定量化した。ペプチドを、予想される集団によりランク付けした。分析の結果を表９に示す。

【０８８６】

【表２２７】

表9

突然変異	突然変異体配列	推定される特有の集団	関連する腫瘍タイプ（頻度>5000の患者）	強いHLAs（IT測定<500nM）
RBM14 p.AAAAAAA286del (uc009yrj.2)	VTAASTSYY	19282	膵癌	HLA.A01.01 HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A26.01 HLA.A26.02 HLA.A26.03 HLA.A29.02 HLA.A68.01 HLA.A80.01 HLA.B15.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17 HLA.B58.01
HRAS p.G12D (uc001lpv.2) KRAS p.G12D (uc001rgp.1) NRAS p.G12D (uc009wgu.2)	KLVVVGADGV	16466	結腸直腸癌 膵癌 子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
NRAS p.G12V (uc009wgu.2) KRAS p.G12V (uc001rgp.1)	KLVVVGAVGV	13995	結腸直腸癌 肺腺癌 膵癌 子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
NRAS p.G12V (uc009wgu.2) KRAS p.G12V (uc001rgp.1)	VVGAVGVGK	11278	結腸直腸癌 肺腺癌 膵癌 子宮体部内膜癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
KRAS p.G12C (uc001rgp.1) NRAS p.G12C (uc009wgu.2) HRAS p.G12C (uc001lpv.2)	KLVVVGACGV	7538	結腸直腸癌 肺腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
KRAS p.G12C (uc001rgp.1) NRAS p.G12C (uc009wgu.2) HRAS p.G12C (uc001lpv.2)	VVGACGVGK	5751	結腸直腸癌 肺腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
NRAS p.G12V (uc009wgu.2) KRAS p.G12V (uc001rgp.1)	VVVGAVGVGK	5535	結腸直腸癌 肺腺癌 膵癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
TP53 p.R248W (uc002gim.2)	GMNWRPILTI	5006	乳癌 結腸直腸癌 膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03
PIK3CA p.E542K (uc003fjk.2)	AISTRDPLSK	4852	膀胱癌 乳癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01

【０８８７】

【表２２８】

突然変異	突然変異体配列	推定される頻度の集団	関連する癌種タイプ（頻度＜5000の患者）	拘束HLAs（IC50 nM）
FRG1B p.I10T (uc010ztl.1)	KLSDSRTAL	4782	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.B07.02 HLA.B15.03
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	KIMFATLQR	4535	乳癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
HRAS p.G12D (uc001lpv.2) KRAS p.G12D (uc001rgp.1) NRAS p.G12D (uc009wgu.2)	VVGADGVGK	4530	結腸直腸癌 膵癌	HLA.A11.01
NRAS p.Q61R (uc009wgu.2) KRAS p.Q61R (uc001rgp.1) HRAS p.Q61R (uc001lpv.2)	ILDTAGREEY	4433	黒色腫 甲状腺癌	HLA.A01.01
NRAS p.Q61K (uc009wgu.2) HRAS p.Q61K (uc001lpv.2) KRAS p.Q61K (uc001rgp.1)	ILDTAGKEEY	4203	結腸直腸癌 黒色腫	HLA.A01.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	MLTGPPARV	4113	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
RBM47 p.495_502AAAAAAAA>A (uc003gvc.2)	AAAAVIPTV	4035	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01 HLA.B15.17
RBM47 p.495_502AAAAAAAA>A (uc003gvc.2)	AAAAAVIPTV	3864	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	YMFLKAESK	3832	乳癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A68.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	SMLTGPPARV	3718	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	YMFLKAESKI	3718	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	TLQRSSLWCL	3621	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03

【０８８８】

【表２２９】

突然変異	突然変異体配列	推定される母集団	関連する腫瘍タイプ（母集団＜5000の患者）	結合HLA（予測<500nM）
AP3S1 p.K41fs (uc003krl.2)	LVSEMKMFV	3603	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
PIK3CA p.H1047R (uc003fjk.2)	FMKQMNDAR	3582	乳癌	HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
KRAS p.Q61L (uc001rgp.1) NRAS p.Q61L (uc009wgu.2) HRAS p.Q61L (uc001lpv.2)	LLDILDTAGL	3563	結腸直腸癌 肺腺癌 黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	FATLQRSSL	3551	乳癌	HLA.B07.02 HLA.B08.01 HLA.B39.01
AP3S1 p.K41fs (uc003krl.2)	HLVSEMKMFV	3524	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02
FRG1B p.L52S (uc010ztl.1)	ALSASNSCFI	3502	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.L52S (uc010ztl.1)	FQNGKMALSA	3502	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
RBM14 p.AAAAAAA286del (uc009yrj.2)	AVTAASTSY	3477	膵癌	HLA.A26.02 HLA.A29.02 HLA.B15.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17
KRAS p.G12R (uc001rgp.1) NRAS p.G12R (uc009wgu.2)	VVGARGVGK	3176	膵癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
PIK3CA p.E545K (uc003fjk.2)	SEITKQEKDF	3090	乳癌	HLA.B44.02
FRG1B p.A53T (uc010ztl.1)	LLTSNSCFI	3016	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.A53T (uc010ztl.1)	ALLTSNSCFI	2959	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.I10T (uc010ztl.1)	RTALKSGYGK	2787	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A68.01

【０８８９】

【表２３０】

突然変異	突然変異体配列	推定される癌中の集団	関連する腫瘍タイプ（頻度＞5%の患者）	結合HLA-A対立遺伝子（<500nM）
FRG1B p.A50P (uc010ztl.1)	FQNGKMPLL	2781	前立腺癌 黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.B15.03 HLA.B39.01
PIK3CA p.H1047L (uc003fjk.2)	FMKQMNDAL	2610	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.B08.01 HLA.B15.01 HLA.B15.03
KRAS p.Q61L (uc001rgp.1) NRAS p.Q61L (uc009wgu.2) HRAS p.Q61L (uc001lpv.2)	ILDTAGLEEY	2555	結腸直腸癌 肺腺癌 黒色腫	HLA.A01.01
FRG1B p.A11T (uc010ztl.1)	ITLKSGYGK	2523	前立腺癌 黒色腫	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
ANAPC1 p.T537A (uc002thi.2)	VSAPKPLSK	2521	膵癌 前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	FLKAESKIM	2496	乳癌	HLA.A02.03 HLA.B08.01 HLA.B15.01 HLA.B15.03
FRG1B p.A50P (uc010ztl.1)	FQNGKMPLLA	2486	前立腺癌 黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
PIK3CA p.H1047R (uc003fjk.2)	YFMKQMNDAR	2478	乳癌	HLA.A33.01 HLA.A68.01
GATA3 p.S408fs (uc001ijz.2)	AIQPVLWTT	2371	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.06
RBM14 p.AAAAAAA286del (uc009yrj.2)	AVTAASTSYY	2363	膵癌	HLA.A11.01
FRG1B p.I10T (uc010ztl.1)	KLSDSRTALK	2356	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
FRG1B p.A11T (uc010ztl.1)	KLSDSRITL	2328	前立腺癌 黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.B15.03
ANAPC1 p.T537A (uc002thi.2)	GVSAPKPLSK	2260	膵癌 前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01

【０８９０】

【表２３１】

突然変異	突然変異体配列	推定される毎年の集団	関連する腫瘍タイプ（頻度>500の患者）	推奨HLA-A*予測<500nM）
TP53 p.Y220C (uc002gim.2)	VVVPCEPPEV	2200	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.06
TP53 p.R248W (uc002gim.2)	SSCMGGMNWR	2135	結腸直腸癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
KRAS p.G12R (uc001rgp.1) NRAS p.G12R (uc009wgu.2)	GARGVGKSAL	2075	膵癌	HLA.B07.02
RAC1 p.P29S (uc003spx.2)	TTNAFSGEY	2042	黒色腫	HLA.A01.01 HLA.A11.01 HLA.A25.01 HLA.A26.01 HLA.A26.02 HLA.A26.03 HLA.A29.02 HLA.A68.01 HLA.A80.01 HLA.B15.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	GPPARVPAV	2039	乳癌	HLA.B07.02
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	KPKRDGYMF	2039	乳癌	HLA.B07.02
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	KPKRDGYMFL	2039	乳癌	HLA.B07.02
KRAS p.G12A (uc001rgp.1) HRAS p.G12A (uc001lpv.2) NRAS p.G12A (uc009wgu.2)	KLVVVGAAGV	2034	結腸直腸癌 肺腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
SPOP p.F133L (uc002ipg.2)	FVQGKDWGL	2002	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	CSMLTGPPAR	1995	乳癌	HLA.A11.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
WASH3P p.G175S (uc002cdi.2) WASH2P p.G175S (uc002tkh.2)	SIRQAGGISK	1978	前立腺癌 黒色腫	HLA.A03.01 HLA.A11.01
ARFGAP3 p.N299fs (uc003bdd.2)	EIAEVLFHI	1959	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A26.02 HLA.A26.03 HLA.A68.02 HLA.A69.01
GATA3 p.S408fs (uc001ijz.2)	ALQPLQPHA	1906	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03

【０８９１】

【表２３２】

突然変異	突然変異体配列	推定される母体の集団	関連する腫瘍タイプ（母体>500の患者）	推定HLA-A*02:01 IC50<500nM
ARFGAP3 p.N299fs (uc003bdd.2)	SAWDLEIAEV	1892	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.06 HLA.A68.02
FRG1B p.I59V (uc010ztl.1) FRG1 p.I157V (uc003izs.2)	LLASNSCFV	1824	前立腺癌 黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
ARFGAP3 p.N299fs (uc003bdd.2)	KMLTQTDSA	1818	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
PTH2 p.L22del (uc002pnn.1) CTSA p.L37del (uc002xqh.2) AGPAT2 p.17_18insL (uc004cii.1)	LLLLLLLLV	1807	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
TP53 p.R248Q (uc002gim.2)	SSCMGGMNQR	1795	膀胱癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
KRAS p.G12C (uc001rgp.1) NRAS p.G12C (uc009wgu.2) HRAS p.G12C (uc001lpv.2)	VVVGACGVGK	1785	結腸直腸癌 肺腺癌	HLA.A11.01
PIK3CA p.N345K (uc003fjk.2)	KILCATYVK	1776	乳癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01
FRG1B p.A11T (uc010ztl.1)	KLSDSRITLK	1749	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
FRG1B p.A11T (uc010ztl.1)	RITLKSGYGK	1749	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	AVPFDLHFCR	1749	乳癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
PIK3CA p.E542K (uc003fjk.2)	ISTRDPLSK	1746	乳癌	HLA.A11.01
TP53 p.G245S (uc002gim.2)	SSCMGSMNR	1732	結腸直腸癌	HLA.A11.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	AESKIMFATL	1731	乳癌	HLA.B40.01 HLA.B44.02
AKT1 p.E17K (uc001ypk.2) AKT2 p.E17K (uc002onf.2)	WLHKRGKYIK	1717	乳癌	HLA.A03.01
PIK3CA p.N345K (uc003fjk.2)	ILCATYVKV	1715	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.I59V (uc010ztl.1) FRG1 p.I157V (uc003izs.2)	ALLASNSCFV	1698	前立腺癌 黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06

【０８９２】

【表２３３】

突然変異	突然変異体配列	推定される特有の集団	関連する腫瘍タイプ（有病率>500の患者）	既知HLAスーパータイプ（<500nM）
FRG1B p.L52S (uc010ztl.1)	SASNSCFIR	1685	前立腺癌	HLA.A11.01 HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
PIK3CA p.N345K (uc003fjk.2)	KILCATYVKV	1679	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
AP3S1 p.K41fs (uc003krl.2)	ETFHLVSEM	1635	膵癌	HLA.A25.01 HLA.A26.01 HLA.A26.02 HLA.A26.03 HLA.A68.01 HLA.A68.02 HLA.A69.01 HLA.B15.17
PIK3CA p.N345K (uc003fjk.2)	KVNIRDIDK	1620	乳癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01
KRAS p.G12A (uc001rgp.1) HRAS p.G12A (uc001ipv.2) NRAS p.G12A (uc009wgu.2)	VVGAAGVGK	1613	結腸直腸癌 肺腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
CDC27 p.D555E (uc002ile.3)	TLWHLQKEV	1577	結腸直腸癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	ESKIMFATL	1573	乳癌	HLA.A68.02 HLA.B08.01
TP53 p.P75fs (uc002gim.2)	KPTRAATVSV	1536	結腸直腸癌	HLA.B07.02
CTNNB1 p.T41A (uc010hia.1)	ATAPSLSGK	1536	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
CDC27 p.D555E (uc002ile.3)	HLQKEVALSV	1530	結腸直腸癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
PIK3CA p.H1047L (uc003fjk.2)	ALHGGWTTK	1513	乳癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01
UBC p.R73L (uc002gyy.3)	RLRGGMQIFV	1474	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
PEX1 p.I370fs (uc003uly.2)	KMRRPVCYK	1456	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01

【０８９３】

【表２３４】

突然変異	突然変異体配列	推定される母体の集団	関連する腫瘍タイプ（頻度>5000の患者）	推定HLAs（T細胞<500nM）
TP53 p.C238Y (uc002gim.2)	TTIHYNYMY	1454	結腸直腸癌	HLA.A01.01 HLA.A11.01 HLA.A25.01 HLA.A26.01 HLA.A26.02 HLA.A26.03 HLA.A29.02 HLA.A68.01 HLA.A80.01 HLA.B15.17
ANAPC1 p.T537A (uc002thi.2)	APKPLSKLL	1449	膵癌	HLA.B07.02
FRG1B p.A53T (uc010ztl.1)	LTSNSCFIR	1447	前立腺癌	HLA.A11.01 HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
RNF43 p.G659fs (uc002iwf.2)	TQLARFFPI	1442	結腸直腸癌 前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A23.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A69.01 HLA.B08.01 HLA.B08.03 HLA.B15.03 HLA.B38.01 HLA.B39.01 HLA.B40.01 HLA.B40.02
AP3S1 p.K41fs (uc003kri.2)	ETFHLVSEMK	1440	膵癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
PIK3CA p.H1047R (uc003fjk.2)	ARHGGWTTK	1426	乳癌	HLA.B27.05
PIK3CA p.H1047R (uc003fjk.2)	ARHGGWTTKM	1426	乳癌	HLA.B27.05
GATA3 p.S408fs (uc001ijz.2)	QPVLWTTPPL	1421	乳癌	HLA.B07.02
FRG1B p.A50P (uc010ztl.1)	MPLLASNSCF	1374	前立腺癌	HLA.B07.02
WASH3P p.G175S (uc002cdi.2) WASH2P p.G175S (uc002tkh.2)	ISKAKLRSM	1337	前立腺癌 黒色腫	HLA.A30.01 HLA.B08.01 HLA.B15.17
HRAS p.G13R (uc001lpv.2) NRAS p.G13R (uc009wgu.2)	VVGAGRVGK	1324	結腸直腸癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01

【０８９４】

【表２３５】

突然変異	突然変異体配列	推定される個体の集団	関連する癌腫タイプ（母集団>5000の患者）	拘束性HLA-A*（下記<5000M）
ACADS p.R330H (uc001tza.3)	RLLTWHAAM	1321	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.B08.01 HLA.B15.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17
HRAS p.G12D (uc001lpv.2) KRAS p.G12D (uc001rgp.1) NRAS p.G12D (uc009wgu.2)	LVVVGADGV	1284	膵癌	HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
KRAS p.G12S (uc001rgp.1) HRAS p.G12S (uc001lpv.2) NRAS p.G12S (uc009wgu.2)	KLVVVGASGV	1278	結腸直腸癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
TP53 p.A159V (uc002gim.2)	RVRVMAIYK	1271	膀胱癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01
HLA-A p.Q78R (uc003nol.2)	IEREGPEYW	1271	前立腺癌	HLA.B44.02 HLA.B44.03
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	LQRSSLWCL	1248	乳癌	HLA.A02.06 HLA.B15.01 HLA.B15.03
ZMIZ2 p.VAAAAATATATATAT153del (uc003tlr.2)	ALQEKQSQEL	1226	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03
GIGYF2 p.Q1005del (uc002vtj.3)	KLSGWGNVSK	1204	膵癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
FRG1B p.L52S (uc010ztl.1)	LSASNSCFIR	1190	前立腺癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
AKT1 p.E17K (uc001ypk.2) AKT2 p.E17K (uc002onf.2)	WLHKRGKYI	1172	乳癌	HLA.A02.03 HLA.B08.01
PEX1 p.I370fs (uc003uly.2)	KLGQIIMKK	1165	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
RAC1 p.P29S (uc003spx.2)	FSGEYIPTV	1152	黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	IMKPKRDGY	1151	乳癌	HLA.B15.01 HLA.B15.03
AEBP1 p.K1133del (uc003tkb.2)	EEEIATGQAF	1143	膵癌	HLA.B44.02
FBXW7 p.R465H (uc003ims.2)	TVHCMHLHEK	1142	結腸直腸癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A68.01

【０８９５】

【表２３６】

突然変異	突然変異体配列	推定される親和の集団	関連する腫瘍タイプ（母集団=500の患者）	拘束HLAs（上位<500nM）
TSPAN4 p.L92V (uc001lsd.1)	LTFFLLLLV	1140	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01 HLA.B15.17
TP53 p.R158L (uc002gim.2)	RVLAMAIYK	1136	肺扁平上皮癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
NRAS p.G12V (uc009wgu.2) KRAS p.G12V (uc001rgp.1)	LVVVGAVGV	1130	膵癌	HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
GATA3 p.S408fs (uc001ijz.2)	HMSSLSHISA	1127	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
CTNNB1 p.S37F (uc010hia.1)	YLDSGIHFG	1121	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.06
CTNNB1 p.S37F (uc010hia.1)	YLDSGIHFGA	1120	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
CTNNB1 p.S37C (uc010hia.1)	YLDSGIHCGA	1111	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
SF3B1 p.K700E (uc002uue.2)	GLVDEQQEV	1099	乳癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
KRAS p.G12R (uc001rgp.1) NRAS p.G12R (uc009wgu.2)	VVVGARGVGK	1082	膵癌	HLA.A11.01
EGFR p.L858R (uc003tqk.2)	KITDFGRAK	1054	肺腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01
TP53 p.E271K (uc002gim.2)	NLLGRNSFK	1046	膀胱癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A68.01
TSPAN4 p.L92V (uc001lsd.1)	FLLLLVVFL	1044	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
TSPAN4 p.L92V (uc001lsd.1)	LLVVFLLEA	1044	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06

【０８９６】

【表２３７】

突然変異	突然変異体配列	推定される毎年の集団	関連する腫瘍タイプ（毎年~5000の患者）	推奨HLA-Aタイプ <50nM）
TSPAN4 p.L92V (uc001isd.1)	LLLLVVFLL	1030	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.06
TSPAN4 p.L92V (uc001isd.1)	FLLLLVVFLL	1027	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
TSPAN4 p.L92V (uc001isd.1)	LLLVVFLLEA	1027	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
TSPAN4 p.L92V (uc001isd.1)	LLTFFLLLLV	1027	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
ARFGAP3 p.N299fs (uc003bdd.2)	LEIAEVLFHI	1024	前立腺癌	HLA.B40.01 HLA.B44.02
FRG1B p.I10T (uc010zti.1)	TALKSGYGK	1020	前立腺癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
RBM14 p.AAAAAAA286del (uc009yrj.2)	ATAAAVTAA	1020	膵癌	HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01
KRAS p.G12S (uc001rgp.1) HRAS p.G12S (uc001lpv.2) NRAS p.G12S (uc009wgu.2)	VVGASGVGK	1019	結腸直腸癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
UBC p.L149R (uc002gyy.3)	STLHLVLRR	1014	前立腺癌	HLA.A11.01 HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
PIK3CA p.N345K (uc003fjk.2)	ATYVKVNIR	1007	乳癌	HLA.A11.01 HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
ERBB3 p.V104M (uc001sjh.2)	RMVRGTQVY	990	結腸直腸癌	HLA.A03.01 HLA.A29.02 HLA.A80.01 HLA.B15.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	AESKIMFAT	984	乳癌	HLA.B40.01 HLA.B40.02 HLA.B45.01
FRG1B p.L52S (uc010ztl.1)	ALSASNSCF	982	前立腺癌	HLA.B15.01 HLA.B15.03
TP53 p.E271K (uc002gim.2)	LLGRNSFKV	978	膀胱癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06

【０８９７】

【表２３８】

突然変異	突然変異体配列	推定される母体の集団	関連する腫瘍タイプ（母体>500の患者）	既知HLA-Aスーパータイプ<500nM）
TP53 p.E271K (uc002gim.2)	NLLGRNSFKV	969	膀胱癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.A11T (uc010ztl.1)	TLKSGYGKY	969	前立腺癌	HLA.A26.02 HLA.A29.02 HLA.B15.01 HLA.B15.03
NFE2L2 p.E79Q (uc002ulh.3)	QLDEQTGEFL	966	肺扁平上皮癌	HLA.A02.01 HLA.A02.06
TP53 p.K132N (uc002gim.2)	ALNNMFCQL	955	膀胱癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.B15.01 HLA.B15.03
MAP2K1 p.P124S (uc010bhq.2)	NSSYIVGFY	943	黒色腫	HLA.A01.01 HLA.A26.01 HLA.A26.02 HLA.A29.02 HLA.A68.01 HLA.A80.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17
TSPAN9 p.S50L (uc001qlp.2)	ATFSPSFPL	937	黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.02 HLA.A69.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17 HLA.B58.01
SF3B1 p.K700E (uc002uue.2)	QEVRTISAL	936	乳癌	HLA.B15.03 HLA.B39.01 HLA.B40.01 HLA.B40.02 HLA.B44.02 HLA.B44.03
ZNF91 p.R333H (uc002nre.2)	FSHSSTLAK	907	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A68.01
FNBP4 p.TT58del (uc009ylv.2)	APSAATTTA	905	前立腺癌	HLA.B07.02
FNBP4 p.TT58del (uc009ylv.2)	APSAATTTAV	905	前立腺癌	HLA.B07.02

【０８９８】

【表２３９】

突然変異	突然変異体配列	推定される毎年の集団	関連する腫瘍タイプ（頻度>5000の患者）	強HLA-I（予測<500nM）
RAC1 p.P29S (uc003spx.2)	YTTNAFSGEY	901	黒色腫	HLA.A01.01 HLA.A68.01
ACADS p.R330H (uc001tza.3)	LTWHAAMLK	896	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
TP53 p.C242F (uc002gim.2)	SSFMGGMNR	889	肺扁平上皮癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
CNPY3 p.17_18LL>L (uc003ota.3)	LLLLPAPEL	878	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.06
CNPY3 p.17_18LL>L (uc003ota.3)	LLLLLLLLPA	876	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
CNPY3 p.17_18LL>L (uc003ota.3)	LLLLLLLPA	876	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
CNPY3 p.17_18LL>L (uc003ota.3)	LLLLLPAPEL	876	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
ZMIZ2 p.VAAAAATATATATAT153del (uc003tlr.2)	AAAAAVAAL	855	膵癌	HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.B07.02 HLA.B15.03 HLA.B15.17
PODXL p.28_30PSP>P (uc003vqw.3)	SPSPSQNAT	852	前立腺癌	HLA.B07.02
PODXL p.28_30PSP>P (uc003vqw.3)	SPSQNATQTT	852	前立腺癌	HLA.B07.02
AP3S1 p.K41fs (uc003krl.2)	HLVSEMKMF	849	膵癌	HLA.A26.02 HLA.B15.01 HLA.B15.03
STK19 p.D89N (uc003nyv.2)	NPIFRFSSL	849	黒色腫	HLA.A26.02 HLA.B07.02 HLA.B08.01 HLA.B39.01
NUF2 p.S340L (uc001gcq.1)	NLFKRLMIV	845	結腸直腸癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.B08.01
FRG1B p.A53T (uc010ztl.1)	ALLTSNSCF	833	前立腺癌	HLA.B15.01 HLA.B15.03

【０８９９】

【表２４０】

突然変異	突然変異体配列	推定される毎日の集団	関連する腫瘍タイプ（母集団>500の患者）	拘束HLA-A、-B、-C対立遺伝子（500nM）
UBC p.L149R (uc002gyy.3)	LVLRRRGGM	829	前立腺癌	HLA.B08.01
TP53 p.A159P (uc002gim.2)	RVRPMAIYK	820	肺腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
FRG1B p.K13N (uc010ztl.1)	IALNSGYGK	791	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A68.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	VPFDLHFCR	791	乳癌	HLA.A33.01 HLA.A68.01
UBC p.L149R (uc002gyy.3)	STLHLVLRRR	789	前立腺癌	HLA.A11.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
ACADS p.R330H (uc001tza.3)	LLTWHAAML	789	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	ATLQRSSLW	782	乳癌	HLA.B15.17 HLA.B57.01 HLA.B58.01
MAP2K1 p.P124S (uc010bhq.2)	VLHECNSSYI	779	黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
ACADS p.R330H (uc001tza.3)	RLLTWHAAML	773	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
RXRA p.S427F (uc004cfb.2) RXRG p.S428F (uc001gda.2)	RLPALRFIGL	771	膀胱癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
ERBB3 p.V104M (uc001sjh.2)	LPLPNLRMV	765	結腸直腸癌	HLA.B07.02
TSPAN9 p.S50L (uc001qlp.2)	LLSAANLVI	759	黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.B15.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17
CTNNB1 p.S33F (uc010hia.1)	YLDFGIHSGA	755	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
CTNNB1 p.S33F (uc010hia.1)	YLDFGIHSG	754	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.06

【０９００】

【表２４１】

突然変異	突然変異体配列	推定される個体の集団	関連する癌種タイプ（個体>500の患者）	強い結合（IC50nM）
PTEN p.R130G (uc001kfb.2)	GTGVMICAY	751	子宮体部内膜癌	HLA.A29.02 HLA.B15.01 HLA.B15.17
RXRA p.S427F (uc004cfb.2) RXRG p.S428F (uc001gda.2)	LPALRFIGL	748	膀胱癌	HLA.B07.02 HLA.B08.01
NOTCH2 p.P6fs (uc001eik.2)	MPALRRSAV	747	膀胱癌	HLA.B07.02 HLA.B08.01
JMY p.PPPPPPPPPPP811del (uc003kfx.3)	LPPTPPPLPV	733	膵癌	HLA.B07.02
JMY p.PPPPPPPPPPP811del (uc003kfx.3)	SPLPPTPPPL	733	膵癌	HLA.B07.02
ACADS p.R330H (uc001tza.3)	LLTWHAAMLK	729	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A68.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	RSSIMKPKR	703	乳癌	HLA.A30.01 HLA.A31.01
OGFOD1 p.G477fs (uc002ejb.2)	FLLLTLPKV	702	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
HERC2P3 p.A803V (uc001ytg.2)	RVRDMKCLM	699	膵癌	HLA.A30.01 HLA.B07.02 HLA.B15.17
C1QB p.GPKGPMGPKGGPGAPGAP90del (uc001bgd.2)	ESGDYKATQK	697	膵癌	HLA.A68.01
SLC38A10 p.1071_1072ll>l (uc002jzz.1)	GLNPLPDVQV	689	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03
UBB p.I188fs (uc002gpx.2) UBC p.I191T (uc002gyy.3)	IPPTSRGSSL	686	前立腺癌	HLA.B07.02
UBB p.I188fs (uc002gpx.2) UBC p.I191T (uc002gyy.3)	PPTSRGSSL	686	前立腺癌	HLA.B07.02
CTNNB1 p.D32N (uc010hia.1)	YLNSGIHSGA	672	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.K13N (uc010ztl.1)	ALNSGYGKYL	670	前立腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03
NBPF14 p.R25C (uc001eqf.2)	KLCPQLAENK	667	膵癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
IARS2 p.R832C (uc001hmc.2)	ViVCSFAPI	662	黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.A69.01 HLA.B15.03
PIK3CA p.H1047R (uc003fjk.2)	KQMNDARHG	661	乳癌	HLA.B15.03

【０９０１】

【表２４２】

突然変異	突然変異体配列	推定される毎年の集団	関連する腫瘍タイプ（毎年>5000の患者）	結合HLA-A*（IC50<500nM）
CTNNB1 p.D32N (uc010hia.1)	YLNSGIHSG	658	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03
SIK3 p.950_951QQ>Q (uc001ppy.2)	QEYQELFRHM	653	膵癌	HLA.B40.01 HLA.B44.02
IARS2 p.R832C (uc001hmc.2)	ILDVIVCSFA	651	黒色腫	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
AP3S1 p.K41fs (uc003krl.2)	RETFHLVSEM	650	膵癌	HLA.B40.01
PPP2R1A p.P179R (uc002pyp.2)	RMVRRAAASK	649	子宮体部内膜癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
ZMIZ2 p.VAAAAATATATATAT153del (uc003tlr.2)	AAAAAAVAAL	641	膵癌	HLA.B07.02
HSD17B7P2 p.N175S (uc010qex.1)	SARKSNFSL	637	前立腺癌	HLA.A30.01 HLA.B07.02 HLA.B08.01 HLA.B15.17
ARL16 p.G6R (uc002kbf.2)	RVAGRRALSR	632	黒色腫	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
GATA3 p.S408fs (uc001ijz.2)	TTPPLQHGHR	623	乳癌	HLA.A33.01 HLA.A68.01
AP3S1 p.K41fs (uc003krl.2)	FHLVSEMKM	619	膵癌	HLA.B38.01 HLA.B39.01
PLEKHA6 p.V328fs (uc001hau.2)	SIMMSWMPPL	613	結腸直腸癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06 HLA.A68.02 HLA.B07.02
LZTS1 p.RTQDLEGALRTKGLEL432del (uc003wzr.2)	KLEGLELEV	609	膵癌	HLA.A02.01 HLA.A02.02 HLA.A02.03 HLA.A02.06
HSD17B7P2 p.N175S (uc010qex.1)	WTSSRSARK	607	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A68.01
RBM14 p.AAAAAAA286del (uc009yrj.2)	GAAATAAAV	606	膵癌	HLA.A02.03 HLA.A68.02
TP53 p.R249M (uc002gim.2)	MPILTIITL	606	肺腺癌	HLA.A69.01 HLA.B07.02 HLA.B08.01 HLA.B15.03 HLA.B39.01 HLA.B53.01

【０９０２】

【表２４３】

突然変異	突然変異体配列	推定される母体の集団	関連する腫瘍タイプ（母集団>500の患者）	推定HLA予測（<500nM）
IRF2BPL p.114_115QQ>Q (uc001xsy.2)	QLNHVDGSSK	605	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
POLI p.D17del (uc002ifj.3)	EEDAEAWAM	599	前立腺癌	HLA.B40.01 HLA.B44.02 HLA.B44.03
ZNF780A p.Q600H (uc010xvh.1)	HMHLIRHQK	594	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01 HLA.A30.01 HLA.A31.01 HLA.A33.01 HLA.A68.01
FRG1B p.I10T (uc010ztl.1)	LSDSRTALK	589	前立腺癌	HLA.A11.01
PARG p.A584T (uc001jih.2)	EETEAQHLY	585	前立腺癌	HLA.B44.02 HLA.B44.03
GATA3 p.S408fs (uc001ijz.2)	SSLSHISAL	573	乳癌	HLA.A02.06 HLA.B08.01 HLA.B15.03 HLA.B15.17 HLA.B39.01
EGFR p.L858R (uc003tqk.2)	FGRAKLLGA	564	肺腺癌	HLA.B08.01
TP53 p.R249M (uc002gim.2)	RMPILTIITL	563	肺腺癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
PARG p.A584T (uc001jih.2)	TEAQHLYQSI	557	前立腺癌	HLA.B40.01 HLA.B44.02
CDC27 p.D555E (uc002ile.3)	EVALSVLSK	557	結腸直腸癌	HLA.A11.01 HLA.A68.01
GATA3 p.H435fs (uc001ijz.2)	MFLKAESKI	554	乳癌	HLA.A23.01
FRG1B p.K13N (uc010ztl.1)	RIALNSGYGK	546	前立腺癌	HLA.A03.01 HLA.A11.01
CTNNB1 p.G34R (uc010hia.1)	YLDSRIHSGA	530	子宮体部内膜癌	HLA.A02.01 HLA.A02.03 HLA.A02.06
FRG1B p.L52S (uc010ztl.1)	LSASNSCFI	528	前立腺癌	HLA.A68.02 HLA.B15.17 HLA.B58.01
AXIN2 p.W663fs (uc002jfi.2)	TPAPPPVPT	520	結腸直腸癌	HLA.B07.02
AXIN2 p.W663fs (uc002jfi.2)	VPTCSPRTL	520	結腸直腸癌	HLA.B07.02
FCGBP p.A2493V (uc002omp.3)	RPGLHRFVV	504	膵癌	HLA.B07.02 HLA.B08.01

【０９０３】

実施例６

細胞外ドメインを含む遺伝子で発現される反復突然変異の治療ターゲティング。癌患者の集団の１％超に存在する腫瘍特異的突然変異は、この突然変異から生じる腫瘍特異的ネオエピトープを認識する薬剤又は療法の標的にされ得る。この突然変異は好ましく細胞外ドメイン内である。この薬物又は療法は、抗体、抗体断片、抗体薬物コンジュゲート、アプタマー、ＣＡＲ又はＴ細胞受容体である。抗体又はその断片は、ヒト化されていてもよいし、完全にヒト化されていてもよいし、キメラであってもよい。抗体断片は、ナノボディ、Ｆａｂ、Ｆａｂ’、（Ｆａｂ’）２、Ｆｖ、ＳｃＦｖ、二重特異性抗体、三重特異性抗体、四重特異性抗体、Ｂｉｓ－ｓｃＦｖ、ミニボディ、Ｆａｂ２又はＦａｂ３断片であることができる。

【０９０４】

標的化され得る反復突然変異はＦＧＦＲ３：ｐ．Ｓ２４９Ｃである。線維芽細胞成長因

子受容体３（ＦＧＦＲ３）は、ヒトにおいてＦＧＦＲ３遺伝子によりコードされるタンパク質である。ＦＧＦＲ３はまた、ＣＤ３３３（分化のクラスター３３３）とも命名されている。完全長タンパク質は細胞外領域を含み、３つの免疫グロブリン様ドメイン、単一の疎水性膜貫通セグメント及び細胞質チロシンキナーゼドメインで構成されている。この突然変異はタンパク質の細胞外ドメイン中で起こる。この突然変異は、分析した膀胱癌（ＢＬＣＡ）患者の６．９２％及び分析した肺扁平上皮癌（ＬＵＳＣ）患者の１．１２％に存在する。

【０９０５】

標的にされ得る別の反復突然変異はＥＲＢＢ３：ｐ．Ｖ１０４Ｍである。受容体チロシンタンパク質キナーゼｅｒｂＢ－３（ＨＥＲ３（ヒト上皮成長因子受容体３）としても知られている）は、ヒトではＥＲＢＢ３遺伝子によりコードされる膜結合タンパク質である。ＥｒｂＢ３は、受容体チロシンキナーゼの上皮成長因子受容体（ＥＧＦＲ／ＥＲＢＢ）ファミリーのメンバーである。この突然変異は、分析した結腸直腸癌（ＣＲＣ）患者の１．７２％、結腸腺癌（ＣＯＡＤ）患者の２．８６％、胃腺癌（ＳＴＡＤ）患者の２．４２％並びに子宮頸部扁平上皮癌及び子宮頸管腺癌（ＣＥＳＣ）患者の２．０６％に存在する。

【０９０６】

標的にされ得る別の反復突然変異はＥＧＦＲ：ｐ．Ｌ８５８Ｒである。上皮成長因子受容体（ＥＧＦＲ；ＥｒｂＢ－１；ヒトではＨＥＲ１）は、細胞外タンパク質リガンドの上皮成長因子ファミリー（ＥＧＦファミリー）のメンバー用の細胞表面受容体である。この突然変異は、分析した肺腺癌（ＬＵＡＤ）患者の３．２４％に存在する。

【０９０７】

標的にされ得る別の反復突然変異はＭＵＣ４：ｐ．Ｈ４２０５Ｑである。Ｍｕｃｉｎ４（ＭＵＣ４）は、ヒトにおいてＭＵＣ４遺伝子によりコードされるムチンタンパク質である。この遺伝子は、細胞表面上で見出される内在性膜糖タンパク質をコードするが、分泌されたアイソフォームが存在し得る。この突然変異は、分析した前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）患者の２．３％、膀胱尿路上皮癌（ＢＬＣＡ）患者の２．３１％及び子宮癌肉腫（ＵＣＳ）患者の７．１４％に存在する。

【０９０８】

標的とされ得る別の反復突然変異はＰＤＧＦＲＡ：ｐ．Ｒ４８３ｆｓである。血小板由来成長因子受容体アルファポリペプチドは、ヒトにおいてＰＤＧＦＲＡ遺伝子によりコードされるタンパク質である。この遺伝子は、血小板由来成長因子ファミリーのメンバー用の細胞表面チロシンキナーゼ受容体をコードする。この突然変異は、分析した前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）患者の１．９２％に存在する。

【０９０９】

標的とされ得る別の反復突然変異はＴＭＥＭ５２　２３＿２６ＬＬＰＬ＞Ｌである。膜貫通タンパク質５２はＴＭＥＭ５２遺伝子によりコードされる。この突然変異は、分析した前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）患者の１．５３％に存在する。

【０９１０】

標的とされ得る別の反復突然変異はＰＯＤＸＬ　２８＿３０ＰＳＰ＞Ｐである。ポドカリキシン様タンパク質１は、ヒトにおいてＰＯＤＸＬ遺伝子によりコードされるタンパク質である。この突然変異は、分析した前立腺腺癌（ＰＲＡＤ）患者の１．５３％、副腎皮質癌（ＡＣＣ）患者の１５．５６％及び子宮癌肉腫（ＵＣＳ）患者の３．５７％に存在する。

【０９１１】

このように本発明の好ましい実施形態が詳細に記載されているが、上記の段落によって定義される本発明は、本発明の趣旨又は範囲から逸脱することなくその多くの明らかな変形例が可能であるため、上記の説明に記載されている特定の詳細に限定されるものではないことが理解されるべきである。

【配列表】

0006913032000001.app

フロントページの続き

(73)特許権者 592017633
ザ ジェネラル ホスピタル コーポレイション
アメリカ合衆国 マサチューセッツ州 ボストン フルーツ ストリート ５５
(74)代理人 100140109
弁理士 小野 新次郎
(74)代理人 100118902
弁理士 山本 修
(74)代理人 100106208
弁理士 宮前 徹
(74)代理人 100120112
弁理士 中西 基晴
(74)代理人 100122644
弁理士 寺地 拓己
(72)発明者 エドワード・エフ・フリッチ
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０１７４２・コンコード・マイノット・ロード・７４
(72)発明者 ニア・ハコーヘン
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２４４６・ブルックライン・メイソン・テラス・１１７
(72)発明者 マイケル・スティーヴン・ルーニー
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２１４１・ケンブリッジ・オーティス・ストリート・６８・アパートメント・１
(72)発明者 サチェット・アショク・シュクラ
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２４５８・ニュートン・コテージ・コート・１２・＃９
(72)発明者 キャサリン・ジェイ・ウー
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２４４６・ブルックライン・メイソン・テラス・１１７
(72)発明者 パヴァン・バチレディー
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２１３０・ボストン・セリーナ・ロード・１３
(72)発明者 ジン・スン
アメリカ合衆国・マサチューセッツ・０２４４６・ブルックライン・ドワイト・ストリート・３６・アパートメント・４

審査官 大島 彰公

(56)参考文献 国際公開第２０１４／０１２０５１（WO，Ａ１）
国際公開第２０１４／１６８８７４（WO，Ａ１）
特表２０１３－５３０９４３（ＪＰ，Ａ）
Clin Cancer Res, ２０１２年, Vol.18, No.20, p.5761-5772
Cancer Res, ２００６年, Vol.66, No.3, p.1818-1823

(58)調査した分野(Int.Cl.，ＤＢ名)
Ａ６１Ｋ、Ａ６１Ｐ
ＣＡｐｌｕｓ／ＲＥＧＩＳＴＲＹ／ＭＥＤＬＩＮＥ／ＥＭＢＡＳＥ／ＢＩＯＳＩＳ（ＳＴＮ）
ＧｅｎＢａｎｋ／ＥＭＢＬ／ＤＤＢＪ／ＧｅｎｅＳｅｑ