

遺伝子	別名	該当する造血器疾患 臨床的有用性	遺伝子変異の機能的意義 とその種類	関連する染色体構 造変化	エビデンス レベル _ 診断	根拠となる論文、学会 指針、臨床試験	エビデンス レベル _ 治療	根拠となる論文、学会 指針、臨床試験	エビデンス レベル _ 予後	根拠となる論文、学会 指針、臨床試験	遺伝子異常と関連して、 当該疾患に対して薬事 承認された薬剤	遺伝子異常と関連して、 当該疾患に対してFDA 承認された薬剤	遺伝子異常と関連して、 他の腫瘍に対して薬事 承認された薬剤	遺伝子異常と関連して、 他の腫瘍に対してFDA 承認された薬剤	その他コメント
ABL1		B-ALL with t(9;22)(q34.1;q11.2); <i>BCR-ABL1</i>	1 機能獲得 (融合: <i>BCRABL1</i>)	t(9;22)(q34;q11)	A	WHO2017	A	NCCN2020, JSH-GL, ELN2017							
ABL1		AML with <i>BCR-ABL1</i>	1 機能獲得 (融合: <i>BCRABL1</i>)	t(9;22)(q34;q11)	A	WHO2017, ELN2017	C	PMID: 12476305	A	WHO2017			Imatinib, Dasatinib, Nilotinib, Bosutinib, Ponatinib		
ABL1		B-ALL <i>BCR-ABL1</i> -like	機能獲得 (融合: <i>NUP214ABL1</i> , <i>RANBP2ABL1</i> , <i>ZMYZ1ABL1</i> など)	t(9;9)(q34;q34), t(2;9)(q12;q34), t(9;10)(q34;q22) など	A	WHO2017	C	NCT02883049, NCT02420717, PMID: 31434701	A	NCCN2020 (Pediatric ALL)			Dasatinib		チロシンキナーゼ阻害剤 (Dasatinib) の臨床試験が進行中
ABL1		CML, <i>BCR-ABL1</i> +	1 機能獲得 (融合: <i>BCRABL1</i>)	t(9;22)(q34;q11)	A	NCCN2020, JSH-GL, ELN2017	A	NCCN2020, JSH-GL, ELN2017	A	NCCN2020, JSH-GL, ELN2017 (for MRD evaluation)	Imatinib, Dasatinib, Nilotinib, Bosutinib, Ponatinib	Imatinib, Dasatinib, Nilotinib, Bosutinib, Ponatinib			
ABL1		CML, <i>BCR-ABL1</i> +	2 機能獲得 (融合、再構成: <i>BCR1AB</i> <i>t</i> 1以外)		D	PMID: 29967129									
ABL1		CML, <i>BCR-ABL1</i> +	1 機能獲得 (変異: T315I など)				A	NCCN2020, PMID: 21562040, 28971501, 29050692			Ponatinib	Ponatinib			<i>ABL1</i> の変異により、キナーゼ阻害剤 (Imatinib, Dasatinib など) に対する耐性を獲得する可能性がある; T315I変異を有する白血球細胞にはPonatinibのみ有効である
ABL1		MPAL with t(9;22)(q34.1;q11.2); <i>BCR-ABL1</i>	1 機能獲得 (融合: <i>BCRABL1</i>)	t(9;22)(q34;q11)	A	WHO2017	A	NCCN2019			Imatinib, Dasatinib, Ponatinib	Imatinib, Dasatinib, Ponatinib	Imatinib, Dasatinib, Nilotinib, Bosutinib, Ponatinib	Imatinib, Dasatinib, Nilotinib, Bosutinib, Ponatinib	
ABL1		MPAL with t(9;22)(q34.1;q11.2); <i>BCR-ABL1</i>	1 機能獲得 (変異: T315I など)				A	NCCN2019, PMID: 21562040, 28971501, 29050692			Ponatinib	Ponatinib			<i>ABL1</i> の変異により、キナーゼ阻害剤 (Imatinib, Dasatinib など) に対する耐性を獲得する可能性がある; T315I変異を有する白血球細胞にはPonatinibのみ有効である
ABL2		B-ALL <i>BCR-ABL1</i> -like	1 機能獲得 (融合: <i>RCSO1ABL2</i> など)		A	WHO2017, PMID: 25207766	C	NCT02420717, PMID: 31434701	A	NCCN2020 (Pediatric ALL)					チロシンキナーゼ阻害剤 (Dasatinib) の臨床試験が進行中
ACD		IBMFS: Telomere biology disorders	1 機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)									当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
ACTG1		MM	2 機能獲得 (変異)		C	PMID:29884741									
AFF1	AF4	B-ALL with t(v;11q23.3); <i>KMT2A</i> rearranged	1 機能獲得 (融合: <i>KMT2AAFF1</i>)	t(4;11)(q21;q23)	A	WHO2017			A	NCCN2019					
AIM1		ENKTL	1 機能喪失	del(6q21)	A	WHO2017, PMID: 19194464									コピー数異常をきたす領域に存在するが、当該遺伝子の欠失と病的意義との直接的な関連は明らかでない
AKT1		T-ALL	2 機能獲得 (変異: E17K など)		D	PMID: 28671688	D	NCI-MATCH: NCT02465060, NCT01258996, PMID: 28202458							
ALK		JMML	2 機能獲得				C	PMID : 29437595							
ALK		ALCL (ALK+)	機能獲得 (融合: <i>NPM1ALK</i> , <i>TPM3ALK</i> など)	t(2;5)(p23;q35), t(1;2)(q25;p23) など	A	WHO2017, NCCN2019							Crizotinib, Ceritinib, Alectinib	Crizotinib, Ceritinib, Alectinib	<i>ALK</i> の変異により、一部のALK阻害剤に対する耐性を獲得する可能性がある
ALK		AML	2 機能獲得				C	PMID: 26032424					Crizotinib, Ceritinib, Alectinib, Brigatinib	Crizotinib, Ceritinib, Alectinib, Brigatinib	
ALK		C-ALCL	1 機能獲得 (融合: <i>NPM1ALK</i>)	t(2;5)(p23;q35)	A	WHO2017, NCCN2019							Crizotinib, Ceritinib, Alectinib, Brigatinib	Crizotinib, Ceritinib, Alectinib, Brigatinib	
ALK		LBCL (ALK+)	機能獲得 (融合: <i>CLTCALK</i> , <i>NPM1ALK</i> , <i>SOSTM1ALK</i> , <i>SEC31AALK</i>)	t(2;17)(p23;q23), t(2;5)(p23;q35)	A	WHO2017							Crizotinib, Ceritinib, Alectinib, Brigatinib	Crizotinib, Ceritinib, Alectinib, Brigatinib	
ANKRD26		Myeloid neoplasms with germline <i>ANKRD26</i> mutation	1 機能獲得		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 21467542, 24430186, 27913495									当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
APC		BPDCN	1 機能喪失		A	WHO2017, PMID: 25115387									
ARAF		Langerhans cell histiocytosis	1 機能獲得		A	WHO2017	D	PMID: 30867592							
ARID1A		BL	1 機能喪失		A	WHO2017									
ARID1A		ENKTL	1 機能喪失		A	WHO2017									
ARID1A		FL	1 機能喪失		A	WHO2017			B	PMID: 27664263 (ESMO)					
ARID1A		MM	2 機能喪失		C	PMID:29884741									
ARID1A		SS	1 機能喪失		A	WHO2017									
ARID1A		WMLPL	1 機能喪失		A	WHO2017									
ARID1B		HSTL	1 機能喪失		A	PMID: 28297626, WHO2017									
ARID2		ATLL	2 機能喪失		D	PMID: 26437031									
ARID2		MM	2 機能喪失		C	PMID: 29884741									
ARID5B		B-ALL	2 機能喪失		C	PMID: 19684603									当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
ASXL1		BPDCN	1 機能喪失		A	WHO2017, PMID: 24072100									
ASXL1		CHIP	2 機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634									
ASXL1		AML	機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)		A	ELN2017, PMID: 25550361, 27276561, 27527698			A	ELN2017, NCCN2020					
ASXL1		CML, <i>BCR-ABL1</i> +	2 機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)		D	PMID: 28667884			D	PMID: 29967129					
ASXL1		CMML	機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)		A	WHO2017, PMID: 23690417, 27527698			D	PMID: 23690417					
ASXL1		MDS	機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)		A	PMID: 27527698, WHO2017, NCCN2019			A	NCCN2019					
ASXL1		MPAL	1 機能喪失		A	WHO2017									
ASXL1		PMF	機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)						A	NCCN2019, PMID: 31076447					
ASXL1		PV	機能獲得 (変異: exon11-12 truncation)						A	NCCN2019					
ASXL2		CHIP	2 機能不明		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634									
ASXL2		AML with t(8;21)(q22;q22.1); <i>RUNX1-RUNX1T1</i>	2 機能喪失		D	PMID: 24973361, 27798625, 27527698, 28090090, 30610028									
ASXL3		ENKTL	1 機能喪失		A	WHO2017, PMID: 26192917									
ATG2B		Familial MPN	1 機能獲得 (重複)		A	WHO2017, PMID: 26280900, 28444727									
ATG5		ENKTL	1 機能喪失	del(6q21)	A	WHO2017, PMID: 19194464									コピー数異常をきたす領域に存在するが、当該遺伝子の欠失と病的意義との直接的な関連は明らかでない
ATM		BPDCN	1 機能喪失		A	WHO2017, PMID: 25115387									
ATM		CHIP	2 機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634									
ATM		CLL/SLL	1 機能喪失	del(11q23)	A	WHO2017			A	WHO2017					PARP阻害剤 (Olaparib など) の臨床試験が進行中
ATM		MCL	1 機能喪失	del(11q23)	A	WHO2017									PARP阻害剤 (Olaparib など) の臨床試験が進行中
ATM		MM	2 機能喪失	del(11q23)	C	PMID:29884741					-				
ATM		PTCL-NOS	1 機能喪失		A	WHO2017, PMID: 24413734									生腫細胞系列の病的バリエーションとして原発性免疫不全に関連するリンパ増殖性疾患の原因となる
ATM		T-PLL	1 機能喪失	del(11q23)	A	WHO2017, NCCN TCL v2 2017									PARP阻害剤 (Olaparib など) の臨床試験が進行中

Page 2

BRCA1	FANCS	Germline predisposition for myeloid neoplasms	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), ELN2017, PMID: 26641009							Olaparib	Talazoparib, Olaparib, Rucaparib	BRCAの変異を有する卵巣腫瘍において、一部のPARP阻害剤 (Olaparib, Rucaparib, Niraparib) がFDA承認されている；当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
BRCA1	FANCS	BMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673							Olaparib	Talazoparib, Olaparib, Rucaparib	当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
BRCA2	FANCD1	Germline predisposition for myeloid neoplasms	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), ELN2017, PMID: 26641009, 25455269							Olaparib	Talazoparib, Olaparib, Rucaparib	BRCAの変異を有する卵巣腫瘍において、一部のPARP阻害剤 (Olaparib, Rucaparib, Niraparib) がFDA承認されている；当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
BRCA2	FANCD1	BMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673							Olaparib	Talazoparib, Olaparib, Rucaparib	当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
BRCC3		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634									
BRCC3		MDS	2	機能喪失		D	PMID: 27992414									
BRIP1	FANCDJ	BMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673									当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
BTG1		B-ALL	2	機能喪失 (欠失)					C	PMID : 19039135, 24957142						
BTG1		DLBCL	2	機能不明 (変異)		D	PMID: 21796119, 22343534, 28985567									
BTG2		DLBCL	2	機能不明 (変異)		D	PMID: 21796119, 22343534, 28985567									
BTK		CLL/SLL	2	機能獲得 (変異)				D	PMID: 24869598, 24869597		Ibrutinib (変異規定なし)	Ibrutinib (変異規定なし)	Ibrutinib (変異規定なし), Acalabrutinib	Ibrutinib (変異規定なし), Acalabrutinib (変異規定なし)	BTKの変異 (C481Sなど)により、BTK阻害剤 (Ibrutinib) に対する耐性を獲得する可能性がある	
CALR		ET	1	機能獲得 (変異: L367fsなど)		A	WHO2017, NCCN2019, PMID: 24325356, 24325359, 31562135		A	NCCN2019						
CALR		MDSMPN-RS-T	1	機能獲得 (変異: L367fsなど)		A	WHO2019									
CALR		PMF	1	機能獲得 (変異: L367fsなど)		A	WHO2017, NCCN2019, PMID: 24325356, 24325359, 31562135		A	NCCN2019						
CARD11		ATLL	1	機能獲得 (変異: E626Kなど)		A	WHO2017									
CARD11		DLBCL	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017		C	PMID: 26193343						BTK阻害剤 (Ibrutinib) に対する耐性を獲得する可能性がある
CARD11		FL	1	機能獲得 (変異)					B	PMID: 27664263 (ESMO)						予後指標であるm7-FLPIIに含まれている
CARD11		PCNSL	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017									
CBFA2T3	MTG16	AML	1	機能獲得 (融合: CBFA2T3/GLIS2)	inv(16)(p13q24)	A	WHO2017		A	WHO2017						
CBFB		AML with t(16;16)(p13.1;q22); CBFB-MYH11	1	機能獲得 (融合: CBFB/MYH11)	inv(16)(p13.1q22)	A	WHO2017		A	NCCN2020, ELN2017						
CBL	C-CBL	CHIP	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634									
CBL	C-CBL	AML	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 27276561		C	PMID: 27983727						
CBL	C-CBL	CMMML	2	機能獲得 (変異)					D	PMID: 23690417						
CBL	C-CBL	CNL	2	機能獲得 (変異)					D	PMID: 28762112						
CBL	C-CBL	JMML	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017									当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
CBL	C-CBL	JMML associated with Noonan syndrome	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS)									当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
CBL	C-CBL	MDS	1	機能獲得 (変異)		A	NCCN2019									
CBL	C-CBL	PCNSL	1	機能喪失		A	WHO2017									
CBL	C-CBL	PMF	1	機能獲得 (変異)					B	PMID: 28028029						
CCND1		MCL	1	機能獲得 (再構成: IGH/CCND1, 変異: Y44Dなど)	t(11;14)(q13;q32)	A	WHO2017									CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND1		MM	1	機能獲得 (再構成: IGH/CCND1, 増幅、変異)	t(11;14)(q13;q32)	A	WHO2017, NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253, 21430775, 26282654, 24429703	B	PMID: 29018077, NCI-MATCH: NCT02465060	A	WHO2017, NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253, 26282654					t(11;14)(q13;q32)を有する症例に対してBCL2阻害剤 (Venetoclax) の有用性が示唆されている；CDK4/6阻害剤 (Palbociclib) の臨床試験が進行中；他の腫瘍に対して、CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND2		AML	2	機能獲得 (変異: P281L/A/Rなど)		D	PMID: 27798625									CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND2		MCL	1	機能獲得 (再構成: IGK/CCND2, IGL/CCND2)	t(2;12)(p12;p13), t(12;22)(p13;q22)	A	WHO2017									CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND2		MM	1	機能獲得 (再構成: IGHCND2)	t(12;14)(p13;q32)	A	WHO2017, PMID: 28584253	C	NCI-MATCH: NCT02465060							CDK4/6阻害剤 (Palbociclib) の臨床試験が進行中；他の腫瘍に対して、CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND3		T-ALL	2	機能獲得				D	PMID: 23079656							CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND3		BL	1	機能獲得 (変異: P284Sなど)		A	WHO2017									CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCND3		HCL-v	1	機能獲得 (変異)		A	NCCN2019, PMID: 28801450									
CCND3		MM	1	機能獲得 (再構成: IGH/CCND3)	t(6;14)(p21;q32)	A	WHO2017, PMID: 27002115	C	NCI-MATCH: NCT02465060	A	PMID: 27002115					CDK4/6阻害剤 (Palbociclib) の臨床試験が進行中；他の腫瘍に対して、CDK4/6阻害剤 (Ribociclib, Palbociclib) の臨床試験が進行中
CCR4		ATLL	1	機能獲得 (変異: Y331*など)		A	WHO2017		D	PMID: 24616310, 25488980, 27507878, 29930010		Mogamulizumab				CCR4陽性であることがMogamulizumabの保険適応要件
CCR7		ATLL	1	機能獲得 (変異: W355*など)		A	WHO2017									
CD274	PD-L1	ATLL	2	機能獲得 (再構成)				D	PMID: 27281199					Nivolumab, Pembrolizumab	Nivolumab, Pembrolizumab	
CD274	PD-L1	CHL	1	機能獲得 (増幅)	amp(9p24)	A	WHO2017							Nivolumab, Pembrolizumab (変異規定なし)	Nivolumab, Pembrolizumab	
CD274	PD-L1	DLBCL	2	機能獲得 (増幅、再構成)	amp(9p24)	A	WHO2017		D	PMID: 27281199				Nivolumab, Pembrolizumab	Nivolumab, Pembrolizumab	
CD274	PD-L1	PMBL	1	機能獲得 (増幅、再構成)	amp(9p24)	A	WHO2017							Nivolumab, Pembrolizumab	Nivolumab, Pembrolizumab	
CD28		ATLL	1	機能獲得 (融合: CTLA4/CD28, 変異: F51Vなど)	2q33.2 tandem duplication	A	WHO2017									
CD28		SS	1	機能獲得 (変異: F51Vなど)		A	WHO2017									
CD40		CHL	1	機能獲得 (増幅)		A	WHO2017, PMID: 20339089									
CD58		DLBCL	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 22137796									
CD70		DLBCL	2	機能喪失		D	PMID: 28985567									
CD79A		DLBCL	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017		C	NCT01402440						PKC阻害剤 (AEB071) の臨床試験が進行中
CD79B		DLBCL	1	機能獲得 (変異: Y196Hなど)		A	WHO2017		C	PMID: 26193343, NCT01854606, NCT01402440						PKC阻害剤 (AEB071)、BTK阻害剤 (Ibrutinib)、mTOR阻害剤 (Everolimus) の臨床試験が進行中
CD79B		PCNSL	1	機能獲得 (変異: Y196Hなど)		A	WHO2017									PKC阻害剤 (AEB071)、BTK阻害剤 (Ibrutinib)、mTOR阻害剤 (Everolimus) の臨床試験が進行中
CD79B		WM/LPL	1	機能獲得 (変異: Y196Hなど)		A	WHO2017							Ibrutinib (変異規定なし)		
CDK4		MCL	1	機能獲得 (増幅)		A	WHO2017									
CDK4		MM	2	機能獲得 (増幅)		C	PMID: 24429703, 18829482	C	NCI-MATCH: NCT02465060, TAPUR: NCT02693535					Ribociclib, Palbociclib (変異規定なし)		
CDK6		SMZL	1	機能獲得 (再構成: IGK/CDK6)	t(2;7)(p12;q21)	A	WHO2017									
CDKN1B	KIP1	HCL	2	機能喪失		D	PMID: 26065650, NCCN2019									
CDKN1B	KIP1	MM	2	機能喪失		C	PMID: 29884741									
CDKN2A		BPD/CN	1	機能喪失 (欠失)		A	WHO2017									

CDKN2A	INK4A, ARF	ATLL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017		C	PMID: 9164185							
CDKN2A	INK4A, ARF	B-ALL	2	機能喪失 (欠失)					C	PMID: 24957142							
CDKN2A	INK4A, ARF	CLL/SLL	1	機能喪失	del(9p21)				A	WHO2017							
CDKN2A	INK4A, ARF	CML, <i>BCR-ABL 1+</i>	2	機能喪失				D	PMID: 19028987								
CDKN2A	INK4A, ARF	DLBCL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017		A	WHO2017							
CDKN2A	INK4A, ARF	EATL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017										
CDKN2A	INK4A, ARF	ENKTL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017										
CDKN2A	INK4A, ARF	FL	1	機能喪失	del(9p21)				A	WHO2017							
CDKN2A	INK4A, ARF	MCL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017		A	WHO2017							
CDKN2A	INK4A, ARF	Mycosis fungoides	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017										
CDKN2A	INK4A, ARF	SS	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017										
CDKN2A	INK4A, ARF	T-ALL	1	機能喪失 (欠失)		A	WHO2017										
CDKN2B	INK4B	B-ALL	2	機能喪失 (欠失)					C	PMID : 24957142							
CDKN2B	INK4B	EATL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017										
CDKN2B	INK4B	ENKTL	1	機能喪失	del(9p21)	A	WHO2017										
CDKN2C	INK4C	MCL	1	機能喪失		A	WHO2017										
CDKN2C	INK4C	MM	1	機能喪失	del(1p32)	A	WHO2017, PMID: 27002115, 28584253		C	PMID: 20616218, 18829482							
CEBPA		AML	1	機能喪失		A	WHO2017, ELN2017, PMID: 14726504		A	NCCN2020, ELN2017							当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CEBPA		AML with biallelic mutations of <i>CEBPA</i>	1	機能喪失		A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020, PMID: 14726504		A	NCCN2020, ELN2017							当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CEBPA		AML	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2020										当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CEBPA		AML with germline <i>CEBPA</i> mutation	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2020										当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CHEK2		T-MNs	2	機能喪失		D	PMID: 26641009										当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CIC		T-ALL	2	機能喪失		D	PMID: 28827401										
CIITA		DLBCL	2	機能獲得 (再構成)		A	WHO2017										
CIITA		PCNSL	1	機能獲得 (再構成)		A	WHO2017										
CIITA		PMBL	1	機能獲得 (再構成)		A	WHO2017										
CKS1B		MM	1	機能獲得 (増幅)	amp(1q)	A	WHO2017, PMID: 27002115, 28584253		A	NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253, 21836613, 22547600							
CLTC		LBCL (ALK+)	1	機能獲得 (融合 : <i>CLTC/ALK</i>)	t(2;17)(p23;q23)	A	WHO2017										
CRBN		MM	2	機能獲得 (変異, 増幅)	amp(3p)	C	PMID: 29884741, 21860026, 23480694, 25108355	C	PMID: 21860026, 23480694, 25108355, 27458004							<i>CRBN</i> の変異により、免疫調節薬 (IMiDs: Lenalidomide, Pomalidomide) に対する耐性を獲得する可能性がある	
CREBBP		AML with MRC	1	機能獲得 (融合 : <i>KMT2A/CREBBP</i>)	t(11;16)(q23.3;p13.3)	A	WHO2017										
CREBBP	CBP	AML with MRC	1	機能獲得 (融合 : <i>KAT8A/CREBBP</i>)	t(8;16)(p11;p13)	A	WHO2017, ELN2017										
CREBBP	CBP	B-ALL	2	機能喪失				C	PMID: 21390130	C	PMID: 21390130, 25917266						<i>CREBBP</i> の変異により、ステロイドに対する耐性を獲得する可能性がある
CREBBP	CBP	DLBCL	1	機能喪失		A	WHO2017	C	NCT02282358								HDAC阻害剤 (Mocetinostat) の臨床試験が進行中
CREBBP	CBP	FL	1	機能喪失		A	WHO2017	C	NCT02282358	B	PMID: 27664263 (ESMO)						HDAC阻害剤 (Mocetinostat) の臨床試験が進行中
CREBBP	CBP	MM	2	機能喪失		C	PMID:29884741										
CRLF2		B-ALL <i>BCR-ABL 1</i> -like	1	機能獲得 (再構成 : <i>IGH/CRLF2</i> , 融合 : <i>P2RY8/CRLF2</i>)	t(14;X)(q32;p22), t(X)(p22;p22) など	A	WHO2017, PMID: 19838194, 25207766	C	NCT02723994, PMID: 22904298, 22955920	A	WHO2017, PMID:20378752, 20139093, NCCN2020 (Pediatric ALL)						
CSF1R		B-ALL <i>BCR-ABL 1</i> -like	1	機能獲得 (融合 : <i>SSBP2/CSF1R</i>)	t(5;5)(q14;q32) or dup(5)(q14q32)	A	WHO2017	D	PMID: 24186003, 31434701								チロシンキナーゼ阻害剤 (imatinib, Dasatinib など) の臨床試験が進行中
CSF1R		Erdheim-Chester disease	1	機能獲得 (変異 : Y546_K551del など)		D	PMID: 31768065										Dabrafenib, Vemurafenib
CSF2RB		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)	2	機能獲得 (変異 : A455D/T)		D	PMID: 31303423										
CSF3R	GCSFR	aCML	1	機能獲得 (変異 : T618I, T615A, D771fs など)		A	WHO2017	D	PMID: 23656643, 24081659, 26475333	B	PMID: 23896413						JAK阻害剤 (Ruxolitinib)、チロシンキナーゼ阻害剤 (Dasatinib) の有効性が前臨床モデルで示唆されている
CSF3R	GCSFR	CNL	1	機能獲得 (変異 : T618I, T615A, D771fs など)		A	WHO2017	D	PMID: 23656643, 24081659, 26475333	B	PMID: 23656643						JAK阻害剤 (Ruxolitinib)、チロシンキナーゼ阻害剤 (Dasatinib) の有効性が前臨床モデルで示唆されている
CSF3R	GCSFR	IBMFS: Congenital neutropenia	1	機能喪失 (変異 : R308C, G316fs, G415fs など)		A	PMID: 24064807, 26052913, 26568159, 24753537, 29875503										当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CSNK1A1		MDS	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 26688096		D	PMID: 26688096							
CTC1		IBMFS: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 22899577, 30891747										当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
CTCF		MDS	1	機能喪失		B	PMID: 24220272										
CTCF		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)	2	機能喪失		D	PMID: 24056718										
CTLA4		AITL	1	機能獲得 (融合 : <i>CTLA4/CD28</i>)	2q33.2 tandem duplication	A	WHO2017										
CTNNB1		ENKTL	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017, PMID: 12824925										変異頻度は低いため、相対的な重要性は低いと予想される
CUX1		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634										
CUX1		MDS	1	機能喪失		B	PMID: 23212519, 24030381										
CUX1		MPN	2	機能喪失													
CXCR4		WMLPL	1	機能獲得 (変異 : S338* など)		A	WHO2017	A	NCCN2019, PMID: 25853747, WHO2017	A	WHO2017						<i>CXCR4</i> の変異により、BTK阻害剤 (ibrutinib) に対する耐性を獲得する可能性がある
CYLD		MM	2	機能喪失	del(16q)	C	PMID: 24434212, 26282654, 24429703, 27458004, 22573403, 17692805										
DCAF7		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)	2	機能不明		D	PMID: 24056718										
DDB1		MM	2	機能不明				D	PMID: 25302557								免疫調節薬 (lenalidomide など) の感受性に関与する可能性がある
DDX3X		ENKTL	1	機能喪失		A	WHO2017		D	PMID: 26192917							

ETV6	TEL	MDS		1	機能喪失		A	NCCN2019		A	NCCN2019					当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
ETV6	TEL	MPN		2	機能喪失					D	PMID: 21531982					当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
ETV6	TEL	Myeloid neoplasms with germline <i>ETV6</i> mutation		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 25581430, 31248877								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
EZH2		CHIP		2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634								
EZH2		AML		1	機能喪失		A	ELN2017, PMID:25550361, 27276561		C	PMID: 27983727					
EZH2		DLBCL		1	機能獲得 (変異 : Y641Fなど)		A	WHO2017, PMID: 20081860, 28985567	C		NCT02082977, NCT01897571 (変異は登録規定なし) , PMID: 29650362					
EZH2		ET		1	機能喪失		B	PMID: 28028029		A	NCCN2019					
EZH2		FL		1	機能獲得 (変異 : Y641Fなど)		A	WHO2017, PMID: 20081860	C		NCT02082977, NCT01897571 (変異は登録規定なし) , PMID: 29650362, 29980507	B	PMID: 27664263 (ESMO)			
EZH2		MDS		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019		A	NCCN2019					
EZH2		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)		2	機能喪失		D	PMID: 24056718								
EZH2		PMF		1	機能喪失		B	PMID: 28028029		A	NCCN2019					
EZH2		PV		1	機能喪失		B	PMID: 28028029		A	NCCN2019					
EZH2		T-PLL		1	機能喪失		A	WHO2017								
FAF1		MM		1	機能喪失	del(1p)	A	WHO2017, PMID: 27002115, 28584253		C	PMID: 20616218, 18829482					
FAM46C		MM		1	機能喪失	del(1p12)	A	WHO2017, PMID: 27002115, 28584253		C	PMID: 20616218, 18829482					
FANCA		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 21325596, 27248996, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCB		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCC		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 21325596, 27248996, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCD2		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCE		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 21325596, 27248996, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCF		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 21325596, 27248996, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCG		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 21325596, 27248996, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCI		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCL		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FANCM		IBMFS: Fanconi anemia		1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30882047, 31351673								当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性 がある
FAS		ALPS		1	機能喪失		A	WHO2017								生腫細胞系列の病的バリエントとして原発性免疫不全に関連するリン パ増殖性疾患の原因となる
FAS		ATLL		1	機能喪失		A	WHO2017								
FAS		Duodenal-type FL (DFL)		1	機能喪失		A	WHO2017								
FAS		ENKTL		1	機能喪失		A	WHO2017								
FAS		FL		1	機能喪失		A	WHO2017								
FBXW7	FBW7	T-ALL		1	機能喪失		A	NCCN2020 (Pediatric ALL), PMID: 16614245, 19109228, 24166518	C	PMID: 20861909, 21368834	C	PMID: 16614245, 19109228, 24166518				<i>FBXW7</i> の変異により、ステロイド、Tubulin阻害剤に対する耐性を獲得 する可能性がある
FGFR1		Duodenal-type FL (DFL)		1	機能獲得 (増幅)		A	WHO2017								コピー数異常をきたす領域に存在するが、当該遺伝子の増幅と病的意義 との直接的な関連は明らかでない
FGFR1		MLN-e with <i>FGFR1</i> rearrangement		1	機能獲得 (融合 : <i>ZMYM2/FGFR1</i> など)	t(8;13)(p11;q12) など	A	WHO2017, PMID: 20226962	D	PMID: 22301675, 22781593						Ponatinib の有効性が前臨床モデルで示唆されている
FGFR3		MM		1	機能獲得 (再構成 : <i>IGH/FGFR3</i> 、 変異)	t(4;14)(p16;q32)	A	WHO2017, NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253, 26282654, 27531699	C	PMID: 19331127, 21273588, 19331127, 21273588, NCI- MATCH: NCT02465060	A	WHO2017, NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253		Erdafitinib		
FIP1L1		MLN-e with <i>PDGFRA</i> rearrangement		1	機能獲得 (融合 : <i>FIP1L1/PDGFR</i> A rearrangement)	del(4)(q12q12)	A	WHO2017, PMID: 12660384	A	NCCN, JSH-GL, ELN		Imatinib	Imatinib	Sunitinib (変異規定なし)	Sunitinib (変異規定なし)	
FLT3		JMML		2	機能獲得				C	PMID: 31511612				Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Sorafenib, Glitteritinib	
FLT3		AML		1	機能獲得 (変異 : F691Lなど)				D	PMID: 22504184 , 31088841						<i>FLT3</i> の変異により、FLT3阻害剤に対する耐性を獲得する可能性がある
FLT3		AML		1	機能獲得 (変異 : ITD, TKD)		A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020	A	PMID: 28644114, 28645776, 29859851, NCCN2020	A	NCCN2020, ELN2017	Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Glitteritinib		FLT3-ITDとFLT3- TKDでは予後因子としての意味合いが異なる可能性がある
FLT3		B-ALL <i>BCR-ABL 1</i> -like		1	機能獲得 (変異 : ITD, TKD)						A	NCCN2020 (Pediatric ALL)		Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)		
FLT3		B-ALL, AUL		2	機能獲得 (変異)				C	PMID: 14670924				Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Sorafenib, Glitteritinib	
FLT3		ETP-ALL		1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017, NCCN2019, PMID: 22237106	C	PMID: 23359050				Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Sorafenib, Glitteritinib	
FLT3		MDS		1	機能獲得 (変異 : ITD)		A	NCCN2019		A	NCCN2019, PMID: 27992414			Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Sorafenib, Glitteritinib	
FLT3		PMF		1	機能獲得 (変異 : ITD)					B	PMID: 28028029			Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Sorafenib, Glitteritinib	
FOXO1		DLBCL		1	機能喪失					A	WHO2017			Glitteritinib, Quizartinib (ITDのみ)	Midostaurin, Sorafenib, Glitteritinib	
FOXO1		FL		1	機能喪失					B	PMID: 27664263 (ESMO)					
FOXO3		ENKTL		1	機能喪失		A	WHO2017								
FOXP1		MALT		1	機能獲得 (再構成 : <i>IGH/FOXP1</i>)	t(3;14)(p14.1;q32)	A	WHO2017								
FUBP1		MM		2	機能喪失		C	PMID:29884741								
FUS		AML		1	機能獲得 (融合 : <i>FUSERG</i>)	t(16;21)(p11;q22)	A	ELN2017								
FYN		ATLL		1	機能獲得 (変異 : R176Cなど)		A	WHO2017								

IDH2		MM		2 機能獲得 (変異)		C	PMID:29884741												
IDH2		PMF		1 機能獲得 (変異 : R140Q/W, R172K など)					A	NCCN2019								Enasidenib	
IDH2		PV		1 機能獲得 (変異 : R140Q/W, R172K など)					A	NCCN2019								Enasidenib	
IGH		B-ALL		1 機能獲得 (再構成)		A	WHO2017												
IGH		B-NHL		1 機能獲得 (再構成)、機能不明 (変異)		A	WHO2017												
IGH		CLL/SLL		1 機能獲得 (再構成)、機能不明 (変異)		A	WHO2017		A	WHO2017									
IGH		T-ALL		1 機能獲得 (再構成)		A	WHO2017												
IGK		B-NHL		1 機能獲得 (再構成)		A	WHO2017												
IGL		B-NHL		1 機能獲得 (再構成)		A	WHO2017												
IKBKB		CHL		1 機能獲得 (増幅)		A	WHO2017, PMID: 20339089												
IKZF1	IKAROS	B-ALL		1 機能喪失、機能獲得 (欠失、融合、変異 : N159Y など)		D	PMID: 29681510		A	NCCN2019, NCCN2020 (Pediatric ALL), PMID: 18408710, 19589926, 19129520, 24740809, 22699455, 29498923, 31821407								当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある	
IKZF1	IKAROS	CML, <i>BCR-ABL 1+</i>		2 機能獲得 (変異)		D		PMID: 20684991, 21387093	D	PMID: 29967129									
IKZF1	IKAROS	ETP-ALL		1 機能喪失		A	NCCN2019, PMID: 22237106												
IKZF1	IKAROS	MPN		2 機能獲得 (変異)					D	PMID: 21531982									
IKZF2		ATLL		1 機能獲得 (再構成 : 遺伝子内欠失)		D	PMID: 26437031												
IKZF3		BPOCN		1 機能喪失		A	WHO2017, PMID: 24072100												
IL3		B-ALL with t(5;14)(q31.1;q32.3) <i>IL3-IGH</i>		1 機能獲得 (再構成 : <i>IGH/IL3</i>)	t(5;14)(q31;q32)	A	WHO2017												
IL7R		B-ALL <i>BCR-ABL 1-like</i>		1 機能獲得 (変異)					A	NCCN2020 (Pediatric ALL)									
IL7R		ETP-ALL		1 機能獲得 (変異)		A	NCCN2019, PMID: 22237106												
IL7R		T-ALL		2 機能獲得 (変異)		C	NCT02420717, NCT02723994, PMID 22897847, 22955920, 27268088										Ruxolitinib (変異規定なし)		
INO80		HSTL		1 機能不明 (変異)		A	WHO2017, PMID: 28122867												
INPP5D	SHIP	PCNSL		1 機能喪失		A	WHO2017												
IRF2BP2		ATLL		2 機能喪失		D	PMID: 26437031												
IRF4		ATLL		1 機能獲得 (変異 : K59R, L70V など)		A	WHO2017, PMID: 26437031												
IRF4		C-ALLCL		1 機能獲得 (再構成)		A	NCCN2019												
IRF4		LBCL with <i>IRF4-r</i>		1 機能獲得 (再構成 : <i>IGH/IRF4</i>)	t(6;14)(p25;q32)	A	WHO2017, NCCN2019												
IRF4		MM		1 機能獲得 (再構成 : <i>IGH/IRF4</i> 、変異 : K123R など)	t(6;14)(p25;q32)	A	WHO2017, PMID: 21430775, 26282654		D	PMID: 26282654									
IRF8		DLBCL		2 機能不明 (変異)		D	PMID: 28985567												
ITK		ATLL		1 機能獲得 (融合 : <i>ITK/SYK</i>)	t(5;9)(q33;q22)	A	WHO2017												
ITK		FTCL		1 機能獲得 (融合 : <i>ITK/SYK</i>)	t(5;9)(q33;q22)	A	WHO2017												
ITPKB		CHL		2 機能喪失 (変異)		D	PMID: 29650799												
ITPKB		PMBL		1 機能不明 (変異)		A	WHO2017												
JAK1		ALCL (ALK-)		1 機能獲得 (変異 : G1097D など)		A	WHO2017												
JAK1		B-ALL		2 機能獲得 (変異)					D	PMID: 22955920, 18805579									
JAK1		B-ALL <i>BCR-ABL 1-like</i>		1 機能獲得 (変異)					A	NCCN2020 (Pediatric ALL)									
JAK1		EATL		1 機能獲得 (変異 : G1097D など)		A	WHO2017												
JAK1		ETP-ALL		1 機能獲得 (変異)		A	NCCN2019, PMID: 22237106												
JAK1		T-ALL		2 機能獲得 (変異)		D	PMID: 22955920, 18805579												
JAK1		T-PLL		1 機能獲得 (変異)		A	WHO2017												
JAK2		CHIP		2 機能獲得 (変異 : V617F など)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634											Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		aCML		1 機能獲得 (変異 : V617F など)		B		PMID: 23896413										Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		AML		1 機能獲得 (変異 : V617F など)		A	NCCN2019 (MPN)											Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		B-ALL		1 機能獲得 (変異 : R683 など)		A	WHO2017		C	NCT02723994, NCT02420717, PMID: 22875628, 22899477	A	NCCN2020 (Pediatric ALL)					Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)	
JAK2		B-ALL <i>BCR-ABL 1-like</i>		1 機能獲得 (融合 : <i>ETV6/JAK2</i> など、変異 : R683 など)	t(9;12)(p24;p13) など	A	WHO2017		C	NCT02723994, NCT02420717, PMID: 22875628, 22899477	A	NCCN2020 (Pediatric ALL)					Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)	
JAK2		CHL		1 機能獲得 (増幅)	amp(9p24)	A	WHO2017											Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		CNL		1 機能獲得 (変異 : V617F など)					B	PMID: 23896413								Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		ET		1 機能獲得 (変異 : V617F など)		A	WHO2017, NCCN2019											Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		Germine predisposition for myeloid neoplasms		2 機能獲得 (変異 : R564Q)		D	PMID: 24381227		D									Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		MDS		1 機能獲得 (変異 : V617F など)		A	NCCN2019					D	PMID: 28177873					Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		MDS/MPN-RS-T		1 機能獲得 (変異 : V617F など)		A	NCCN2019											Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		MLN-e with <i>PCM1-JAK2</i>		1 機能獲得 (融合 : <i>PCM1/JAK2</i>)	t(8;9)(p22;p24)	A	WHO2017		D	PMID: 22875628								Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		PMBL		1 機能獲得 (増幅)	amp(9p24)	A	WHO2017, NCCN2019		C	NCT01965119								Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)
JAK2		PMF		1 機能獲得 (変異 : V617F, exon12変異 など)		A	WHO2017, NCCN2019		A	NCCN2019	A	NCCN2019		Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)			
JAK2		PV		1 機能獲得 (変異 : V617F, exon12変異 など)		A	WHO2017, NCCN2019		A	NCCN2019				Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)	Ruxolitinib (変異規定なし)、Fedratinib (変異規定なし)		Ruxolitinib (変異規定なし)	
JAK3		AA		2 機能不明		D	PMID: 26132940												
JAK3		ATLL		2 機能獲得 (変異 : M511 など)					D	PMID: 21821710									
JAK3		B-ALL <i>BCR-ABL 1-like</i>		1 機能獲得 (変異)					A	NCCN2020 (Pediatric ALL)									
JAK3		EATL		1 機能獲得 (変異 : M511 など)		A	WHO2017												
JAK3		ENKTL		1 機能獲得 (変異 : A572V, A573 など)		A	WHO2017												
JAK3		ETP-ALL		1 機能獲得 (変異 : M511 など)		A	NCCN2019, PMID: 22237106												
JAK3		MDS		2 機能不明		D	PMID: 26132940												

MECOM	EV1	AML with inv(3)(q21.3;q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2); <i>GATA2, MECOM</i>	1	機能獲得 (再構成)	inv(3)(q21.3;q26.2), t(3;3)(q21.3;q26.2)	A	WHO2017, ELN2017		A	WHO2017, ELN2017										
MECOM	EV1	CML, <i>BCR-ABL 1+</i>	2	機能獲得 (融合: <i>RUNX1/MECOM</i>)	t(3;21)(q26;q22)				C	PMID: 20682391										
MEF2B		DLBCL	1	機能喪失		A	WHO2017													
MEF2B		FL	1	機能喪失		A	WHO2017		B	PMID: 27664263 (ESMO)										
MEF2D		B-ALL	1	機能獲得 (融合)					B	PMID: 27507882, 27824051										
MET		BPOCN	1	機能獲得		A	WHO2017, PMID: 25115387													
MFHAS1		PMBL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017													
MGA		AML	1	機能喪失		A	ELN2017, PMID: 27798625													
MGA		ENKTL	1	機能喪失		A	WHO2017													
miR-15a		CLL/SLL	1	機能喪失	del(13q14)	A	WHO2017		A	WHO2017										
miR16-1		CLL/SLL	1	機能喪失	del(13q14)	A	WHO2017		A	WHO2017										
MKL1		AML (megakaryoblastic) with t(1;22)(p13.3;q13.3); <i>RBM15-MKL1</i>	1	機能獲得 (融合: <i>RBM15/MKL1</i>)	t(1;22)(p13;q13)	A	WHO2017, ELN2017													
MLF1		AML with MRC	1	機能獲得 (融合: <i>NPM1/MLF1</i>)	t(3;5)(q25.3;q35.1)	A	WHO2017, ELN2017		A	WHO2017, PMID: 25115387										
MLH1		BPOCN	1	機能喪失																
MLH1		Germline predisposition for myeloid neoplasms: mismatch repair deficiency	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生種細胞系列の病的バリエントである可能性がある	
MLLT1	ENL	B-ALL with t(v;11q23.3); <i>KMT2A</i> rearranged	1	機能獲得 (融合: <i>KMT2A/MLLT1</i>)	t(11;19)(q23;p13)	A	WHO2017		A	NCCN2019										
MLLT1	ENL	T-ALL	1	機能獲得 (融合: <i>KMT2A/MLLT1</i>)	t(11;19)(q23;p13)	A	WHO2017													
MLLT10	AF10	AML	1	機能獲得 (融合: <i>PICALM/MLLT10</i> , <i>KMT2A/MLLT10</i>)	t(10;11)(p13;q21), t(10;11)(p12;q23)	A	ELN2017, PMID: 23634996		A	WHO2017										
MLLT10	AF10	T-ALL	1	機能獲得 (融合: <i>PICALM-MLLT10</i>)	t(10;11)(p13;q14)	A	WHO2017													
MLLT11	AF11	AML	1	機能獲得 (融合: <i>KMT2A/MLLT11</i>)	t(1;11)(q21;q23)	A	WHO2017		A	WHO2017										
MLLT3	AF9	AML with t(9;11)(p21.3;q23.3); <i>MLLT3-KMT2A</i>	1	機能獲得 (融合: <i>MLLT3/KMT2A</i>)	t(9;11)(p21;q23)	A	WHO2017													
MLLT3	AF9	B-ALL with t(v;11q23.3); <i>KMT2A</i> rearranged	1	機能獲得 (融合: <i>MLLT3/KMT2A</i>)	t(9;11)(p21;q23)	A	WHO2017		A	NCCN2019										
MLLT4	AF6, AFDN	AML	1	機能獲得 (融合: <i>KMT2A/MLLT4</i>)	t(6;11)(q27;q23)	A	WHO2017		A	WHO2017										
MNX1		AML	1	機能獲得 (融合: <i>MNX1/ETV6</i>)	t(7;12)(q36;p13)	A	WHO2017		A	WHO2017										
MPL		IBMFS: congenital amegakaryocytic thrombocytopenia (CAMT)	2	機能喪失		D	PMID: 10077649, 11133753												当該疾患の発症と関連した生種細胞系列の病的バリエントである可能性がある	
MPL		ET	1	機能獲得 (変異: W515L/K)		A	WHO2017, NCCN2019													
MPL		MDS	1	機能獲得 (変異: W515L/Kなど)		A	PMID: 24220272													
MPL		MDS/MPN-RST	1	機能獲得 (変異: W515L/Kなど)		A	WHO2019													
MPL		PMF	1	機能獲得 (変異: W515L/Kなど)		A	WHO2017, NCCN2019		A	NCCN2019										
MPL		PV	1	機能獲得 (変異: W515L/Kなど)		A	WHO2017, NCCN2019													
MSC		ALCL (ALK-)	2	機能獲得 (変異: E116K)		D	PMID: 31101622													
MSC		C-ALCL	2	機能獲得 (変異: E116K)		D	PMID: 31101622													
MSH2		Germline predisposition for myeloid neoplasms: mismatch repair deficiency	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生種細胞系列の病的バリエントである可能性がある	
MSH6		Germline predisposition for myeloid neoplasms: mismatch repair deficiency	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生種細胞系列の病的バリエントである可能性がある	
MSN		ENKTL	2	機能喪失		D	PMID: 26192917													
MITCP1		T-PLL	1	機能獲得 (融合: <i>TRAMITCP1</i>)	t(X;14)(q28;q11.2)	A	WHO2017, NCCN TCL V2 2017													
MTOR		T-ALL	2	機能獲得 (変異)				D		PMID: 25631838										
MYBBP1A		WMLPL	1	機能喪失		A	WHO2017												Temsirolimus (変異規定なし)	
MYC		ALCL (ALK+)	1	機能獲得 (再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	t(8;14)(q24;q32)など				A	WHO2017										
MYC		BL	1	機能獲得 (再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017, NCCN2019													
MYC		CLL/SLL	1	機能獲得 (増幅、再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	amp(8q24), t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017		A	WHO2017										
MYC		DLBCL	1	機能獲得 (増幅、再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	amp(8q24), t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017, NCCN2019		A	WHO2017										
MYC		FL	1	機能獲得 (増幅、再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	amp(8q24), t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017		A	WHO2017										
MYC		HGBL	1	機能獲得 (増幅、再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	amp(8q24), t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017													
MYC		M-PTLD	1	機能獲得 (再構成: <i>IGH/MYC</i>)	t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017, NCCN2019													
MYC		MCL	1	機能獲得 (増幅、再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	amp(8q24), t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017		A	WHO2017										
MYC		MEITL	1	機能獲得 (増幅)	amp(8q24)	A	WHO2017													
MYC		MM	1	機能獲得 (再構成: <i>IGH/MYC</i> , 増幅)	t(8;14)(q24;q32)など, amp(8q24)	A	WHO2017, PMID: 29884741, 28584253		C	PMID: 26282654, 24632883										
MYC		NLPHL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017													
MYC		PBL	1	機能獲得 (再構成: <i>IGH/MYC</i> など)	t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017													
MYC		PCNSL	1	機能獲得 (再構成: <i>IGH/MYC</i> など)、機能不明 (変異)	t(8;14)(q24;q32)など	A	WHO2017													
MYC		T-ALL	1	機能獲得 (再構成: <i>TRAM/MYC</i> など)	t(8;14)(q24;q11)など	A	WHO2017													
MYC		T-PLL	1	機能獲得 (増幅)	amp(8q24)	A	WHO2017													
MYD88		CLL/SLL	1	機能獲得 (変異: L265Pなど)		A	WHO2017													
MYD88		DLBCL	1	機能獲得 (変異: L265Pなど)		A	WHO2017, PMID: 21179087	C		NCT02252146, PMID: 26193343									BTK阻害剤 (ibrutinib など) が承認されている TLR阻害剤 (IMO-8400)、BTK阻害剤 (brutinib など) の臨床試験が進行中: <i>MYD88</i> 変異と <i>CD79B</i> 変異の共存がある場合、BTK阻害剤 (brutinib) が有効である可能性がある	
MYD88		HGBL	1	機能獲得 (変異: L265Pなど)		A	WHO2017	C		NCT02443077									BTK阻害剤 (brutinib など) の臨床試験が進行中	
MYD88		MALT	2	機能獲得 (変異: L265Pなど)		A	WHO2017, PMID: 21179087	C		NCT02532257, NCT02532257									BTK阻害剤 (brutinib など) の臨床試験が進行中	
MYD88		PCNSL	1	機能獲得 (変異: L265Pなど)		A	WHO2017, PMID: 28552327	C		NCT02315326, PMID: 28552327									BTK阻害剤 (brutinib など) の臨床試験が進行中: <i>MYD88</i> 変異と <i>CD79B</i> 変異の共存がある場合、BTK阻害剤 (brutinib) が有効である可能性がある	
MYD88		Primary cutaneous DLBCL, leg type	1	機能獲得 (変異: L265Pなど)					A	NCCN2019										
MYD88		WMLPL	1	機能獲得 (変異: L265Pなど)		A	WHO2017, NCCN2019, PMID: 22931316	B		PMID: 25853747									BTK阻害剤 (brutinib など) がFDA承認されている; <i>MYD88</i> 変異がある場合、BTK阻害剤 (brutinib) が有効である可能性がある	

MYH11		AML with t(16;16)(p13.1;q22); <i>CBFB-MYH11</i>	1	機能獲得 (融合 : <i>CBFB/MYH11</i>)	inv(16)(p13.1;q22)	A	WHO2017		A	NCCN2020, ELN2017				
NAF1		IBMF5: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)							当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
NCOR1		MM	2	機能喪失		C	PMID:29884741							
NDE1		AML with MRC	1	機能獲得 (融合 : <i>NDE1/PDGFRB</i>)	t(5;17)(q32;p13.2)	A	WHO2017							
NF1		AML	1	機能喪失		A	ELN2017							
NF1		JMML	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 26457648							MEK阻害剤 (Trametinib, Cobimetinib) の臨床試験が進行中 MEK阻害剤 (Trametinib) の臨床試験が進行中; 当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある 当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
NF1		JMML associated with Nuerofibromatosis	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS)							
NF1		MDS	1	機能喪失		A	NCCN2019		B	PMID: 24220272				
NF1		MM	2	機能喪失		C	PMID:29884741							
NF1		PMF	1	機能喪失					B	PMID: 28028029				
NFKB2		MM	2	機能獲得 (再構成)				C	NCT02765854					<i>NFKB2</i> 再構成がプロテアソーム阻害剤や免疫調節薬の効果に影響を与える可能性がある
NFKBIA		MM	2	機能喪失		D	PMID: 24429703							
NFKBIE		PMBL	2	機能喪失		D	PMID: 27670424		D	PMID: 27670424				
NHP2		IBMF5: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)							当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
NIPBL		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)	2	機能喪失		D	PMID: 24056718							
NOP10		IBMF5: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)							当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
NOTCH1		CLL/SLL	1	機能獲得 (変異 : P2514fs など)		A	WHO2017, PMID: 21670202, 23295735		A	WHO2017, PMID: 23295735, NCCN2019				
NOTCH1		MCL	1	機能獲得 (変異 : P2514fs など)		A	WHO2017, PMID: 22210878	D	WHO2017	WHO2017				
NOTCH1		PTCL-NOS	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 31092896							
NOTCH1		T-ALL, MPAL	1	機能獲得 (変異 : L1678P, L1600P, R1598P など)		A	WHO2017, PMID: 15472075, 30209392	D	NCT02518113, PMID: 15472075, 19778842, 22510873, 23001755	A	WHO2017			小児T-ALLにおいては予後不良としない報告がある (PMID 22814294, 24424791)
NOTCH2		MCL	1	機能獲得 (変異 : R2400* など)		A	WHO2017	D	WHO2017	A	WHO2017			
NOTCH2		SM2L	1	機能獲得 (変異 : R2400* など)		A	WHO2017		A	WHO2017				
NOTCH2		T-ALL	2	機能獲得 (変異)				D	NCT00200152, PMID: 25564152					
NPM1		AML with MRC	1	機能獲得 (融合 : <i>NPM1/MLF1</i>)	t(3;5)(q25.3;q35.1)	A	WHO2017, ELN2017							
NPM1		AML with mutated <i>NPM1</i>	1	機能獲得、機能喪失 (変異 : exon1 2 mutation)		A	WHO2017, ELN2017	A	ELN2017, PMID: 26755712	A	NCCN2020, ELN2017			MRDマーカーとしての有用性が示唆されている
NPM1		BPDCN	2	機能獲得		D	PMID: 19068330, 24072100, 25115387							
NPM1		LBCL (ALK+)	1	機能獲得 (融合 : <i>NPM1/ALK</i>)	t(2;5)(p23;q35)	A	WHO2017							
NPM1		ALCL (ALK+)	1	機能獲得 (融合 : <i>NPM1/ALK</i>)	t(2;5)(p23;q35)	A	WHO2017							
NPM1		C-ALL	1	機能獲得 (融合 : <i>NPM1/TYK2</i>)	t(5;19)(q35;p13)	A	WHO2017							
NPM1		MDS	1	機能獲得、機能喪失 (変異 : exon1 2 mutation)		A	NCCN2019		A	NCCN2019, PMID: 30902805				
NR3C1		BPDCN	2	機能喪失 (欠失、融合)		D	PMID:27060168	D	PMID: 27060168	C	PMID: 27060168			BET阻害剤の有効性が前臨床モデルで示唆されている
NRAS		BPDCN	1	機能獲得		A	WHO2017, PMID: 24072100, 25115387							
NRAS		AML	1	機能獲得 (変異 : G12D/SA/V, Q61R/K など)		A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020	D	PMID: 31088841	C	PMID: 19880497			MEK阻害剤 (Cobimetinib, Binimetinib) の臨床試験が進行中, <i>RAS</i> 関連遺伝子の変異により, G12tRinib に対する耐性を獲得する可能性がある
NRAS		B-ALL	2	機能獲得 (変異 : G12D など)				D	PMID: 25253770					MEK阻害剤 (Trametinib) の臨床試験が進行中
NRAS		CNL	2	機能獲得 (変異 : G12D/SA/V, Q61R/K など)					D	PMID: 28762112				
NRAS		ENKTL	1	機能獲得 (変異 : G12D など)		A	WHO2017							MEK阻害剤 (Binimetinib, Cobimetinib, Selumetinib, Trametinib)の臨床試験が進行中
NRAS		Erdheim-Chester disease	1	機能獲得 (変異: G61R など)		A	WHO2017, PMID: 24850756, 25150293	D	PMID: 30867592					
NRAS		ETP-ALL	1	機能獲得 (変異 : G12D など)		A	WHO2017, NCCN2019, PMID: 22237106							MEK阻害剤 (Trametinib) の臨床試験が進行中
NRAS		JMML	1	機能獲得 (変異 : G12D/SA/V, Q61R/K など)		A	WHO2017, PMID: 26457648							MEK阻害剤 (Trametinib) の臨床試験が進行中
NRAS		M-PTLD	1	機能獲得 (変異: Q61K など)		A	WHO2017, NCCN2019, PMID: 7812011							
NRAS		MDS	1	機能獲得 (変異 : G12D/SA/V, Q61R/K など)		A	NCCN2019		A	NCCN2019, PMID: 28177873				
NRAS		MM	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017, PMID: 26282654	C	NCT03091257, NCI-MATCH: NCT02465060	B	PMID: 28028029			MEK阻害剤 (Binimetinib, Trametinib) の臨床試験が進行中
NRAS		PMF	1	機能獲得 (変異 : G12D/SA/V, Q61R/K など)					D	PMID: 25253770				MEK阻害剤 (Trametinib) の臨床試験が進行中
NRAS		T-ALL	2	機能獲得 (変異 : G12D など)										
NSD1		AML	1	機能獲得 (融合 : <i>NUP98/NSD1</i>)	t(5;11)(q35;p15.5)	A	WHO2017		C	PMID: 21813447, 29227476				
NSD2	WHSC 1, MMSET	B-ALL	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 25790293							
NSD2	WHSC 1, MMSET	MCL	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 24145436							
NSD2	WHSC 1, MMSET	MM	1	機能獲得 (再構成 : <i>IGH/NSD2</i>)	t(4;14)(p16.3;q32.3)	A	WHO2017, NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253, 21430775		A	WHO2017, NCCN2017, PMID: 27002115, 28584253				
NT5C2		B-ALL	2	機能獲得 (変異)				D	PMID: 23377281	C	PMID: 23377281			Entrectinib, Larotrectinib (融合遺伝子)
NTRK2	TrkB	AML	2	機能獲得 (融合 : <i>ETV6/NTRK2</i>)		D	PMID: 31551508							Entrectinib, Larotrectinib (融合遺伝子)
NTRK3	TrkC	AML	2	機能獲得 (融合 : <i>ETV6/NTRK3</i>)	t(12;15)(p13;q25)	D	PMID: 9949179, 10775267, 21401966, 31551508							Entrectinib, Larotrectinib (融合遺伝子)
NTRK3	TrkC	B-ALL <i>BCR-ABL 1</i> -like	1	機能獲得 (融合 : <i>ETV6/NTRK3</i>)	t(12;15)(p13;q25)	A	NCCN2020 (Pediatric ALL), PMID: 29997224, 31551508	D	PMID: 29880614	A	NCCN2020 (Pediatric ALL)			Entrectinib, Larotrectinib (融合遺伝子)
NTRK3	TrkC	MM	2	機能獲得 (融合 : <i>UBE2R2/NTRK3, HNRNP2B1/NTRK3</i>)		D	PMID: 29920189, 31551508							Entrectinib, Larotrectinib (融合遺伝子)
NUP214		AML with t(6;9)(p23;q34.1); <i>DEK-NUP214</i>	1	機能獲得 (融合 : <i>DEK/NUP214</i>)	t(6;9)(p22;q34)	A	WHO2017, ELN2017		A	WHO2017, ELN2017				
NUP98		AML	1	機能獲得 (融合 : <i>NUP98/NSD1, NUP98/KDM5A</i> など)	t(5;11)(q35;p15.5), t(11;12)(p15;p13) など	A	WHO2017		C	PMID: 21813447, 29227476				
OSBPL10		PCNSL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017							

P2RY8		B-ALL <i>BCR-ABL1</i> -like	1	機能獲得 (融合: <i>P2RY8/CRLF2</i>)	t(X)(p22p22)	A	WHO2017	C	NCT02723984; PMID: 22904298, 22955920	A	WHO2017, PMID: 20378752, 20139093			PAR1の欠失を伴う
PALB2	FANCN	IBMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS); PMID: 30882047, 31351673							当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PARN		IBMFS: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)							当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PAX5		B-ALL	1	機能喪失 (欠失、変異: P80R など)		A	WHO2017, PMID: 24013638, 24287434	C		PMID: 24957142, 30643249, 30510083				当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PAX5		NLPHL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017							
PAX5		PCNSL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017							
PAX5		WM/LPL	2	機能獲得 (再構成: <i>IGH/PAX5</i>)	t(9;14)(p13;q32)	A	WHO2017							
PBX1		B-ALL with t(1;19)(q23;p13.3); <i>TCF3-PBX1</i>	1	機能獲得 (融合: <i>TCF3/PBX1</i>)	t(1;19)(q23;p13.3)	A	WHO2017							
PCM1		MLN-e with <i>PCM1-JAK2</i>	1	機能獲得 (融合: <i>PCM1/JAK2</i>)	t(8;9)(p22;p24)	A	WHO2017	D	PMID: 22875628					
PDCD1		ATLL	2	機能喪失		D	PMID: 26437031							
PDCD1LG2	PD-L2	CHL	1	機能獲得 (増幅)	amp(9p24)	A	WHO2017, PMID: 27069084, 29222272	D		PMID: 27069084				
PDCD1LG2	PD-L2	DLBCL	2	機能獲得 (増幅、再構成)	amp(9p24)	A	WHO2017, PMID: 27268263							
PDCD1LG2	PD-L2	PMBL	1	機能獲得 (増幅、再構成)	amp(9p24)	A	WHO2017, PMID: 24497532, 31292115							
PDGFRA		MLN-e with <i>PDGFRA</i> rearrangement	1	機能獲得 (融合: <i>FIP1L1/PDGFRB</i>)	del(4)(q12q12)	A	WHO2017, PMID: 12660384	A	NCCN, JSH-GL, ELN		Imatinib	Imatinib	Sunitinib (変異規定なし)	Sunitinib (変異規定なし)
PDGFRB		MLN-e with <i>PDGFRB</i> rearrangement	1	機能獲得 (融合: <i>ETV6/PDGFRB</i>)	t(5;12)(q32;p13.2)	A	WHO2017	D	PMID: 12181402, 24687085			Imatinib	Sunitinib (変異規定なし)	Regorafenib, Sunitinib (変異規定なし)
PDGFRB		AML with MRC	1	機能獲得 (融合: <i>NDE1/PDGFRB</i>)	t(5;17)(q32;p13.2)	A	WHO2017					Imatinib	Sunitinib (変異規定なし)	Regorafenib, Sunitinib (変異規定なし)
PDGFRB		B-ALL <i>BCR-ABL1</i> -like	1	機能獲得 (融合: <i>EBF1/PDGFRB</i> など)	del(5)(q32q33)など	A	WHO2017	C	NCT02420717, PMID: 23835704, 31434701	A	WHO2017, NCCN2020 (Pediatric ALL)	Imatinib, Sunitinib (変異規定なし)	Regorafenib, Sunitinib (変異規定なし)	チロシンキナーゼ阻害剤 (Dasatinib) の臨床試験が進行中
PDS5B		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634							
PDS5B		Germline predisposition for myeloid neoplasms	2	機能喪失		D	PMID: 26492932							
PEG3	AA	AA	2	機能不明		D	PMID: 26132940							
PEG3		MDS	2	機能不明		D	PMID: 26132940							
PHF6		AML	1	機能喪失		A	ELN2017, PMID: 21030981, 22417203, 27479181	C		PMID: 22417203				
PHF6		MDS	1	機能喪失		A	PMID: 28068180							
PHF6		T-ALL	2	機能喪失		D	PMID: 20228800, 21880637, 26206799							
PHIP		CHIP	2	機能不明		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634							
PICALM	CALM	AML	1	機能獲得 (融合: <i>PICALM/MLLT10</i>)	t(10;11)(p13;q21)	A	ELN2017, PMID: 23634996							
PICALM	CALM	T-ALL	1	機能獲得 (融合: <i>PICALM-MLLT10</i>)	t(10;11)(p13;q14)	A	WHO2017							
PIGA		AA	1	機能喪失 (変異)		A	NCCN2019, PMID: 26132940, 27121470	D		PMID: 26132940				PIGA変異がAAの直接的な原因ではなく、変異を有するクローンがAAの病態に関連した細胞免疫機構から逃れて優位性を持つと考えられている。
PIGA		MDS	2	機能喪失		D	PMID: 26132940	D		PMID: 26132940				
PIGA		PNH	1	機能喪失 (変異)		A	NCCN2019, PMID: 26132940, 27121470	A	PMID: 16990386		Eculizumab (変異規定なし)			PIGA遺伝子はX染色体上に存在するため、女性においても対側X染色体の不活性化により、片アレルの変異のみで機能喪失をきたしうる。
PIK3CA	PI3K-alpha	MM	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 24429703	C	NCI-MATCH: NCT02465060				Copanlisib, Alpelisib	
PIK3CD	PI3K-delta	HSTL	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 28122867, 28297626						Copanlisib	
PIK3R1		BL	2	機能喪失		D	PMID: 28297626							
PIM1		DLBCL	1	機能不明 (変異)		D	PMID: 21804550, 29713087							
PIM1		NLPHL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017							
PIM1		PCNSL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017, PMID: 26702065, 27161435							
PLCG1		ATLL	1	機能獲得 (変異: R48W/S345F など)		A	WHO2017							
PLCG1		ATLL	1	機能獲得 (変異: R48W/S345F など)		A	WHO2017, PMID: 26437031							
PLCG1		SS	1	機能獲得 (変異: R48W/S345F など)		A	WHO2017, PMID: 26551670, 27121473							
PLCG2		CLL/SLL	2	機能獲得 (薬剤耐性)		D	PMID: 24869598, NCCN2019	D						<i>PLCG2</i> の変異 (R665Wなど) により、BTK阻害剤 (ibrutinib) に対する耐性を獲得する可能性がある
PML		APL with <i>PML-RARA</i>	1	機能獲得 (融合: <i>PML/RARA</i>)	t(15;17)(q24;q21)	A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020	A	日本血液学会診療ガイドライン, NCCN2020	A	NCCN2020, PMID: 27276561	ATRA, Trisenoax (ATO)		
PML		APL with <i>PML-RARA</i>	2	機能獲得 (変異: A216V/T, L218P など)		D	PMID: 21613260, 24806185, 27063598	D						<i>PML</i> の変異 (PML B2 domain: aa183-236) により、Arsenic trioxideに対する耐性を獲得する可能性がある
PMS2		Germline predisposition for myeloid neoplasms: mismatch repair deficiency	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)							当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
POT1		CLL/SLL	1	機能喪失		A	WHO2017							
POT1		IBMFS: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)							当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PPM1D		CHIP	2	機能獲得 (変異: exon 6 のnonsenseもしくはframeshift変異)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634							
PPM1D		AML	1	機能獲得 (変異: exon 6 のnonsenseもしくはframeshift変異)		A	ELN2017							
PPM1D		MDS	1	機能獲得 (変異: exon 6 のnonsenseもしくはframeshift変異)		A	NCCN2019, PMID: 28177873							Therapy-related MDSとの関連が示唆されている
PRDM1	BLIMP1	ALCL (ALK-)	1	機能喪失	del(6q21)	A	WHO2017	A		WHO2017				
PRDM1	BLIMP1	DLBCL	1	機能喪失	del(6q21)	A	WHO2017							
PRDM1	BLIMP1	ENKTL	1	機能喪失	del(6q21)	A	WHO2017							
PRDM1	BLIMP1	MM	2	機能喪失		C	PMID: 26282654, 24434212, 21430775							
PRDM1	BLIMP1	PCNSL	1	機能喪失	del(6q21)	A	WHO2017							
PRDM16		AML with MRC	1	機能獲得 (融合: <i>RPN1/PRDM16</i>)	t(1;3)(p36.3;q21.2)	A	WHO2017							
PRKCB		ATLL	1	機能獲得 (変異: D427N など)		A	WHO2017							

PRKD2		MM	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 26282654												
PRPF8		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634												
PRPF8		MDS	1	機能喪失															
PRPS1		B-ALL	2	機能獲得 (薬剤耐性)					C	PMID: 25962120		B	PMID: 24220272						
PSMB5		MM	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 30026573, 20555361, 18565852		D	PMID: 20555361, 18565852									PSMB5の変異により、プロテアソーム阻害剤 (Bortezomib など) に対する耐性を獲得する可能性がある
PTEN		Duodenal-type FL (DFL)	1	機能喪失	del(10q23)	A	WHO2017												当該疾患以外の疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PTEN		FL	1	機能喪失	del(10q23)	A	WHO2017												当該疾患以外の疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PTEN		Mycosis fungoides	1	機能喪失	del(10q23)	A	WHO2017												当該疾患以外の疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PTPN1		CHL	2	機能喪失		D	PMID: 28297626, 24531327												
PTPN1		PMBL	1	機能喪失		A	WHO2017												
PTPN11		AML	2	機能喪失 (変異)															
PTPN11		B-ALL	2	機能喪失 (変異)		D	PMID: 30643249		D	PMID: 30420752									PTPN11の変異がVenetoclax耐性に関与している可能性がある
PTPN11		JMML	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017; PMID: 30670449												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PTPN11		JMML associated with Noonan syndrome	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS); PMID: 30670449												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
PTPN11		MDS	1	機能獲得 (変異)								B	PMID: 27992414						
PTPN11		MM	2	機能獲得 (変異)		C	PMID: 29884741												
PTPRK		ENKTL	1	機能喪失		A	WHO2017; PMID: 25612622, 29674644												
PVT1		MM	2	機能獲得 (再構成 : IGH/PVT1, JWOX/PVT1, NBEA/PVT1 など)	t(8;14)(q24;q32) など	D	PMID: 22869583												
RAD21		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634												
RAD21		AML	1	機能喪失		A	ELN2017												
RAD21		MDS	1	機能喪失		B	PMID: 23955599, 25006131												
RAD51	FANCR	BMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS); PMID: 30882047, 31351673												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RAD51C	FANCO	BMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS); PMID: 20400963, 30882047, 31351673												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RARA		APL with PML-RARA	1	機能獲得 (融合 : PML/RARA)	t(15;17)(q24;q21)	A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020		A	日本血液学会診療ガイドライン, NCCN2020		A	NCCN2020, PMID: 27276561	ATRA, Trisenoax (ATO)					RARAのligand binding domainの変異により、ATRAに対する耐性を獲得する可能性がある
RARB		APL	1	機能獲得 (融合 : PML/RARB)		A	PMID: 29921692, 30575821		D	PMID: 29921692		D	PMID: 29921692						
RASA2		MM	2	機能喪失		D	PMID: 24429703, 29884741												
RB1		BPOCN	1	機能喪失		A	WHO2017; PMID: 25115387												
RB1		B-ALL	2	機能喪失 (欠失)								C	PMID: 24957142						当該疾患以外の疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RB1		MCL	1	機能喪失		A	WHO2017												当該疾患以外の疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RB1		MM	1	機能喪失	del(13q)	A	WHO2017, PMID: 21430775, 24434212, 26282654, 20616218												当該疾患以外の疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RBM15		AML (megakaryoblastic) with t(1,22)(p13.3;q13.3); RBM15-MKL1	1	機能獲得 (融合 : RBM15-MKL1)	t(1,22)(p13;q13)	A	WHO2017												
REL		CHL	1	機能獲得 (増幅)	amp(2p16)	A	WHO2017												
REL		DLBCL	1	機能獲得 (増幅)	amp(2p16)	A	WHO2017												
REL		PMBL	1	機能獲得 (増幅)	amp(2p16)	A	WHO2017, NCCN2019												
RET		BPOCN	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 25115387												
RETN1		MM	2	機能不明 (変異)		C	PMID: 29884741												
RFWD3	FANCW	BMFS: Fanconi anemia	2	機能喪失		D	PMID: 30882047, 28691929, 31351673												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RHOA		ATL	1	機能獲得 (変異 : G17V)		A	WHO2017, NCCN2019												
RHOA		BL	1	機能獲得 (変異 : R5W など)		A	WHO2017												
RHOA		FTCL	1	機能獲得 (変異 : G17V)		A	WHO2017												
RHOA		Nodal PTCL with TFH phenotype	1	機能獲得 (変異 : G17V)		A	WHO2017												
RHOA		SS	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017												
RHOH	TTF	NLPHL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017												
RHOH	TTF	PCNSL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017												
RIT1		AA	2	機能獲得		D	PMID: 23765226, 26132940												
RIT1		MDS	2	機能獲得		D	PMID: 23765226, 26132940												
ROBO1		MDS	2	機能喪失 (欠失)		D	PMID: 26608094												
ROBO2		MDS	2	機能喪失 (欠失)		D	PMID: 26608094												
ROS1		JMML	2	機能獲得					C	PMID : 29437595				Crizotinib	Crizotinib				当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL10		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												
RPL10		T-ALL	2	機能喪失		D	PMID: 23263491												
RPL11		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL15		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL18		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	?	機能喪失															当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL23		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL26		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL27		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL31		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL35		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	?	機能喪失															当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL35A		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL5		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPL5		T-ALL	2	機能喪失		D	PMID: 23263491, 28671688												
RPN1		AML with MRC	1	機能獲得 (融合 : RPN1/PRDM16)	t(1,3)(p36.3;q21.2)	A	WHO2017												
RPS10		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)												当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS15A		BMFS: Diamond-Blackfan anemia	?	機能喪失															当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエーションである可能性がある

RPS17		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS19		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS24		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS26		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS27		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS28		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS29		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RPS7		IBMF5: Diamond-Blackfan anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RRAGC		FL	2	機能獲得 (変異)		A	WHO2017											
RRAS		JMML	2	機能獲得 (変異)		D	PMID: 26457647, 26457648											
							NCCN2019 (MDS), PMID: 27418648, 29146883, 29344583		D		PMID: 27192671							
RTKL1		IBMF5: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A												
RUNX1	AML1	T-ALL	2	機能喪失						C		PMID: 23341344						
RUNX1	AML1	AML	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2020			A		NCCN2020						当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある。Favorable-risk AML subtypesにおいては予後因子として考慮しない (NCCN2020)
RUNX1	AML1	AML with MRC	1	機能獲得 (融合: <i>RUNX1/MECOM</i> など)	1(3,21)(q26;q22)など	A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020			A		NCCN2020, ELN2017						
RUNX1	AML1	AML with mutated <i>RUNX1</i>	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 27137476			A		NCCN2020, WHO2017, ELN2017						当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RUNX1	AML1	AML with 1(8;21)(q22;q22.1); <i>RUNX1-RUNX1T1</i>	1	機能獲得 (融合: <i>RUNX1/RUNX1T1</i>)	1(8;21)(q22;q22)	A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020			A		NCCN2020, ELN2017						
RUNX1	AML1	B-ALL with <i>IAMP21</i>	1	機能獲得 (増幅)	<i>IAMP21</i>	A	WHO2017			A		NCCN2019						
RUNX1	AML1	B-ALL with 1(12;21)(p13.2;q22.1); <i>ETV6-RUNX1</i>	1	機能獲得 (融合: <i>ETV6/RUNX1</i>)	1(12;21)(p13;q22)	A	WHO2017			A		NCCN2019						
RUNX1	AML1	CML, <i>BCR-ABL 1+</i>	2	機能喪失					D		PMID: 18202228		D		PMID: 29967129			当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RUNX1	AML1	ETP-ALL	1	機能喪失 (欠失)		A	NCCN2019, PMID: 22237106											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RUNX1	AML1	MDS	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019			A		NCCN2019						当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RUNX1	AML1	MPN	2	機能喪失						D		PMID: 21531982						当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RUNX1	AML1	Myeloid neoplasms with germ line <i>RUNX1</i> mutation	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS)											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
RUNX1T1	ETO, MTG8	AML with 1(8;21)(q22;q22.1); <i>RUNX1-RUNX1T1</i>	1	機能獲得 (融合: <i>RUNX1/RUNX1T1</i>)	1(8;21)(q22;q22)	A	WHO2017, ELN2017, NCCN2020			A		NCCN2020, ELN2017						
SAMD9		Germline predisposition for myeloid neoplasms	2	機能喪失		D	PMID: 30322869											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
SAMD9		Myeloid neoplasms associated with BM failure syndromes: MIRAGE syndrome	1	生体細胞系列: 機能獲得 (変異); 体細胞系列: 機能喪失 (monosomy 7del(7q)など)		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 27182967, 28346228, 29146883											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
SAMD9L		Germline predisposition for myeloid neoplasms	2	機能喪失		D	PMID: 30322869											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
SAMD9L		Myeloid neoplasms associated with BM failure syndromes: Ataxia-pancytopenia syndrome	1	生体細胞系列: 機能獲得 (変異); 体細胞系列: 機能喪失 (monosomy 7del(7q)など)		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 27259050, 28202457, 29146883											当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
SAMHD1		MM	2	機能不明 (変異)		C	PMID:29884741											
SBDS		IBMF5: Shwachmann-Diamond syndrome	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS)			D		PMID: 28177873						当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
SBDS		MDS	1	機能喪失		A	WHO2017			D		PMID: 28177873						SBDSの変異がある場合、造血幹細胞移植後の予後が不良である; 当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
SEC31A		LBCL (ALK+)	1	機能獲得 (融合: <i>SEC31A/ALK</i>)		A	WHO2017											
SETBP1		aCML	1	機能獲得 (変異: D868N, G870Sなど)		A	WHO2017, PMID: 23222956			B		PMID: 23896413						
SETBP1		CNL	1	機能獲得 (変異: D868N, G870Sなど)						B		PMID: 23896413						
SETBP1		MDS	1	機能獲得 (変異: D868N, G870Sなど)		A	NCCN2019, PMID: 23832012			A		NCCN2019						
SETD1B		CML, <i>BCR-ABL 1+</i>	2	機能喪失						D		PMID: 29967129						
SETD1B		DLBCL	2	機能喪失		D	PMID: 28985567											
SETD2		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634											
SETD2		B-ALL	2	機能喪失		D	PMID: 24509477, 24662245, 30643249											
SETD2		HSTL	1	機能喪失		A	WHO2017											
SETD2		MEITL	1	機能喪失		A	WHO2017											
SETD2		MM	2	機能喪失		C	PMID:29884741											
SF3B1		CHIP	2	機能獲得 (変異: K700Eなど)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634											
SF3B1		AML	1	機能獲得 (変異: K700Eなど)		A	ELN2017, PMID: 25550361, 27276561		D		NCT02841540							
SF3B1		CLL/SLL	1	機能獲得 (変異: K700Eなど)					C		NCT02841540		A		WHO2017, NCCN2019			
SF3B1		ET	1	機能獲得 (変異: K700Eなど)					D		NCT02841540		A		NCCN2019			
SF3B1		MDS	1	機能獲得 (変異: K700Eなど)					D		NCT02841540		A		NCCN2019			
SF3B1		MDS/MPN-RS-T	1	機能獲得 (変異: K700Eなど)		A	WHO2019, PMID: 25957392, 16990759, 16741247			D		PMID: 23594705, 22532522						
SF3B1		MM	2	機能獲得 (変異)		C	PMID:29884741											
SGK1		DLBCL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017											
SGK1		NLPHL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017, PMID: 26658840											
SH2B3	LNK	B-ALL, <i>BCR-ABL 1</i> -like	1	機能喪失					C		NCT02420717, NCT02723994, PMID: 22897847, 22955920		A		NCCN2020 (Pediatric ALL)			
SH2B3	LNK	ET	1	機能喪失 (変異: E208Q)		A	PMID: 28028029			A		NCCN2019						
SH2B3	LNK	ETP-ALL	1	機能喪失		A	NCCN2019, PMID: 22237106											

SH2B3	LNK	Familial MPN	2	機能喪失 (変異 : E208Q)		D	PMID: 27216218, 28444727											当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
SH2B3		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)	2	機能喪失		D	PMID: 24056718											
SH2B3	LNK	PMF	1	機能喪失					B	PMID: 28028029								
SH2B3	LNK	T-ALL	2	機能喪失				C	NCT02420717, NCT02723994, PMID: 22897847, 22955920									
SH2D1A		XLP	1	機能喪失		A	WHO2017											生腫細胞系列の病的バリエントとして原発性免疫不全に関連するリンパ増殖性疾患の原因となる
SLX4	FANCP	IBMFS: Fanconi anemia	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 30883047, 31351673											当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
SMARCA4		BL	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 23143597											
SMARCA4		MCL	2	機能喪失		D	PMID: 30455436											SMARCA4の変異により、BCL2阻害剤 (Venetoclax) ・ Ibrutinib併用療法に対する耐性を獲得する可能性がある
SMC1A		AML	1	機能喪失		A	ELN2017											
SMC1A		MDS	1	機能喪失		B	PMID: 23955599											
SMC3		AML	1	機能喪失		A	ELN2017											
SMC3		MDS	1	機能喪失		B	PMID: 23955599											
SOCS1		CHL	1	機能喪失		A	WHO2017											
SOCS1		DLBCL	1	機能喪失		A	WHO2017											
SOCS1		PMBL	1	機能喪失		A	WHO2017											
SP140		MM	2	機能喪失		C	PMID: 24434212, 24429703, 24434212											
SPEN		DLBCL	2	機能喪失		D	PMID: 28985567											
SP11	PU.1	T-ALL	2	機能獲得 (融合 : <i>TCF7/SP11</i> , <i>STMN1-SP11</i> など)	t(5;11)(q31;p11), t(1;11)(p36;p11) など				C	PMID: 28671687, 28671688								
SQSTM1		LBCL (ALK+)	1	機能獲得 (融合 : <i>SQSTM1/ALK</i>)		A	WHO2017											
SRP72		Germline predisposition for myeloid neoplasms	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), WHO2017											当該疾患の発症と関連した生腫細胞系列の病的バリエントである可能性がある
SRSF2		CHIP	2	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634											
SRSF2		AML	1	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)		A	ELN2017, PMID: 25550361, 27276561		C	PMID: 27276561								
SRSF2		CMMML	1	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)		A	WHO2017, PMID: 22919025, 22323480		D	PMID: 23690417								
SRSF2		CNL	2	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)		D	PMID: 22301675, 22781593		D	PMID: 28762112								Ponatinibの有効性が前臨床モデルで示唆されている
SRSF2		MDS	1	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)		A	WHO2017, NCCN2019		A	NCCN2019								
SRSF2		PMF	1	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)					A	NCCN2019								
SRSF2		PV	1	機能獲得 (変異 : P95L/H/R など)					A	NCCN2019								
SSBP2		B-ALL <i>BCR-ABL 1</i> -like	1	機能獲得 (融合 : <i>SSBP2/CSF1R</i>)	t(5;5)(q14;q32) or dup(5)(q14;q32)	A	WHO2017	D	PMID: 24186003									チロシンキナーゼ阻害剤 (Imatinib, Dasatinibなど) の臨床試験が進行中
STAG2		AML	1	機能喪失		A	ELN2017, PMID: 25550361, 27276561		A	NCCN2019								
STAG2		MDS	1	機能喪失		A	NCCN2019											
STAT3		ALCL (ALK-)	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		ATLL	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		CLPD-NK	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		EATL	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		ENKTL	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		HSTL	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		MDS	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	NCCN2019											LGL-associated MDSとの関連が示唆されている
STAT3		Mycosis fungoides	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	WHO2017											
STAT3		T-LGL	1	機能獲得 (変異 : Y640F/D661Y など)		A	NCCN2019											
STAT5B		EATL	1	機能獲得 (変異 : N642H など)		A	WHO2017											
STAT5B		ENKTL	1	機能獲得 (変異 : N642H など)		A	WHO2017											
STAT5B		HSTL	1	機能獲得 (変異 : N642H など)		A	WHO2017											
STAT5B		MEITL	1	機能獲得 (変異 : N642H など)		A	WHO2017											
STAT5B		SS	1	機能獲得 (増幅、変異 : N642H など)		A	WHO2017											
STAT5B		T-LGL	1	機能獲得 (変異 : N642H など)		A	WHO2017, NCCN2019		A	WHO2017								
STAT5B		T-PLL	1	機能獲得 (変異 : N642H など)		A	WHO2017		A	WHO2017								
STAT6		DLBCL	1	機能獲得 (変異 : D419A など)		A	WHO2017											
STAT6		PMBL	1	機能獲得 (変異 : D419A など)		A	WHO2017											
STIL		T-ALL	1	機能獲得 (再構成 : <i>TAL 1/STIL</i> など)	t(1;14)(p32;q11) など	A	WHO2017											
STMN1		T-ALL	2	機能獲得 (融合 : <i>STMN1-SP11</i>)	t(1;11)(p36;p11)			C	PMID: 28671687, 28671688									
SUSD2		PCNSL	1	機能不明 (変異)		A	WHO2017											
SUZ12		MDS	2	機能喪失		D	PMID: 22053108											
SUZ12		Myeloid leukaemia associated with Down syndrome (AMKL)	2	機能喪失		D	PMID: 24056718											
SYK		ATL	1	機能獲得 (融合 : <i>ITK/SYK</i>)	t(5;9)(q33;q22)	A	WHO2017											
SYK		FTCL	1	機能獲得 (融合 : <i>ITK/SYK</i>)	t(5;9)(q33;q22)	A	WHO2017											
TAL1		T-ALL	1	機能獲得 (再構成 : <i>TAL 1/STIL</i> など)	t(1;14)(p32;q11) など	A	WHO2017											
TBL1XR1		ALCL (ALK-)	1	機能獲得 (融合 : <i>TBL1XR1/TP63</i>)		A	NCCN2019, PMID: 21030553											
TBL1XR1		DLBCL	1	機能獲得 (融合 : <i>TBL1XR1/TP63</i>)		A	WHO2017, PMID: 22496164											
TBL1XR1		ATLL	2	機能喪失		D	PMID: 26437031											
TCF3	E2A	B-ALL	1	機能獲得 (融合 : <i>TCF3/HLF</i>)	t(17;19)(q22;p13)	A	WHO2017		A	NCCN2019, NCCN2020 (Pediatric ALL), WHO2017, PMID: 8608207								

TCF3	E2A	B-ALL with t(1;19)(q23;p13); <i>TCF3-PBX1</i>	1	機能獲得 (融合: <i>TCF3/PBX1</i>)	t(1;19)(q23;p13.3)	A	WHO2017												
TCF3	E2A	BL	1	機能獲得 (変異: N551Kなど)		A	WHO2017												
TCF7		T-ALL	2	機能獲得 (融合: <i>TCF7/SPI1</i>)	t(5;11)(q31;p11)				C	PMID: 28671687									
TCL1A		T-PLL	1	機能獲得 (融合: <i>TRA/TCL1A</i>)	inv(14)(q11;q32), t(14;14)(q11;q32)	A	WHO2017, NCCN2019												
TCL1B		T-PLL	1	機能獲得 (融合: <i>TRA/TCL1B</i>)	inv(14)(q11;q32), t(14;14)(q11;q32)	A	WHO2017, NCCN2019												
TERC		IBMFS: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 16332973, 18931339	D	PMID: 27192671										当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TERT		IBMFS: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 16332973, 18931339	D	PMID: 27192671										当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TET2		BPDGN	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 24072100												
TET2		CHIP	2	機能喪失		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634												
TET2		AITL	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019												
TET2		AML	1	機能喪失		A	WHO2017, ELN2017			C	PMID: 21343549, 22430270								
TET2		CMML	1	機能喪失		A	WHO2017, PMID: 23690417												
TET2		ET	1	機能喪失		B	PMID: 28028029			A	NCCN2019, PMID: 28028029								
TET2		FTCL	1	機能喪失		A	WHO2017												
TET2		MDS	1	機能喪失		A	WHO2017, NCCN2019			B	PMID: 27992414								
TET2		MM	2	機能喪失		C	PMID: 29884741												
TET2		MPAL	1	機能喪失 (欠失)		A	WHO2017												
TET2		Nodal PTCL with TFH phenotype	1	機能喪失		A	WHO2017												
TET2		PMF	1	機能喪失		B	PMID: 28028029			A	NCCN2019, PMID: 28028029								
TET2		PV	1	機能喪失		B	PMID: 28028029			A	NCCN2019, PMID: 28028029								
TFRC		Duodenal-type FL (DFL)	1	機能獲得 (増幅)		A	WHO2017												コピー数異常をきたす領域に存在するが、当該遺伝子の増幅と病的意義との直接的な関連は明らかでない
TGDS		MM	2	機能喪失、機能獲得 (変異)		C	PMID: 29884741												
TINF2		IBMFS: Telomere biology disorders	1	機能喪失		A	NCCN2019 (MDS), PMID: 18669893, 29146883												当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TLR8		IBMFS	2	機能獲得 (変異: P432Lなど)		D	https://doi.org/10.1182/blood.202009620												当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TLX1	HOX11	T-ALL	1	機能獲得 (再構成: <i>TLX1/TRO</i> など)	t(10;14)(q24;q11)など	A	WHO2017			A	WHO2017								
TLX3	HOX11 L2	T-ALL	1	機能獲得 (再構成: <i>TLX3/BCL11B</i> など)	t(5;14)(q35;q32)など	A	WHO2017												
TNFAIP3	A20	CHL	2	機能喪失	del(6q23)	D	PMID: 28297626												
TNFAIP3	A20	DLBCL	1	機能喪失	del(6q23)	A	WHO2017, PMID: 19412163			C	PMID: 26193343								<i>TNFAIP3</i> の変異により、BTK阻害剤 (ibrutinib) に対する耐性を獲得する可能性がある
TNFAIP3	A20	FL	1	機能喪失	del(6q23)	A	WHO2017, PMID: 19412163												
TNFAIP3	A20	MALT	1	機能喪失	del(6q23)	A	WHO2017, PMID: 19412163												
TNFAIP3	A20	MCL	1	機能喪失	del(6q23)	A	WHO2017												
TNFAIP3	A20	PMBL	1	機能喪失	del(6q23)	A	WHO2017												
TNFRSF14	HVEM	DLBCL	1	機能喪失	del(1p36)	A	WHO2017												
TNFRSF14	HVEM	Duodenal-type FL (DFL)	1	機能喪失		A	WHO2017												
TNFRSF14	HVEM	FL	1	機能喪失	del(1p36)	A	WHO2017												
TNFRSF14	HVEM	PTCL	1	機能喪失	del(1p36)	A	WHO2017, NCCN2019												
TNFRSF18	TNFR2	SS	1	機能獲得 (変異)		A	WHO2017												
TOX		B-ALL	2	機能喪失		D	PMID: 29489755, 30643249												
TP53		CHIP	2	機能喪失、機能獲得 (変異)		D	PMID: 25426837, 25426838, 33057201, 33106634												
TP53		ALCL (ALK-)	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017			A	WHO2017								
TP53		AML	1	機能喪失、機能獲得 (変異: R175 H, G245S, R248Q, R248W, R273Hなど)					C	NCT03063203, PMID: 27959731	A	NCCN2020, ELN2017							<i>TP53</i> 遺伝子異常を有する当該疾患に対して、Decitabineの臨床試験が進行中; 当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		B-ALL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)		D	PMID: 29300620			B	PMID: 21747090, 33095873								当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		B-lymphoblastic leukaemia/lymphoma with hypodiploidy, B-ALL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)		A	WHO2017, PMID: 23334668, 23255406, 28572266												当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		BL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017												
TP53		CLL/SLL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017			A	WHO2017, NCCN2019								
TP53		CML, <i>BCR-ABL f+</i>	2	機能喪失					D	PMID: 16651519									当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		DLBCL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017			A	WHO2017								
TP53		EATL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017												
TP53		ENKTL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017												
TP53		ET	1	機能喪失、機能獲得 (変異: R175 H, G245S, R248Q, R248W, R273Hなど)						A	NCCN2019								当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		ET	1	機能喪失、機能獲得 (変異: R175 H, G245S, R248Q, R248W, R273Hなど)						A	NCCN2019								当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		FL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017			A	WHO2017								
TP53		Germline predisposition for myeloid neoplasms: Li-Fraumeni syndrome	1	機能喪失、機能獲得 (変異: R175 H, G245S, R248Q, R248W, R273Hなど)		A	WHO2017, NCCN2019 (MDS), PMID: 28637615												当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		HCL-v	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017			A	WHO2017								
TP53		HGBL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017												
TP53		LBCL with <i>RRF4-r</i>	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017												
TP53		M-PTLD	1	機能喪失、機能獲得 (変異)		A	WHO2017, NCCN2019												
TP53		MCL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017			A	PMID: 25210087 (ESMO), WHO 2017, NCCN2019								
TP53		MDS	1	機能喪失、機能獲得 (変異: R175 H, G245S, R248Q, R248W, R273Hなど)		A	WHO2017, NCCN2019			A	NCCN2019, PMID: 28177873								<i>TP53</i> 遺伝子異常を有する当該疾患に対して、Decitabineの臨床試験が進行中; 当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		MM	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017, PMID: 27002115, 24434212, 21430775, 20616218, 26282654, 24429703			C	PMID: 20616218, 26282654								
TP53		PMF	1	機能喪失、機能獲得 (変異: R175 H, G245S, R248Q, R248W, R273Hなど)						A	NCCN2019								当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある
TP53		SMZL	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)					A	WHO2017								
TP53		SS	1	機能喪失、機能獲得 (変異)	del(17p13)	A	WHO2017												
TP53		tMNs	1	機能喪失		A	WHO2017			A	WHO2017								当該疾患の発症と関連した生体細胞系列の病的バリエーションである可能性がある

