

**基因编辑高通量测序检测分析报告**

{% if TargetRegion %}

{{ **ProjectType** }} **panel 靶标区检测**

{% else %}

{{ **ProjectType** }} **panel 脱靶区检测**

{% endif %}

**送 检 人：**{{ ProjectPeople }}

**送检部门：**{{ ProjectSource }}

**批 次 号：**{{ ProjectBatch }}

**报告日期：**{{ ProjectDate }}

**项目编号：**{{ ProjectId }}

**广州辑因医疗科技有限公司**

**目录**

**第一部分 结果摘要** {% if TargetRegion %}

一、**靶标区域编辑结果总览** {% else %}

**一、脱靶区域编辑结果总览** {% endif %}

**第二部分 检测结果详情** {% if Full %}

**一、DNA 提取信息**

**二、文库构建信息**

**三、测序数据质量评估**{% if TargetRegion %}{% else %}

**四、测序数据质量分布** {% endif %}{% else %}

**一、测序数据质量评估** {% if TargetRegion %}{% else %}

**二、测序数据质量分布** {% endif %}{% endif %}

**第三部分 附录**

**一、分析流程和软件**

第一部分：结果摘要{% if TargetRegion %}

一、靶标区域编辑结果总览{% else %}

一、脱靶区域编辑结果总览{% endif %}

本次试验利用二步扩增技术和 Illumina 的第二代基因测序平台检测不同来源样本中指定区域的编辑效率，即 InDel 变异频率。分析结果总结如下：

统计每个样本各靶标区域的 InDel 变异结果，各个样本的结果如下表：

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **样本编号** | **样本采集日期** | **扩增子编号** | **染色体** | | **编辑效率（%）** |
| {%tr for item in IndelList %} | | | | | |
| {{ item.SampleId }} | {{ item.Date }} | {{ item.Amplicon }} | {{ item.Chr }} | {{item.Rate}} | |
| {%tr endfor %} | | | | | |

注：\*编辑效率=InDel变异频率。当InDel变异频率≥2%，即判定为阳性编辑

**第二部分：检测结果详情**{% if Full %}

**一、DNA 提取信息**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **样本编号** | **样本类型** | **样本量** | **核酸总量（ng）1** | **A260/A2802** | **A260/A2303** | **质控结果4** |
| {%tr for item in DNAInfor %} | | | | | | |
| {{ item.SampleId }} | {{ item.SampleType }} | {{ item.SampleTotal }} | {{ item.DNATotal }} | {{ item.A260A280 }} | {{ item.A260A230 }} | {{ item.QC }} |
| {%tr endfor %} | | | | | | |

注：1. 核酸总量：送检样本提取的DNA总量（Qubit测定）：＜300ng（不合格），≥300ng（合格）。

2. A260/280：A260 代表核酸的吸光值，A280 代表蛋白质的吸光值。A260/A280 表示核酸与蛋白质含量的比值，反映了核酸的纯度：＜1.7 或＞2.2（不合格）；在 1.7-2.2 范围（合格）。

3. A260/230：A260 代表核酸的吸光值，A230 代表碳源物质的吸光值。A260/230 表示核酸与碳源物质含量的比值，反映了核酸的纯度：＜1.4（不合格），A260/230≥1.4（合格）。

4. 质控结果：结合以上参数进行综合评估，采取短板效应，分为不合格、合格两个等级。质量不合格可能会影响此次检测的准确性和敏感性。

**二、文库构建信息**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **样本编号** | **文库主峰长度（bp）1** | **文库浓度**  **（ng/ul）2** | **库检结果3** |
| {%tr for item in LibraryInfor %} | | | |
| {{ item.SampleId }} | {{ item.LibraryMainSize }} | {{ item.LibraryMainConcentration }} | {{item.QC }} |
| {%tr endfor %} | | | |

注：1. 文库主峰长度范围：370±30bp。

2. 文库浓度要求：≥5ng/μl。

3. 库检结果：同时满足上述标准即为合格。

**三、测序数据质量评估**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **样本编号** | **测序量（Gb）1** | **平均测序深度2** | **均一性（%）3** | **拼接率（%）4** | **碱基质量Q30占比（%）5** | **质控结果6** |
| {%tr for item in SequencingInfor %} | | | | | | |
| {{ item.SampleId }} | {{ item.SequencingBase }} | {{ item.SequencingDepth }} | {{ item.SequencingUniformaty }} | {{ item.SequencingMergeRate }} | {{ item.SequencingQ30 }} | {{ item.QC }} |
| {%tr endfor %} | | | | | | |

注：1. 测序量：测序量指测序的原始碱基数目，要求≥1.8Gb。

2. 平均测序深度：目标扩增子被测到的平均次数，要求≥25000X。

3. 均一性：（扩增子深度≥平均深度\*0.2）/总扩增子数目，可评价测序均一性，要求≥95%。

4. 拼接率：最终能够拼接的序列数目，要求≥70%。

5. 碱基质量Q30占比：测序数据中碱基质量在Q30以上（即错误率在千分之一以下）的占比，要求≥85%。

6. 质控结果：结合以上参数进行综合评估，采取短板效应，分为合格和不合格两个等级。质量不合格可能会影响此次检测的准确性和敏感性。

{% if TargetRegion %}

{% else %}

**四、测序数据质量分布**

* **测序质量统计**

统计测序数据同一位置碱基的质量值，计算质量值的平均值。在当前的技术条件下，测序反应后期数据质量值比前期的质量值低。测序质量分布见下图。横坐标为测序 cycle，1~150 为双端测序中的 read1，151~300 为双端测序中的 read2，纵坐标为相应 cycle 的碱基平均质量值。Illumina 高通量测序平台(HiSeqTM Xten/NovaSeqTM)的碱基质量值用Phred quality score 表示。测序仪在碱基识别时，会给出每个碱基错误识别的概率 P，则碱基的 Phred quality score 为-10lgP，如某个碱基的错误识别的概率为 0.001，则其质量值为 Q30。

{% for item in BaseQualityPics %}

{{ item }}

{% endfor %}

* **平衡性分布**

统计各个扩增子的深度分布， 评估panel的均一性及对各个扩增子的检测效率。 平衡性分布见下图。 横坐标为每个扩增子的编号， 纵坐标为相应扩增子的测序深度。

{% for item in DepthPics %}

{{ item }}

{% endfor %}

{% endif %}

{% else %}

**一、测序数据质量评估**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **样本编号** | **测序量（Gb）1** | **平均测序深度2** | **均一性（%）3** | **拼接率（%）4** | **碱基质量Q30占比（%）5** | **质控结果6** |
| {%tr for item in SequencingInfor %} | | | | | | |
| {{ item.SampleId }} | {{ item.SequencingBase }} | {{ item.SequencingDepth }} | {{ item.SequencingUniformaty }} | {{ item.SequencingMergeRate }} | {{ item.SequencingQ30 }} | {{ item.QC }} |
| {%tr endfor %} | | | | | | |

注：1. 测序量：测序量指测序的原始碱基数目，要求≥1.8Gb。

2. 平均测序深度：目标扩增子被测到的平均次数，要求≥25000X。

3. 均一性：（扩增子深度≥平均深度\*0.2）/总扩增子数目，可评价测序均一性，要求≥95%。

4. 拼接率：最终能够拼接的序列数目，要求≥70%。

5. 碱基质量Q30占比：测序数据中碱基质量在Q30以上（即错误率在千分之一以下）的占比，要求≥85%。

6. 质控结果：结合以上参数进行综合评估，采取短板效应，分为合格和不合格两个等级。质量不合格可能会影响此次检测的准确性和敏感性。

{% if TargetRegion %}

{% else %}

**二、测序数据质量分布**

* **测序质量统计**

统计测序数据同一位置碱基的质量值，计算质量值的平均值。在当前的技术条件下，测序反应后期数据质量值比前期的质量值低。测序质量分布见下图。横坐标为测序 cycle，1~150 为双端测序中的 read1，151~300 为双端测序中的 read2，纵坐标为相应 cycle 的碱基平均质量值。Illumina 高通量测序平台(HiSeqTM Xten/NovaSeqTM)的碱基质量值用Phred quality score 表示。测序仪在碱基识别时，会给出每个碱基错误识别的概率 P，则碱基的 Phred quality score 为-10lgP，如某个碱基的错误识别的概率为 0.001，则其质量值为 Q30。

{% for item in BaseQualityPics %}

{{ item }}

{% endfor %}

* **平衡性分布**

统计各个扩增子的深度分布， 评估panel的均一性及对各个扩增子的检测效率。横坐标为每个扩增子的编号， 纵坐标为相应扩增子的测序深度与样本平均测序深度的比值。 平衡性分布见下图。

{% for item in DepthPics %}

{{ item }}

{% endfor %} {% endif %} {% endif %}

**第三部分：附录**

**一、分析流程和软件**

分析流程和软件信息如下

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 名称 | 类型 | 来源 | 版本 |
| eFalconGET | 编辑效率分析软件 | 内部 | V1.0.0 |
| eDocxReporter | 报告生成软件 | 内部 | V1.0.0 |
| Template | 报告模板 | 内部 | V1.0.0 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 检测人： | 审核人： | 审批人： |
| 日期： | 日期： | 日期： |