

**基因编辑高通量测序检测分析报告**

{{ **ProjectType** }} **panel 检测**

**广州辑因医疗科技有限公司**

**目录**

**第一部分 检测概览**

**{% if Full %}**

1. **基本信息**
2. **检测项目及结果**
3. **检测结果详情**

{% else %}

1. **检测项目及结果**
2. **检测结果详情**

**{% endif %}**

**第二部分 附录**

1. **检测分析流程**
2. **样本、测序数据质量评估**
3. **分析流程和软件**

**第一部分：检测概览**

{% if Full %}

**一、基本信息**

|  |  |
| --- | --- |
| 受检者基本信息 | |
| 受试者编号： | {{ PatientNumber }} |
| 样本编号： | {{ SampleNumber }} |
| 样本类型： | {{ SampleType }} |
| 研究中心： | {{ ResearchInst }} |
| 样本采集日期： | {{ SampleCollectDate }} |
| 样本接收日期： | {{ SampleReciveDate }} |
| 报告日期： | {{ ProjectDate }} |

{% endif %}{% if Full %}

**二、检测项目及结果**

{% else %}

**一、检测项目及结果**

{% endif %}

本次试验利用一步扩增技术和 illumina 的第二代基因测序平台检测样本中指定区域的编辑效率， 即 InDel 变异频率。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **检测项目** | **检测内容** | **检测结果** |
| 靶标区域 | 1个扩增子编辑效率 | {{ TargetResult }}，变异频率为{{ TargetEditRate }} |
| 潜在脱靶区域 | 44个扩增子编辑效率 | {{ OffTagetResult }}个阳性编辑区域 |

{% if Full %}

**三、检测结果详情**

{% else %}

**二、检测结果详情**

{% endif %}

**1、靶标区域检测结果**

本样本靶标区域为{{ TargetResult }}。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **扩增子编号** | **扩增子深度** | **编辑效率（%）** |
| {%tr for item in TargetList %} | | |
| {{ item.Amplicon }} | {{ item.Depth }} | {{ 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。

**2、潜在脱靶区域检测结果**

本样本中共检测到{{ OffTagetResult }}个潜在脱靶区域为阳性编辑。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **扩增子编号** | **扩增子深度** | **编辑效率（%）** |
| {%tr for item in OffTargetList %} | | |
| {{ item.Amplicon }} | {{ item.Depth }} | {{ 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。

【本页为报告签字页，无报告正文】

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

**第二部分：附件**

**一、检测分析流程**



**二、样本、测序数据质量评估**

**1、样本质量评估结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **质量参数** | **数值** | **质控标准** |
| DNA质量评估 | DNA总量（ng）1 | {{ DNAInfor[0].DNATotal }} | ≥300ng |
| A260/A2802 | {{ DNAInfor[0].A260A280 }} | 1.7~2.2 |
| A260/A2303 | {{ DNAInfor[0].A260A230 }} | ≥1.4 |
| 文库长度4 | {{ LibraryInfor[0].LibraryMainSize }} | 370±30bp |
| 文库浓度（ng/μl）5 | {{ LibraryInfor[0].LibraryMainConcentration }} | ≥5ng/μl |
| 测序质量评估 | 测序量（Gb）6 | {{ SequencingInfor[0].SequencingBase }} | ≥1.8Gb |
|  | 平均测序深度7 | {{ SequencingInfor[0].SequencingDepth }} | ≥25000X |
|  | 均一性（%）8 | {{ SequencingInfor[0].SequencingUniformaty }} | ≥95% |
|  | 拼接率（%）9 | {{SequencingInfor[0].SequencingMergeRate }} | ≥70% |
|  | 碱基质量Q30占比（%）10 | {{ SequencingInfor[0].SequencingQ30 }} | ≥85% |
| 总体质量评估11 | {{ BioQC }} | | |

注：1. DNA总量：提取到的DNA的总量。

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. 文库长度：构建的文库的主峰长度大小。

5. 文库浓度：构建的文库的浓度。

6. 测序量：测序量指测序的原始碱基数目。

7. 平均测序深度：目标扩增子被测到的平均次数。

8. 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。

9. 拼接率：最终能够拼接的序列数目。

10. 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。

11. 总体质量评估：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。

**2、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 %}

**三、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 |