

## 基因检测结果简述

### 1. 检测文件

WGC037752\_MISEQ\_FFPE\_Cptest\_combined\_clean\_R1.fastq

WGC037752\_MISEQ\_FFPE\_Cptest\_combined\_clean\_R2.fastq

### 2. 检测结果

按照临床及/或病理诊断，结合患者诊疗病史进行针对肿瘤基因测序分析报告如下：

基因	已知突变位点数	测序深度	基因	已知突变位点数	测序深度
TP53	58	92	ABL1	2	85
PIK3CA	23	401	HRAS	2	74
KIT	17	333	JAK3	2	225
EGFR	17	131	PTPN11	2	146
VHL	14	226	RET	2	95
BRAF	10	184	STK11	2	80
PTEN	10	100	JAK2	1	193
APC	10	111	CSF1R	1	157
CTNNB1	6	125	GNA11	1	82
KRAS	5	134	FLT3	1	149
RB1	4	118	FGFR2	1	120
FGFR3	4	104	ERBB2	1	66
FBXW7	4	212	IDH2	1	94
ATM	4	221	CDH1	0	134
GNAS	3	215	AKT1	0	146
NRAS	3	118	NOTCH1	0	101
CDKN2A	3	73	SMARCB1	0	98
MET	3	259	SRC	0	102
IDH1	3	166	FGFR1	0	23
HNFI1A	3	93	MPL	0	86
SMAD4	3	147	MLH1	0	92
ERBB4	2	67	KDR	0	312
SMO	2	147	ALK	0	68
PDGFRA	2	250	EZH2	0	225
GNAQ	2	221	NPM1	0	161

- 注：
- 1. 该检测结果仅对本次送检样本负责，由于存在异质性的现象，不能反映全部病变的性质。
  - 2. 由于检测样本不能长期保存，对检测结果有任何异议，需要检测复核请与24小时内提出。
  - 3. 该检测结果仅供科研参考。
  - 4. 已知突变位点:在样本中发现且有文献支持的突变位点。
  - 5. 橘色阴影标记的基因：测序深度低于50，分析结果的可信度比较低。

3. 检测结果详细描述

按照测序数据质量分析报告如下：（分析日期：[2016-02-17 21:07:21] Uncompress start! ）

基本信息	说明
共获得有效片段：50000	10000 条以上序列认为合格
平均质量：29.3	质量值30以上为可用数据
平均GC含量：44%	40%~50% 均属正常
可用片段：41340	高质量数据，碱基质量大于30
待检基因：50	待检基因数目
检测基因数：50	检测到的基因数目
平均测序深度：160	100 倍以上数据

# 检测方法与技术、序列质量控制及覆盖度说明

## 1. 检测方法与技术:

设计50个基因的引物序列进行扩增，并构建300PE的片段文库，采用MISEQ测序仪进行高通量测序，得到原始数据。

通过FASTQC对原始数据进行质控，去除末端质量低于30的碱基。去除adaptor接头序列以及测序引物序列。

## 2. 基因突变:

采用bowtie比对软件，将过滤得到的高质量序列比对到50个基因序列上。通过bcftools得到mpileup文件并解析。判断碱基覆盖度及比对质量找到突变位点。

## 3. 序列质量分析（见QC结果）

### Basic Statistics

#Measure	Value
Filename	16021902530637.fastq
File type	Conventional base calls
Encoding	Sanger / Illumina 1.9
Total Sequences	25000
Filtered Sequences	0
Sequence length	300
%GC	44

### Basic Statistics

#Measure	Value
Filename	16021902530740.fastq
File type	Conventional base calls
Encoding	Sanger / Illumina 1.9
Total Sequences	25000
Filtered Sequences	0
Sequence length	300
%GC	44

