

基因检测结果简述

1. 检测文件

CHG002684-HS189-EP2015026-C15083101-15-ER1892_S104_L002_R1_001.fastq.gz CHG002684-HS189-EP2015026-C15083101-15-ER1892_S104_L002_R2_001.fastq.gz

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
PTEN	5	748	ERBB4	0	521
NOTCH1	4	567	AKT1	0	259
CDKN2A	4	297	SMARCB1	0	31
EGFR	3	739	PDGFRA	0	754
PIK3CA	2	685	SMO	0	355
TP53	2	204	FGFR1	0	19
KIT	1	684	MET	0	63
FGFR3	1	802	MPL	0	460
IDH1	1	172	GNAQ	0	1
NRAS	1	312	KDR	0	198
ATM	1	669	FLT3	0	1478
KRAS	1	35	ALK	0	1029
HRAS	1	216	JAK3	0	140
ERBB2	1	377	RET	0	395
BRAF	1	761	FGFR2	0	1176
RB1	0	407	APC	0	900
GNAS	0	557	IDH2	0	598
			STK11	0	476

注：

- 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。
- 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。
- 该检测结果仅供科研参考。
- 已知突变位点：在样本中发现且有文献支持的突变位点。
- 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：[2016-02-21 15:40:51] Uncompress start!）

基本信息	说明

共获得有效片段：6318080	10000 条以上序列认为合格
平均质量：37.5	质量值30以上为可用数据
平均GC含量：56%	40%~50% 均属正常
可用片段：4407698	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：35	检测到的基因数目
平均测序深度：545	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	16032102717478.fastq
File type	Conventional base calls
Encoding	Sanger / Illumina 1.9
Total Sequences	3159040
Filtered Sequences	0
Sequence length	150
%GC	56

Basic Statistics

#Measure	Value
Filename	16032102717576.fastq
File type	Conventional base calls
Encoding	Sanger / Illumina 1.9
Total Sequences	3159040
Filtered Sequences	0
Sequence length	150
%GC	56

