检测报告

**1**  检测总览

## 

## >1.1 送检信息

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **受检信息** | | | | |
|  | | | | |
| **方 案 编 号** | {{sample.study\_ID}} | | **项 目 编 号** | {{sample.project\_ID}} |
| **样 本 编 号** | {{sample.sample\_parent\_id}} | | |  |
| **研究中心编号** | {{sample.site\_ID}} |  | **受试者编号** | {{sample.subject\_ID}} |
| **疾 病 类 型** | {{sample.primary\_disease}} |  | **样 本 类 型** | {{sample.sample\_type}} |
| **出 生 年 份** | {{sample.birthday }} |  | **性 别** | {{sample.gender}} |
| **全血样本采集日期** | {{sample.blood\_collection\_date}} |  | **接 收 日 期** | {{sample.receive\_data}} |
| **报 告 日 期** | {{sample.report\_date}} | | | |
|  |  |  |  |  |

**>1.2 检测项目简介**

|  |  |
| --- | --- |
| **检测方法** | 建库方法为扩增子建库，建库试剂为*BRCA1/2*基因突变检测试剂盒（HANDLE System）。 |
|  |  |
|  |  |
| **检测平台** | Illumina 高通量测序平台 |
|  |  |
| **检测内容** | 检测范围：*BRCA1*基因和*BRCA2*基因全编码区及外显子-内含子连接区、部分UTR区（非翻译区）和内含子区热点变异；  检测突变类型：点突变、插入/缺失突变、大片段重排（仅限血液样本）。 |
|  |  |

**2**  检测结果

**{%p if var\_brca.snv\_s.B1\_L5 +** **var\_brca.snv\_s.B2\_L5 and var\_brca.snv\_s.B1\_L4 +** **var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss + var\_brca.mlpa.B2\_Loss %}**

**本次实验检出{{(** **var\_brca.snv\_s.B1\_L5 + var\_brca.snv\_s.B2\_L5)|count}}个致病性变异和{{(** **var\_brca.snv\_s.B1\_L4 + var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss + var\_brca.mlpa.B2\_Loss)|count}}个疑似致病性变异。**

**{%p elif var\_brca.snv\_s.B1\_L5 +** **var\_brca.snv\_s.B2\_L5 and not var\_brca.snv\_s.B1\_L4 +** **var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss + var\_brca.mlpa.B2\_Loss %}**

**本次实验检出{{(** **var\_brca.snv\_s.B1\_L5 + var\_brca.snv\_s.B2\_L5)|count}}个致病性变异。**

**{%p elif not var\_brca.snv\_s.B1\_L5 +** **var\_brca.snv\_s.B2\_L5 and var\_brca.snv\_s.B1\_L4 +** **var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss + var\_brca.mlpa.B2\_Loss %}**

**本次实验检出{{(** **var\_brca.snv\_s.B1\_L4 + var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss + var\_brca.mlpa.B2\_Loss)|count}}个疑似致病性变异。**

**{%p else%}**

**本次实验未检出致病性或疑似致病性变异。**

**{%p endif%}**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 检测结果 | 基因型 | 变异解读 |
| {%tr if var\_brca.snv\_s.B1\_L5 + var\_brca.snv\_s.B1\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss %} | | | |
| {%tr for a in var\_brca.snv\_s.B1\_L5 + var\_brca.snv\_s.B1\_L4 + var\_brca.mlpa.B1\_Loss %} | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {%p if a.type == “Loss”%}  {{a.value}} del  {%p else%}  {{a.transcript\_primary}}:{{a.gene\_region}}:{{a.hgvs\_c}}:{{a.hgvs\_p}}:{{a.hgvs\_p\_abbr}}  {%p endif%} | {%p if a.type == “Loss”%}  /  {%p else%}  {%if a.freq>=0.85%}纯合{%else%}杂合{%endif%}  {%p endif%} | {%p if a.type==”Loss”%}  疑似致病性变异  {%p else%}  {%p if a.clinic\_num\_g == 5%}  致病性变异  {%p else%}  疑似致病性变异  {%p endif%}  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | |
| {%tr else%} | | | |
| *BRCA1* | 未检测到致病性或疑似致病性变异 | | |
| {%tr endif%} | | | |
| {%tr if var\_brca.snv\_s.B2\_L5 + var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B2\_Loss %} | | | |
| {%tr for a in var\_brca.snv\_s.B2\_L5 + var\_brca.snv\_s.B2\_L4 + var\_brca.mlpa.B2\_Loss %} | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {%p if a.type == “Loss”%}  {{a.value}} del  {%p else%}  {{a.transcript\_primary}}:{{a.gene\_region}}:{{a.hgvs\_c}}:{{a.hgvs\_p}}:{{a.hgvs\_p\_abbr}}  {%p endif%} | {%p if a.type == “Loss”%}  /  {%p else%}  {%if a.freq>=0.85%}纯合{%else%}杂合{%endif%}  {%p endif%} | {%p if a.type==”Loss”%}  疑似致病性变异  {%p else%}  {%p if a.clinic\_num\_g == 5%}  致病性变异  {%p else%}  疑似致病性变异  {%p endif%}  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | |
| {%tr else%} | | | |
| *BRCA2* | 未检测到致病性或疑似致病性变异 | | |
| {%tr endif%} | | | |

说明：

根据国际癌症研究所（International Agency of Re-search on Cancer，IARC）和美国医学遗传学会（ACMG）的分类标准，*BRCA1*基因和*BRCA2*基因变异位点可分为：致病性变异/疑似致病性变异/意义不明确变异/疑似良性变异/良性变异。

**3**  数据质控

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 质控参数 | 质控数值 | 参考值 |
| DNA总量（ng） | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty%}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%} | ≥30 |
| 文库总量（ng） | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_qty%}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%} | ≥150 |
| Q30 | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30}} | ≥75% |
| 最低扩增子测序深度（×） | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_min|replace(“.00”,””)}} | ≥50 |

检测人： 复核人： 审批人：

**注：本报告仅针对本次送检标本负责，报告结果仅供参考。**