检测报告

**Testing Report**

**方案编号Protocol ID：****HS-20117-101 项目编号Project ID：XW4202**

 **送检信息 General Information**

|  |  |
| --- | --- |
| **受试者信息 Patient Information** | |
| **中心名称: {{sample.site\_name}}** | |
| **受试者筛选号:** {{sample.subject\_ID}} | **疾病类型:** {{sample.primary\_disease}} |
| **{%p if sample.gender==”男”%}**  **性 别:** **☑**男 **□**女  {%p else%}  **性 别:** **□**男 **☑**女  {%p endif%} | **出生年份:** {{sample.birthday }} |
| **样本信息 Specimen Information** | |
| **样本编码: {{sample.specimen\_parent\_id}}** | **访视周期:** {{sample.visit\_name}} |
| **样本类型:** 全血 | **采集日期: {{sample.blood\_collection\_date}}** |
| **报告日期:** **{{sample.report\_date}}** | **接收日期: {{sample.blood\_date\_received}}** |

**** **检测结果 Results**

本研究项目仅报告*EGFR*基因突变结果。

* 基因突变检测结果：The gene mutation detected:

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因名称** | **转录本** | **外显子/内含子** | **碱基变化** | **氨基酸变化** | **突变丰度/拷贝数** | **是否为注册检位点** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.final != “F”%} | | | | | | |
| {%tr if (var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III)|filter\_egfr %} | | | | | | |
| {%tr for a in (var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III)|filter\_egfr %} | | | | | | |
| *EGFR* | {{a.transcript\_primary}} | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {{a.hgvs\_p}} | {{a.freq\_str}}({{a.var\_ss}}/{{a.depth\_ss}}) | {%p if a.hgvs\_p in [“p.(L858R)”, “p.(T790M)”] or “EGFR Exon19 del” in a.var\_category\_names or “EGFR Exon20 ins” in a.var\_category\_names %}  是  {%p else%}  否  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| *EGFR* | 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 | N/A |
| {%tr endif%} | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| N/A | N/A | N/A | N/A | N/A | N/A | N/A |
| {%tr endif%} | | | | | | |

**检测人： 复核人： 审批人：**

注：本报告仅针对本次送检标本，该检测为肿瘤患者个体化治疗提供参考，治疗方案由医生决策。

**检测内容 Description**

* **NGS检测方法 NGS Method**

样本核酸提取后采用“人类10基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法）”（厦门艾德生物医药科技股份有限公司）进行文库构建和目标区域捕获，测序平台为贝瑞和康NextSeq CN500。采用ADXLC10 模块进行数据分析。

|  |  |
| --- | --- |
| **试剂盒名称** | **货号** |
| 人类10基因突变联合检测试剂盒（可逆末端终止测序法） | 8.0627402X024I |

* ***EGFR*基因检测范围 *EGFR* Test Range**

|  |  |
| --- | --- |
| **基因** | **检测突变类型** |
| *EGFR* | 点突变/插入突变/缺失突变 |

**检测局限性 Limitation of the Test**

1.本项检测无法检测超出上述检测范围的突变。

2.本检测仅在DNA水平进行检测，检测的突变类型仅为点突变、小片段插入缺失；不包含其他水平(如RNA水平或蛋白水平)的变异或其他类型的突变。

3. 如未检出指定的基因变异，可能由于该样本中该突变的丰度低于本项目的检测限（0.3％）。

 **数据质控结果 QC Result**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **质控内容**  **QC Parameter** | | **质控标准**  **QC Standard** | | **质控结果**  **QC Result** | **通过/风险/失败**  **Pass/Risk/Fail** |
| **通过Pass** | **风险Risk** |
| 提取质控  **DNA Extraction QC** | 样品DNA总量  **DNA Amount** | ＞10ng | ≥5ng | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num|replace(“.00”, “”)}}ng  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty%}  {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num > 10 %}  通过  {%p elif lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num >= 5 %}  风险  {%p else%}  失败  {%p endif%}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 文库质控  **Library QC** | 文库总量  **Total Amount of Library** | ＞0.5μg | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty\_num%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty\_num/1000}}μg  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty%}  {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty\_num > 500 %}  通过  {%p else%}  失败  {%p endif%}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 数据质控  **Output QC** | Q30 | ＞75％ | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if qc and qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30%}  {%p if qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30\_num > 0.75 %}  通过  {%p else%}  失败  {%p endif%}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 覆盖度  **Coverage** | ＞98％ | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if qc and qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio%}  {%p if qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio\_num > 0.98 %}  通过  {%p else%}  失败  {%p endif%}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 平均原始深度  **Mean Depth** | ＞10000X | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean|replace(“.00”,””) }}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if qc and qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.depth\_mean%}  {%p if qc.dna\_data\_qc.depth\_mean\_num > 10000 %}  通过  {%p else%}  失败  {%p endif%}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 平均有效深度  **Mean Effective Depth** | ＞1500X | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc|replace(“.00”,””) }}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if qc and qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc%}  {%p if qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num > 1500 %}  通过  {%p else%}  失败  {%p endif%}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |

{%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty %}

{%p if qc and qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.final == ‘T’ and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num > 10 and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty\_num > 500%}

本检测报告结果为：☑通过**Passed** □合格**Qualified**  □失败**Failed**

{%p elif qc and qc.dna\_data\_qc and qc.dna\_data\_qc.final == ‘T’ and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num >= 5 and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty\_num > 500%}

本检测报告结果为：□通过**Passed** ☑合格**Qualified**  □失败**Failed**

{%p else%}

本检测报告结果为：□通过**Passed** □合格**Qualified**  ☑失败**Failed**

{%p endif%}

{%p else%}

本检测报告结果为：□通过**Passed** □合格**Qualified**  □失败**Failed （质控数据不全，无法判断）**

{%p endif%}

注：

通过：提取质控、文库质控及数据质控均合格。

合格：提取质控为风险，文库质控合格、数据质控合格。

失败：提取质控或文库质控或数据质控质控失败。

**名词解释 Noun Interpretation**

Q30: 测序的准确率高于99.9%的碱基的比例

覆盖度：检测到的区域占目标区域的比例

平均原始深度：目标区域每个碱基被覆盖到的次数的平均值

平均有效深度：对所有reads进行校正后，目标区域每个碱基被覆盖到的次数的平均值