**NGS检测报告**

**方案编号：****HS-20117-301 项目编号：XW4205**

 **送检信息**

|  |  |
| --- | --- |
| **受试者信息** | |
| **中心名称: {{sample.site\_name}}** | |
| **受试者编号:** **{{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** | |
| **样本编码：{{sample.specimen\_parent\_id}}** | **样本类型: 全血** |
| **采集日期: {{sample.blood\_collection\_date}}** | **接收日期: {{sample.blood\_date\_received}}** |
| **报告日期：{{sample.report\_date}}** |  |

**** **检测结果**

* 基因突变检测结果：

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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** |
| {%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\_snvindel|sort\_for4205\_snvindel%} | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | *{{a.transcript\_primary\_xw4205}}* | *{%p if a.gene\_region%}*  *{{a.gene\_region}}*  *{%p else%}*  *未检出*  *{%p endif%}* | *{%p if a.hgvs\_c%}*  *{{a.hgvs\_c}}*  *{%p else%}*  *未检出*  *{%p endif%}* | *{%p if a.hgvs\_p%}*  *{{a.hgvs\_p}}*  *{%p else%}*  *未检出*  *{%p endif%}* | *{%p if a.freq\_str%}*  *{{a.freq\_str}}({{a.var\_ss}}/{{a.depth\_ss}})*  *{%p else%}*  *未检出*  *{%p endif%}* |
| {%tr endfor%} | | | | | |

* 基因融合检测结果:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因名称** | **融合类型** | **融合丰度** |
| {%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\_sv|sort\_for5301\_sv%} | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {%p if a.freq\_str%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*-*{{a.three\_prime\_gene}}*  {%p else%}  *未检出*  {%p endif%} | {%p if a.freq\_str%}  *{{a.freq\_str}}*  {%p else%}  *未检出*  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | |

**检测人： 复核人： 审批人：**

注：本报告仅针对本次送检样本，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**

* **NGS检测方法**

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。检测*EGFR/ALK/ROS1/RET/KRAS/NRAS/PIK3CA/BRAF/HER2/MET*基因变异。

|  |  |
| --- | --- |
| **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） | 8.06.0041 |

* **基因检测范围**

|  |  |
| --- | --- |
| **基因** | **检测突变类型** |
| *EGFR* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *KRAS* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *NRAS* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *PIK3CA* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *BRAF* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *HER2* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *MET* | 点突变/插入突变/缺失突变 |
| *ALK* | 点突变/插入突变/缺失突变/基因融合 |
| *ROS1* | 点突变/插入突变/缺失突变/基因融合 |
| *RET* | 点突变/插入突变/缺失突变/基因融合 |

**检测局限性**

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。

 **数据质控结果**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **质控内容** | | **质控标准** | | **质控结果** |
| **合格** | **风险** |
| 抽提质控 | 样品DNA总量 | ＞10ng | 5 ng≤DNA总量≤10 ng | {%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%} |
| 文库质控 | 捕获前文库总量 | ＞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%} |
| 捕获后文库浓度 | >2.5 ng/μL | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_fnl\_library\_concentration%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_fnl\_library\_concentration|replace(“.00”, “”)}} ng/μL  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 数据质控 | Q30 | ＞75％ | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“.00%”,”%”)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 覆盖度 | ＞98％ | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio|replace(“.00%”,”%”)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 平均原始深度 | ＞10000X | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean|replace(“.00”,””) }}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 平均有效深度 | ＞1500X | / | {%p if qc.dna\_data\_qc %}  {{qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc|replace(“.00”,””) }}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |

* **名词解释**

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