检测报告

**方案编号：BN104-101 项目编号：XW5101**

 **送检信息**

|  |  |
| --- | --- |
| **受试者信息** | |
| **中心名称: {{sample.site\_name}}** | |
| **受试者筛选号:** {{sample.subject\_ID}} | **疾病类型:**  **{{sample.primary\_disease}}** |
| **性 别:**  **{%if sample.gender==”男”%}☑男Male □女Female{%elif sample.gender==”女”%}□男Male ☑女Female {%else%}□男Male □女Female {%endif%}** | **出生年份:** {{sample.birthday}} |
| **样本信息** | |
| **样本编码: {{sample.specimen\_parent\_id}}** | **访视周期： {{sample.visit\_name}}** |
| **样本类型: 骨髓液** | **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**

* **SNV及InDel检测结果**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因名称** | **外显子/内含子** | **碱基变化** | **氨基酸变化** | **突变丰度/拷贝数** |
| {%tr for a in (var.var\_somatic.level\_I+var.var\_somatic.level\_II+var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug)|sort\_5101\_snv%} | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {%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\_c%}  {{a.hgvs\_p}}  {%p else%}  未检出  {%p endif%} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.freq\_str}}  {%p else%}  未检出  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | |

* **Fusion检测结果**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因名称** | **融合类型** | **突变丰度/拷贝数** |
| {%tr for a in (var.var\_somatic.level\_I+var.var\_somatic.level\_II+var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug)|sort\_5101\_sv%} | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {%p if a.five\_prime\_gene%}  {{a.five\_prime\_gene}}:{{a.five\_prime\_cds}}-{{a.three\_prime\_gene}}:{{a.three\_prime\_cds}}  {%p else%}  未检出  {%p endif%} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.freq\_str}}  {%p elif a.copies%}  {{a.copies}}  {%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**

* **检测方法**

“Myeloid Blood Cancer Panel”基于二代测序（NGS）的检测方法，对RNA、DNA进行文库构建及上机测序，测序平台为Illumina Novaseq 6000，采用ADXHS-AML模块进行数据分析，检测基因中的单核苷酸变异、插入缺失和基因融合。

|  |  |
| --- | --- |
| **试剂盒名称** | **货号** |
| Myeloid Blood Cancer Panel | XWLDT-NGS-001 |

* **检测范围**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因名称** | **检测突变类型** | **目标区域** |
| *FLT3* | SNV,InDel | Exon1,5,6,8-24 |
| *KMT2A* | SNV,InDel,Fusion | Exon2,4-36 |
| *NPM1* | SNV,InDel,Fusion | Exon7,10,11 |
| *NUP98* | SNV,InDel,Fusion | Exon2,5,16,18,23 |
| *TP53* | SNV,InDel | Exon2-11 |

**检测局限性**

1.本检测在DNA、RNA水平进行检测，检测的突变类型仅为单核苷酸变异、插入缺失、基因融合；不包含其他类型的突变。

2. 如未检出指定的基因变异，可能由于该样本中的突变丰度低于本项目的检测限。

3.本检测方法可检测长度小于 26 bp 的 InDels。对于长度超过 26 bp 的 InDels，其检测能力可能会随着长度的增加而降低。

 **数据质控结果**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **质控内容** | | **质控标准** | | **质控结果** | **合格/风险** |
| **合格** | **风险** |
| 提取质控 | DNA浓度( ng/μL) | ≥7.2 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_concn|replace(“.00”, “”)}} | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_concn\_num >= 7.2%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| DNA总量(ng) | ≥50 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty|replace(“.00”, “”)}} | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty\_num >= 50%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| RNA浓度( ng/μL) | ≥30.8 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_concn|replace(“.00”, “”)}} | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_concn\_num >= 30.8%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| RNA总量(ng) | ≥200 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty|replace(“.00”, “”)}} | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty\_num >= 200%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| 文库质控 | 文库浓度( ng/μL) | ≥10 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn|replace(“.00”, “”)}} | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn\_num >= 10%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| 文库片段(bp) | 260~400 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_fragment\_length|replace(“.00”, “”)}} | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_fragment\_length\_num >= 260 and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_fragment\_length\_num <= 400%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| 数据质控 | Q30 | ≥75% | / | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“.00”, “”)}} | {%p if qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30\_num >= 0.75%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| Depth(X) | ≥1000 | 500~1000 | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc|replace(“.00”, “”)}} | {%p if qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num >= 1000%}  合格  {%p elif qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num >= 500%}  风险  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |
| RNA-Control | ≥20 | / | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_rna\_ctrl|replace(“.00”, “”)}} | {%p if qc.dna\_data\_qc.depth\_rna\_ctrl\_num >= 20%}  合格  {%p else%}  不合格  {%p endif%} |

{%p if qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num >= 500 and qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num < 100%}

本检测报告结果为：□通过☑合格

{%p else%}

本检测报告结果为：☑通过□合格

{%p endif%}

注：

通过：提取质控、文库质控及数据质控均合格。

合格：提取质控为合格，文库质控合格、数据质控风险。

**名词解释**

Q30: 测序的准确率高于99.9%的碱基的比例。

Depth：平均有效测序深度。

RNA-Control：RNA内参拷贝数。