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□女{%elif sample.gender==”女”%}□男 ☑女{%else%}□男 □女 {%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: {{sample.specimen\_type}}** | **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** | **变异分类** |
| {%tr if (var.var\_somatic.level\_I+var.var\_somatic.level\_II+var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug+var.var\_somatic.level\_III)|filter\_snvindel%} | | | | | |
| {%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%} | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {{a.hgvs\_p}} | {{a.freq\_str}} | {%p if a.clinic\_num\_s==5%}  I类变异  {%p elif a.clinic\_num\_s==4%}  II类变异  {%p else%}  III类变异  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | |
| 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 |
| {%tr endif%} | | | | | |

* **Fusion检测结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因名称** | **融合类型** | **突变丰度/拷贝数** | **变异分类** |
| {%tr if (var.var\_somatic.level\_I+var.var\_somatic.level\_II+var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug+var.var\_somatic.level\_III)|filter\_sv%} | | | |
| {%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%} | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {{a.five\_prime\_gene}}:{{a.five\_prime\_cds}}-{{a.three\_prime\_gene}}:{{a.three\_prime\_cds}} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.freq\_str}}  {%p elif a.copies%}  {{a.copies}}  {%p endif%} | {%p if a.clinic\_num\_s==5%}  I类变异  {%p elif a.clinic\_num\_s==4%}  II类变异  {%p else%}  III类变异  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | |
| {%tr else%} | | | |
| 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 |
| {%tr endif%} | | | |

注：

1. 来源于肿瘤组织的变异解读遵循美国病理学会（AMP）、美国临床肿瘤学会（ASCO）和美国病理学家学会（CAP）共同参与制定的《肿瘤变异解读及报告指南（2017年版）》与中国专家共识《二代测序临床报告解读指引》，基因变异按照其临床意义的重要性分为四个等级：I类变异（具有强临床意义）、II类变异（具有潜在临床意义）、III类变异（临床意义不明）和IV类变异（良性和可能良性变异）。
2. 仅报告I类变异、II类变异和III类变异的检测结果。

**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**

“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**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **检测点突变与插入缺失变异的基因列表（50个基因）** | | | | | | | |
| *ABL1* | *ASXL1* | *BCOR* | *BRAF* | *CALR* | *CBFB* | *CBL* | *CEBPA* |
| *CREBBP* | *CSF3R* | *CTCF* | *DIS3* | *DNMT3A* | *ETV6* | *EZH2* | *FBXW7* |
| *FLT3* | *GATA1* | *GATA2* | *IDH1* | *IDH2* | *IKZF1* | *JAK2* | *JAK3* |
| *KIT* | *KMT2A* | *KRAS* | *MAX* | *MPL* | *MYC* | *MYD88* | *NF1* |
| *NPM1* | *NRAS* | *NUP98* | *PDGFRA* | *PHF6* | *PTPN11* | *RB1* | *RIT1* |
| *RUNX1* | *SETBP1* | *SF3B1* | *SRSF2* | *STAG2* | *TET2* | *TP53* | *U2AF1* |
| *WT1* | *ZRSR2* |  |  |  |  |  |  |
| **检测融合变异的基因列表（15个基因）** | | | | | | | |
| *ABL1* | *CBFB* | *CREBBP* | *ETV6* | *JAK2* | *KMT2A* | *MLLT10* | *NPM1* |
| *NUP214* | *NUP98* | *PDGFRA* | *RARA* | *RUNX1* | *STIL* | *TCF3* |  |

* **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** |
| 提取质控 | DNA浓度( ng/μL) | ≥7.2 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_concn|replace(“.00”, “”)}} |
| DNA总量(ng) | ≥50 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty|replace(“.00”, “”)}} |
| RNA浓度( ng/μL) | ≥30.8 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_concn|replace(“.00”, “”)}} |
| RNA总量(ng) | ≥200 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty|replace(“.00”, “”)}} |
| 文库质控 | 文库浓度( ng/μL) | ≥10 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn|replace(“.00”, “”)}} |
| 文库片段(bp) | 260~400 | / | {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_fragment\_length|replace(“.00”, “”)}} |
| 数据质控 | Q30 | ≥75% | / | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“.00%”, “%”)}} |
| Depth(X) | ≥1000 | 500~1000 | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc|replace(“.00”, “”)}} |
| RNA-Control | ≥20 | / | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_rna\_ctrl|replace(“.00”, “”)}} |

* **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。