OncoPro检测报告

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **方案编号：** | **ACE-106-001** | **厦维项目编号：** | **XW6701** |

**送检信息**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 受试者信息 | | | |
| 中心编号： | **{{sample.site\_ID}}** | | |
| 受试者筛选号： | **{{sample.subject\_ID}}** | **疾病类型：** | **{{sample.primary\_disease}}** |
| 出生年份： | **{{sample.birthday}}** | **性别：** | **{{sample.gender}}** |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 样本信息 | | | |
| 样本编码： | **{{sample.specimen\_parent\_id}}** | **样本类型：** | **全血** |
| 访视周期： | **{{sample.visit\_name}}** | **采样日期：** | **{{sample.blood\_collection\_date}}** |
| 接收日期： | **{{sample.blood\_date\_received}}** | **报告日期：** | **{{sample.report\_date}}** |

**检测结果**

* **检测结果总结**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **检测项** | **检测结果** | **变异解读** |
| {%tr if var.special.gXW6701.BRCA%} | | |
| {%tr for a in var.special.gXW6701.BRCA%} | | |
| **{%vm%} BRCA/ CDK12 / PALB2检测结果** | 检出*{{a.gene\_symbol}}* {{a.var\_info}} | {{a.inter}} |
| {%tr endfor%} | | |
| {%tr else%} | | |
| **BRCA/ CDK12 / PALB2检测结果** | 未检出 | 未检测到致病性或疑似致病性变异 |
| {%tr endif%} | | |
| {%tr if var.special.gXW6701.hrr%} | | |
| {%tr for b in var.special.gXW6701.hrr%} | | |
| **{%vm%} HRR相关基因检测结果** | 检出*{{b.gene\_symbol}}* {{b.var\_info}} | {{b.inter}} |
| {%tr endfor%} | | |
| {%tr else%} | | |
| **HRR相关基因检测结果** | 未检出 | 未检测到致病性或疑似致病性变异 |
| {%tr endif%} | | |
| {%tr if var.special.gXW6701.other%} | | |
| {%tr for c in var.special.gXW6701.other%} | | |
| **{%vm%}其他基因检测结果** | 检出*{{c.gene\_symbol}}* {{c.var\_info}} | {{c.inter}} |
| {%tr endfor%} | | |
| {%tr else%} | | |
| **其他基因检测结果** | 未检出 | 未检测到致病性或疑似致病性变异 |
| {%tr endif%} | | |

注：

1. 胚系变异和相关抑癌基因变异解读遵循美国医学遗传学和基因组学学会（The American College of Medical Genetics，ACMG）、分子病理协会（the Association for Molecular Pathology，AMP）、美国病理学家学会（the College of American Pathologists，CAP）发布的《遗传变异分类标准与指南》（2015年版）和ClinGen专家组发布的特殊基因变异解读指南，遗传变异分为5个等级：致病性、疑似致病性、意义不明确、疑似良性、良性。
2. 来源于肿瘤组织或者变异来源不明确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》，变异分为5个等级：致癌性、疑似致癌性、意义不明确、疑似良性、良性。
3. 变异结果仅统计致病性/致癌性变异和疑似致病性/疑似致癌性变异。

* **详细检测结果**

1. **SNV及InDel检测结果**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **变异类型** | **转录本** | **外显子/内含子** | **碱基变化** | **氨基酸变化** | **突变丰度** |
| {%tr if 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\_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}}* | {%p if “>” in a.hgvs\_c%}  SNV  {%p else%}  Indel  {%p endif%} | {{a.transcript\_primary}} | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {{a.hgvs\_p}} | {{[a, sample]|freq\_stran}} |
| {%tr endfor%} | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| / | / | / | / | / | / | / |
| **{%tr endif%}** | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| N/A | N/A | N/A | N/A | N/A | N/A | N/A |
| **{%tr endif%}** | | | | | | |

1. **CNV检测结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **突变类型** | **转录本** | **拷贝数/突变丰度** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.cnv\_noise\_num<=0.2%} | | | |
| **{%tr if (var.var\_somatic.level\_I+var.var\_somatic.level\_II+var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug+var.var\_somatic.level\_III)|filter\_cnv%}** | | | |
| **{%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\_cnv%}** | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {%p if a.cnv\_type==”loss”%}  Loss  {%p else%}  Amp  {%p endif%} | {{a.transcript\_primary}} | {{[a, sample]|freq\_stran}} |
| {%tr endfor%} | | | |
| {%tr else%} | | | |
| / | / | / | / |
| **{%tr endif%}** | | | |
| {%tr else%} | | | |
| N/A | N/A | N/A | N/A |
| **{%tr endif%}** | | | |

1. **Fusion检测结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **融合类型** | **转录本** | **拷贝数/突变丰度** |
| {%tr if 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\_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}} | {{a.five\_prime\_transcript}}/{{a.three\_prime\_transcript}} | {{[a, sample]|freq\_stran}} |
| {%tr endfor%} | | | |
| {%tr else%} | | | |
| / | / | / | / |
| **{%tr endif%}** | | | |
| **{%tr else%}** | | | |
| N/A | N/A | N/A | N/A |
| **{%tr endif%}** | | | |

**注：**

1. 变异包含检出的点突变（SNV）、插入/缺失突变（Indel）、拷贝数变异（CNV）和融合（Fusion）；
2. “/”表示未检出，没有相关结果输出；“N/A”表示不适用或无法评估。

**编制人： 复核人：**

**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**

样本核酸提取后采用“人类泛实体瘤液体活检（OncoPro）基因检测试剂盒（高通量测序法）”进行文库构建和目标区域捕获，测序平台为Illumina NovaSeq 6000，采用厦门艾德“ADXOncoProPlus-bDNA”分析模块对检测数据进行分析，并报告全部基因的检测结果。

|  |  |
| --- | --- |
| **试剂盒名称** | **货号** |
| 人类泛实体瘤液体活检（OncoPro）基因检测试剂盒 | 8.06.0170 |

* **检测局限性**

1. 本检测在DNA水平进行检测，检测的突变类型仅为目标区域基因的点突变（SNV）、插入/缺失（InDel）、拷贝数变异（CNV）、融合（Fusion）；不包含其他水平（如蛋白水平）的变异或其他类型的突变。
2. 阴性结果不能完全排除突变基因的存在，血浆样本中肿瘤游离核酸含量过少，低于检测限亦可造成阴性结果。

**数据质控**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **质控内容** | | **合格标准** | **风险标准** | **质控结果** |
| 提取质控 | cfDNA总量 | ≥30 ng | ≥5 ng | {%p 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”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| cfDNA浓度 | ≥0.6 ng/μL | ≥0.1 ng/μL | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_concn%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_concn|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 文库质控 | 预文库总量 | ≥500 ng | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 捕获文库总量 | ≥75 ng | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_fnl\_library\_qty%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_fnl\_library\_qty|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 数据质控 | Clean Q30 | ≥75% | / | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“.00%”,”%”)}} |
| 1000X有效深度覆盖率 | ≥80% | / | {{qc.dna\_data\_qc.cover1000\_ratio|replace(“.00%”,”%”)}} |
| 中位有效测序深度 | ≥2000x | / | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_median|replace(“.00”,””)}} |
| CNV背景噪声 | ≤0.2 | / | {{qc.dna\_data\_qc.cnv\_noise}} |

**注：**

1. CNV变异检测的测序数据质控参数为CNV背景噪声，当此质控数值不合格，不输出CNV的检测结果。
2. 样本质控数值低于合格标准时，检测结果可能存在突变位点假阴性结果，影响结果的准确性。

* **名词解释**

Clean Q30: 测序的准确率高于99.9%的碱基的比例

1000X有效深度覆盖率：靶向区域内超过uniq深度超过1000X的比例

中位有效测序深度：靶向区域内的中位uniq深度

CNV背景噪声：同一个基因内探针的归一化深度的波动程度（该项质控仅针对CNV变异检测）

**检测范围**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **HRR相关基因列表（52个基因）** | | | | | | |
| *ARID1A* | *ATM* | *ATR* | *BAP1* | *BARD1* | *BRCA1* | *BRCA2* |
| *BRIP1* | *CCND1* | *CCND2* | *CCNE1* | *CDK12* | *CDK4* | *CDKN2A* |
| *CHEK1* | *CHEK2* | *ERCC1* | *ERCC2* | *ERCC3* | *ERCC4* | *FANCA* |
| *FANCD2* | *FANCL* | *FANCM* | *GEN1* | *HDAC2* | *MDM2* | *MDM4* |
| *MLH1* | *MSH2* | *MSH6* | *MTOR* | *MUTYH* | *NBN* | *NPM1* |
| *PALB2* | *PMS2* | *POLD1* | *POLE* | *RAD50* | *RAD51* | *RAD51B* |
| *RAD51C* | *RAD51D* | *RAD52* | *RAD54L* | *SLX4* | *SMARCA4* | *TERT* |
| *TP53* | *XRCC1* | *XRCC2* |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **其他基因列表（100个基因）** | | | | | | |
| *ABRAXAS1* | *AKT1* | *AKT2* | *AKT3* | *ALK* | *APC* | *AR* |
| *ARAF* | *AURKA* | *B2M* | *BCL2L11* | *BRAF* | *CD274* | *CDH1* |
| *CDK6* | *CDKN2B* | *CTNNB1* | *CYP2D6* | *DDR2* | *DPYD* | *EGFR* |
| *EPCAM* | *ERBB2* | *ERBB3* | *ERBB4* | *ESR1* | *EZH2* | *FBXW7* |
| *FGF19* | *FGF3* | *FGFR1* | *FGFR2* | *FGFR3* | *FGFR4* | *FH* |
| *GATA3* | *GNA11* | *GNAQ* | *GNAS* | *HNF1A* | *HRAS* | *IDH1* |
| *IDH2* | *JAK1* | *JAK2* | *JAK3* | *KDR* | *KEAP1* | *KIT* |
| *KRAS* | *MAP2K1* | *MAP2K2* | *MAP2K4* | *MAPK1* | *MAPK3* | *MET* |
| *MPL* | *MRE11* | *MTAP* | *MYC* | *MYCN* | *NF1* | *NF2* |
| *NFE2L2* | *NOTCH1* | *NRAS* | *NRG1* | *NTRK1* | *NTRK2* | *NTRK3* |
| *PDCD1* | *PDGFRA* | *PIK3CA* | *PIK3CB* | *PIK3R1* | *PPARG* | *PTCH1* |
| *PTEN* | *PTPN11* | *RAF1* | *RASA1* | *RB1* | *RET* | *RHEB* |
| *RHOA* | *RICTOR* | *RIT1* | *RNF43* | *ROS1* | *SETD2* | *SF3B1* |
| *SMAD4* | *SMO* | *STK11* | *TMPRSS2* | *TSC1* | *TSC2* | *TSHR* |
| *UGT1A1* | *VHL* |  |  |  |  |  |