组织检测报告

**方案编号：HS-1054-101**

**项目编号：XW4206**

 **送检信息**

|  |  |
| --- | --- |
| **受试者信息** | |
| **研究中心** | **{{sample.site\_name}}** |
| **中心编号** | **{{sample.site\_ID}}** |
| **受试者编号** | **{{sample.subject\_ID}}** |
| **性 别** | **{%if sample.gender==”男”%}☑男 □女{%elif sample.gender==”女”%}□男 ☑女 {%else%}□男 □女 {%endif%}** |
| **疾病类型** | **非小细胞肺癌** |
| **样本信息** | |
| **样本编号** | **{{sample.specimen\_parent\_id}}** |
| **访视周期** | **筛选期** |
| **样本类型** | **组织切片** |
| **样本数量（片）** | **{{sample.tissue\_specimen\_amount}}** |
| **组织类型** | **{%if “手术”in sample.specimen\_type%}☑手术组织 □活检组织{%elif “活检” in sample.specimen\_type%}□手术组织 ☑活检组织{%else%}□手术组织 □活检组织{%endif%}** |
| **取材部位** | **{{sample.anatomic\_site}}** |
| **采集日期** | **{{sample.tissue\_collection\_date}}** |
| **切片日期** | **{{sample.section\_date}}** |
| **接收日期** | **{{sample.tissue\_date\_received}}** |
| **报告日期** | **{{sample.report\_date}}** |

**** **检测结果**

本研究基于DNA水平, 检测10个基因的特定变异：点突变、小片段插入缺失、拷贝数变异、基因融合，包含*EGFR，MET，KRAS，ALK，ROS1，RET，HER2，BRAF，NRAS，PIK3CA*。

* 基因突变检测结果：

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因名称** | **人类参考基因组** | **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** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.final == “T”%} | | | | | | |
| {%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\_snv\_cnv|sort\_for4205\_snvindel%} | | | | | | |
| {%tr if a.bio\_category and a.bio\_category == “Snvindel”%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw4205}} | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {{a.hgvs\_p\_ZJZL}} | {{a.freq\_str}} |
| {%tr elif a.bio\_category and a.bio\_category == “Cnv”%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw4205}} | CNV | | | {{a.cn\_mean}} |
| {%tr else%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw4205}} | / | / | / | / |
| {%tr endif%} | | | | | | |
| {%tr endfor%} | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| {%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\_snv\_cnv|sort\_for4205\_snvindel%} | | | | | | |
| {%tr if a.bio\_category and a.bio\_category == “Snvindel”%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw4205}} | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {{a.hgvs\_p\_ZJZL}} | {{a.freq\_str}} |
| {%tr elif a.bio\_category and a.bio\_category == “Cnv”%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw4205}} | CNV | | | {{a.cn\_mean}} |
| {%tr else%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw4205}} | N/A | N/A | N/A | N/A |
| {%tr endif%} | | | | | | |
| {%tr endfor%} | | | | | | |
| {%tr endif%} | | | | | | |

* 基因融合检测结果:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因名称** | **人类参考基因组** | **转录本** | **融合类型** | **融合丰度** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.final == “T”%} | | | | |
| {%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}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw5031}} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.five\_prime\_gene}}-{{a.three\_prime\_gene}}  {%p else%}  /  {%p endif%} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.freq\_str}}  {%p else%}  /  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | |
| {%tr else%} | | | | |
| {%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}}* | hg19 | {{a.transcript\_primary\_xw5031}} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.five\_prime\_gene}}-{{a.three\_prime\_gene}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | {%p if a.freq\_str%}  {{a.freq\_str}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | |
| {%tr endif%} | | | | |

备注：“/”表示阴性，没有相关结果输出; “N/A”表示不适用。

{%p if qc.dna\_data\_qc.final == “F” and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.total\_dna\_quality\_control == “风险”%}

说明：此样本进行了风险检测，不排除有漏检的可能性。

说明：此样本数据质控不合格，检测失败。

{%p elif qc.dna\_data\_qc.final == “F”%}

说明：此样本数据质控不合格，检测失败。

{%p elif lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.total\_dna\_quality\_control == “风险”%}

说明：此样本进行了风险检测，不排除有漏检的可能性。

{%p endif%}

**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**

提取样本核酸，使用“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。

|  |  |
| --- | --- |
| **检测试剂盒名称** | **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/拷贝数变异 |
| *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、拷贝数变异及融合；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。

**质控结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **质控内容** | | **合格标准** | **质控结果** |
| 病理质控 | 肿瘤细胞含量 | ≥20％ | {%p if lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.macrodissection\_performed==”是”%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.tumor\_content\_macrodissection\_performed}}  {%p else%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.tumor\_content}}  {%p endif%} |
| DNA质控 | DNA总量 | ＞100ng | {%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%} |
| 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}}  {%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”, “”)}}  {%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 | ＞500X | {%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