OncoPro检测报告

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **方案编号：** | **HRS2398-201-PD-L1** | **厦维项目编号：** | **XW0258** |

**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{%else%}□男 ☑女{%endif%}** | **出生年份** | **{{sample.birthday}}** |

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

**检测结果**

* **SNV及InDel检测结果**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **突变类型** | **转录本** | **外显子/内含子** | **碱基变化** | **氨基酸变化** | **突变丰度** | **变异分类** |
| {%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%} | | | | | | | |
| *ATM* | SNV | NM\_000051.4 | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {{a.hgvs\_p}} | {{[a,sample]|freq\_stran}} | {%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%} | | | | | | | |
| *ATM* | SNV | NM\_000051.4 | 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 | 未检出 |
| {%tr endif%} | | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | | |
| *ATM* | SNV | NM\_000051.4 | N/A | N/A | N/A | N/A | N/A |
| {%tr endif%} | | | | | | | |

* **HD检测结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **外显子** | **突变类型** | **变异分类** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.cds\_depth\_noise\_num>0.4 or qc.dna\_data\_qc.cds\_baf\_noise\_num>0.06 %} | | | |
| *ATM* | N/A | N/A | N/A |
| {%tr else%} | | | |
| {%tr if hd|xw0258\_hd%} | | | |
| {%tr for a in hd|xw0258\_hd%} | | | |
| *ATM* | {{a.region}} | {{a.type}} | {%p if a.type==”homodel”%}  II类变异  {%p else%}  III类变异  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | |
| {%tr else%} | | | |
| *ATM* | 未检出 | 未检出 | 未检出 |
| {%tr endif%} | | | |
| {%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。
3. “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100基因突变联合检测试剂盒进行文库构建和目标区域捕获，测序平台为贝瑞和康NextSeq CN500，采用厦门艾德“ADXOncoPro-DNA-RNA”分析模块对检测数据进行分析，并报告ATM基因的检测结果。

|  |  |
| --- | --- |
| **试剂盒名称** | **货号** |
| 人类100基因突变联合检测试剂盒 | 8.06.0154 |

* **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点突变（SNV）、插入/缺失（InDel）及纯合缺失（HD）；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，样本中肿瘤细胞过少，过度降解或文库中突变的DNA浓度低于检测限亦可造成阴性结果。

**数据质控**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **质控内容** | | **质控标准** | **质控结果** |
| 病理质控 | 肿瘤细胞含量 | ≥20％ | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and 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%} |
| 提取质控 | DNA浓度 | ≥1.5ng/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%} |
| DNA总量 | ≥50ng | {%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 | 预文库浓度 | ≥16.7 ng/µL | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_concentration%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_concentration|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 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%} |
| 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 | Q30 | ＞75％ | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“.00%”,”%”)}} |
| 覆盖度 | ≥95% | {{qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio|replace(“.00%”,”%”)}} |
| 有效测序深度 | ≥400x | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean\_uniq}} |
| 有效测序深度≥300x的热点比例 | ≥80% | {{qc.dna\_data\_qc.coverage\_ratio\_uniq\_hot|replace(“.00%”,”%”)}} |
| CDSDepthNoise | ≤0.4 | {{qc.dna\_data\_qc.cds\_depth\_noise}} |
| CDSBafNoise | ≤0.06 | {{qc.dna\_data\_qc.cds\_baf\_noise}} |

* **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

有效测序深度：目标区域测序去重平均深度

有效测序深度≥300x的热点比例：去重平均深度≥300x的热点区域占目标热点区域的比例

CDSDepthNoise：同一个基因内探针的归一化深度的波动程度（仅适用于HD质控判定）

CDSBafNoise：同一个基因内探针的BAF的波动程度（仅适用于HD质控判定）