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：** | **{{sample.specimen\_type}}** |
| 访视周期： | **{{sample.visit\_name}}** | **采样日期：** | **{{sample.tissue\_collection\_date}}** |
| 接收日期： | **{{sample.tissue\_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.tXW6701.BRCA%} | | |
| {%tr for a in var.special.tXW6701.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.tXW6701.hrr%} | | |
| {%tr for b in var.special.tXW6701.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.tXW6701.other%} | | |
| {%tr for c in var.special.tXW6701.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%} | | |
| {%tr if msi%} | | |
| **微卫星不稳定性检测结果** | {{msi.var\_id}} | {%if msi.var\_id==”MSS”%}微卫星稳定{%else%}微卫星不稳定{%endif%} |
| {%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。
4. 检测微卫星不稳定状态时只区分MSI-H 和非 MSI-H，不能区分 MSI-L 和MSS 样本。

* **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.cleandata\_q30\_num >= 0.75 and qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num >=400%} | | | | | | |
| **{%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** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30\_num >= 0.75 and qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc\_num >=400%} | | | |
| **{%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** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.depth\_rna\_ctrl\_num>=10 %} | | | |
| **{%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%}** | | | |

1. **HD检测结果**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因** | **外显子** | **结果判定** |
| {%tr if qc.dna\_data\_qc.snp\_cover\_ratio\_num >= 0.9%} | | |
| {%tr if hd%} | | |
| {%tr for a in hd%} | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {{a.region}} | 阳性Positive |
| {%tr endfor%} | | |
| {%tr else%} | | |
| / | / | / |
| {%tr endif%} | | |
| {%tr else%} | | |
| N/A | N/A | N/A |
| {%tr endif%} | | |

**注：**

1. DNA用于检测点突变（SNV）、插入/缺失（Indel）、微卫星不稳定性（MSI）、拷贝数扩增（CNV）和纯合缺失（HD）变异；RNA用于检测融合（Fusion）和MET exon14 skipping等；
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“人类实体瘤多基因突变检测试剂盒（高通量测序法）进行文库构建和目标区域捕获，测序平台为NextSeq CN500，采用厦门艾德“ADXHS-OncoPro”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** |
| 人类实体瘤多基因突变检测试剂盒（高通量测序法） | 8.06.0169 |

* **检测局限性**

1. 本检测仅在DNA/RNA水平进行检测，检测的变异类型仅为点突变（SNV)、插入/缺失（InDel)、微卫星不稳定性（MSI)、拷贝数扩增（CNV)、融合（Fusion）、MET exon14 skipping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，样本过度降解或突变含量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** |
| 病理质控 | 预期用于SNV/ Indel/MSI/CNV等变异类型的检测的肿瘤细胞含量 | ≥20％ | 5%≤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%} |
| 预期用于HD检测的肿瘤细胞含量 | ≥30％ | 5%≤肿瘤细胞含量＜30% |
| 提取质控 | DNA浓度 | ≥4.3 ng/µL | 1.43 ng/µL≤DNA浓度<4.3 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%} |
| DNA总量 | ≥30 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%} |
| RNA浓度 | ≥4.0 ng/µL | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_concn%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_concn|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| RNA总量 | ≥30 ng | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 文库质控 | 文库浓度 | ≥5 ng/µL | / | {%p if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn%}  {{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn|replace(“.00”,””)}}  {%p else%}  N/A  {%p endif%} |
| 数据质控 | Clean Q30 | ≥75％ | / | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“.00%”,”%”)}} |
| 平均有效测序深度 | ≥400x | / | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_ssbc|replace(“.00”, “”)}} |
| RNA内参拷贝数 | ≥10× | / | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_rna\_ctrl|replace(“.00”, “”)}} |
| SNP区域50 ×覆盖率 | ≥90% | / | {{qc.dna\_data\_qc.snp\_cover\_ratio|replace(“.00%”,”%”)}} |

**注：**

1. 点突变（SNV）、插入/缺失突变（Indel）、微卫星不稳定性（MSI）、拷贝数扩增变异（CNV）的测序数据质控参数为平均有效测序深度，融合（Fusion）和MET exon14 skipping变异的测序数据质控参数为RNA内参拷贝数，纯合缺失（HD）的测序数据质控参数为SNP区域50 ×覆盖率，若变异类型对应的测序数据质控参数的质控数值不合格，则不输出相应变异类型的检测结果。
2. 预期用于点突变（SNV）、插入/缺失突变（Indel）、微卫星不稳定性（MSI）、拷贝数扩增（CNV）和融合（Fusion）等变异类型检测的肿瘤细胞含量不低于20%；当5%≤肿瘤细胞含量＜20%时，进行风险检测。预期用于纯合缺失（HD）检测的肿瘤细胞含量不低于30%；当5%≤肿瘤细胞含量＜30%时，进行风险检测。
3. 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，以及影响拷贝数扩增、微卫星不稳定性和纯合缺失结果的准确性。

* **名词解释**

Clean Q30: 测序的准确率高于99.9%的碱基的比例

平均有效测序深度（Depth\_CDS）: 校正后CDS目标区域每个碱基被覆盖到的次数的平均值

RNA内参拷贝数（RNA-Control）: 该拷贝数低于10时表示RNA质量较差、RNA反转录投入量不足或RNA中含有抑制剂，一般应重新提取RNA进行实验

SNP区域50 ×覆盖率（Coverage(50x)\_SNP）：检测SNP区域内有效深度≥50×的位点覆盖度

**检测范围**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **HRR相关基因列表（48个基因）** | | | | | | |
| *ARID1A* | *ARID1B* | *ARID2* | *ATM* | *ATR* | *BAP1* | *BARD1* |
| *BRCA1* | *BRCA2* | *BRIP1* | *CCND1* | *CCNE1* | *CDK12* | *CDK4* |
| *CHEK1* | *CHEK2* | *ERCC1* | *ERCC2* | *FANCA* | *FANCC* | *FANCD2* |
| *FANCL* | *GEN1* | *HDAC2* | *MDM2* | *MDM4* | *MLH1* | *MLH3* |
| *MSH2* | *MSH3* | *MSH6* | *MTOR* | *MUTYH* | *NBN* | *PALB2* |
| *PBRM1* | *PMS2* | *POLD1* | *POLE* | *RAD50* | *RAD51B* | *RAD51C* |
| *RAD51D* | *RAD54L* | *SMARCA2* | *SMARCA4* | *SMARCB1* | *TERT* |  |

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **其他基因列表（147个基因）** | | | | | | |
| *ABRAXAS1* | *ABTB2* | *AKT1* | *AKT2* | *AKT3* | *APC* | *ARAF* |
| *ATRX* | *AURKA* | *AXIN1* | *B2M* | *BMPR1A* | *CD274* | *CDH1* |
| *CDK6* | *CDKN1B* | *CDKN2A* | *CDKN2B* | *CHD1* | *CTNNB1* | *CYP17A1* |
| *CYP2D6* | *DDR2* | *DICER1* | *DNMT3A* | *DPYD* | *EIF1AX* | *EPCAM* |
| *ERBB2* | *ERBB3* | *ESR1* | *EZH2* | *FAT1* | *FBXW7* | *FGF19* |
| *FGFR4* | *FH* | *FLT3* | *FOXA1* | *GATA3* | *GATA6* | *GLI1* |
| *GLI2* | *GNA11* | *GNA14* | *GNAQ* | *GNAS* | *GSTP1* | *GTF2I* |
| *H3-3A* | *H3C2* | *H3C3* | *HOXB13* | *HRAS* | *HSD3B1* | *IDH1* |
| *IDH2* | *IFNGR1* | *IFNGR2* | *JAK1* | *JAK2* | *KDM5C* | *KDM6A* |
| *KEAP1* | *KIT* | *KMT2B* | *KMT2C* | *KMT2D* | *KRAS* | *MAP2K1* |
| *MAP2K4* | *MMS22L* | *MRE11* | *MTAP* | *MYC* | *MYCN* | *NF1* |
| *NF2* | *NFE2L2* | *NKX2-1* | *NRAS* | *PDCD1LG2* | *PDGFRA* | *PIK3CA* |
| *PIK3R1* | *PPP2R1A* | *PRKACA* | *PTCH1* | *PTCH2* | *PTEN* | *RAF1* |
| *RASA1* | *RB1* | *RBM10* | *RICTOR* | *RIT1* | *RNF43* | *SETD2* |
| *SF3B1* | *SMAD4* | *SMO* | *SPOP* | *STAT3* | *STK11* | *SUFU* |
| *TET2* | *TGFBR2* | *TP53* | *TSC1* | *TSC2* | *UGT1A1* | *VEGFA* |
| *VHL* | *ZNF592* | *BRD3* | *BRD4* | *CLDN18* | *CLIP1* | *DNAJB1* |
| *ELK4* | *ERG* | *ETV1* | *ETV4* | *ETV5* | *MYB* | *NRG1* |
| *NSD3* | *NUTM1* | *PAX8* | *QK1* | *RASGRF1* | *YAP1* | *ZFTA* |
| *ZNF532* | *ROS1* | *ALK* | *AR* | *BRAF* | *EGFR* | *FGFR1* |
| *FGFR2* | *FGFR3* | *MET* | *NTRK1* | *NTRK2* | *NTRK3* | *RET* |