



Author : Toger
 Email : hbu@localhost
 Address : 1300 Limal, Mars
 Tel : 010.68.94.39

项目编号: 14AABV006
 项目名称: 捕获产物二代测序上样 ChipTarget
 客户单位: 复旦大学遗传所
 报告日期: 2017-03-31

1、技术方案流程

Vous trouverez ci-joint le devis suite a votre demande faite sur notre site.

2、实验试剂与仪器

试剂: TruSeq DNA sample Preparation kit

Agilent Custom sureselect Enrichment Kit

TruSeq PE Cluster Kit v2 - cBot - GA

TruSeq SBS Kit v5 - GA

QIAquick PCR Purification kit

QIAquick Gel Extraction kit

NEBNext dsDNA Fragmentase

仪器: AB 2720 Thermal Cycler

XiangYi H1650-W 离心机

Vortex

Gel electrophoresis

NanoDrop

Ambion Magnetic Stand

Invitrogen Qbit Spectrophotometer

Illumina cbot Cluster Station

Illumina Genome Analyzer IIx

Description	Prix Unit.	Qty	Prix HTVA
Chemises	23.00	32	345.00
T-shirts	23.00	32	345.00
HTVA:			100.00
TVA:			20.00
TVAC:			120.00



1、数据质量统计

数据质量的统计分为 3 部分内容,平均覆盖深度、2X~30X 平均 碱基覆盖深度、富集效率及大于 2X 覆盖深度片段比例。
Tout acceptation de ce devis necessite le **renvoi de ce dernier** apres avoir ete date et signe et suivi des mentions suivantes : "lu et approuve" et "bon pour accord".

(四)所用软件及方法

我们使用 VARSCAN GATK[1], PICARD 以及 SAMTOOLS 这些方法以及软 件构建的 PIPELINE 分析样本中基因的突变位点,其具体包括:

- 1)将 SAM 文件转换成合适的 BAM 文件;
 - 2)去除掉 MAPPING 文件中的 DUPLICATES;
 - 3)针对 INDEL 进行局部区域的再定位(LOCAL ALIGNMENT AROUND INDELS);
 - 4)重新加权计算碱基质量从而取消测序质量等因素的影响 (RECALIBRATION OF BASE QUALITY);
 - 5)寻找突变体(VARIANT CALLING)。
- 之后对于所产生的突变体进行深入分析,包括突变类型,突变位置和 在基因组上的位置以及分类等,这些功能分析运用了 ANNOVAR[3]软 件。

PICARD(VERSION:1.49)的参数为:

FIXMATEINFORMATION.JAR

SO=COORDINATE

VALIDATION_STRINGENCY=SILENT

MARKDUPLICATES.JAR

REMOVE_DUPLICATES=TRUE

ASSUME_SORTED=FALSE VALIDATION_STRINGENCY=SILENT

GATK (VERSION: 1.1) [1] 主要用到的参数为:

-T REALIGNERTARGETCREATOR;INDELREALIGNER;COUNTCOVARIATES;

TABLERECALIBRATION;UNIFIEDGENOTYPER

-RECALFILE --DEFAULT_PLATFORM ILLUMINA

-COV

READGROUPCOVARIATE

-COV

QUALITYSCORECOVARIATE

-COV

DINUCCOVARIATE -COV CYCLECOVARIATE

VARSCAN(VERSION:2.3)主要参数为:

--MIN-COVERAGE 3

--MIN-READS 2 2

--MIN-VAR-FREQ 0.1

--P-VALUE 1.0



ANNOVAR (VERSION: 2011Nov20) [2] 主要参数:
CONVERT2ANNOVAR.PL -FORMAT VCF4
ANNOTATE_VARIATION.PL -FILTER -DBTYPE SNP132
-BUILDVER HG19
ANNOTATE_VARIATION.PL
-FILTER
-BUILDVER HG19
Tout contrat conclu avec notre société est
exclusivement régi par nos conditions générales.

DRAFT