



Bioinformata: Victor Fernandes de Oliveira

Instituição: InCor – Instituto do Coração, FMUSP

Laboratório: Laboratory of Genetics and Molecular Cardiology (LGMC)

Data de execução: 16/05/2025

Arquivo analisado: NA06994.alt_bwamem_GRCh38DH.20150826.CEU.exome.cram

Referência: GRCh38_full_analysis_set_plus_decoy_hla.fa

1. Objetivo

Executar um pipeline de controle de qualidade (QC) para dados de sequenciamento de exoma completo (WES), incluindo cálculo de cobertura, inferência de sexo genético e estimativa de contaminação por DNA exógeno.

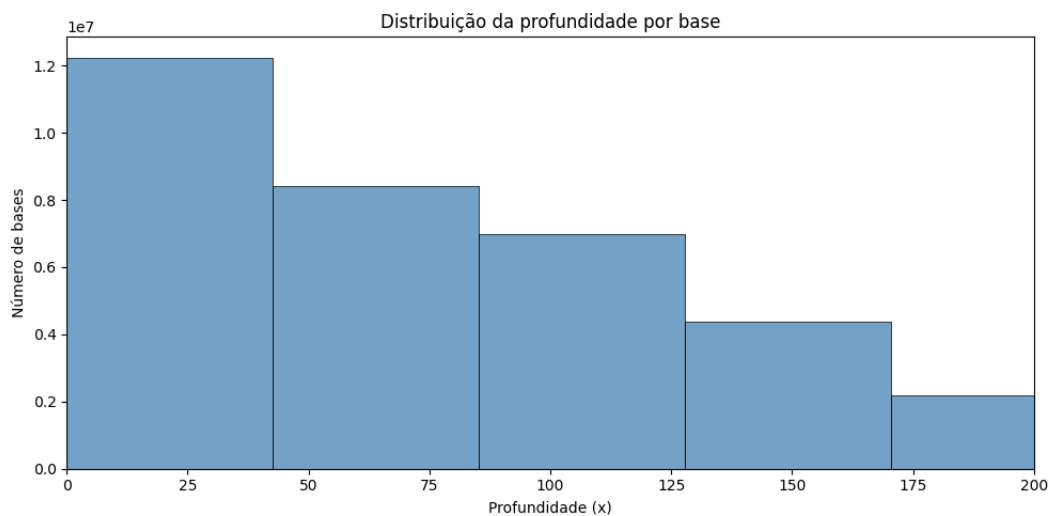
2. Cálculo de Cobertura

Profundidade média: 86.91x

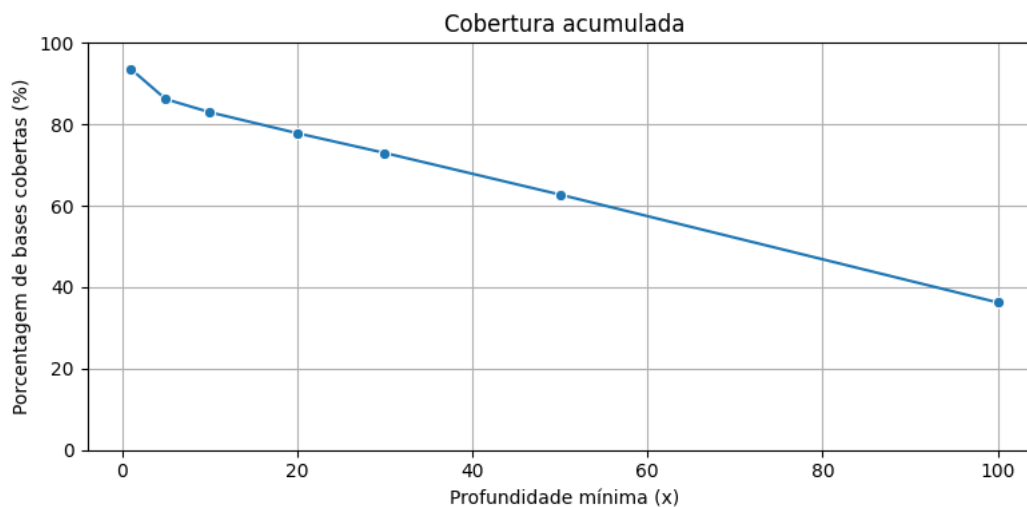
Cobertura $\geq 10x$: 83.00%

Cobertura $\geq 30x$: 72.99%

Distribuição da profundidade por base:



Cobertura acumulada por profundidade mínima:



3. Inferência de Sexo

Razão Y/X: 0.1645

Provável sexo: MASCULINO

4. Estimativa de Contaminação

FREEMIX (fração estimada de contaminação): 0.000460

5. Conclusão

A amostra apresenta profundidade média adequada para exoma, com alta proporção de regiões cobertas acima de 30x. A inferência de sexo foi consistente com a presença do cromossomo Y, sugerindo sexo masculino. A estimativa de contaminação (FREEMIX) foi inferior a 1%, indicando alta pureza da amostra.