检测信息

**关于本检测**  BRCA1/2基因检测拓展版是一种基于高通量测序（NGS）和多重连接探针扩增技术（MLPA）的检测方法，可鉴定BRCA1和BRCA2基因中发生的基因变异。

检测方法 本检测基于多重聚合酶链反应法的核酸序列靶向捕获及高通量测序技术，测序平台为Illumina NextSeq500/NovaSeq。NGS检测覆盖BRCA1、BRCA2 基因的外显子及其邻近±10bp 内含子区所有变异（包括点突变、小片段插入缺失），不包括基因组结构变异（例如大片段杂合缺失、复制与倒位重排）、大片段杂合插入突变及位于基因调节区或深度内含子区的突变。数据通过BWA-MEN软件与人类参考基因组进行比对，Variant calls采用GATK软件分析。数据校准与突变注释使用的软件为鼎晶自主知识产权分析软件，突变注释的主要参考数据库包括Clinvar (version20191013)、Intervar (version 20180118)、COSMIC (version 83)、1000g version 20150824、EXAC03 (version 20160423)、dbnsfp (version 20180921)、avsnp (version 20170929)、OncoKB (version 1.15)、 PharmGKB (version 4.0)等、鼎晶自建中国人群数据库（version即时更新）等。

检测限 对于单碱基变异，小片段插入缺失，基因融合等变异类型，检测灵敏度≤1%