

Hasta Bilgileri	Örnek Bilgiler	Talep Eden

Kalite Kontrol

Hizalanabilen Okumalar

%99.93

Ortalama Derinlik

107X

Q20 Okumalar

%95.27

*Hizalanan okumalar, referans genom üzerinde herhangi bir konuma yerleştirilebilmiş okumaların oranını belirtmektedir.

*Ortalama derinlik, genomun hedeflenen bölgesindeki her bir noktaya ortalama kaç okuma hizalandığını belirtmektedir.

*Q20 kalite skoru, %1 lik hata oranını temsil etmektedir.

Analiz Özeti

Sonuç:	6 anlamlı varyant bulundu
--------	---------------------------

Gen	Varyant	Sınıflandırma
MAP3K6	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
IGSF3	1_116600246_C/T	Patogenic
MAP3K6	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
MAP3K6	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
MAP3K6	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
MAP3K6	1_27361863_G/-	Likely Patogenic

Varyant Detayları

Varyant	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
Gen:MAP3K6	Allel Frekansı: 0.5	Varyant Tipi/Etkisi: frameshift deletion
Fenotip:		

Varyant	1_116600246_C/T	Patogenic
Gen:IGSF3	Alel Frekansi: 0.5	Varyant Tipi/Etkisi: frameshift deletion
Fenotip:		

Varyant	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
Gen:MAP3K6	Alel Frekansi: 0.5	Varyant Tipi/Etkisi: frameshift deletion
Fenotip:		

Varyant	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
Gen:MAP3K6	Alel Frekansi: 0.5	Varyant Tipi/Etkisi: frameshift deletion
Fenotip:		

Varyant	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
Gen:MAP3K6	Alel Frekansi: 0.5	Varyant Tipi/Etkisi: frameshift deletion
Fenotip:		

Varyant	1_27361863_G/-	Likely Patogenic
Gen:MAP3K6	Alel Frekansi: 0.5	Varyant Tipi/Etkisi: frameshift deletion
Fenotip:		

Yontemler

- * Ham dizileme verileri, ITU Ulusal Yuksek Basarimli Hesaplama merkezi tarafından saglanan sunucularda islenmistir.
- * Analizlerde, BWA, Bowtie hizalama ve GATK4, Varscan varyant kesfi algoritmaları kullanilmis olup, raporlanan varyantlar tum is akislarinda ortak olarak tespit edilmistir. Bildirilen alel frekansi her iki varyant kesfi algoritması tarafından bildirilen alel frekansinin ortalaması alınarak hesaplanmistir.
- * Okumalar Ensembl Grch38 referans genomuna hizalanmistir.
- * Bu raporda yalnızca klinik olarak anlam ifade edebilecek varyantlar raporlanmistir, talep edilmesi halinde calismada kesfedilen tum varyantlar kullanıcıyla paylasilabilir.