

Whole-exome sequencing

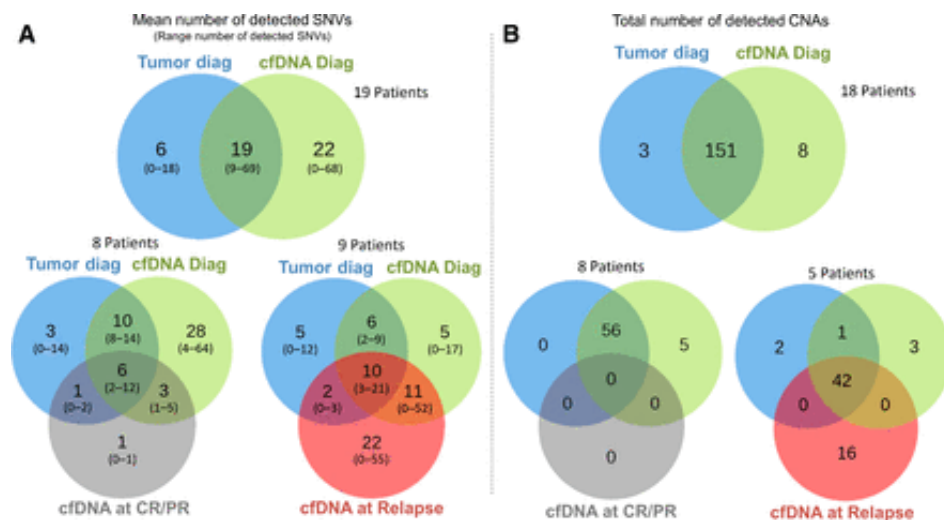
全外显子测序，使用（Agilent 60M）试剂盒制备DNA文库，并使用Illumina nextseq500

Agilent SureSelect Human All Exon V6进行外显子组捕获

SNV使用gatk mutect2 vardictjava varscan 鉴定体细胞单核苷酸突变（SNV），并提取其inter位点 annovar 注释突变

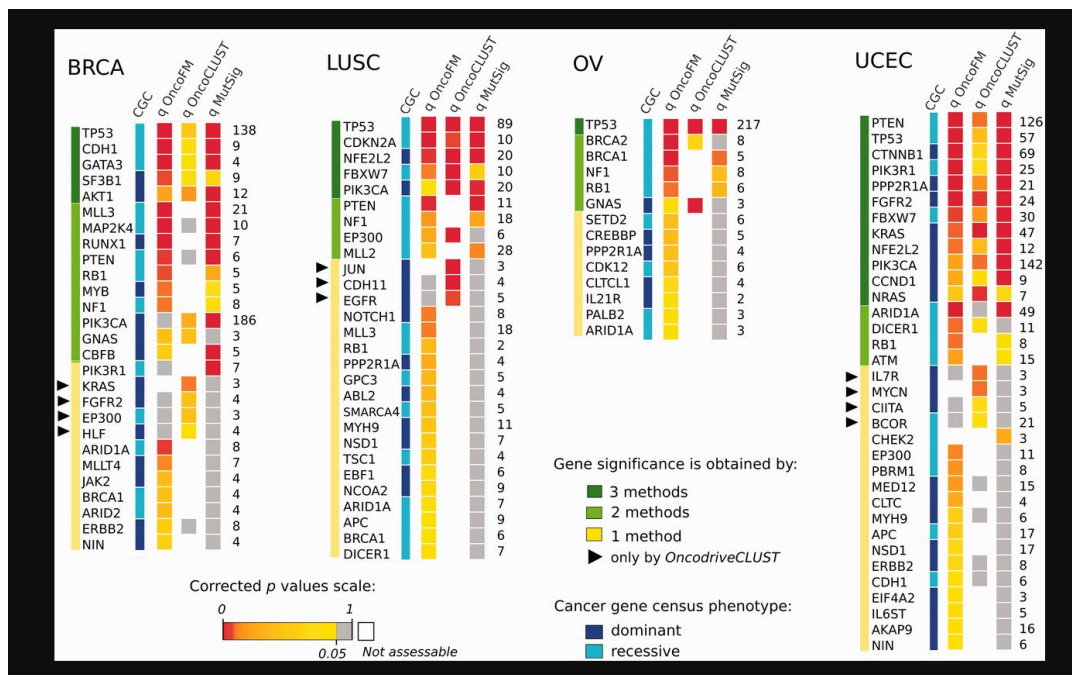
TMB 选取CDS区域以及去除cosmic基因，并且去除germline位点

WES 检测文献 <http://clincancerres.aacrjournals.org/content/24/4/939.long>



在原发性肿瘤和cfDNA（SNV和CNA）中检测到的改变的维恩图。在原发性肿瘤WES中检测到的变化为蓝色，在绿色诊断时为cfDNA WES，在灰色治疗后为cfDNA WES，在红色复发时为cfDNA WES。

A，WES / WGS检测到的SNV的平均数量（范围：方括号中的数字）。在诊断时，在cfDNA中检测到大多数肿瘤SNV。当cfDNA WES在第二时间点实现而没有疾病迹象时，观察到SNV降低。当cfDNA WES在对应于复发的第二时间点实现时，观察到突变数量的增加。**B**，WES / WGS检测到的CNA总数。在诊断时，实体瘤和cfDNA共享大部分CNA。在没有疾病迹象的第二时间点，未检测到CNA。在复发时，在诊断时检测到的大多数改变是保守的，并且几乎没有观察到新的改变（仅计算具有可解释的CNA概况的病例）。

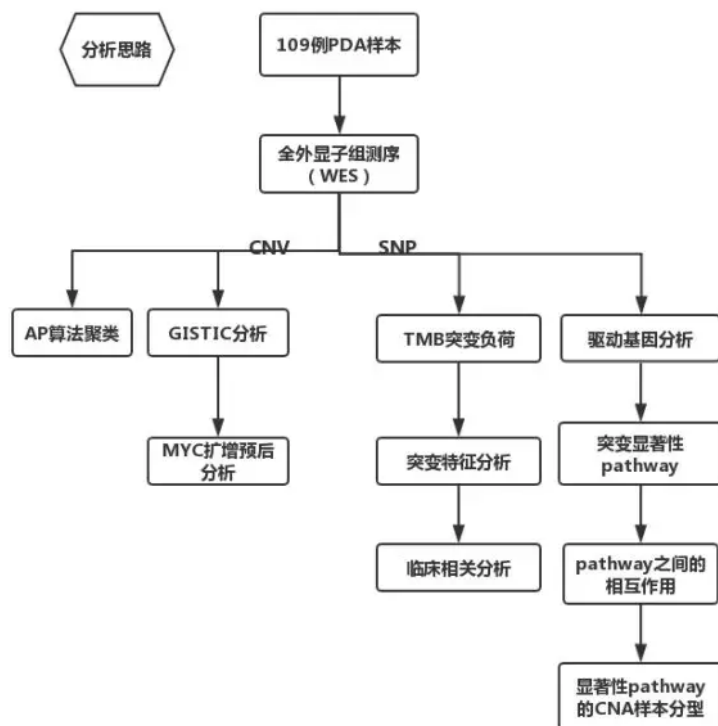


驱动基因检测

OncodriveFM（功能影响标准），OncodriveCLUST（突变聚类标准）和 MutSig（突变频率标准）

http://www.360doc.com/content/19/0101/20/61186495_805893153.shtml

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4403382/> 原文



Gene	This study			TCGA		
	Mutated	Wildtype	P	Mutated	Wildtype	P value
	Median(range), mutations/Mb	Median(range), mutations/Mb	value	Median(range), mutations/Mb	Median(range), mutations/Mb	
BRCA2	26.99(3.40-50.57)	2.97(0.00-29.43)	0.17	43.94(1.41-251.25)	4.045(0.03-105.19)	3.00E-14
CHEK1	20.18(10.93-29.43)	2.97(0.00-50.57)	0.032	127.39(5.13-251.25)	4.31(0.03-141.16)	0.00097
CLK2	16.17(16.17-16.17)	2.97(0.00-50.57)	0.11	46.84(3.16-105.19)	4.28(0.03-251.25)	2.70E-05
DCLRE1B	15.63(15.63-15.63)	2.97(0.00-50.57)	0.13	141.16(6.94-251.25)	4.295(0.03-123.94)	4.60E-05
DDB1	17.75(6.07-29.43)	2.97(0.00-50.57)	0.075	41.08(2.03-105.19)	4.22(0.03-251.25)	1.60E-05
ERCC4	29.43(29.43-29.43)	2.97(0.00-50.57)	0.1	62.13(3.94-251.25)	4.28(0.03-141.16)	1.20E-05
FANCI	16.03(16.03-16.03)	2.97(0.00-50.57)	0.12	53.955(2.75-251.25)	4.31(0.03-206.97)	0.00068
MSH3	40(29.43-50.57)	2.97(0.00-16.17)	0.017	56.345(2.59-201.19)	4.28(0.03-251.25)	0.00023
PMS1	29.43(29.43-29.43)	2.97(0.00-50.57)	0.1	37.56(1.94-123.94)	4.31(0.03-251.25)	0.0059
POLE	15.9(15.63-16.17)	2.97(0.00-50.57)	0.027	49.75(2.97-251.25)	4.075(0.03-123.94)	6.10E-14
POLN	12.77(12.77-12.77)	2.97(0.00-50.57)	0.15	52.19(1.97-206.97)	4.28(0.03-251.25)	6.60E-05
POLQ	29.1(7.63-50.57)	2.97(0.00-29.43)	0.047	43.94(4.00-251.25)	4.06(0.03-105.19)	3.10E-13
RAD50	33.37(16.17-50.57)	2.97(0.00-29.43)	0.019	39.685(2.22-251.25)	4.31(0.03-206.97)	0.0022
RBBP8	29.43(29.43-29.43)	2.97(0.00-50.57)	0.1	30.66(22.41-42.28)	4.295(0.03-251.25)	0.001
RRM2B	11.63(11.63-11.63)	2.97(0.00-50.57)	0.16	33.63(11.47-46.84)	4.345(0.03-251.25)	0.031
SHPRH	12.77(12.77-12.77)	2.97(0.00-50.57)	0.15	49.685(2.66-251.25)	4.19(0.03-206.97)	1.90E-08
TP53BP1	15.63(15.63-15.63)	2.97(0.00-50.57)	0.13	31.39(2.03-206.97)	4.19(0.03-251.25)	2.40E-05



新桥医院.zip
21.94MB



新桥医院WES分析.zip
14.28MB