[**检测报告**]

1. **基本信息**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 姓　　名 |  | 样本编号 | SRR9993255 | 测序平台 |  |
| 性　　别 |  | 样本类型 |  | 取样时间 | 2022.02.21 |
| 年　　龄 |  | 取样方法 |  | 收样时间 | 2022.02.21 |
| 患者编号 | 2202212599 | 取样部位 |  | 报告时间 | 2022.12.12 |
| 诊断信息 |  | 样本来源 |  | | |
| 临床信息 |  | | | | |
| 备　　注 | 本报告中的诊断信息及临床信息来自受检者送检时提供的信息，而非来自检测结果。本检测报告不对以上信息的准确性负责。 | | | | |

1. **软件信息：**

|  | **软件名称** | **软件版本** |
| --- | --- | --- |
| 分析软件信息 | fastp | 0.23.2 |
| bwa | 0.7.17 |
| samtools | 1.16.1 |
| sambamba | 0.8.2 |
| gatk（gatk） | 4.3.0.0 |
| HTSJDK（gakt） | 3.0.1 |
| Picard（gatk） | 2.27.5 |
| Ensemble vep | 108.2 |
|  | genome reference | GRCh38（hg38） |

1. **质控信息：**

| **质量参数** | | **质控标准** | **质控数据** |
| --- | --- | --- | --- |
| 测序质量评估 | 测序总Reads数(M) | >=1.00M | 1.36M |
| Q20比例 | >=95.00% | 96.31% |
| Q30比例 | >=85.00% | 90.99% |
| GC比例 | 45%~53% | 50.31% |
| 文库Mapping率 | >=99.00% | 99.99% |
| 平均插入片段长度(bp) | >=100 | 174 |
| Duplicate Reads 比例 | <=30% | 14.22% |
| 平均测序深度 | >=100 | 90.4 |
| 深度>( 1 x目标测序深度)占比 | >=95% | 99.00% |
| 深度>( 10 x目标测序深度)占比 | >=80% | 64.99% |
| 深度>( 20 x目标测序深度)占比 | >=80% | 57.87% |
| 深度>( 30 x目标测序深度)占比 | >=80% | 53.60% |
| 深度>(100 x目标测序深度)占比 | >=80% | 37.54% |

1. **检测结果：**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Chrom :** 13:20189347-20189347  **Gene :** GJB2  **cHGVS :** ENST00000382844.2:c.235del  **pHGVS :** ENSP00000372295.1:p.Leu79CysfsTer3 | **REF :** G  **Type :** DELETION  **BioType :** protein\_coding  **CLNSIG :** pathogenic | **ALT :** -  **Exon :** 1/1  **Depth :** 239  **VAF :** 50.00% |