



[检测报告]

一、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。				

二、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 (gatk)	3.0.1
	Picard (gatk)	2.27.5
	Ensemble vep	108.2
	genome reference	GRCh38 (hg38)

三、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%



质量参数		质控标准	质控数据
	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%

四、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%