

基因列表

慧诠™152基因检测覆盖152个基因，包括103个具有完整外显子覆盖范围的基因和49个具有特定外显子覆盖范围的基因（用*表示）

ABRAXAS1	AKT1	AKT2	AKT3	ALK*	APC	AR	ARAF	ARID1A	ATM
ATRX	BAP1	BARD1	BCL2	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRIP1	BTK*	CCND1
CCND2*	CCND3	CCNE1*	CCNE2	CD274 _(PD-L1)	CD74	CDH1	CDK12	CDK2	CDK4
CDK6	CDKN2A	CHEK1	CHEK2	CTNNB1*	CXCR4	CYP2C19*	CYP2D6*	CYP3A4*	DAXX
DDR2*	DPYD*	E2F1	EGFR	EPCAM*	ERBB2 _(HER2)	ERBB3*	ERCC1	ESR1	EZH2
FANCA	FANCC	FANCF	FANCG	FANCL	FAT1*	FBXW7*	FEN1	FGFR1	FGFR2
FGFR3	FGFR4	FLT3*	FOXA1	FOXL2	FZR1	GEN1	GNA11	GNAQ	GNAS*
GSTP1*	HNF1A*	HOXB13	HRAS	IDH1*	IDH2*	JAK2*	JAK3*	KDM6A*	KIT
KMT2C*	KMT2D* _(MLL2)	KRAS	MAP2K1 _(MEK1)	MAP2K2 _(MEK2)	MAPK1	MAPK3	MDM2	MET	MLH1
MPL*	MRE11	MSH2	MSH6	MTHFR*	MTOR*	MYC	MYCN	MYD88	NBN
NF1*	NFE2L2*	NOTCH1*	NPM1*	NRAS	NTRK1	NTRK2	NTRK3	PALB2	PDCD1LG2 _(PD-L2)
PDGFRA*	PIK3CA	PIK3CB	PIK3R1	PLCG2*	PMS2	POLD1	POLE	PPP2R1A*	PRKACA*
PRKD1*	PTEN	PTPN11	RAD50	RAD51	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RAD52	RAF1
RB1	RET*	RHEB*	RHOA*	RIT1*	RNF43*	ROS1*	SDHB	SMAD4	SMO
SPOP	STAG2	STK11	TERT* _{promoter}	TMPRSS2	TP53	TSC1*	TSC2*	UGT1A1*	VHL
XPC*	XRCC1*								

SNVs + Indels
 CNVs
 Fusions
 Fusions + CNVs

性能参数				
	参考范围	突变丰度/拷贝数	灵敏度	阳性预测值 (PPV)
单核苷酸变异	0.05%	0.5% AF	100%	100%
		0.25% - 0.5% AF	98.6%	99.2%
		<0.25% AF	78.3%	97.9%
插入 / 缺失	0.05%	0.5% AF	100%	100%
		0.25% - 0.5% AF	98.6%	100%
		<0.25% AF	80%	100%
重排	0.05%	0.5% AF	100%	100%
		0.375 - 0.5% AF	96.7%	100%
		0.25% - 0.375% AF	90%	100%
		<0.25% AF	33.3%	100%
拷贝数扩增	2.18	2.375 copies	100%	100%
		2.23 - 2.375 copies	100%	100%
		<2.23 copies	45%	81.8%
拷贝数缺失	1.85	1.75 copies	100%	100%
		1.75 - 1.80 copies	93.6%	91.7%
		1.85 copies	66%	88.6%
基因数目和靶向区域大小	152 个基因, 582 kb			
测序平台	Illumina NGS			
检测灵敏度	0.25% 低至 0.05%			
检测周期	7-10 个工作日			
靶向区域测序深度	>20,000x (体液) , >2,000x (组织)			
样本类型和要求		RUO	CLIA	
	液态活检	2ml 血浆 1 管全血 40ml 尿液	8ml 血浆 2 管全血	
	组织	10 FFPE	10 FFPE	