

安捷伦案例研究

安捷伦自动化 NGS 解决方案助力 Robert-Debré 医院推进罕见疾病研究

Robert-Debré 医院对罕见疾病的探索

对罕见疾病进行表征可以为我们了解其潜在机制提供宝贵信息，有助于我们辨别疾病的变化趋势，并可推动调查技术的发现和改进。巴黎公立医院集团 (AP-HP) 北部医院群 — 巴黎城市大学 (Université Paris Cité) 是专注于这一研究领域的一家大学医院集团。该医院集团位于巴黎北部，整合了多家大学医院，是 AP-HP 网络内一个非常大的医院综合体。

Robert-Debré 妇女儿童医院作为儿科医学领域的权威中心，开设了多项针对儿童、青少年及孕妇罕见疾病的专项研究计划。这些计划涵盖慢性与急性病症的研究，依托高度专业化的医院团队，为罕见疾病研究的技术创新提供专业知识^[1]。

采用单工作流程策略

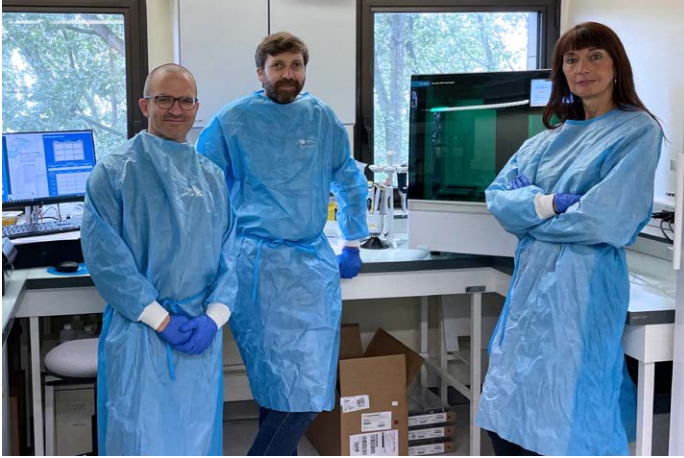
Robert-Debré 医院遗传学部门下属的分子遗传学实验室持续开展研究工作，在兼顾院内服务（特别是临床遗传学与血液肿瘤学领域）的同时，也参与国内与国际层面的外部合作项目。这是一家特定病理示范实验室，专注于罕见疾病的三个主要领域：体细胞疾病、体质性疾病和产前疾病。

分子遗传学实验室的药学博士、哲学博士、临床生物学家 Séverine Drunat 博士强调了实验室如何将二代测序 (NGS) 整



巴黎 Robert-Debré 医院

合到工作流程中来实现更深入的基因组分析。鉴于所研究的病理类型复杂多样且样品来源广泛，该实验室开发出一套通用的高效 NGS 工作流程方法，无论面对何种病理或样品类型均能有效适用。工作流程中包括使用安捷伦解决方案进行病理学通用 Panel 的设计、文库制备、靶向序列捕获、捕获和样品质量控制。之后由各供应商负责提取、测序、数据分析和报告。



从左到右：Cédric Vignal，医学生物工程师，Yoann Vial 博士，临床生物学家，Séverine Drunat 博士，临床生物学家。巴黎 Robert-Debré 医院分子遗传学实验室

基于其他部门长期应用安捷伦解决方案的经验，该实验室最终选择安捷伦为他们提供单一供应商解决方案。分子遗传学实验室采用各种安捷伦产品支持其单一工作流程方法，包括：

- 两个 Bravo NGS 工作站，用于自动进行高通量 NGS 文库制备和靶向序列捕获
- 一套 Magnis NGS 制备系统，用于自动化的无人值守 NGS 文库制备
- 一套 4200 TapeStation 系统，用于 DNA 和 RNA 样品质量控制
- 两台 2100 生物分析仪系统，用于 RNA 和蛋白质样品质量控制
- SureDesign，用于创建定制 NGS Panel
- SureSelect XT HS2 NGS 文库制备和靶向序列捕获
- 所有相关产品消耗品

该团队使用从血液和胎儿（羊水细胞或绒毛）提取的 DNA 以及从血浆提取的循环 DNA。然后选择并解析目标序列。每两年对基因 Panel 进行一次审查和更新，以纳入新靶标，确保验证和认证的持续性。

采用先进的自动化技术管理大量样品

该团队每三至四周处理 96 个体质性样品，每周处理 48 个体细胞样品。所有样品均使用两个 Bravo NGS 工作站进行文库制备和靶向序列捕获，为 NGS 做好准备。此外，Magnis NGS 制备系统还会处理额外样品，每周运行一到两次。在决定使用哪个系统时，要考虑紧急程度。对于紧急样品，Magnis 系统是首选，因为它能够一次准备八个样品，且可进行靶向小 RNA 测序和外显子组测序。测序由实验室技术人员进行，结果由临床生物学家进行分析。

理学硕士、医学生物工程师 Cédric Vignal 解释了使用自动化系统管理大量样品的好处。他指出，实验室现在每年可处理 5000 多个样品，其中包括约 3000 个体质性样品和 2500 个体细胞样品。自从将 Magnis 系统加入工作流程以来，由于系统处理速度快且简单易用，因此能够应对各种实验室工作所要求的样品量和复杂性。

他还强调，Bravo 系统可编程且能处理大样品容量，因此为工作流程增加了价值。虽然 Bravo 系统的使用比 Magnis 系统略为复杂，但实验室已经制定内部培训计划，帮助新用户学会快速高效地操作该系统。此外，实验室还制定了详细的标准操作规程 (SOP) 来指导用户执行任务。

实验室可以使用当前设置轻松扩展，以处理更多样品。

以统一的工作流程简化操作

在回顾实验室的整体表现时，Drunat 博士强调了与安捷伦合作提供单一供应商 NGS 工作流程的优势。她指出，这种设计省略了与多个供应商进行大量讨论的必要，从而简化了实验室操作。安捷伦团队由专门从事自动化和基因组学的现场服务工程师和现场应用科学家组成，能够提供全面的全球支持服务，是两家公司成功合作的关键因素。

Drunat 博士补充道，由于他们熟悉细胞遗传学实验室中的安捷伦微阵列芯片和扫描仪，因此在将 NGS 检测技术引入实验室时，SureSelect XT HS2 试剂便成为了自然而然的选择。安捷伦产品的持续使用进一步简化了他们的工作流程并提升了他们的研究能力。

以合作推动创新

通过整合安捷伦 NGS 解决方案，Robert-Debré 医院分子遗传学实验室提高了自己的研究成果质量和运营效率。将单一工作流程方法和先进的自动化系统相结合，实验室团队能够快速准确地处理复杂样品，凸显了创新技术在推进罕见疾病研究方面的重要作用。

参考文献

1. Robert-Debré 医院
<https://robertdebre.aphp.fr/>

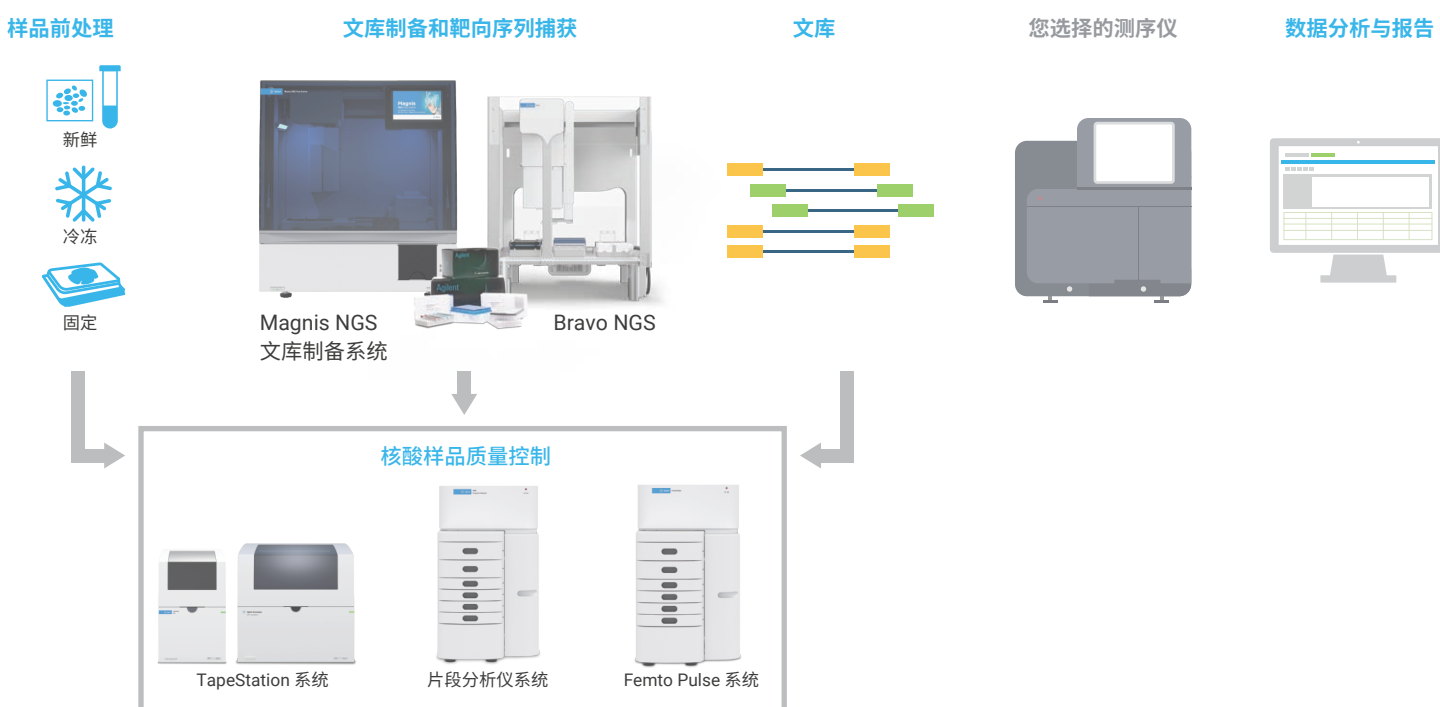


图 1. Agilent NGS 工作流程包括核酸质量控制 (QC) 仪器、Agilent SureSelect 文库制备试剂盒、Agilent SureSelect 靶向序列捕获目录和定制基因 Panel，以及用于自动化的 Agilent Bravo NGS 工作站和 Agilent Magnis NGS 制备系统

查找当地的安捷伦客户中心：

www.agilent.com/chem/contactus-cn

免费专线：

800-820-3278, 400-820-3278 (手机用户)

联系我们：

LSCA-China_800@agilent.com

在线询价：

www.agilent.com/chem/erfq-cn

仅供科研使用。不用于临床诊断用途。

PR7001-3847

本文中的信息、说明和指标如有变更，恕不另行通知。

© 安捷伦科技 (中国) 有限公司, 2025
2025 年 4 月 1 日, 中国出版
5994-8176ZHCN

 **Agilent**
Trusted Answers