

# NGS 靶向序列捕获

## SURESELECT

### 临床研究外显子组

准确识别目标区域



## 优点

### 专家优化的内容

- 包含与埃默里大学以及费城儿童医院的研究者合作鉴定的额外靶标

### 最全面的设计

- 只需 4 Gb 的测序量即可获得深度覆盖：20 倍测序深度时覆盖率可达 80%，在疾病相关区域覆盖率可达 90%

### 快速获得结果

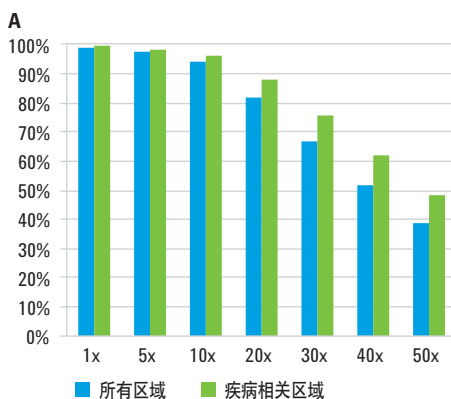
- 比之前快 2.5 倍的工作流程可大大缩短分析时间，SureCall 软件助您突破分析瓶颈

## 概述

近年来，基因组学研究主要集中在发现性的研究上，研究者期望通过这些工作识别那些同时引起孟德尔型遗传疾病和复杂疾病的变异。新一代测序技术的高灵敏度和高准确性使得人们得以成功鉴定罕见变异，尤其是那些低频率的变异。因此，这些曾经规模庞大的研究现在变得更加常规，为了实现更可信的变异识别，对疾病相关基因的覆盖度的要求日益提高。

SureSelect 临床研究外显子组是由靶向序列捕获领域的领导者安捷伦公司与埃默里大学以及费城儿童医院的研究者合作研究而成，可对外显子组实现全面覆盖，20 倍测序深度下人全外显子 V5 靶标可实现 80% 覆盖，对在线人类孟德尔遗传学数据库 (OMIM)、人类基因组突变数据库 (HGMD) 以及 NCBI ClinVar 等数据库定义的疾病相关靶标可实现更深的覆盖，在 20 倍测序深度下仅需 4 Gb 的测序量即可对靶标碱基实现 90% 的覆盖（图 1），而且测序量越大覆盖率越高。

4 Gb 下的靶标覆盖



测序量越大, 对疾病相关靶标的覆盖率越高

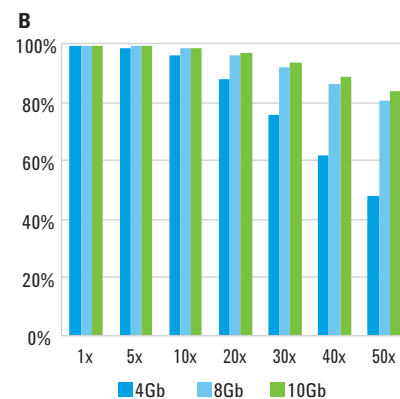


图 1. 测序量为 4Gb 时，SureSelect 临床研究外显子组对疾病相关靶标的覆盖度比其他外显子组靶标高 10%。高度均一的设计使得测序量增多时，靶标覆盖率也成比例增高





# SURESELECT 临床研究外显子组

## 可靠识别目标区域

SureSelect 临床研究外显子组以高性能人全外显子 V5 作为其核心设计，提高了对疾病相关区域的覆盖率，与竞争产品设计相比，在测序的平均覆盖率相同情况下，它可以深度覆盖更多的靶标（图 2A），促进这些靶标内的变异识别，同时保持对外显子组平衡全面的覆盖（图 2B）。该设计包括在线人类孟德尔遗传学数据库 (OMIM)、人类基因组突变数据库 (HGMD) 以及 NCBI ClinVar 等数据库所包含的靶标。设计还包括血统及身份信息标志物基因组合，从而可更好地进行样品追踪，能提高数据报告的可信度。此外，还可通过 SureDesign（一款用于自定义文库设计的简单且易于使用的在线工具）增加多达 6 Mb 的内容，从而对临床研究外显子组进行定制。

## 高效的工作流程带来卓越的性能

SureSelect 临床研究外显子组的设计经过了高度优化，可对蛋白质编码区域进行全面分析，实现可靠的变异识别并将测序量降至最低（外显子组只需 4Gb）。高度严格的 SureSelect 工作流程可大大降低杂交时间（仅需 90 分钟），当 SureSelect 临床研究外显子组与该工作流程配合使用时，在捕获片段大小相似的情况下，通量比竞争产品高 2.5 倍（图 3）。SureCall 可轻松完成对生成数据的分析，这是一款引导型分析软件，可在数小时内从原始数据生成变异识别结果，大大缩短获取结果的时间。

## 对疾病相关靶标实现更好的覆盖

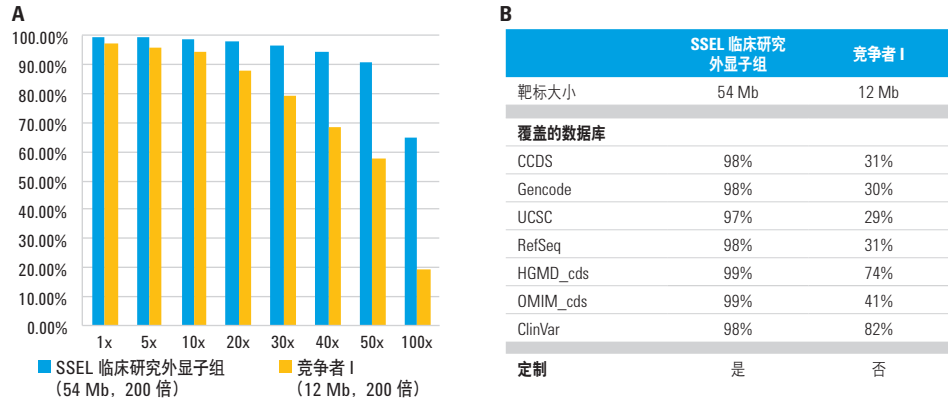


图 2. 与市场上其他疾病相关捕获解决方案相比，当平均覆盖率相同时，优化设计的 SureSelect 临床研究外显子组对 HGMD、OMIM 以及 ClinVar 的疾病相关靶标覆盖率更高 (A)，同时提供基于高性能 SureSelect 人全外显子 V5 的全面外显子组设计 (B)

## 提高通量的同时提高了靶标覆盖率

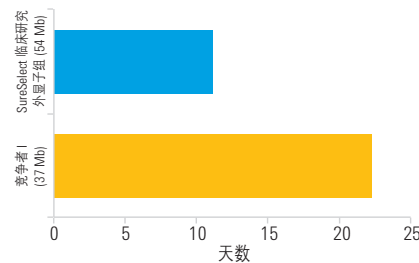


图 3. 得益于大幅缩短杂交时间的高效工作流程，采用 SureSelect 临床研究外显子组捕获文库进行序列捕获，其通量比竞争方案高 2.5 倍

## 产品编号

部件号	说明
5190-7338	SSEL <sup>XT</sup> 临床研究外显子组, 16
5190-7339	SSEL <sup>XT</sup> 临床研究外显子组, 96
5190-7344	SSEL <sup>XT</sup> 临床研究外显子组, 96 自动
5190-7345	SSEL <sup>XT2</sup> 临床研究外显子组, 16
5190-7346	SSEL <sup>XT2</sup> 临床研究外显子组, 96
5190-7347	SSEL <sup>XT2</sup> 临床研究外显子组, 96 自动

Agilent Technologies | 基因组学  
新一代测序技术

## 揭示奥秘的使命根植于我们的基因

安捷伦靶向序列捕获系列产品的卓越覆盖率和高效的工作流程帮助您快速获得更好的结果。

如需了解更多信息，请访问：[www.agilent.com/genomics/DefinitiveAnswers](http://www.agilent.com/genomics/DefinitiveAnswers)

查找当地的安捷伦客户中心：  
[www.genomics.agilent.com/contactUs.jsp](http://www.genomics.agilent.com/contactUs.jsp)  
 800-820-3278 | [customer-cn@agilent.com](mailto:customer-cn@agilent.com)

仅限研究使用。不可用于诊断。

© 安捷伦科技公司，2014  
 2014 年 7 月 3 日，中国印制  
 5991-4388CHCN