

# ClearSeq 遗传性疾病

答案触手可及



## 优点

### 专家定义的内容

- 与柏林夏里特医学遗传中心研究人员共同开发
- 高度靶向的内容，可对罕见疾病发病机制相关区域进行分析

### 深度覆盖

- 经优化的设计可使样品能够进行家系分析或深度测序
- 与高通量或台式测序仪兼容

### 快速获得结果

- SureSelect<sup>OX</sup> 将待测序样品制备速度提高了 3.5 倍
- SureCall 加速样品变异分类速度

## 概述

目前大约有 7000 多种已知的罕见遗传疾病。尽管这些疾病的发病率非常低，但是它们的患病人数加起来约占总人口的 8%。迄今为止，尽管人们开展了各种研究以期更好地了解这些疾病的遗传学机理，但是它们中只有大约 4000 多种与遗传缺陷建立起联系。这项工作的挑战在于这些疾病的症征性质、高度变异的外显性以及表现度，这些特性会混淆传统疾病分类和干扰候选基因鉴定。由于这些原因，在人类基因组将近 20000 个基因中，只有大约 2700 个基因被发现与遗传性疾病的发病机制直接相关。

与柏林夏里特医学遗传中心的研究人员共同开发的 ClearSeq 遗传性疾病试剂盒是一套高度靶向的基因组合，即使在台式分析仪上也可以实现对这些基因的深度覆盖或家系分析，从而可仅针对已知能导致罕见遗传疾病的区域进行重点而全面的变异分析 (图 1)。

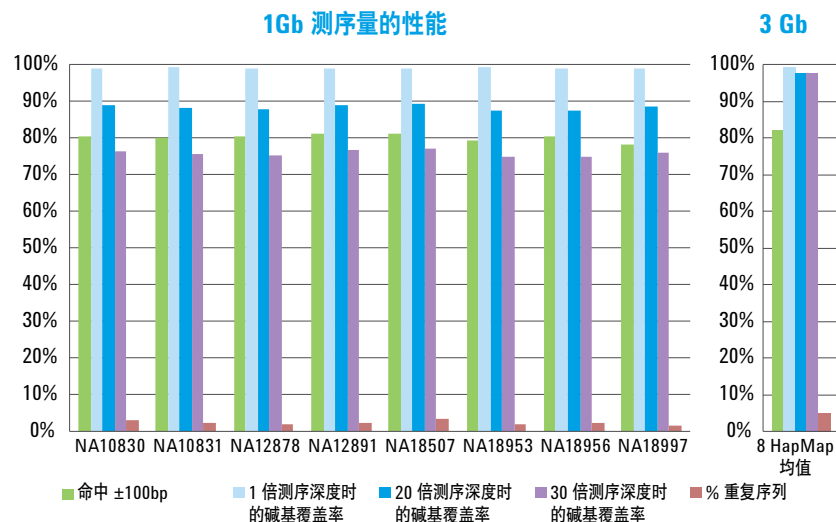


图 1. ClearSeq 遗传性疾病试剂盒设计可提供良好的在靶率，在测序量仅为 1 Gb 的情况下确保对目标区域实现深度覆盖，可与台式测序仪 (SureSelect<sup>OX</sup>, MiSeq) 兼容





## 高度靶向设计，覆盖率更高

当前用于识别罕见疾病基本遗传机理的方法缺乏足够的灵敏度和分辨率。尽管全基因组测序具有单分子 NGS 分辨率，但是它需对基因组众多编码区极大量的变异进行鉴定。ClearSeq 遗传性疾病基因组可仅针对已经证实的导致罕见疾病的 2742 个区域进行靶向分析。与其它相似的靶向解决方案相比，在测量量等同的情况下，高度优化且精心设计的基因组组合搭配成熟可靠的 ClearSeq 技术，只需一次分析即可深度覆盖更多的靶标，大大促进了变异识别（图 2）。借助 SureDesign 添加定制内容可让您定制满足特定设计需求的基因组组合。

## 快速获得可靠结果

缩短获得结果的周转时间对于临床研究测序来说非常重要。精心设计的高度靶向分析，结合采用 90 分钟高效杂交的工作流程，1 天时间完成从样品到测序前的准备工作。缩短周转时间，大大提高样品通量，降低样品处理的总体成本。数据分析是临床研究的另一瓶颈，而 SureCell 可为单个样品提供引导性工作流程，从原始数据到变异的配对或家系分析，快速且准确地鉴定疾病变异，极大地促进了数据分析（图 3）。

### 深度覆盖更多靶标

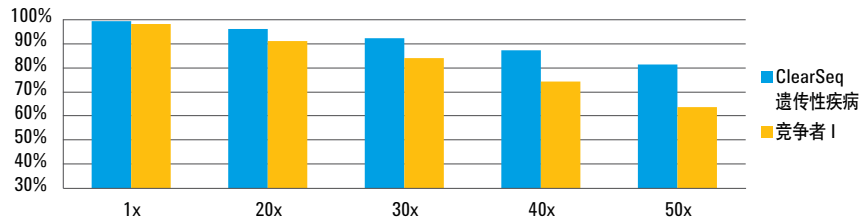


图 2. 与柏林夏里特医学遗传中心研究人员合作开发的 ClearSeq 遗传性疾病试剂盒可仅针对已知导致遗传疾病的区域进行单次分析。在测量量等同的情况下，该设计配合高效的 SureSelect 工作流程可在重叠靶向区域提供比相似捕获解决方案更多靶标的深度覆盖 (ClearSeq 遗传性疾病, XT: 2 Gb, 2x76 bp; 竞争对手 I: 2.5 Gb, 2x150 bp)

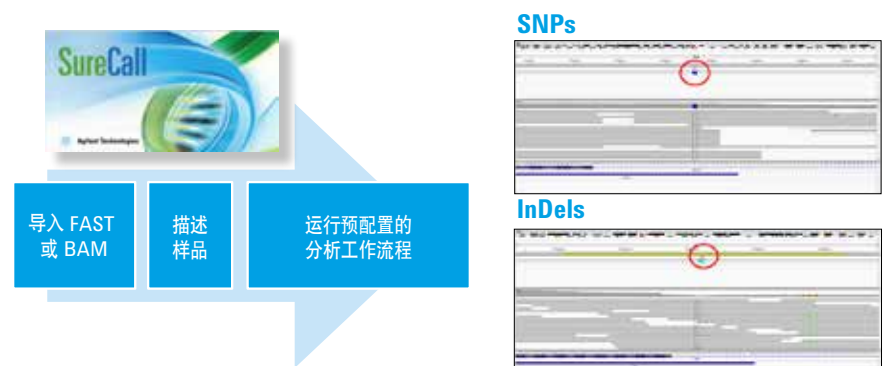


图 3. 更快的样品到结果的周转时间不仅来自高效的 SureSelect 工作流程，还得益于 SureCall——一款促进原始数据到变异识别过程的软件。SureCall 可导入并分析 FASTQ 或 BAM，它采用了引导性单样品配对或家系分析工作流程，可查看并分类样品中全部或已知的变异

部件号	说明
5190-7518	ClearSeq Inherited Disease, XT, 16
5190-7519	ClearSeq Inherited Disease, XT, 96
5190-7520	ClearSeq Inherited Disease, auto, XT, 96 自动
5190-7521	ClearSeq Inherited Disease Plus, XT, 16
5190-7522	ClearSeq Inherited Disease Plus, XT, 96
5190-7523	ClearSeq Inherited Disease Plus, auto, XT, 96 自动
5190-7524	ClearSeq Inherited Disease, XT2, 16
5190-7525	ClearSeq Inherited Disease, XT2, 96
5190-7526	ClearSeq Inherited Disease, auto, XT2, 96 自动
5190-7527	ClearSeq Inherited Disease Plus, XT2, 16
5190-7528	ClearSeq Inherited Disease Plus, XT2, 96
5190-7529	ClearSeq Inherited Disease Plus, auto, XT2, 96 自动

Agilent Technologies | 基因组学  
新一代测序

**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。

索取更多信息，请访问 [www.Agilent.com/genomics/inherited](http://www.Agilent.com/genomics/inherited)，或致电安捷伦服务代表以申请试用。

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)

© 安捷伦科技（中国）有限公司，2014  
2015 年 4 月 7 日，中国印刷  
5991-4962CHCN  
仅限研究使用。不可用作诊断。

