

SureSelect 疾病聚焦外显子组

快速得到分析结果

优点

仅聚焦覆盖疾病相关区域，适用于台式测序

- 高度优化的设计可提高 HGMD、OMIM 和 ClinVar 中的靶标覆盖率，在 20 倍测序深度下覆盖率可达 98%，适用于高灵敏度的变体检测。

一天内即可完成测序前样品制备

- 配合包含创新的 90 分钟杂交步骤的高效 SureSelect^{OXT} 工作流程，可缩短测序前样品制备时间

从样品到数据的灵活而完整的解决方案

- 文库制备、富集、质控和分析等解决方案构成了一套完整的工作流程解决方案，可在高通量或台式测序仪上进行靶标分析

概述

新一代测序技术的问世使得遗传分析方法发生了根本转变。由于其单分子灵敏度高，使得罕见等位基因的测定变得简单，并可实现高度异质样品中低频基因的测定。这种单分子检测以大规模并行的方式进行，可克服 Sanger 测序方法的自身限制，例如通量、可扩展性、速度和分辨率等。在体质性疾病研究领域，曾经必需联合应用连锁分析（定位基因座）、基因克隆和 Sanger 测序技术，以观测特定候选基因是否存在疾病相关的变异体，而现在该过程已精简为一天的全外显子组测序工作，可以单分子分辨率同时分析上千个基因。该方法大大增加了鉴定出的引起罕见孟德尔疾病的疾病基因的数目¹。

SureSelect 疾病聚焦外显子组具有高度靶向设计，只针对疾病相关靶标进行分析，可提供高覆盖率，即使是在台式测序仪中亦是如此。该设计可在 1.5 Gb（100 倍）测序时为 95% 的靶标以及在 3 Gb（200 倍）测序时为 98% 的靶标提供多达 20 或更多读取数，为疾病相关区域提供最大的覆盖率，甚至是使用台式测序仪时亦如此，从而实现高灵敏度、高准确度的变异体鉴定，并大大缩短所需的分析时间（图 1）。

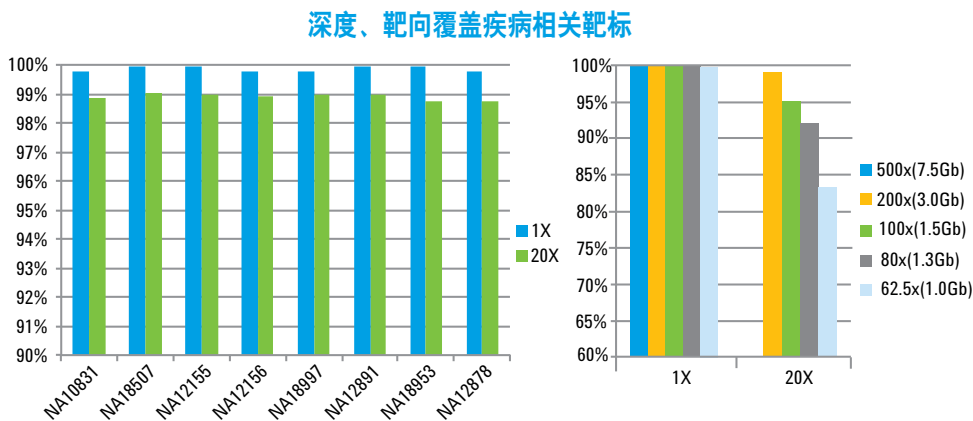


图 1. SureSelect 疾病聚焦外显子组可深度覆盖疾病相关靶标，200 倍（3 Gb）测序时可覆盖 98% 以上的靶标。高度均一的设计使得测序量增多的同时，靶标覆盖率也成比例增高

1. Boycott M. et al. Nat. Rev. Genet. 2013





聚焦的设计，更深的覆盖

现有的阐释疾病相关变异体的方法需要大量的人力，使其扩展应用受到限制。基于外显子组的分析方法可提供 NGS 的单分子级别的分辨率，具有规模效益，深受临床研究人员的青睐，这是由于其可完整覆盖上千个靶标，提高了从大量疾病相关变异体中找寻到特定变异体的可能性。尽管外显子组测序具有该项优势，但由于现有的台式测序仪通量有限，因此不能与其兼容。

SureSelect 疾病聚焦外显子组可只靶向分析疾病相关区域，例如已在 HGMD、OMIM 和 ClinVar 内注释过的区域。与其它类似靶向解决方案相比，这种设计高度优化的基因组组合搭配成熟可靠的 SureSelect 技术，只需一次分析即可对样品中更多的疾病相关区域进行观测，从而实现更广泛的样品分析，尤为适用于罕见先天性疾病的研究（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。

快速提供可靠的分析结果

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。SureSelect 疾病聚焦外显子组可与最快速的靶向序列捕获工作流程 SureSelect^{DX} 兼容，使得工作流程速度比竞争对手的解决方案快 3.5 倍。SureSelect 疾病聚焦外显子组与 SureSelect^{DX} 的联合解决方案可提供高效的样品至测序工作流程，缩短周转时间的同时还能实现变异体的可靠鉴定。

采用 SureCall 进行靶向分析，可为样品的单独或家系分析提供向导工作流程，从而有助于鉴定单核苷酸变异 (SNP)、插入和缺失以及拷贝数变异 (CNV)。此外，还可通过已知变异体工作流程进行热点分析，从而实现变异体的基因座特异检测，大大缩短了获取结果的时间。

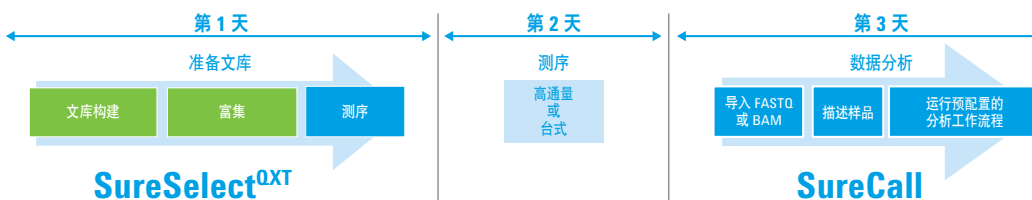


图 3. 实现更快速的样品到数据工作流程需要使用 SureSelect^{DX} 和 SureCall。前者是唯一一种可在一天内完成捕获的解决方案，后者是用于单独样品分析或家系样品分析的向导式原始数据到变异体分析软件

对疾病相关靶标实现更好的覆盖

	SureSelect 疾病聚焦外显子组	竞争对手 I
靶标大小	12 Mb	12 Mb
覆盖的数据库		
HGMD_cds	76.80%	73.63%
OMIM_cds	45.45%	41.01%
ClinVar	83.45%	81.54%
定制	是	否
一天的工作流程	是	否

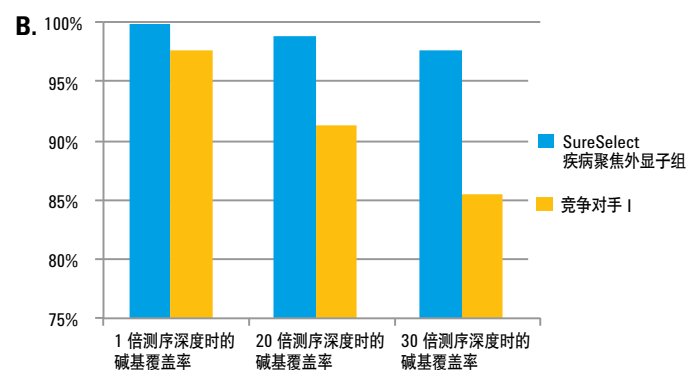


图 2. 具有高度靶向设计的 SureSelect 疾病聚焦外显子组可捕获更多的疾病相关区域，实现更为全面的样品分析 (A)。SureSelect 疾病聚焦外显子组性能经过优化，在测序的平均覆盖率相同情况下，与市场上其它疾病相关的捕获解决方案相比，可对 HGMD、OMIM 和 ClinVar 靶标实现更深的覆盖，从而实现更灵敏、更准确的变异体分析 (B)

订购信息

	16 次反应	96 次反应	96 自动
SureSelect ^{DX} 疾病聚焦外显子组	5190-7787	5190-7788	5190-7789
SureSelect ^{DX} 疾病聚焦外显子组 Plus 1	5190-7790	5190-7791	5190-7792
SureSelect ^{DX} 疾病聚焦外显子组	5190-7797	5190-7798	5190-7799
SureSelect ^{DX} 疾病聚焦外显子组 Plus 1	5190-7800	5190-7806	5190-7807

索取更多信息，请访问 www.Agilent.com/genomics 或致电安捷伦客户服务中心索取演示光碟。

如需了解更多信息，请访问：www.agilent.com/genomics/focused
查找当地的安捷伦客户服务中心：
www.genomics.agilent.com/contactUs.jsp
安捷伦客户服务中心：免费专线：800-820-3278

© 安捷伦科技 (中国) 有限公司, 2014 年
中国印制, 2014 年 10 月 15 日
5991-5202CHCN
仅限研究使用。不可用于诊断。

