

OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针 + 定制基因组组合

产品说明

要点

- 只需一次经济有效的 NGS 分析，即可可靠地检测 CNV、LOH、SNV、插入和缺失
- 简化分析，快速获取样品结果
- 仅靶向 2.7 Mb，OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针可在台式或高通量测序仪上进行测序

前言

安捷伦的 SureSelect 靶向序列捕获技术结合新一代测序 (NGS) 在揭示疾病相关突变 (例如单核苷酸变异 (SNV) 和小片段插入和缺失 (indel)) 中有不可或缺的作用。另一方面，微阵列芯片现今仍是稳定检测拷贝数变异 (CNV) 的主要方法。利用强大的 SureSelect 技术，OneSeq 靶向序列捕获技术可在一次 NGS 分析中可靠检测所有变异，是一种经济有效的解决方案。

OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针 + 定制产品包括设计用于检测全基因组 CNV 和杂合性缺失 (LOH) 的捕获探针，分辨率分别低至 1 Mb 和 10 Mb。此外，OneSeq 还包括用户可自定义的捕获探针，用于在任何安捷伦外显子组、基因或定制基因组组合或自定义区域进行检测。

OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针产品具有高度一致的读取深度

从靶向序列捕获数据中鉴定 CNV 的计算方法例如全外显子组测序 (WES)，主要是基于读取深度的分析。这些方法假定靶向区域的读取深度与该区域的拷贝数成正比。但是，靶向序列捕获探针效率以及测序偏差的不同会导致读取深度的不均一 (图 1a)，并不总能反映拷贝数的变化，从而导致由 WES 进行 CNV 检测具有一定的挑战性 (Tan 等人, 2014)。OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针设计用于靶向具有最佳 GC 含量和可定位的基因组区域。这些特性可产生高度一致的读取深度分布，并最终获得可靠的全基因组 CNV 检测 (图 1b)。

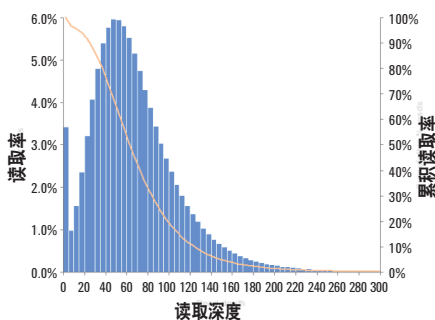


图 1a. 靶向区域的读取深度受到不同探针捕获效率和测序偏差的影响。这些因素产生的差异使得由 WES 获取 CNV 检测十分困难

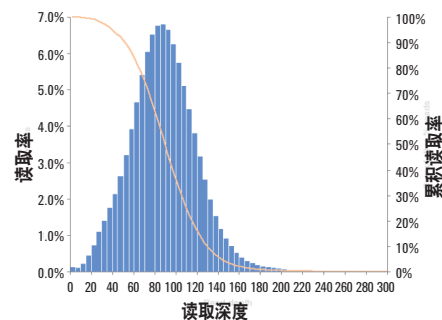


图 1b. OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针靶向具有最佳 GC 含量和可定位的基因组区域，获得高度一致的读取深度从而得到稳定的 CNV 检测



一次分析中不仅可检测 SNV、插入和缺失，还可准确检测 CNV 和染色体非整倍性

研究人员可利用 OneSeq 可靠检测大的染色体畸变和染色体非整倍性。表 1 中列出了安捷伦 CGH 微阵列芯片 (aCGH) 之前检测的 CNV 和非整倍性。采用 OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针和 SureSelect 人类全外显子组 V6 捕获探针对这些样品进行 SNV、插入和缺失检测时，可检测出所有大于 1 Mb 的 CNV。采用 200 ng DNA 根据 SureSelectXT 文库构建方案构建测序文库。文库测序至 100x 平均覆盖率。

样品	染色体	aCGH 畸变	OneSeq 畸变
NA03997	12	20.7 Mb 扩增	20.9 Mb 扩增
NA08254	13	13.4 Mb 扩增	13.2 Mb 扩增
NA04592	21	三体	三体
NA02948	13	三体	三体

表 1. aCGH 和 OneSeq 检测到的 CNV 和染色体非整倍性。OneSeq 设计包含用于 SNV、插入和缺失检测的 1 Mb CNV 骨架捕获探针以及 SureSelect 人类全外显子组 V6

OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针中增加的内容具有极佳的测序覆盖率

OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针可与任意 SureSelect 目录外显子组，基因组或定制基因组联合使用，以进行 SNV、插入和缺失检测。即使在 CNV 骨架捕获探针存在的情况下，这些区域仍具有极佳的覆盖率，从而可确保准确的 SNV、插入和缺失的检测 (图 2)。

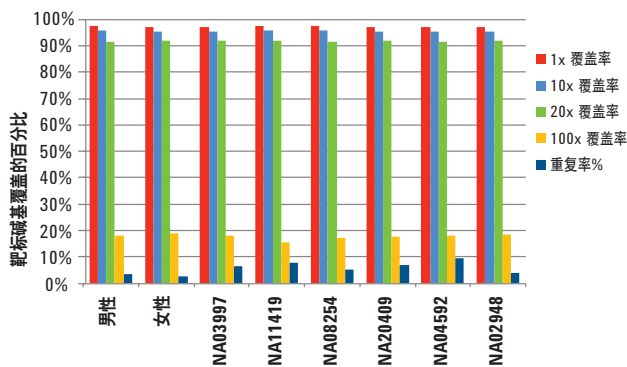


图 2. 联合使用 SureSelect 外显子组 V6 和 OneSeq 1 Mb CNV 骨架捕获探针测序时的覆盖深度

采用 SureCall 数据分析软件可简化数据分析并可实现可视化

虽然已有很多开源算法可从 NGS 数据中检测 CNV，但是进行生物信息学分析所需的时间很长且基础设施要求很复杂。SureCall 数据分析软件只需三个简单步骤即可分析 OneSeq 数据。SureCall 可进行读出序列对齐，然后同时检测 CNV、LOH、SNV、插入和缺失，并提供注释。SureCall 还可实现 CNV 和 LOH 的可视化，便于研究人员研究这些变异的基因组结构 (图 3)。

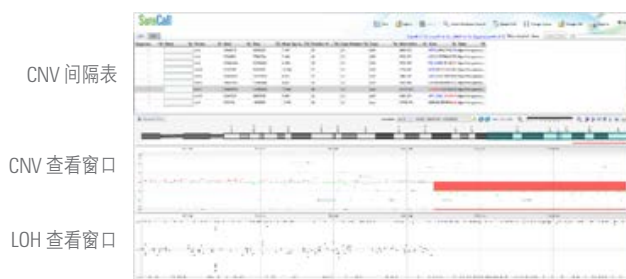


图 3. 采用 SureCall 数据分析软件实现数据分析及可视化。CNV 间隔表列出了有关 CNV 的详细信息，例如基因组坐标和畸变类型。在 CNV 查看窗口可查看 Log 比值，而在 LOH 查看窗口可查看 B 等位基因频率

结论

OneSeq 可在一次经济有效的 NGS 分析中检索所有的变异类型，可快速发现疾病有关的新变异，并揭示疾病相关的生物学通路。

参考文献

Tan R. et al. An evaluation of copy number variation detection tools from whole exome sequencing data. Human Mutat. 2014. 35(7):899-907



如需了解更多信息，请访问：

www.agilent.com/genomics/ONESEQ

免费专线：

800-820-3278, 400-820-3278 (手机用户)

联系我们：

LSCA-China_800@agilent.com

查找当地的安捷伦客户中心：

www.agilent.com/contactus-cn

仅限研究使用。不可用于诊断目的。

PR7000-0185

© 安捷伦科技 (中国) 有限公司, 2016

2016 年 5 月 11 日, 中国出版

5991-6919CHCN



Agilent Technologies