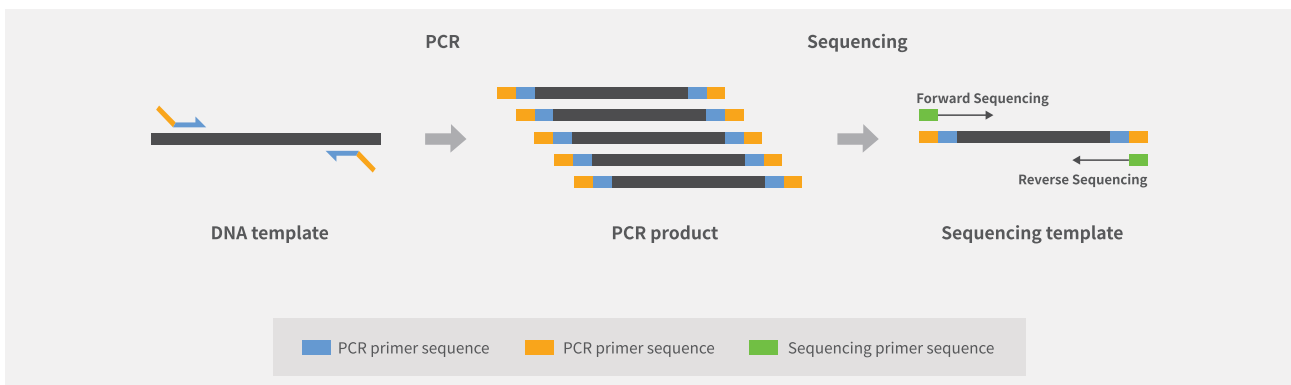




三代目标区域测序



三代目标区域测序是通过PCR扩增目标区域,将目标区域DNA富集后进行高通量测序(PacBio Sequel II)的技术手段。通过对大量样本的目标区域研究,有助于发现和验证疾病相关候选基因或相关位点,在临床诊断和药物开发方面有着巨大的应用潜力。



优势



有针对性地选择DNA序列进行研究



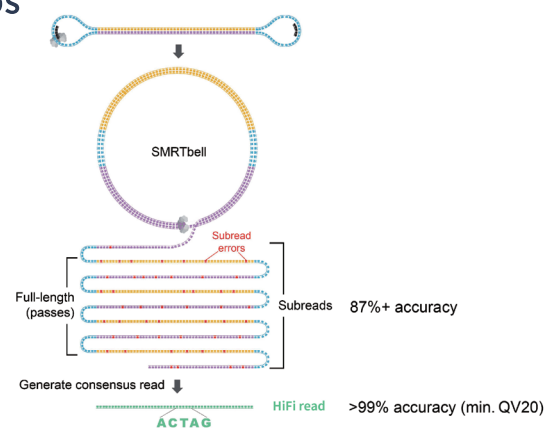
获得目标基因片段覆盖度高



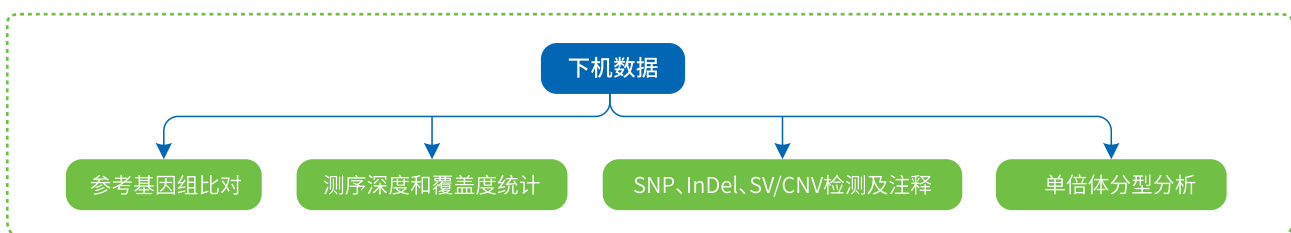
相较三代人类全基因组测序,更具性价比

HiFi测序模式

CCS READS

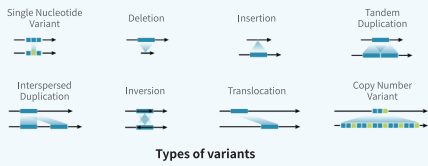


分析流程



应用

Variant Detection



Whole Genome Sequencing

- 针对特殊群体的个性化基因组组装
- 生成完整的单倍体型图
- 获取新类型的遗传变异和难以表征的区域
- 使用新的参考序列来改善群体特异性基因组中的变异检测

Structural Variant Detection

高精度、高灵敏度地检测出SVs、CNVs和大型Indels

Targeting Sequencing

- 快速鉴定和筛选所有突变
- 特异单倍体型分子标记开发
- 解决二代测序难以测到的一些复杂区域
- 确认转基因的插入位点并验证基因编辑事件

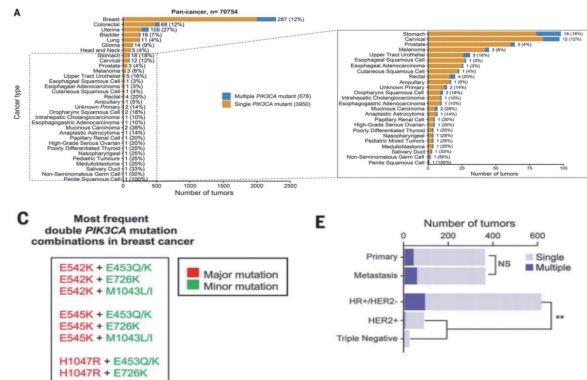


案例分享

RESEARCH ARTICLE

Double *PIK3CA* mutations in cis increase oncogenicity and sensitivity to PI3Kα inhibitors

Neil Vasani^{1,2,3}, Pedram Razavi^{1,2,*}, Jared L. Johnson^{3,4}, Hong Shao^{1,5}, Hardik Shah⁴, Alesia Antoine⁴, Er...
 * See all authors and affiliations



- IF=41.845
- 解析乳腺癌中*PIK3CA*致癌突变及靶药*PI3Kα*的用药指导；
- 鉴定出*PIK3CA*双突变作为分子标记物；
- 药物敏感和耐受机理的探究；
- 样本信息: 51个患者数据+70,754个+cBioPortal for Cancer Genomics数据库数据+28,139个MSK-IMPACT数据库数据

参考文献

Vasani N, et al. Double *PIK3CA* mutations in cis increase oncogenicity and sensitivity to PI3Kα inhibitors. *Science*. 2019 Nov 8;366(6466):714-723.

武汉菲沙基因组医学有限公司
 Wuhan Frasergen Genomic Medicine Co., Ltd.
 武汉市东湖高新技术开发区高新大道666号B8栋 邮编: 430075

嘉兴菲沙基因组医学有限公司
 Jiaxing Frasergen Bioinformatics Co., Ltd.
 嘉兴市嘉善县大云镇创业路555号C2栋 邮编: 314100

武汉菲沙基因组信息有限公司
 Wuhan Frasergen Bioinformatics Co., Ltd.
 武汉市东湖高新技术开发区高新大道666号 邮编: 430075

北京研发中心
 Beijing Research Center
 北京市海淀区中关村南大街12号科技综合楼 邮编: 100081



www.frasergen.com