



# 人全基因组重测序

全基因组重测序是基于人基因组参考序列对个体或群体进行全基因组测序,可全面地挖掘基因组上的变异,包括较大结构性变异(SV)和拷贝数变异(CNV),并且可以进行非编码区变异的检测、融合基因检测、群体分析等。针对肿瘤研究,全基因组重测序在探究肿瘤发生发展过程中的驱动突变、潜在治疗靶点以及遗传机制等方面也具有非常重要的价值。

## 技术路线

	样本选择	基本分析	高级分析
疾病研究	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 疾病遗传模型</li> <li>• 家系/散发样本</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 数据质控</li> <li>• 参考基因组比对</li> <li>• 变异检测及注释</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 突变位点筛选</li> <li>• De novo SNP/Indel/CNV</li> <li>• 结构变异(SV)分析</li> <li>• 显/隐性遗传模式分析</li> <li>• 复合杂合突变分析</li> <li>• 纯合子分析</li> <li>• 融合基因分析</li> <li>• 候选基因功能富集</li> <li>• 蛋白互作网络</li> <li>• 候选基因的疾病相关性排序</li> </ul>
癌症研究	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 肿瘤成对组织</li> <li>• 不同个体癌组织</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 数据质控</li> <li>• 参考基因组比对</li> <li>• Germline突变检测及注释</li> <li>• Somatic突变检测及注释</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 遗传易感基因筛查</li> <li>• 驱动基因筛选与鉴定</li> <li>• 突变频谱及特征分析</li> <li>• 高频突变基因鉴定及相关性分析</li> <li>• 融合基因分析</li> <li>• 高频CNV分析</li> <li>• 结构变异(SV)分析</li> <li>• LOH分析</li> <li>• 肿瘤纯度/倍性分析</li> <li>• 克隆结构分析</li> </ul>

## 技术优势

1

### 全面性

变异信息更全面,  
包括非编码区变异

2

### 均一性

数据偏差性较小,  
具有更高的均一性

3

### 广泛性

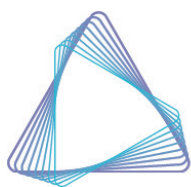
SNP检出率99%,  
包括大的结构变异

## 服务平台



**AZENTA 安升达**  
LIFE SCIENCES

azenta.com



**AZENTA 安升达**  
LIFE SCIENCES



400-8100-669

Azenta Life Sciences 13503-SD-CN 0422